

Pohybové ústroji

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii



Vydává Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně
Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu
Odborná společnost ortopedicko-protetická ČLS J. E. Purkyně

ročník 19/2012 číslo 3-4



technickoprotetická péče • výroba a servis protéz, ortéz, korzetů • poradenská činnost



Bolevecká 38, 301 00 Plzeň • Tel. 377 529 060-1 • protetikaplzen@volny.cz • www.protetika-plzen.cz

POHYBOVÉ ÚSTROJÍ

ročník 19, 2012, číslo 1+2

datum vydání 28. 2. 2012

REDAKČNÍ RADA

VEDOUCÍ REDAKTOR:

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

ZÁSTUPCI VEDOUCÍHO REDAKTORA:

Prof. Ing. Miroslav Petrýl, DrSc.

RNDr. Martin Braun, PhD.

VĚDECKÝ SEKRETÁŘ:

MUDr. Miloslav Kuklík, CSc.

ODPOVĚDNÝ REDAKTOR:

Ing. Pavel Lorenc

Prof. MUDr. Jaroslav Blahoš, DrSc.

Prof. Ing. František Marsík, DrSc.

Doc. RNDr. Pavel Bláha, CSc.

Doc. RNDr. Ivan Mazura, CSc.

Prof. Ing. Jan Čulík, DrSc.

MUDr. Pavel Novosad

Doc. MUDr. Ivan Hadraba, CSc.

Prof. MUDr. Ctibor Povýšil, DrSc.

Ing. Hana Hulejová

RNDr. Petr Sedlák, PhD.

Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc.

Doc. MUDr. Václav Smrčka, CSc.

Prof. MUDr. Jaromír Kolář, DrSc.

Prof. PhDr. Jiří Straus, DrSc.

Doc. MUDr. Petr Korbelář, CSc.

MUDr. Jan Všetička

Doc. MUDr. Vladimír Kříž

RNDr. Daniela Zemková, CSc.

EDITORIAL BOARD

Prof. Dr. Ing. Romuald Bedzinski, Politechnika
Wrocławska, Poland
Dr. Michael Bellemore, F.R.A.C.S.,
Westmead NSW 2145, Sydney
Prof. Tomasz Karski, MD, PhD, Lublin, Poland

Doc. Dr. Med. Kazimierz S. Kozłowski,
M.R.A.C.R., Westmead NSW 2145, Sydney
Ass. Prof. Jacques Cheneau, MD, Saint Orens, France
Prof. Dr. Med. Zoran Vukasinovic, Belgrade,
Yugoslavia

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,

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

Excerptováno v Excerpta Medica. Tiskne PeMa, Černokostelecká 1168/90, Praha 10

Návrh a grafická úprava obálky Rudolf Štokrán

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

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

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

<http://www.pojivo.cz>.

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 Association of J. E. Purkyně, Prague, Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus Prague & Society for Prosthetics and Orthotics, Czech Medical Association 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 Editors:	Miroslav Petrýl Martin Braun
Scientific Secretary:	Miloslav Kuklík
Responsible Editor:	Pavel Lorenc

Editorial board

Romuald Bedzinski	Vladimír Krž
Michael Bellemore	Kazimierz Kozłowski
Jaroslav Blahoš	František Maršík
Pavel Bláha	Ivan Mazura
Jacques Cheneau	Pavel Novosad
Jan Čulík	Ctibor Povýšil
Ivan Hadraha	Petr Sedlák
Hana Hulejová	Václav Smrčka
Josef Hyánek	Jiří Straus
Tomasz Karski	Zoran Vukasinovic
Jaromír Kolář	Jan Všetička
Petr Korbelář	Daniela Zemková

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. You can find the volumes of Locomotor System journal at www.pojivo.cz since 1998.

Papers published in the journal are excerpted in EMBASE / Excerpta Medica and Bibliographia medica Čechoslovaca. 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)

*Devatenáctý ročník časopisu Pohybové ústrojí
je věnován životnímu jubileu*

profesora Ing. Františka Maršíka, DrSc.

*The 19th volume of Locomotor System journal
is dedicated to the anniversary of*

Professor Eng František Maršík, DSc.

POHYBOVÉ ÚSTROJÍ,

19, 2012, č. 3+4

Pokroky ve výzkumu, diagnostice
a terapii

LOCOMOTOR SYSTEM,

19, 2012, No. 3+4

Advances in Research, Diagnostics
and Therapy

OBSAH

SLOVO ČTENÁŘŮM –
EDITORIAL 171

OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ A POPIS
Trichorinofalangeální dysplazie 173

SOUBORNÉ REFERÁTY

KOLÁŘ J.
Překlad: Nosologie a klasifikace
genetických kostních poruch –
revise 2010 Am J Med Genet A.
2011 May; 155A(5): 943-968 177

PAŘÍZKOVÁ J.
Pohybová aktivita a složení těla 205

PŮVODNÍ PRÁCE

KOCOUREK R., HLAVÁČEK P., GOGELA J.,
JUŘÍČKA M., ODENWALD S.
Studium jímavosti energie měkké části
vkládacích stélk u sportovní obuvi... 217

ČULÍK J.
Simulace v medicíně 224

CONTENT

A WORD TO READERS –
EDITORIAL 171

TITLE PICTURE AND DESCRIPTION
Trichorhinophalangeal dysplasia 173

REVIEWS

KOLAR J.
Translation of Nosology and Classification
of Genetic Skeletal Disorders – 2010
Revision&. Am J Med Genet A.
2011 May; 155A(5): 943-968 177

PARIZKOVA J.
Physical activity and body
composition 205

ORIGINAL PAPERS

KOCOUREK R., HLAVACEK P., GOGELA J.,
JURICKA M., ODENWALD S.
Study of absorption energy of the soft
insoles for sport shoes 217

CULIK J.
Simulation in medicine 224

SCHINDLEROVÁ N., FOLTÝNOVÁ B., HLAVÁČEK P., STAŇKOVÁ C. Základní antropometrické znaky nohou gerontů v České republice 231	SCHINDLEROVÁ N., FOLTÝNOVÁ B., HLAVÁČEK P., STAŇKOVÁ C. The Basic Anthropometric Characteristics of the Feet in Geronts in the Czech Republic 231
KASUISTIKY	
MAŘÍK I., ŠORMOVÁ L., ZEMKOVÁ D., KUKLÍK M., Povýšil C. Enchondromatóza a Maffuciho syndrom – diagnostika a symptomatické léčení závažných deformit DK 239	MARIK I., SORMOVA L., ZEMKOVA D., KUKLIK M., Povysil C. Enchondromatosis and Maffuci syndrome - diagnostics and symptomatic treatment of severe leg deformities 239
ZPRÁVY	
KARSKI T., KĘDZIERSKI Z., BARTOSZCZYK A., JABŁOŃSKI M., KARSKI J., SŁOWIŃSKA B., KALISZ A. History of orthopaedics in Lublin. Founding of the Orthopaedic Department of Medical University in 1954. Problems, the team, didactics, clinic and research aim in the years 1954–2012 256	KARSKI T., KĘDZIERSKI Z., BARTOSZCZYK A., JABŁOŃSKI M., KARSKI J., SŁOWIŃSKA B., KALISZ A. History of orthopaedics in Lublin. Founding of the Orthopaedic Department of Medical University in 1954. Problems, the team, didactics, clinic and research aim in the years 1954–2012 256
Diskuse k publikované recenzované práci – „Monitorování „jemných“ pohybů pacienta na lůžku? 280	Discussion about published paper „Monitoring „fine“ movements of patient on the bed? 280
Informace o Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP 282	Membership application of The Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ 283
Přihláška řádného člena SPT 283	Information on the Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ 284
SMĚRNICE AUTORŮM 286	INSTRUCTIONS FOR AUTHORS ... 288

Oznámení úmrtí

MUDr. Jindřiška Galliová 291

Prof. MUDr. Jaroslav Masopust, DrSc. 292

OBSAH ROČNÍKU 2011 294

OBSAH ROČNÍKU 2012 300

SUPPLEMENTUMThe 14th Prague-Lublin-Sydney
Symposium: Highlights in orthopaedics,
anthropology and human biomechanics,
September 16–23, 2012, Rehabilitation
Centre Sophia-Bryza in Sarbinowo,
Poland 131**Obituary**

Jindriska Galliova, MD 291

Professor

MUDr. Jaroslav Masopust, MD, DSc. . 292

CONTENTS OF VOLUME 2011 297

CONTENTS OF VOLUME 2012 302

SUPPLEMENTUMThe 14th Prague-Lublin-Sydney
Symposium: Highlights in orthopaedics,
anthropology and human biomechanics,
September 16–23, 2012, Rehabilitation
Centre Sophia-Bryza in Sarbinowo,
Poland 131

SLOVO ČTENÁŘŮM • A WORD TO READERS

Vážení čtenáři, autoři a inzerenti,

děkujeme za Vaši pomoc při tvorbě mezioborového odborného recenzovaného časopisu „*Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii*“.

Dostává se Vám do rukou dvojčíslo časopisu 3–4/2012, kde kromě odborných a vědeckých referátů je uvedena historie ortopedie v Lublinu v letech 1954–2012 zásluhou pana profesora Tomasze Karskiho, MD, PhD, emeritního přednosti the Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department of the Medical University in Lublin. V suplementu časopisu jsou publikována abstrakta sdělení z The 14th Prague-Lublin-Sydney Symposia: Highlights in orthopaedics, anthropology and human biomechanics, které je organizováno v tomto roce ve spolupráci s panem profesorem Karskim, MD, PhD ve dnech 16.–23. 9. 2012 v Sarbinowu v Polsku (Rehabilitation Centre Sophia-Bryza).

Informace o odborných akcích Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP a Odborné společnosti ortopedicko-protetické ČLS JEP jsou dostupné na webovém doméně Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP www.pojivo.cz, kterou úspěšně vede a v tomto roce inovoval pan Ing. Alexander Lichý. V záložce Info/Pohybové ústrojí/Archivní čísla ke stažení jsou dostupná jednotlivá čísla a dvojčísla časopisu (včetně Suplement) od roku 1997 do roku 2012 ve formátu PDF.

Jako v dřívějších letech je předmětem a hlavním posláním časopisu publikovat práce vycházející z výzkumu pojivových tkání, práce orientované na biochemickou, morfologickou, genetickou a molekulární diagnostiku a kostní metabolismus chorob genetických i získaných vad pohybového ústrojí. Dále práce klinické, týkající se symptomatické léčby metabolických kostních chorob, osteoporózy, sekundární osteoporózy, osteo/spondyloartrózy, kostních dysplazií, končetinových anomalií, dysmorfických vad pohybového aparátu a genetických syndromů, ale i jiných chorob, které ve svých důsledcích negativně ovlivňují pohybové ústrojí v průběhu lidského života. Pozornost patří pracím z oblasti biomechaniky, neuroadaptivním změnám skeletu, řízené remodelaci pojivových tkání v závislosti na léčebných metodách (kalciotropní léky, rehabilitace, ortoticko-protetické a operační léčení), studiím muskuloskeletálních a neuronálních interakcí, v neposlední řadě sdělením antropologickým, paleopatologickým a pod. Významné jsou především interdisciplinárně zaměřené práce. V anglickém jazyce jsou publikována sdělení zahraničních, ale i našich autorů. Žádaným doplněním obsahu časopisu jsou zprávy ze sjezdů a konferencí. V rubrice zprávy zveřejňujeme oznámení o životním výročí členů RR časopisu, SPT ČLS JEP a významných osobností, sdělení o prioritních pozorováních, ze studijních a poznávacích cest aj.

Dne 26. března 2012 v plné duševní svěžesti opustila tento svět v nedožitém věku 99 let paní MUDr. Jindřiška Galliová. Vzpomínky z jejího bohatého profesního života byly publikovány v časopise Pohybové ústrojí (ročník 18, 2011, 107–124) z popudu doc. MUDr. I. Maříka, CSc., který s prof. MUDr. R. Kubátem, DrSc. v roce 1981 rozpoznal

u nás první případ BCG gonitidy u 3letého chlapce očkovánoho tehdejší sovětskou BCG vakcínou.

Dne 23. července 2012 navždy odešel pan prof. MUDr. Jaroslav Masopust, DrSc., čestný člen Společnosti pro pojivové tkáně ČSL JEP, který se v roce 2004 zasloužil o transformaci Společnosti pro výzkum a využití pojivových tkání (založenou a vedenou 12 let panem prof. MUDr. Milanem Adamem, DrSc.) v dnešní Společnost. V roce 2009 při příležitosti jeho 80. životního výročí byl naší Společnosti oceněn Medailí za zásluhy o rozvoj vědy. Pan prof. Masopust byl jednou z klíčových osobností nejen biochemie, ale i 2. lékařské fakulty Karlovy Univerzity. Naposledy se s námi podělil o své životní zkušenosti a vědomosti hodinovou přednáškou na téma „Obezita jako nemoc“ přednesenou při zahájení 17. Kubátova podologického dne (Lékařský dům, 2. 3.-3. 3. 2012, www.pojivo.cz).

Jako každoročně uvádíme směrnice pro autory příspěvků, kterým věnujte prosím náležitou pozornost při přípravě Vašich vědeckých sdělení.

Časopis PÚ byl v roce 2008 zařazen Radou pro výzkum, vývoj a inovace vlády ČR na Seznam recenzovaných neimpaktovaných periodik vydávaných v České republice a je uveden v tomto Seznamu i po aktualizaci provedené v roce 2010 (po revizi 2 dvojčísel PÚ vydaných v roce 2009).

Souhrny prací publikovaných v časopisu jsou excerptovány v EMBASE / Excerpta Medica (od r. 1994) a v Bibliographia medica Čechoslovaca (od r. 2010).

K prosazení časopisu Pohybové ústrojí mezinárodně je velmi významné citovat práce uveřejněné v časopisu v příspěvcích posílaných do zahraničních časopisů. Pro zvýšení úrovně časopisu PÚ je nezbytné získávat původní kvalitní práce. Původní práce a kasuistiky doporučujeme publikovat v angličtině s cílem zvýšit zájem o naš časopis v odborném světě. Souhrny původních prací doporučujeme psát co nejvíce, strukturovaně česky a anglicky (objectives, methods, results and discussion), s klíčovými slovy.

Těšíme se na Vaši tvůrčí spolupráci během roku 2012.

Redakční rada



OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ ČASOPISU DEMONSTRUJE

TITLE PICTURE DEMONSTRATES

Obrázek na titulní straně časopisu demonstriuje charakteristické rentgenologické projevy **Tricho-rhino-falangeálního syndromu, typ 1 (TRPS 1, MIM 190350)**, na základě kterých lze s jistotou potvrdit genetickou diagnózu (stejně jako např. u achondroplazie nebo spondylometafyzární dysplazie, typ Kozlowski). Určení správné diagnózy již v batolecím a předškolním věku je významné nejen pro prognózu, ale zabrání dalšímu finančně nákladnému vyšetřování.

Na obrázku jsou zobrazeny patognomonicky významné rentgenologické změny na snímcích rukou a kyčlí matky a syna a jedné nepříbuzných mladé ženy. Diagnóza pacientů byla stanovena nebo potvrzena v Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu v Praze, kde jsou dlouhodobě sledováni.

Ruka

Na obrázku dole a uprostřed jsou RTG snímkы levé ruky probanda ve věku 7, 10 a 14 let, které ukazují typické konické epifýzy (Giedion typ 12) i slonovinové epifýzy na distálních článcích 1.–4. prstu (snímek ve věku 7 a 10 let), nápadný je zkrat středních článků zvláště 2.–4. prstu a jejich desaxace v úrovni PIP kloubů (důsledek deformit a předčasné fúze konických epifýz). Dále zkrat 2., 3. a 5. paprsku, na kterém se podílí významně i předčasná fúze distálních epifýz metakarpů. V pravém dolním rohu je RTG snímek levé ruky jeho matky ve věku 24 let se zkratem 2. a 5. paprsku a desaxací v úrovni PIP kloubu 3. a 4. prstu. (biomechanická příčina zkratu a desaxací je stejná jako u jejího syna). V pravém horním rohu je snímek RTG levé ruky nepříbuzné pacientky ve věku 24 let, kde je mírné zkrácení středních článků 2., 3. a 5. prstu a málo vyjádřená desaxace 2. a 3. prstu v úrovni PIP kloubu.

Kyčelní kloub

Na obrázku vlevo jsou snímkы pravého kyčelního kloubu v AP a axiální projekci probanda ve věku 7 a 18 let. Na snímku

v 7 letech jsou acetabulum a hlavice relativně velké, acetabulum je strmější, hlavice mírně oploštělá, krček krátký varosní. Epifýza hlavice je plochá a fragmentovaná, V 18letech v obou projekcích je acetabulum mělké a strmé, hlavice je velká a plochá, hřibovitého tvaru se zobákovitým protažením mediálně.

Nahoře uprostřed jsou pravé kyčelní klouby matky probanda a nepříbuzné pacientky ve věku 24 let. Na obou jsou známky pokročilé koxartrózy. Na snímku uprostřed u matky probanda je výrazně zúžená kloubní štěrbina, protruse acetabula do pánev a okrajové osteofity na hlavici. Pokročilá koxartróza a obtíže pacientky byly indikací k nahradě kyčelních kloubů totální endoprotezou již po 40. roce věku.

Rentgenologická diagnostika TRPS-1 je možná již v prvních letech života. Hlavní RTG příznaky jsou zkrácení jedné nebo více falang anebo metakarpů. Charakteristická je epifyzární dysplazie postižených dlouhých kostí s konickými epifýzami (Giedion typ 12), předčasná fúze epifýz a slonovinové epifýzy na distálních článcích prstů rukou. Epifýzy hlavic femurů jsou malé, někdy se vyvíjí morbus pseudo-Perthes, krčky femurů bývají varosní (pozorová-

ní autora) a vzniká předčasná koxartróza. Distantní epifýza femuru bývá mírně oploštělá. U novorozenců se typické RTG změny nejistí. Určení diagnózy radiologickým vyšetřením je možné u dětí i dospělých při současném zhodnocení klinického nálezu.

K typickým klinickým projevům patří krátká postava, řídké, pomalu rostoucí jemné vlasy, předčasné prořídnutí vlasů v čelní krajině, řídké obočí zevně, někdy tenké a křehké nehty. Prominující bambulovitý nos, dlouhé a široké filtrum, úzký horní ret, někdy odstávající uši, nadpočetné zuby a retrognacie. Brachydaktylie jednoho nebo více prstů, otok mezičlánkových kloubů s nebo bez distální osové deviace postižených prstů.

Diferenciální diagnóza. Podobné RTG změny skeletu jsou u tricho-rhino-phalangeálního syndromu, typ 2 (TRPS-2), který se ale odlišuje přítomností mnohočetných kartilaginosních exostóz a mentálním defektem. U Albrightovy osteodystrofie a akrodysostózy jsou metakarpy a falangi obvykle kratší a širší než u TRPS-1 a epifyzární změny jsou odlišné. Thiemannova

Title picture demonstrates **Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome, Type I (TRPS-1, MIM 190350)**. This disorder is important for the radiologists because of distinctive radiographic findings usually in first years of life. On the basis of these findings the genetic diagnosis can be definitely confirmed (identically as e.g. at Achondroplasia or Spondylometaphyseal Dysplasia, Kozlowski type). Determination of genetic diagnosis in first years of life is important not only for prognosis but prevent next financially expensive examination.

At the title picture are shown pathognomonic skeletal changes at X-rays of the hands and hip joints of a mother and son and two affected unrelated women.

The major clinical findings are small stature – the adult height is usually below the tenth centile and may occasionally reach 150 cm in males and 140 cm in females, sparse, slowly growing fine hair, premature frontal balding, sparse eyebrows laterally. Prominent nose with bulbous end, long and wide philtrum, thin upper lip, sometimes prominent ears, supernumerary teeth and retrognathia. Brachydactyly in one or more fingers, swelling of the interphalangeal joints with or without distal axial deviation in affected fingers. Intellectual development and life expectancy are normal.

choroba se manifestuje bolestivým vřetenovitým otokem postižených kloubů. Postižené epifýzy článků prstů jsou nepravidelné denzity, někdy fragmentované. Ostatní syndromy brachydaktylie se liší typem abnormalit prstů a chyběním faciální stigmatizace (vlasy, nos, uši, rty).

Genetický přenos onemocnění je automálně dominantní s významnou variabilitou exprese fenotypu. TRPS-1 je způsoben mutacemi genu TRPS1, které jsou lokalizované na chromosomu 8q24.12. Tento gen kóduje zinek-proužkový transkripční faktor.

Prognóza. Vývoj inteligence u většiny postižených a životní prognóza jsou normální. Faciální dimorfismus a deformity prstů mohou být kosmetickým problémem a indikací k plastickým výkonům. Oploštění a deformace hlavice femuru je příčinou předčasné koxartrózy a je indikací k řešení totální endoprotézou v dospělém nebo středním věku, kdy se často diagnostikuje i osteopenie a osteoporóza (pozn. autora). Výška dospělých je obvykle pod 10. percentilem, zřídka dosáhne 150 cm u mužů a 140 cm u žen.



RTG snímky z archivu Ambulančního centra pro vadu pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7, Praha 3
X-rays from archive of Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus Prague

The major radiographic features are shortening of one or more phalanges and/or metacarpals, characteristic epiphyseal dysplasia of affected tubular bones with cone-shaped epiphyses, Giedion type 12, premature epiphyseal fusion and ivory epiphyses in distal phalanges. Small capital femoral epiphyses are sometimes associated with Perthes-like changes.

Differential diagnosis

The tricho-rhino-phalangeal syndrome, type II, differs by the presence of multiple cartilaginous exostoses and mental deficiency. In Albright osteodystrophy and Acrodysostosis the metacarpals and phalanges are usually shorter and broader than in TRPS-1, and the epiphyseal abnor-

malities are different. Other brachydactyly syndromes differ by the type of digital abnormalities and absence of the facial and hair changes characterizing tricho-rhino-phalangeal dysplasia.

Genetics and molecular pathology

The genetic transmission is autosomal dominant with considerable variability of phenotypic expression. TRPS-1 is caused by mutations of the TRPS1 gene located on chromosome 8q24.12. The gene encodes a zinc-finger transcription factor.

Course and prognosis

Facial and digital abnormalities are rarely handled by plastic and hand sur-

geons. Premature coxarthrosis is sometimes indication for hip arthroplasty in adulthood. Early commencement of osteoporosis should be controlled by densitometric examination (DEXA).

Key words: skeletal dysplasia, Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome, Type I, radiologic diagnosis

REFERENCES

1. MOMENI P, GLÖCKNER G, SCHMIDT O, VON HOLTUM D et al. Mutations in a new gene, encoding a zinc-finger protein, cause tricho-rhino-phalangeal syndrome type I. *Nature Genetics* 24, 2000, p. 71–74.
2. SPRANGER JW, BRILL PW, POZNANSKI A. Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome, Type I. In: *Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development*, 2nd Ed. Oxford, New York: Oxford University Press, 2002, p. 380 –382.
3. TAYBI H, LACHMAN RS. Tricho-Rhino-Phalangeal Dysplasia, Type I. In: *Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias*, 4th ed., St. Louis, Baltimore: Mosby, 1996, p. 943–946.

Author's address

Assoc. Professor Ivo Marik, MD, PhD
Ambulant Centre for Defects of Locomotor
Apparatus
Olšanská 7
130 00 Prague, Czech Republic
E-mail: ambul_centrum@volny.cz

NOSOLOGIE A KLASIFIKACE GENETICKÝCH KOSTNÍCH PORUCH – REVISE 2010 AM J MED GENET A. 2011 MAY; 155A(5): 943-968

TRANSLATION OF NOSOLOGY AND CLASSIFICATION OF GENETIC SKELETAL DISORDERS – 2010 REVISION&. AM J MED GENET A. 2011 MAY; 155A(5): 943-968

PŘEKLAD: KOLÁŘ JAROMÍR

AUTHORS: MATTHEW L. WARMAN¹⁾, VALERIE CORMIER-DAIRE²⁾, CHRISTINE HALL³⁾, DEBORAH KRAKOW^{4, 5)}, RALPH LACHMAN⁴⁾, MARTINE LEMERRER²⁾, GEERT MORTIER⁶⁾, STEFAN MUNDLOS⁷⁾, GEN NISHIMURA⁸⁾, DAVID L. RIMOIN⁴⁾, STEPHEN ROBERTSON⁹⁾, RAVI SAVARIRAYAN¹⁰⁾, DAVID SILLENT¹¹⁾, JUERGEN SPRANGER¹²⁾, SHEILA UNGER^{12, 13)}, BERNHARD ZABEL¹²⁾, AND ANDREA SUPERTI-FURGA^{12, 14)}

- ¹⁾ Orthopaedic Research Laboratories, Department of Orthopaedic Surgery, and the Howard Hughes Medical Institute, Children's Hospital, Boston
- ²⁾ Paris Descartes University, Department of Genetics and INSERM U781, Hôpital Necker Enfants Malades, 75015 Paris, France
- ³⁾ Institute of Child Health, University of London, London, UK
- ⁴⁾ Medical Genetics Institute, Steven Spielberg Building, Cedars-Sinai Medical Center, 8700 Beverly Blvd, PACT 4, Los Angeles, CA 90048
- ⁵⁾ Departments of Orthopaedic Surgery and Human Genetics, UCLA, 615 Charles E. Young Drive South, Los Angeles, CA 90048

-
- 6) Department of Medical Genetics, University Hospital of Antwerp, University of Antwerp, Edegem, Belgium
 - 7) Institut für Medizinische Genetik, Charité Universitätsmedizin Berlin, and Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin, Germany
 - 8) Department of Pediatric Imaging, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center, Fuchu, Tokyo, Japan
 - 9) Department of Paediatrics and Child Health, Dunedin School of Medicine, Otago University, Dunedin, New Zealand
 - 10) Murdoch Children's Research Institute, Royal Children's Hospital, and Department of Paediatrics, University of Melbourne, Victoria, Australia, 3052
 - 11) Discipline of Genetic Medicine, The Children's Hospital at Westmead Clinical School, The University of Sydney, Westmead, Australia 2145
 - 12) Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, Freiburg University Hospital, University of Freiburg, 79106 Freiburg, Germany
 - 13) Medical Genetics Service, University of Lausanne, CHUV - Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, 1011 Lausanne, Switzerland
 - 14) Department of Pediatrics, University of Lausanne, CHUV - Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, 1011 Lausanne, Switzerland

ABSTRAKT

Genetické poruchy, postihující kostní systém nastávají odchylkami komplikovaných dějů kosterního vývoje, růstu a homeostázy a svou pestrostí zůstávají diagnostickou výzvou. Nosologie a klasifikace genetických kostních poruch podává přehled uznaných diagnostických jednotek a skupin podle klinických a radiologických projevů a molekulární patogenezy. Jejím záměrem je, poskytnout genetickým, pediatrickým a radiologickým oborům seznam uznaných genetických poruch, jež by usnadnila diagnostiku jednotlivých případů a vyhranění nových poruch při přemostování kontaktů mezi kliniky a vědci, pracujícími na poli kostní biologie.

Do revize roku 2010 bylo zařazeno 456 jednotek, rozložených do 40 skupin, definovaných molekulárními, biochemickými a radiologickými hledisky. Z těchto stavů bylo 316 spojeno s mutacemi jednoho nebo více z 226 různých genů, v rozmezí „běžných“, opakujících se mutací až po jakési „soukromé“, jež byly nalezeny v jednotlivých rodinách, nebo u jednotlivců. Nosologie je proto hybridem, zahrnujícím seznam klinicky definovaných chorob, čekajících na molekulární vysvětlení a záznamem v databázi, komentujícím spektrum změn, jež jsou vyvolány mutací daného genu.

Nosologie by měla být užitečná pro diagnostiku nemocných s geneticky podmíněnými kosterními poruchami, zejména v očekávání přívalu informací, jež poskytnou nové technologie k definování klinických jednotek a nových poruch a v tom, že poskytne přehled už zavedených nosologických jednotek; vědeckým pracovníkům pak tím, že informuje o klinických korelacích genů, proteinů a dějů, odehrávajících se v kostní biologii.

ÚVOD

V šedesátých letech 20. století se hromadily doklady o tom, že genetické poruchy kostry jsou klinicky a geneticky různorodé, což podnitoilo skupinu mezinárodních odborníků k přípravě dokumentu, jímž by se dosáhl souhlas v nomenklatuře, jež byla nazvana „Constitutional (or Intrinsic) Disorders of Bone“ (1970, 1971a, 1971b, 1971c, 1971d; McKusick a Sčoty 1971). Záměrem „Nomenklatury“ bylo sdružit radiology, klinické genetiky a pediatry, aby souhlasili s pojmenováním a klasifikací kostních poruch, syndromů a metabolických chorob, které byly nedávno popsány. Revise byla připravena v roce 1977, 1983, 1992 a 1997 (1978, 1979; Rimoin 1979, 1983; Spranger 1992, 1998; Lachman 1998). Po ustavení International Skeletal Dysplasia Society (ISDS) v r. 1999 a aby bylo možné se vypořádat s lavinou nově přibývajících informací byla v rámci ISDS pověřena komise expertů provedením revize Nosologie (2001 a 2006) (Hall 2002; Superti-Furga a Unger 2007).

METODY

Nosologická skupina ISDS se sešla v srpnu 2009. Dosáhlo se souhlasu se změnami, které byly učineny v kategorizaci skupin chorob a začlenění jednotlivých poruch do nich. Po zasedání byly послány cirkuláře návrhů se snahou, dostat infor-

mace o novinkách do zasedání v říjnu 2010. Proti předešlé revizi nedoznala nové změny kriteria užívaná pro zařazení jednotlivých poruch, tyto byly:

1. Podstatné postižení kostry, odpovídající definici kostních dysplazií, metabolických kostních odchylek, dysostóz a kostních malformací a/nebo redukčních syndromů,
2. Publikace a/nebo uvedení v seznamu MIM (což značí, že pozorování nemá být dříve uveřejněna, než budou zásadně oponována a nabudou status v Nosologii a tím dosáhnou publikační status,
3. Třetí genetické baze se musí opírat o rodokmen, nebo být vysoce pravděpodobná z homogenity fenotypu v rodinách, jež nejsou příbuzné,
4. Nosologická autonomie musí být potvrzena molekulární nebo vazebnou analýzou a/nebo přítomností diagnostických charakteristických rysů a nálezy u mnoha jedinců nebo rodin.

VÝSLEDKY

Do nosologie bylo zařazeno 456 různých stavů, vyčleněných do 40 skupin, definovaných hledisky molekulárními, biochemickými a/nebo radiologickými. Z těchto stavů 316 (podle revize z r. 2006 pak 215) bylo spojeno s jedním nebo více než 226 (podle revize 2006 pak 140) různý-

mi geny. Výsledky jsou uvedeny v tabulce č. 1. Skuina poruch se známou molekulární poruchou byla předřazena před ony, kde je porucha známa méně, nicméně byly ponechány při sobě variety též poruchy. Ve srovnání s verzí 2006 došlo k další změně v uspořádání skupin. Byly utvořeny dvě nové skupiny, opírající se o běžněji postižené molekuly nebo biochemické cesty (skupina TRPV4 a skupina Aggrecanová). Skupina TRPV4 zahrnuje relativně běžné poruchy a tvoří nové spektrum prototypů, sahajících od mírných až po letální. Aggrecan je jednou z důležitých molekul struktury chrupavky a nemělo by být překvapením, kdyby více chorob našlo své zařazení do této skupiny v budoucnosti. Skupiny 1 až 8 jsou opřeny o běžné fundamentální geny nebo patologické děje.

Skupiny 9–17 se opírají o lokalizaci radiologických odchylek ve specifických kostních strukturách (obratle, epifýzy, metafýzy, diafýzy nebo jejich kombinace) nebo postiženého segmentu (rhino, meso nebo acro). Skupiny 18–20 jsou definovány makroskopickými hledisky v kombinaci s klinickými projevy (ohyby kostí, štíhlé kosti, přítomnost mnohotných luxací). Skupiny 21 až 25 a 28 berou v úvahu projevy mineralizace (zvýšená nebo snížená kostní denzita, různorodá mineralizace, tečkovitost, osteolyza). Skupina 27 zahrnuje skupinu lysozomálních poruch s postižením kostry. Skupina 29 s tak zvaným abnormálním vývojem (dříve „anarchickým“) kostních složek, jako jsou exostózy, enchondromy a ektopické kalcifikace, je částečně heterogenní a v budoucnosti může vyžadovat revizi, s pomocí nových molekulárních údajů.

Skupina 23 zahrnuje osteopetrózu (OP), její variety a příbuzné stavy a byla rozšířena po definici daných genetických

defektů, biochemických a/nebo histologických rysů variet typů OP, čímž je oprávneno rozdělení „OP fenotypu“ na četné subtypy.

Skupina 25 (osteogenesis imperfekta a skupina snížené kostní hutnosti) byla předmětem zvláštní pozornosti. Klasifikace dle Sillence, jež byla uveřejněna před 30 lety, zajistila prvu systemickou klasifikaci a vybudovala vztahy mezi formami dědičnosti jednotlivých klinických typů (Sillence a Rimoin 1978; Sillence a ost. 1979a, Silence a ost. 1979b). V současnosti byla odhalena překvapivě složitá komplexnost genetiky molekulárních základů OI a současně se zřetelně dokumentovala variabilita fenotypů, vycházející z jednotlivých míst. Jevila se proto neudržitelná snaha pokoušet se udržovat tuhé vazby vztahů mezi „Sillencovskými typy“ a jejich molekulárním základem. Byl vysloven souhlas se zachováním klasifikace dle Silence jako prototypové a obecně přijatelné cesty ke klasifikaci stupně a závažnosti u OI; a oprostit klasifikaci Sillence z jakékoli přímé molekulární spojitosti. Proto byl vydán separátně seznam genů, které mohou vyvolat OI. Proliferace „typů OI“ k objasnění jednotlivých genů separátne, tak jak ji obhajovali někteří účastníci sezení, je více zavádějící, než prospěšná v klinické praxi.

Skupina 26 se dožila identifikace několika nových molekulárních mechanismů, vedoucích k hypofosfatemické křivici.

Do skupiny 29 (Poruchy vývoje kostních složek) byla začleněna neurofibromatóza 1. typu, podle hledisek Stevensonova a jiných, přestože hlavní klinické příznaky NF1 jsou neurologické a kožní, jsou u ní časté kostní změny, jež jsou cenné pro diagnostiku a mají klinický význam (Stevenson a ost. 2007).

Skupina 30 (Syndromy nadměrného vzhrustu s významným postižením kostí) a skupina 31 (Genetické zánětlivé a revmatoidní osteoartropatie) byly doplněny nově. Skupina 30 zahrnuje poruchy, manifestující se jako syndromy nadměrného vzhrustu s významnou kostní složkou, jež je částí diagnostických kriterií pro specifický stav. Jedna afekce byla zavzata pokusně kvůli svým zřetelným kostním projevům (Nishimura a ost. 2004; Schmidt a ost. 2007); tato afekce však zůstává neúplně vyhraněná. Skupina 31 zahrnuje poruchy se zánětlivými rysy a postižením kostry. Vytvoření těchto dvou skupin bylo iniciováno častým překrýváním těchto diagnostických stavů s primárními kosterními chorobami, jakož i identifikací genetické baze těchto chorob v nedávných letech, což umožnilo přesnější definování fenotypů.

Skupiny 32 až 40 jsou nakonec určeny dysostozám a řídí se rovněž anatomickými hledisky (lebeční klenba, obličej, axiální kostra, končetiny) s přídatnými hledisky, která respektují principy embryonálního vývoje, jako je zkrácení končetiny nebo hypoplazie (proximo-distální růst) oproti terminální diferenciaci, tvarování prstů a utváření kloubů. V těchto skupinách významně narostl počet jednotek s identifikovaným molekulárním základem a ukaže se, že jejich heterogenita bude ještě větší než dosud.

Vypuštěna byla jediná skupina Brachyvolemií (dříve skupina 13). Po začlenění skupiny dominantní brachyvolemie do skupiny TRPV4 byla zařazena nadpočetná zbývající skupina stavů s krátkým trupem do skupiny SED.

DISKUSE

Proč „skupiny“?

Určení jednotlivých poruch do skupin se dělo od prvého znění „Nomenklatury“. V oné době omezených biochemických a molekulárních znalostí, jež byly k dispozici, odráželo vytváření skupin mínění, že choroby s podobnými fenotypickými rysy (např. dysostosis multiplex) by mohly být vyvolány poruchami podobných metabolických dějů nebo genetické sítě (v případě dysostosis multiplex degradace lysozomů). Tento směr byl potvrzen nálezem biochemicky příbuzných skupin, jako jsou poruchy mineralizace nebo lysozomální poruchy a genetických rodin, jako je rodina kolagenu 2, rodina FGFR3 a rodina DTDST. Sdružování chorob do skupin je nezbytností, ježto naprostý počet zařazených chorob může být diagnostikován a diferenciálně diagnosticky rozlišen podle hlavního fenotypického nálezu, kupř. u mesomelické dysplasie nebo chondrodysplasia punctata. Některé skupiny jsou nadále charakterizovány hlavními rentgenologickými projevy při postižení určitého anatomického místa. Navíc, nosologická komise uznává, že některí čtenáři nemusí souhlasit s naším zařazením klinické jednotky do dané skupiny, jestliže se stejně tak hodí do skupiny jiné.

Jaká klasifikační kriteria je vhodné používat?

Kritika předešlých verzí „Nosologie“ se soustředila na její „hybridní“ charakter v tom, že se nedrží jednoho systémového přístupu, ať už klinického nebo molekulárního. Takové hybridní pojetí je dáno rozšifrováním základů kostních cho-

rob; poruchy se nejprve klasifikují podle podobnosti fenotypu a tak, jak se postupně objasňovala jejich povaha molekulární mohly být reklassifikovány podle určitého genu nebo patologické cesty, která se ukázala být nenormální. Hlavním záměrem „Nosologie“ je sestavit seznam odkazů a až na druhém místě je napomoci procesu diagnostiky. Musí proto koexistovat s větším počtem klasifikací odlišných, které se opírají při diagnostice o přístup klinický nebo radiologický, nebo o změny molekulární a dějové. Podle toho, jak se publikují stále nové prameny na webu, může překrytí s jinými klasifikacemi a databázemi usnadňovat jejich souběžné využití.

Ačkoliv se dbalo o to, aby byla kriteria začleněna uniformně, existují odchylinky bez ověřených defektů molekulárních nebo biochemických, u nichž se jeví hlediska jejich zařazení do definovaných jednotek poněkud neodůvodněná. Pro tento druh poruch je diskuse v komisi Nosologie velmi zásadní, protože v ní lze harmonizovat jednotlivá mínění a pokud to je nutné, lze je opravit kolektivní expertizou. Kromě toho existují poruchy, které neodpovídají našim hlediskům k začlenění a to ve většině případů proto, že pozorování je příliš málo, nebo proto, že některé znaky jim chybí, aby byly rozlišitelné proti jiným poruchám a přitom jsou zařazeny v MIM. Je pravděpodobné, že hlediska přídatná nebo poznání specifického molekulárního základu bude umožňovat v budoucnosti začlenění těchto poruch buďto do samostatných jednotek nebo jako „variet“ stavů již existujících.

Dysplazie proti dysostózám

Dysostózy jsou poruchy, postihující jednotlivé kosti, nebo jejich skupiny, což je odlišné proti „dysplaziím“, které se často

odvíjejí z defektů strukturálních proteinů, metabolických procesů nebo regulace růstových chrupavek; dysostózy často vznikají z embryonálních morfogenetických defektů a jsou proto intimněji příbuzné se syndromy mnohotných malformací. Od doby prvotního začlenění dysostóz (resp. znova začlenění, protože v prvních třech versích byly dysostózy uvedeny – pozn. překladatele) do revize z r. 2001, vzrostl počet dysostóz začleněných do Nosologie velmi významně. Současná revize zahrnuje ještě větší počet dysostóz následkem pokroků, kterých se dosáhlo v objasnění jejich molekulárního základu. Vazby mezi kostními dysplaziemi a dysostózami, metabolickými a molekulárními poruchami a syndromy mnohotných vrozených anomalií se stávají stále neostřejšími a proces jejich rozlišení vyžaduje více znalostí, přesahujících do okrsků těchto subspecializací; skupina kranio-frontonazálních vad a syndrom Franck det Haar se zde dají vzpomenout jako příklad. Katalog MIM obsahuje mnohem více jednotek, jako jsou syndromy početných malformací, které zahrnují některé stupně, v nichž jsou kosterní složky nápadně a/nebo pro diagnózu podstatné.

OMIM A NOSOLOGIE

Protože koexistence paralelních databází je důležitá, byl revidován vztah mezi nosologií a databází OMIM. Obsáhlější charakter souboru dat a jejich náplně v MIM a odlišná povaha procesu její revize může vyústít v rozdílnosti mezi začleněním nosologických jednotek a jejich pojmenováním. MIM je všeobecně přístupná k více apozicím, kdežto Nosologie se pokouší držet jednotky ve větším souboru tím, že je shrnuje do skupin a vypouští z nich ty, které byly

přiřazeny mezi jiné. Probíhají pokusy jak MIM a Nosologii harmonizovat.

VÝHLED

Rostoucí dostupnost masivních paralelních řazení a nových řadicích technologií nejspíše povede k identifikaci nových chorobu vyvolávajících genů, ale také k novým fenotypům, spojeným s mutacemi genů, které už byly přiřazeny k jiným fenotypům. V blízké budoucnosti může katalog kostních fenotypů, podložených geneticky, narůst do tak velkých rozměrů, že překročí rámec zámeru Nosologie tak, jak jej v současnosti pojímáme a Nosologie se změní v anotovanou databází.

V takovém případě opakováné revize Nosologie, jak lze doufat, upravily cestu stanovením standardů pro poznání a definici kostních fenotypů. Minulá znění Nosologie byla přeložena do mnoha jazyků a našly své cesty do mnoha monografií a učebnic pediatrie a genetiky. V současnosti může Nosologie pomoci klinikovi, který usiluje o diagnózu už tím, že vypracovala jednoduchý seznam poruch, sestavený podle hlavních projevů. Nosologie umožňuje rychlou informaci o možných diferenciálních diagnózách u daného případu. Jako seznam poruch, uznávaných v současnosti, který byl sestaven znalci, snad přestavuje Nosologie standard, s kterým má být porovnána pravděpodobná „nová porucha“. Nosologie také představuje katalog genů, podílejících se na vývoji a homeostáze kostry, který může být užitečný pro všechny, kdo pracují na poli kostní patologie i medicíně.

OCENĚNÍ A UZNÁNÍ

M.L.W., výzkumnému pracovníkovi a Howard Hughes Medical Institute a A.S.F a podpoře Leonards Foundation (Lausanne, Švýcarsko) a Faculté de Biologie et Medicine Lausanne University.

CITACE LITERATURY

1. International nomenclature of constitutional diseases of bones. Ann Radiol (Paris). 1970; 13(7):455–64. [PubMed: 5449618]
2. A nomenclature for constitutional (intrinsic) diseases of bones. J Pediatr. 1971a; 78(1):177–9.
3. International nomenclature of constitutional bone diseases. Constitutional bone diseases without known pathogenesis. Arch Fr Pediatr. 1971b; 28(5):553–7.
4. Nomenclature for constitutional (intrinsic) diseases of bones. Pediatrics. 1971c; 47(2):431–4.
5. Nomenclature for the constitutional (intrinsic) diseases of bone. Radiology. 1971d; 99(3):699–702.
6. International nomenclature of constitutional diseases of bone. Revision–May, 1977. J Pediatr. 1978; 93(4):614–6. [PubMed: 702238]
7. International nomenclature of Constitutional Diseases of bone: revision–May 1977. Am J Med Genet. 1979; 3(1):21–6. [PubMed: 474615]
8. International Nomenclature of Constitutional Diseases of Bone. Revision, May, 1983. Ann Radiol (Paris). 1983; 26(6):457–62. [PubMed: 6651181]
9. International nomenclature and classification of the osteochondrodysplasias (1997). International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. Am J Med Genet. 1998; 79(5):376–82. [PubMed: 9779805]
10. HALL CM. International nosology and classification of constitutional disorders of bone

- (2001). Am J Med Genet. 2002; 113(1):65–77. [PubMed: 12400068]
- 11.** LACHMAN RS. International nomenclature and classification of the osteochondrodysplasias (1997). Pediatr Radiol. 1998; 28(10):737–44. [PubMed: 9799294]
- 12.** MCKUSICK VA, SCOTT CI. A nomenclature for constitutional disorders of bone. J Bone Joint Surg Am. 1971; 53(5):978–86. [PubMed: 5557608]
- 13.** NISHIMURA G, HASEGAWA T, KINOSHITA E, TANAKA Y, KUROSAWA K, YOSHIMOTO M. Newly recognized syndrome of metaphyseal undermodeling, spondylar dysplasia, and overgrowth: report of two adolescents and a child. Am J Med Genet A. 2004; 128A(2):204–8. [PubMed: 15214018]
- 14.** RIMOIN DL. International nomenclature of constitutional diseases of bone with bibliography. Birth Defects Orig Artic Ser. 1979; 15(10):30 p. [PubMed: 389306]
- 15.** SCHMIDT H, KAMMER B, GRASSER M, ENDERS A, ROST I, KIESS W. Endochondral gigantism: a newly recognized skeletal dysplasia with pre- and postnatal overgrowth and endocrine abnormalities. Am J Med Genet A. 2007; 143A(16):1868–75. [PubMed: 17618504]
- 16.** SILLENCE DO, RIMOIN DL. Classification of osteogenesis imperfect. Lancet. 1978; 1(8072):1041–2. [PubMed: 76956]
- 17.** SILLENCE DO, RIMOIN DL, DANKS DM. Clinical variability in osteogenesis imperfecta-variable expressivity or genetic heterogeneity. Birth Defects Orig Artic Ser. 1979a; 15(5B):113–29. [PubMed: 393318]
- 18.** SILLENCE DO, SENN A, DANKS DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. J Med Genet. 1979b; 16(2):101–16. [PubMed: 458828]
- 19.** SPRANGER J. International classification of osteochondrodysplasias. The International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. Eur J Pediatr. 1992; 151(6):407–15. [PubMed: 1628667]
- 20.** STEVENSON DA, VISKOCHIL DH, CAREY JC. Neurofibromatosis type 1 is a genetic skeletal disorder. Am J Med Genet A. 2007; 143A(17):2082–3. author reply 2084. [PubMed: 17702004]
- 21.** SUPERTI-FURGA A, UNGER S. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2006 revision. Am J Med Genet A. 2007; 143(1):1–18. [PubMed: 17120245]

group/Name of Disorder		Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
1. FGFR3 chondrodyplasia group						
Thaataephoric dysplasia type 1 (TD1)	AD	187600	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Thaataephoric dysplasia type 2 (TD2)	AD	187601	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans (SADDAN)	AD	see 187600	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Achondroplasia	AD	100800	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Hypochondroplasia	AD	146000	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Campodactyly, tall stature and hearing loss syndrome (CATSHL)	AD	187600	4p16.3		<i>FGFR3</i>	FGFR3
Hypochondroplasia-like dysplasia(s)	AD, SP					
See also group 3.3 for craniosynostoses syndromes linked to FGFR3 mutations, as well as LAD1 syndrome in group 3.9 for another FGFR3-related phenotype						
2. Type 2 collagen group and similar disorders						
Achondrogenesis type 2 (ACG2; Langer-Saldino)	AD	200610	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Platyspondylitic dysplasia, Torrance type	AD	151210	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Hypochondroplasia	AD	200610	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Spondyloepiphyseal dysplasia congenital (SEDC)	AD	183900	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Spondyloepiphyseal dysplasia (SEMD) Studwick type	AD	184250	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Kinest dysplasia	AD	156550	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Spondyloepiphyseal dysplasia	AD	271700	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Mild SED with premature onset arthrosis	AD		12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
SED with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia)	AD	609162	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Stickler syndrome type 1	AD	108300	12q13.1		<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen
Stickler-like syndrome(s)						
3. Type III collagen group						
Stickler syndrome type 2	AD	604841	1p21		<i>COL11A1</i>	Type 11 collagen alpha-1 chain
Marshall syndrome	AD	154780	1p21		<i>COL11A1</i>	Type 11 collagen alpha-1 chain
Fibrochondrogenesis	AR	228520	1p21		<i>COL11A1</i>	Type 11 collagen alpha-1 chain
Otospondylomegaphyseal dysplasia (OSMED), recessive type	AR	215150	6p21.3		<i>COL11A2</i>	Type 11 collagen alpha-2 chain

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Osteoponylogenephyseal dysplasia (OSMED), dominant type (Weissenbacher-Zwemmerl syndrome; Stickler syndrome type 3) See also Stickler syndrome type 1 in group 2	AD 	2151.50 	6p21.3 	<i>COL11A2</i> 	Type 11 collagen alpha-2 chain
4. Sulphation disorders group					
Achondrogenesis type 1B (ACGB1)	AR	600972	5q32-33	<i>DIDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter
Atelestogenesis type 2 (AO2)	AR	256050	5q32-33	<i>DIDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter
Distrophyic dysplasia (DTD)	AR	222600	5q32-33	<i>DIDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter
MED, autosomal recessive type (rMED; EDM14)	AR	226900	5q32-33	<i>DIDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter
SEMD, PAPS2 type	AR	603005	10q23-q24	<i>PAPS2</i>	PAPS-Synthetase 2
Chondrodyplasia with congenital joint dislocations, CHST13 type (recessive Larsen syndrome)	AR	608637	10q22.1	<i>CHST3</i>	Carbohydrate sulfotransferase 3; chondroitin 6-sulfotransferase
Ehlers-Danlos syndrome, CHST14 type ("musculo-skeletal variant")	AR	601776	15q14	<i>CHST14</i>	Carbohydrate sulfotransferase 14; dermatan 4-sulfotransferase
See also group 7 and group 26 for other conditions with multiple dislocations.					
5. Perlecan group					
Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker type	AR	224410	1q36-34	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan
Dyssegmental dysplasia, Roland-Destibus type	AR	224400	1q36-34	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan
Schwartz-Jampel syndrome (myotonic chondrodystrophy)	AR	255800	1q36-34	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan
6. Aggrecan group					
SED, Kimberley type	AD	608361	15q26	<i>AGC1</i>	Aggrecan
SEMD, Aggrecan type	AR	612813	15q26	<i>AGC1</i>	Aggrecan
Familial osteochondritis disseccans	AD	165800	15q26	<i>AGC1</i>	Aggrecan
7. Filamin group and related disorders					
Frontomastophyseal dysplasia	XLD	305620	Xq28	<i>FLNA</i>	Filamin A
Osteodysplasty Melnick-Needles	XLD	309350	Xq28	<i>FLNA</i>	Filamin A
Otopalatodigital syndrome type 1 (OPD1)	XLD	311300	Xq28	<i>FLNA</i>	Filamin A
Otopalatodigital syndrome type 2 (OPD2)	XLD	304120	Xq28	<i>FLNA</i>	Filamin A
Terminal ossaceous dysplasia with pigmentary defects (TODPD)	XLD	300244	Xq28	<i>FLNA</i>	Filamin A
Atelestogenesis type 1 (AO1)	AD	108720	3p14.3	<i>FLNB</i>	Filamin B
Atelestogenesis type 3 (AO3)	AD	108721	3p14.3	<i>FLNB</i>	Filamin B
Larsen syndrome (dominant)	AD	150250	3p14.3	<i>FLNB</i>	Filamin B

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	AR	272460	3p14.3	<i>FLNB</i>	Filamin B
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	AR	272460			
Frankel-Hearl syndrome	AR	249420	5q35.1	<i>SH3PYD2B</i>	TKS4
Serpentine fibula - polycystic kidney syndrome (see also group 4 for recessive Larsen syndrome and group 26 for conditions with multiple dislocations)	AD?	600330			
8. TRPV4 group					
Metatropic dysplasia	AD	156530	12q24.1	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4
Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Maroteaux type (Pseudo-Morquio syndrome type 2)	AD	184095	12q24.1	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4
Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Koźłowski type	AD	184252	12q24.1	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4
Brachydysplasia, autosomal dominant type	AD	113500	12q24.1	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4
Familial digital arthrophy with brachydactyly	AD	606835	12q24.1	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4
9. Short-rib dysplasias (with or without polydactyly) group					
Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)	AR	225500	4p16	<i>EVC</i>	EVC gene 1
			4p16	<i>EVC2</i>	EVC gene 2
Short ribs - polydactyly syndrome (SR PS) type 1/3 (Saldino-Noonan/Verna-Naumoff)	AR	263510	11q22.3	<i>DYNC2H1</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain 1
SRPS type 1/3 (Saldino-Noonan/Verna-Naumoff)	AR	263510	3q25.33	<i>IFT780</i>	Intraflagellar transport 80 (homolog of)
SRPS type 1/3 (Saldino-Noonan/Verna-Naumoff)	AR	263510			
SRPS type 2 (Majewski)	AR	263520			
SRPS type 4 (Beemer)	AR	269860			
Oral-facial-digital syndrome type 4 (Mohr-Majewski)	AR	258860			
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	AR	208500	3q25.33	<i>IFT780</i>	intraflagellar transport 80 (homolog of)
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	AR	208500	11q22.3	<i>DYNC2H1</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain 1
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	AR	208500			
Thoracooraryngeal-pelvic dysplasia (Barnes)	AD	187760			
See also paternal LIPD 14 and cerebro-costo-mandibular syndrome					
10. Multiple epiphyseal dysplasia and pseudachondroplasia group					

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Pseudochondroplasia (PSACH)	AD	177170	19p2-13.1	<i>COMP</i>	COMP
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 1 (EDM1)	AD	132400	19p13.1	<i>COMP</i>	COMP
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 2 (EDM2)	AD	600204	1p32-2-33	<i>COL9A2</i>	Collagen 9 alpha-2 chain
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 3 (EDM3)	AD	600969	20q13.3	<i>COL9A3</i>	Collagen 9 alpha-3 chain
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 5 (EDM5)	AD	607078	2p23-24	<i>MATN3</i>	Matriin 3
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 6 (EDM6)	AD	120210	6q13	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain
Multiple epiphyseal dysplasia (MED), other types					
Stickler syndrome, recessive type	AR	120210	6q13	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain
Familial hip dysplasia (Belekes)	AD	142669	4q35		
Multiple epiphyseal dysplasia with microcephaly and nystagmus (Lowry-Wood)	AR	226960			
See also Multiple Epiphyseal Dysplasia, recessive type (MED; EDM4) in subchapter disorders (group 4). Familial osteochondritis disseccans in the Aegean group, as well as ASPED in the Acromelic group					
11. Metaphyseal dysplasias					
Metaphyseal dysplasia, Schmid type (MCDS)	AD	156500	6q21-22.3	<i>COL10A1</i>	Collagen 10 alpha-1 chain
Cartilage-hair hypoplasia (CHH; metaphyseal dysplasia, McKusick type)	AR	250250	9p13	<i>RMRP</i>	RNA component of RNase H
Metaphyseal dysplasia, Jansen type	AD	156400	3p22-21.1	<i>PTHR1</i>	PTH/PTHrP receptor 1
Eiken dysplasia	AR	600002	3p22-21.1	<i>PTHR1</i>	PTH/PTHrP receptor 1
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia (Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, SDDS)	AR	260400	7q11	<i>SBDS</i>	SBDS protein
Metaphyseal anadysplasia type 1	AD, AR	309645	11q22.2	<i>MMP13</i>	Matrix metalloproteinase 13
Metaphyseal anadysplasia type 2	AR		20q13.12	<i>MMP9</i>	Matrix metalloproteinase 9
Metaphyseal dysplasia, Spahr type	AR	250400			
Metaphyseal acrocyphodysplasia (various types)	AR	250215			
Genochondromatosis (type 1/type 2)	AD/SP	137360			
Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria	AR/SP	see 271550			
12. Spondylometaphyseal dysplasias (SMD)					
Spondylenchondrodyplasia (SPENCD)	AR	271550	19p13.2	<i>ACPS</i>	Tartrate-resistant acid phosphatase (TRAP)
Odontochondrodyplasia (ODCD)	AR	184260			
Spondylometaphyseal dysplasia, Sutcliffe type or corner fractures type	AD	184255			
SMD with severe genu valgum	AD	184253			

group/Name of Disorder	Inheritance	IMM No.	Locus	Gene	Protein
SMD with cone-rod dystrophy	AR	608940			
SMD with retinal degeneration, axial type	AR	602271			
Dyspondyloenchondroplasia	SP				
Chiro-spondyloenchondromatosis	SP				
See also SMD Kozlowski (group TRPV4) disorders in group 11 as well as SMD Sedgahian type in group 12; there are many individual reports of SMD variants.					
13. Spondylo-epi-/meta-/epiphyseal dysplasia (SE(MD))					
Digge-Melchior-Claussen dysplasia (DMC)	AR	223800	18q12.2-21.1	DYM	Dymecelin
Immuno-ossous dysplasia (Schinke)	AR	242900	2q34-36	SMARCAL1	SWI/SNF-related regulator of chromatin subfamily A-like protein 1
SED, Wolcott-Rallison type	AR	226980	2p12	EIF2AK3	Translation initiation factor 2-alpha kinase-3
SEMD, Matrilin type	AR	608728	2p23-1p24	MATN3	Matrilin 3
SEMD, short limb – abnormal calcification type	AR	271665	1q23	DDR2	Discoidin domain receptor family, member 2
SED tarda, X-linked (SED-XL)	XLR	313400	Xp22	SEDL	Sedlin
Spondylo-megaphyseal-metaphyseal dysplasia (SMMD)	AR	613330	4p16.1	NKX3-2	NK3 Homeobox 2
Spondylosplastic Ehlers-Danlos syndrome	AR	612350	11p11.2	SLC39A13	Zinc transporter ZIP13
SPONASTRIME dysplasia	AR	271510			
SEMD with joint laxity (SE(MD-JL) leprodystrophic or Hall type	AD	603546			
SEMD with joint laxity (SE(MD-JL) Brighton type	AR	271640			
Platypondyly (brachyolmia) with amelogenesis imperfecta	AR	601216			
Late onset SED, autosomal recessive type	AR	609223			
Brachyolmia, Hoback and Toledo types	AR	271530, 271630			
See also Brachyolmia (group 8), Ophismodysplasia (group 14), SEMDs (group 11), mucopolysaccharidosis type 4 (Morgagni syndrome) and other conditions in group 26, as well as PPRD (SED with progressive arthropathy) in group 31					
14. Severe spondylo-/spondyloepiphyseal dysplasias					
Achondrogenesis type 1A (ACG1A)	AR	200600	14q22.12	TRIP11	Cog-n-interubule-associated protein, 210-KD; GMAP210
Schneckenbecken dysplasia	AR	269250	1p31.3	SLC35D1	solute carrier family 35 member D1 ; UDP-glucuronic acid/UDP-N-acetylglucosamine dual transporter
Spondyloepiphyseal dysplasia, Sedgahian type	AR	250220			
Severe spondyloepiphyseal dysplasia (SMD Sedgahian-like)	AR	7q11		SBDS	SBDS gene, function still unclear

group/Name of Disorder		Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Opsismodysplasia		AR	258480			
See also: Thanatophoric dysplasia, types 1 and 2 (group 1); ACG2 and Torrance dysplasia (group 2); Fibrochondrogenesis type 3; Achondrogenesis type 1B (ACG1B, group 4) and Metatropic Dysplasia (TRIVD4, group)						
15. Acromelic dysplasias						
Trichorhinophalangeal dysplasia types 1/3	AD	190350	8q24	<i>TRPS1</i>	Zinc finger transcription factor	
Trichorhinophalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	AD	150230	8q24	<i>TRPS1</i> and <i>EXT1</i>	Zinc finger transcription factor and Exostosin 1	
Acrocapitofemoral dysplasia	AR	607778	2q33-q35	<i>IHH</i>	Indian hedgehog	
Cranoectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 1	AR	218330	3q21	<i>IFT122</i>	Intraligellar transport 122 (Chlamydomonas, homolog of)	
Cranoectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 2	AR	613610	2p24.1	<i>WDR35</i>	WD repeat-containing protein 35	
Gelophysis dysplasia	AR	231050	9q34.2	<i>ADAMTSL2</i>	ADAMTS-like protein 2	
Geleophysic dysplasia, other types	AR					
Acromicric dysplasia	AD	102370				
Acrodysostosis	AD	101800				
Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia (ASPED)	AD	105835				
Saldino-Mainzer dysplasia	AR	266920				
See also: Short rib dysplasias group						
16. Acromesomelic dysplasias						
Acromesomelic dysplasia type Maroteaux (AMD)	AR	602875	9p13-12	<i>NPR2</i>	Natriuretic peptide receptor 2	
Grebe dysplasia	AR	200700	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	
Fibular hypoplasia and complex brachydactyly (Du Pan)	AR	228900	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	
Acromesomelic dysplasia with genital anomalies	AR	609441	4q23-24	<i>BMPR1B</i>	Bone morphogenic protein receptor 1B	
Acromesomelic dysplasia, Osebold-Renondini type	AD	112910				
17. Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasias						
Dyschondrosteosis (Leri-Weill)	Pseudo-AD	127300	Xpter-p22.32	<i>SHOX</i>	Short stature - homeobox gene	
Langer type (fibrozygous dyschondrosteosis)	Pseudo-AR	249700	Xpter-p22.32	<i>SHOX</i>	Short stature - homeobox gene	
Omodyplasia	AR	258315	13q31-q32	<i>GPC6</i>	Glycan 6	
Robinow syndrome, recessive type	AR	268310	9q22	<i>ROR2</i>	Receptor tyrosine kinase-like orphan receptor 2	
Robinow syndrome, dominant type	AD	180700				

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Mesomelic dysplasia, Korean type	AD	2q24.32		Duplication in HOXD gene cluster	
Mesomelic dysplasia, Kamtapatra type	AD	156232	2q24.32	Duplications in HOXD gene cluster	
Mesomelic dysplasia, Niemegelt type	AD	163400			
Mesomelic dysplasia, Kozlowski-Reardon type	AR	249710			
Mesomelic dysplasia with acral synostoses (Verloes-David-Pfeiffer type)	AD	600383	8q13	<i>SULF1</i> and <i>SULF2</i> diharcan sulfate 6-O-endosulfatase 1 and solute carrier organic anion transporter family member 3A1	
Mesomelic dysplasia, Savarirayan type (Triangular Tibia-Fibular Aplasia)	SP	605274			
18. Bent bones dysplasias					
Campomelic dysplasia (CD)	AD	114290	17q24.3-25.1	<i>SOX9</i>	SRY-box 9
Slute-Wiedemann dysplasia	AR	601539	5p13.1	<i>LIFR</i>	Leukemia Inhibitory Factor Receptor
Kyphometic dysplasia, several forms		211350			
Bent bones at birth can be seen in a variety of conditions, including osteogenesis imperfecta, Antley-Bixler syndrome, cartilage-hair hypoplasia, Cummings syndrome, hypophosphatasia, dyssegmental dysplasia, ID, ATD, and others					
19. Stenert bone dysplasia group					
3-M syndrome (3M1)	AR	273750	6p21.1	<i>CUL7</i>	Cullin 7
3-M syndrome (3M2)	AR	612921	2q35	<i>OBSL1</i>	Oscarin-like 1
Kenny-Caffey dysplasia type 1	AR	244460	1q42-q43	<i>TBCE</i>	Tubulin-specific chaperone E
Kenny-Caffey dysplasia type 2	AD	127000			
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1/3 (MOPD1)	AR	210710	2q		
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2 (MOPD2; Majewski type)	AR	210720	21q	<i>PCNT2</i>	Pericentrin 2
IMAGE syndrome (intrauterine growth retardation, metaphyseal dysplasia, adrenal hypoplasia, and genital anomalies)	XL/AD	300290			
Osteocraniosynostosis	SP	602361			
Haltermann-Streiff syndrome	AR	234100			
See also Cephalo-athro-digital dysplasia					
20. Dysplasias with multiple joint dislocations					
Desquous dysplasia (with accessory ossification centre in digit 2)	AR	251450	17q25.3	<i>CANT1</i>	
Desquous dysplasia with short metacarpals and elongated phalanges (Kim type)	AR	251450	17q25.3	<i>CANT1</i>	
Desquous dysplasia (other variants with or without accessory ossification centre)	AR				
Pseudodystrophic dysplasia	AR	264180			

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
See also: SED with congenital dislocations, CHST3 type (group 4); Achondroplasia type 3 and Larsen syndrome (group 6); SEMDs with joint laxity (group 11)					
21. Chondrodysplasia punctata (CDP) group					
CDP, X-linked dominant, Conradi-Hünermann type (CDPX2)	XLD	302960	Xp11	<i>EBP</i>	Emopamil-binding protein
CDP, X-linked recessive, brachydactylyelephantiasis type (CDPX1)	XLR	302950	Xp22.3	<i>ARSE</i>	Arylsulfatase E
CHILD (congenital hemidysplasia, ichthyosis, limb defects)	XLD	308050	Xp11	<i>NSDHL</i>	NAD(P)H steroid dehydrogenase-like protein
CHILD (congenital hemidysplasia, ichthyosis, limb defects)	XLD	308050	Xq28	<i>EBP</i>	Emopamil-binding protein
Greenberg dysplasia	AR	215140	1q42.1	<i>LBR</i>	Lamin B receptor, 3-beta-hydroxysterol delta (14)-reductase
Rhizomelic CDP type 1	AR	215100	6q22-24	<i>PEX7</i>	Peroxisomal PT52 receptor
Rhizomelic CDP type 2	AR	222765	1q42	<i>DHPIAT</i>	Dihydroxyacetonephosphate acyltransferase
Rhizomelic CDP type 3	AR	600121	2q31	<i>AGPS</i>	Alkylglycerone-phosphate synthase (AGPS)
CDP tibial-metacarpal type 2	AD/AR	118651			
Astley-Kendall dysplasia	AR?				
Note that stippling can occur in several syndromes such as Zellweger, Smith-Lemli-Optiz and others. See also desmosterolemia as well as SEMD short limb - abnormal calcification type in group 11.					
22. Neonatal osteosclerotic dysplasias					
Björnstrand dysplasia	AR	215045	3p22-21.1	<i>PTHRI</i>	PTH/PtTHrP receptor 1
Desmosterolemia	AR	602398	1p35-3.1.1	<i>DHCR24</i>	3-beta-hydroxysterol delta-24-reductase
Caffey disease (including infantile and attenuated forms)	AD	114000	17q21-22	<i>COL1A1</i>	Collagen I, alpha-1 chain
Caffey disease (severe variants with prenatal onset)	AR	114000			
Raine dysplasia (lethal and non-lethal forms)	AR	259775	7p22	<i>FAM20C</i>	
See also Astley-Kendall dysplasia and CDPs in group 21					
23. Increased bone density group (without modification of bone shape)					
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB1)	AR	259700	11q13	<i>TCIRG1</i>	Subunit of ATPase proton pump
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB4)	AR	611490	16p13	<i>CLCN7</i>	Chloride channel 7
Osteopetrosis, infantile form, with nervous system involvement (OPTB5)	AR	259720	6q21	<i>OSTM1</i>	Grey lethal/Osteopetrosis associated transmembrane protein
Osteopetrosis, intermediate form, osteoclast-poor (OPTB2)	AR	259710	13q14.11	<i>RANKL</i> (TNFSF11)	TNF receptor activator of NF- κ B ligand (tumor necrosis factor ligand superfamily, member 11)

group/Name of Disorder	Inheritance	MMI No.	Locus	Gene	Protein
Osteopetrosis, infantile form, osteoclast-poor with immunoglobulin deficiency (OPTB7)	AR	612302	18q21.33	RANK/TNFRSF11B	Receptor activator of NF-κappa-B
Osteopetrosis, intermediate form (OPTB6)	AR	611497	17q1.3	PLEKHM1	Pleckstrin homology domain-containing protein, family M, member 1
Osteopetrosis, intermediate form (OPTA2)	AR	259710	16p1.3	CLCN7	Chloride channel pump
Osteopetrosis with renal tubular acidosis (OPTB33)	AR	259730	8q22	C42	Carbonic anhydrase 2
Osteopetrosis, late-onset form type 1 (OPTA1)	AD	607634	11q13.4	LRP5	Low density lipoprotein receptor-related protein 5
Osteopetrosis, late-onset form type 2 (OPTA2)	AD	166600	16p1.3	CLCN7	Chloride channel 7
Osteopetrosis with ectodermal dysplasia and immune defect (OLEDAID)	XL	300301	Xq28	IKBKG (NEMO)	Inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer, kinase of
Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion (LAD3)	AR	612840	11q12	FERM/T3 (KIN13)	Fermitin 3 (Kindlin 3)
Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion	AR	612840	11q13	RALGGRP2 (Cal14K)	GDP/GTP nucleotide-releasing protein 2
Pyknodysostosis	AR	265800	1q21	CTSK	Cathepsin K
Osteopetrosis	AD	155950	12q14	LEMD3	LEM domain-containing 3
Melorheostosis with osteopetrosis	AD	155950	12q14	LEMD3	LEM domain-containing 3
Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS)	XLD	300373	Xq11.1	WTX	FAM123B
Melorheostosis	SP				
Dystociosclerosis	AR	224300			
Osteomesothymosis	AD	166450			
Osteopetrosis with infantile neuroaxonal dysplasia	AR?	600329			
24. Increased bone density group with metaphyseal and/or diaphyseal involvement					
Craniometaphyseal dysplasia, autosomal dominant type	AD	123000	5p15.2-14.2	ANKH	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene
Diaphyseal dysplasia Camutai-Engelmann	AD	131300	19q13	TGFbeta1	Transforming growth factor beta 1
Hemidiaphyseal dysplasia Ghosal	AR	231095	7q34	TBXAS1	Thromboxane A synthase 1
Hypertrrophic osteoarthropathy	AR	259100	4q34-35	HPPGD	15-alpha-hydroxyxyrostaglandin dehydrogenase
Pachydermoperiostosis (hypertrrophic osteoarthropathy, primary, autosomal dominant)	AD	167100			
Oculodentoskeletal dysplasia (ODOD) mild type	AD	164200	6q22-23	GJA1	Gap junction protein alpha-1
Oculodentoskeletal dysplasia (ODOD) severe type	AR	257850			
Osteoectasia with hyperphosphatasia (juvenile Paget disease)	AR	239000	8q24	OPG	Osteoprogerin
Sclerosteosis	AR	269500	17q12-21	SOST	Sclerostin
Endosteal hyperostosis, van Buchem type	AR	239100	17q12-21	SOST	Sclerostin

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Trichodentoosseous dysplasia	AD	190320	17q21	<i>DLX3</i>	Distal-less homeobox 3
Craniometaphyseal dysplasia, autosomal recessive type	AR	218400	6q21-22		
Diaphysial medullary stenosis with bone malignancy	AD	112250	9p21-p22		
Craniodiphysial dysplasia	AD	122860			
Craniometaphysial dysplasia, Wormian bone type	AR	—			
Endosteal sclerosis with cerebellar hypoplasia	AR	213002			
Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia	SP	151050			
Metaphysial dysplasia, Brant-Tinschert type	XL	605946			
Pyle disease	AR	265900			
25. Osteogenesis Imperfecta and decreased bone density group					
<i>For comments the classification of Osteogenesis Imperfecta, please refer to the text</i>					
Osteogenesis imperfecta, non-deforming form (OI type 1)	AD		<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	<i>Collagen 1 alpha-1 chain</i> , <i>COL1A2</i> : Collagen 1 alpha-	
Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form (OI type 2)	AD, AR		<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i> , <i>CRTAP</i> , <i>LEPRE1</i> , <i>PPBP</i>		
Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type (OI type 3)	AD, AR		<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i> , <i>CRTAP</i> , <i>LEPRE1</i> , <i>PPBP</i> , <i>FKBP10</i> , <i>SERPINH1</i>		
Osteogenesis imperfecta, moderate form (OI type 4)	AD, AR		<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i> , <i>CRTAP</i> , <i>FKBP10</i> , <i>SP7</i>		
Osteogenesis imperfecta with calcification of the interosseous membranes and/or hypertrophic callus (OI type 5)	AD	610967			
Osteogenesis imperfecta, other types					
Bruck syndrome type I (BSI)	AR	259450	17p12	<i>FKBP10</i>	FK506 binding protein 10
Bruck syndrome type 2 (BS2)	AR	609220	3q23-24	<i>PLOD2</i>	Procollagen lysyl hydroxylase 2
Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	AR	259770	11q12-13	<i>LRP5</i>	LDL-receptor related protein 5
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	AD	126550			

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Idiopathic juvenile osteopetrosis	SP	259750			
Cole-Carpenter dysplasia (bone fragility with craniostenosis)	SP	112240			
Spondylo-ocular dysplasia	AR	605822			
Osteopetrosis with radiolucent lesions of the mandible	AD	166260			
Ehlers-Danlos syndrome, progeroid form	AR	130070	5q35	<i>B4GALT7</i>	Xylosylprotein 4-beta- galactosyltransferase deficiency
Genodermatostosis	AR	231070	1q24.2	<i>GORAB</i>	SCYL1-binding protein 1
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2B (ARCL2B)	AR	612940	17q25.3	<i>PYCR1</i>	Pyroline-5-carboxylate reductase 1
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2A (ARCL2A) (Wrinkly skin syndrome)	AR	278250, 2191002-q4.3		<i>ATP6VOA2</i>	ATPase, H ⁺ -transporting, lysosomal, V0 subunit A2
Singleton-Merten dysplasia	AD	182250			
26. Abnormal mineralization group					
Hypophosphatasia, perinatal lethal and infantile forms	AR	241500	1p36.1-p34	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)
Hypophosphatasia, adult form	AD	146300	1p36.1-p34	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)
Hypophosphatasia, X-linked dominant	XLD	307800	Xp22	<i>PHEX</i>	X-linked hypophosphatasia membrane protease
Hypophosphatasia, autosomal dominant	AD	193100	12p13.3	<i>FGF23</i>	Fibroblast growth factor 23
Hypophosphatasia, autosomal recessive, type 1 (ARHRI)	AR	241520	4q21	<i>DMP1</i>	Dentin matrix acidic phosphoprotein 1
Hypophosphatasia, autosomal recessive, type 2 (ARHRI2)	AR	613312	6q23	<i>ENPP1</i>	Ectonucleotide pyrophosphatase/phosphodiesterase 1
Hypophosphatasia, X-linked recessive	XLR	300554	Xp11.22	<i>CICN5</i>	Chloride channel 5
Hypophosphatasia, X-linked recessive with hypercalcemia, autosomal recessive (HHRH)	AR	241539	9q34	<i>SLC34A3</i>	Sodium-phosphate cotransporter
Neonatal hypoparathyroidism, severe form	AR	239200	3q13.3-21	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor
Familial hypocalciuric hypocalcemia with transient neonatal hypoparathyroidism	AD	145980	3q13.3-21	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor
Calcium pyrophosphate deposition disease (familial chondrocalcinosis) type 2	AD	118600	5p15.2-14.2	<i>ANKH</i>	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene
See also Lansen dysplasia and Elken dysplasia					
27. Lysosomal Storage Diseases with Skeletal Involvement (Dystostosis Multiplex group)					
Mucopolysaccharidosis type 1H/1S	AR	607014	4p16.3	<i>ID4</i>	Alpha-1-iduronidase
Mucopolysaccharidosis type 2	XLR	309900	Xq7.3-28	<i>IDS</i>	Iduronate-2-sulfatase
Mucopolysaccharidosis type 3A	AR	252900	17q25.3	<i>HSS</i>	Heparan sulfate sulfatase

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Mucopolysaccharidosis type 3B	AR	252920	1q21	<i>NAGLU</i>	N-Ac-beta-D-glucosaminidase
Mucopolysaccharidosis type 3C	AR	252930	8p11-q13	<i>HSGM1T</i>	Ac-CoA: alpha-glucosaminide N-acetyltransferase
Mucopolysaccharidosis type 3D	AR	252940	12q14	<i>GNS</i>	N-Acetylglucosamine 6-sulfatase
Mucopolysaccharidosis type 4A	AR	253000	16q24.3	<i>GALNS</i>	Galactosamine-6-sulfate sulfatase
Mucopolysaccharidosis type 4B	AR	253010	3p21.33	<i>GLB1</i>	beta-Galactosidase
Mucopolysaccharidosis type 6	AR	253200	5q13.3	<i>ARSB</i>	Arylsulfatase B
Mucopolysaccharidosis type 7	AR	253220	7q21.11	<i>GUSB</i>	beta-Glucuronidase
Futosidosis	AR	230000	1p34	<i>FUTU1</i>	alpha-L-Futosidase
alpha-Mannosidosis	AR	248500	19p13.2-12	<i>MANA1</i>	alpha-Mannosidase
beta-Mannosidosis	AR	248510	4q22-25	<i>MANB</i>	beta-Mannosidase
Aspartylglucosaminuria	AR	208400	4q23-27	<i>AGA</i>	Aspartyl-glucosaminidase
GMI Gangliosidosis, several forms	AR	230500	3p21-14.2	<i>GLB1</i>	beta-Galactosidase
Sialidosis, several forms	AR	256550	6p21.3	<i>NEUCL</i>	Neuramidase (sialidase)
Sialic acid storage disease (SIASD)	AR	269920	6q14-q15	<i>SLC17A5</i>	Sialin (sialic acid transporter)
Galactosialidosis, several forms	AR	256540	20q13.1	<i>PPTGB</i>	beta-Galactosidase protective protein
Multiple sulfatase deficiency	AR	272200	3p26	<i>SUMF1</i>	Sulfatase-modifying factor-1
Mucolipidosis II (I-cell disease), alpha/beta type	AR	252500	4q21-23	<i>GNP74B</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta subunits
Mucolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), alpha/beta type	AR	252600	4q21-23	<i>GNP74B</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta subunits
Mucolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), gamma type	AR	252605	4q21-23	<i>GNP7G</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, gamma subunit
28. Osteolysis group					
Familial expansile osteolysis	AD	174810	18q22.1	<i>RANK (TNFRSF11A)</i>	
Mandibuloacral dysplasia type A	AD	248570	1q21.2	<i>LMNA1</i>	Lamin A/C
Mandibuloacral dysplasia type B	AR	608612	1p34	<i>ZMPSTE24</i>	Zinc metalloproteinase
Progeria, Hutchinson-Gilford type	AD	176670	1q21.2	<i>LMNA1</i>	Lamin A/C
Torg-Winchester syndrome	AR	259600	16q13	<i>MMP2</i>	Matrix metalloproteinase 2
Hajdu-Cheney syndrome	AD	102500			
Multicentric carpal-tarsal osteolysis with and without nephropathy	AD	166300			

group/Name of Disorder	Inheritance	IMIM No.	Locus	Gene	Protein
Lipomembranous osteodystrophy with leukencephalopathy (presenile dementia with bone cysts; Nasu-Hakola)	AR	221770	6p21.2	<i>TREM2</i>	Triggering receptor expressed on myeloid cells 2
Lipomembranous osteodystrophy with leukencephalopathy (presenile dementia with bone cysts; Nasu-Hakola)	AR	221770	19q13.1	<i>TYROBP</i>	Tyrosine kinase-binding protein
See also Pyoderma gangrenosum, ectodermal dysplasia and Singleton-Merten syndrome. Note: several neurologic conditions may cause acroosteolysis					
29. Disorganized development of skeletal components group					
Multiple cartilaginous exostoses 1	AD	133700	8q23-24.1	<i>EXT1</i>	Exostosin-1
Multiple cartilaginous exostoses 2	AD	133701	11p12-11	<i>EXT2</i>	Exostosin-2
Multiple cartilaginous exostoses 3	AD	600209	19p		
Cherubism	AD	118400	4p16	<i>SH3BP2</i>	SH3 domain-binding protein 2
Fibrous dysplasia, polyostotic form	SP	174800	20q13	<i>GNAS1</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1
Progressive osseous heteroplasia	AD	166330	20q13	<i>GNAS1</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1
Gnathodiphysal dysplasia	AD	166260	11p15.1-14.3	<i>TMEM16E</i>	Transmembrane protein 16E
Metachondromatosis	AD	156250	12q24	<i>PITPNM1</i>	Protein-tyrosine phosphatase nonreceptor-type 11
Osteoglophonic dysplasia	AD	166250	8p11	<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	AD, SP	135100	2q23-24	<i>ACVR1I</i>	Activin A (BMP type 1) receptor
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	AD	162200	17q11.2	<i>NFI</i>	Neurofibromin
Carpal-tarsal osteochondromatosis	AD	127820			
Cherubism with gingival fibromatosis (Ramon syndrome)	AR	266270			
Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor)	SP	127800			
Enchondromatosis (Ollier)	SP	166000			
Enchondromatosis with hemangioma (Maffucci)	SP	166000			
See also: Proteus syndrome in group 30					
30. Overgrowth syndromes with skeletal involvement					
Weaver syndrome	SP/AD	277590			
Sotos syndrome	AD	117550	5q35	<i>NSD1</i>	Nuclear receptor-binding site-var. enhancer of zeste and trithorax domain protein 1
Marshall-Smith syndrome	SP	602535	19p13.3	<i>NPXK</i>	nuclear factor 1X
Proteus syndrome	SP	176920			

group/Name of Disorder		Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Marfan syndrome	AD	154700	15q21.1		<i>FBNI</i>	Fibrillin 1
Congenital contractual arachnodactyly	AD	121050	5q23.3		<i>FBN2</i>	Fibrillin 2
Loeys-Dietz syndrome types 1A and 2A	AD	609192, 610	6q22		<i>TGFBRI</i>	TGFbeta receptor subunit 1
Loeys-Dietz syndrome types 1B and 2B	AD	608967, 610	8q22		<i>TGFBRII</i>	TGFbeta receptor subunit 2
Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	SP	-		2q37	<i>NPPC</i>	Natriuretic peptide precursor C
Overgrowth syndrome with skeletal dysplasia (Nishimura-Schmidt, endochondral gigantism)	SP?					
See also: Shprintzen-Goldberg syndrome in Craniosynostosis group						
31. Genetic inflammatory/rheumatoid-like osteoarthropathies						
Progressive pseudorheumatoid dysplasia (PPRD; SED with progressive arthropathy)	AR	208230	6q22-23		<i>WISP3</i>	WNT1-inducible signaling pathway protein 3
Chronic infantile neurologic cutaneous articular syndrome (CINCA)/neonatal onset multisystem inflammatory disease (NOMID)	AD	607115	1q44		<i>CAS1</i>	Cryptopyrin
Sterile multifocal osteomyelitis, periostitis, and pustulosis (CINCA/NOMID-like)	AR	147679	2q14.2		<i>IL1RN</i>	Interleukin 1 receptor antagonist
Chronic recurrent multifocal osteomyelitis with congenital dyserythropoietic anemia (CRMO with CDA; Majeed syndrome)	AR	609628	18p11.3		<i>LPIN2</i>	Lipin 2
Hyperostosis/hyperphosphatemia syndrome	AR	610233	2q24-q31;		<i>GALNT3</i>	UDP-N-acetyl-alpha-D-galactosamine polypeptide N-acetylgalactosaminyltransferase 3
Infantile systemic hyalinosis/infantile hyaline fibromatosis (ISH/IHF)	AR	236490	4q21		<i>ANTXR2</i>	Anthrax toxin receptor 2
32. Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defects group						
Cleidocranial dysplasia	AD	119600	6p21		<i>RUNX2</i>	Runt related transcription factor 2
CDAGS syndrome (craniosynostosis, delayed fontanel closure, parietal foramina, imperforate anus, genital anomalies, skin eruption)	AR	603116	22q12-q13			
Yunis-Varon dysplasia	AR	216340				
Parietal foramina (isolated)	AD	168500	11q11.2		<i>ALX4</i>	Aristless-like 4
Parietal foramina (isolated)	AD	168500	5q34-35		<i>MSX2</i>	Muscle segment homeobox 2
See also: pycnodystosis, wrinkly skin syndrome, and several others						
33. Craniosynostosis syndromes						
Pfeiffer syndrome (FGFR1-related)	AD	101600	8p12		<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1
Pfeiffer syndrome (FGFR2-related)	AD	101600	10q26.12		<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2
Apert syndrome	AD	101200	10q26.12		<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2
Craniostenosis with cutis gyrata (Beare-Stevenson)	AD	123790	10q26.12		<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Crouzon syndrome	AD	123500	10q26.12	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2
Crouzon-like craniosynostosis with acanthosis nigricans (Crouzonodermoskeletal syndrome)	AD	612247	4p16.3	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3
Craniostenosis, Muenke type	AD	602849	4p16.3	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3
Antley-Bixler syndrome	AR	201750	7q11.23	<i>POR</i>	Cytochrome P450 oxidoreductase
Craniostenosis Boston type	AD	604757	5q35.2	<i>MSX2</i>	MSX2
Schellire-Chotzen syndrome	AD	101400	7p2.1	<i>TWIST1</i>	TWIST
Shprintzen-Goldberg syndrome	AD	182212			
Baller-Gerold syndrome	AR	218600	8q24.3	<i>RECQL4</i>	RECQL Protein-like 4
Carpenter syndrome	AR	201000		<i>RAB23</i>	
See also Cole-Carpenter syndrome in group 24, CDAGS syndrome in group 29, and Craniofrontonasal syndrome in group 34					
34. Dysostoses with predominant craniofacial involvement					
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	AD	154500	5q32	<i>TCOF1</i>	Treacher Collins-Franceschetti syndrome 1
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	AD	154500	13q22.2	<i>POLR1D</i>	Polymerase (RNA) I polyribonucleoprotein D
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	AR	154500	6p21.1	<i>POLR1C</i>	Polymerase (RNA) I polyribonucleoprotein C
Oral-facial-digital syndrome type 1 (OFD1)	XLR	311200	Xp22.3	<i>CXORF5</i>	chr. X open reading frame 5
Weyer acrofacial (acrorenal) dysostosis	AD	193530	4p16	<i>EFC1</i>	Ellis-van Creveld 1 protein
Endocrine-cerebro-osteodysplasia (ECO)	AR	612651	8p12.3	<i>ICK</i>	Intestinal cell kinase
Craniofrontonasal syndrome	XLD	304110	Xq3.1	<i>EFNB1</i>	Ephrin B1
Frontonasal dysplasia, type 1	AR	136760	1p13.3	<i>ALX3</i>	Aristless-like-3
Frontonasal dysplasia, type 2	AR	613451	11p11.2	<i>ALX4</i>	Aristless-like-4
Frontonasal dysplasia, type 3	AR	613456	12q21.3	<i>ALX1</i>	Aristless-like 1
Hemifacial microsomia	SP/AD	164210			
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	AR	263750	16q22	<i>DHDODH</i>	Dihydroorotate dehydrogenase
Acrofacial dysostosis, Nager type	AD/AR	154400			
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	AR	201170			
See also Oral-facial-digital syndrome type IV in the Short Rib Dysplasias group					
35. Dysostoses with predominant vertebral with and without costal involvement					
Curarino triad	AD	176450	7q36	<i>HLXB9</i>	Homeobox gene HB9

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Spondylocostal dysostosis type 1 (SCD1)	AR	277300	19q13	<i>DIB3</i>	Delta-like 3
Spondylocostal dysostosis type 2 (SCD2)	AR	608681	15q26	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior (expressed in) 2
Spondylocostal dysostosis type 3 (SCD3)	AR?	609813	7p22	<i>LFNG</i>	Lunatic fringe
Spondylocostal dysostosis type 4 (SCD4)	AR		17p13.1	<i>HES7</i>	Hairy-and-enhancer-of-split-7
Spondylothoracic dysostosis	AR		15q26	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior (expressed in) 2
Klippel-Feil anomaly with laryngeal malformation	AD	148900	8q22.1	<i>GDF6</i>	Growth and differentiation factor 6
Spondylocostal/thoracic dysostosis, other forms	AD/AR				
Cerebro-costo-mandibular syndrome (rib gap syndrome)	AD/AR	117650			
Cerebro-costo-mandibular-like syndrome with vertebral defects	AR	611209	17q25	<i>COG1</i>	Component of oligomeric Golgi complex 1
Diaphano-spondyly dysostosis	AR	608022	7p14	<i>BMPER</i>	Bone morphogenic protein-binding endothelial cell precursor-derived regulator
See also Spondylocarpotarsal dysplasia in group 7 and Spondylo-metaphyseal-megapiphyses dysplasia in group 13					
36. Patellar dysostoses					
Ischiopatellar dysplasia (small patella syndrome)	AD	147891	17q21.1-q22	<i>TBX4</i>	T-box gene 4
Small patella-like syndrome with clubfoot	AD		5q31	<i>PITX1</i>	Paired-like homeodomain transcription factor 1 (pituitary homeobox 1)
Nail-patella syndrome	AD	161200	9q34.1	<i>LMX1B</i>	LIM homeobox transcription factor 1
Genitopatellar syndrome	AR?	606170			
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-Gorlin)	AR	224690			
See also MED group for conditions with patellar changes as well as ischio-pubic-patellar dysplasia as mild expression of campomelic dysplasia					
37. Brachydactyly (with or without extrakkeletal manifestations)					
Brachydactyly type A1	AD	112500	2q35-36	<i>IHH</i>	Indian Hedgehog
Brachydactyly type A1	AD		5p31		
Brachydactyly type A2	AD	112600	4q23	<i>BMPR1B</i>	Bone Morphogenetic Protein Receptor, 1B
Brachydactyly type A2	AD	112600		<i>BMP2</i>	Bone Morphogenetic Protein Type 2
Brachydactyly type A2	AD	112600	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5
Brachydactyly type A3	AD	112700			
Brachydactyly type B	AD	113000	9q22	<i>ROR2</i>	Receptor Tyrosine Kinase-like Orphan Receptor 2
Brachydactyly type B2	AD	611377	17q	<i>NOG</i>	Noggin

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Brachydactyly type C	AD, AR	113100	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5
Brachydactyly type D	AD	113200	2q31	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13
Brachydactyly type E	AD	113300	12p11.22	<i>PTHLH</i>	Parathyroid hormone-like hormone (Parathyroid hormone related peptide, PTHRP)
Brachydactyly type E	AD	113300	2q31	<i>HDXD13</i>	Homeobox D13
Brachydactyly - mental retardation syndrome	AD	600430	2q37.3	<i>HDXC4</i>	Histone deacetylase 4
Hyperphosphatasia with mental retardation, brachytelephalangy, and distinct face	AR	1p36.11		<i>PIGV</i>	Phosphatidylinositol-glycan biosynthesis class V protein (GPI mannosyltransferase 2)
Brachydactyly-hypertension syndrome (Bilginturian)	AD	112410	12p12.2-11.2		
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	AD	106995	17q24.3	<i>SQX9</i>	
Microcephaly-oculo-digital-esophageal-duodenal syndrome (Fengold syndrome)	AD	164280	2p24.1	<i>MTCN</i>	nMYC oncogene
Hand-foot-genital syndrome	AD	149000	7p14.2	<i>HDXA13</i>	Homeobox A13
Brachydactyly with elbow dysplasia (Liebenberg syndrome)	AD	186550			
Keutel syndrome	AR	245150	12p13.1-12.3	<i>MGP</i>	Matrix Gla protein
Albright hereditary osteodystrophy (AHO)	AD	103580	20q13	<i>GNAIS1</i>	Guanine nucleotide binding protein of adenylate cyclase - subunit
Rubinstein-Taybi syndrome	AD	180849	16p13.3	<i>CREBBP</i>	CREB-Binding Protein
Rubinstein-Taybi syndrome	AD	180849	22q13	<i>EP300</i>	E1A-Binding Protein, 300-kD
Catel-Manzke syndrome	XLR?	302380			
Brachydactyly, Temtamy type	AR	605282			
Christiant type brachydactyly	AD	112450			
Coflin-Siris syndrome	AR	135900			
Moronen type brachydactyly	XLD?	301940			
Poland anomaly	SP	173800			
See also group 20 for other conditions with brachydactyly as well as brachytelephalangic CDP.					
38. Limb hypoplasia - reduction defects group					
Ulnar-mammary syndrome	AD	181450		<i>TBX3</i>	T-box gene 3
de Lange syndrome	AD	122470	5p13.1	<i>NIPBL</i>	Nipped-B-like
Fanconi anaemia (see note below)	AR	227650	(several)		(several)
Thrombocytopenia-absent radius (TAR)	AR?/AD?	274000	1q21.1		(several)

group/Name of Disorder		Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Thrombocytopenia with distal limb defects	AD	3q27	<i>THPO</i>		Thrombopoietin	
Holt-Oram syndrome	AD	142900	12q4.1	<i>TBX5</i>	T-box gene 5	
Okihiro syndrome (Duane – radial ray anomaly)	AD	607323	20q13	<i>SALL4</i>	SAL-like 4	
Cousin syndrome	AR	260660	1p13	<i>TBX15</i>	T-box gene 15	
Roberts syndrome	AR	268300	8q21.1	<i>ESCO2</i>	Homolog of Establishment of Cohesion - 2	
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD1)	AD	119100	1q42.2-q43			
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD2)	AD	610635	6q14.1			
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD3)	AD	612576	17p13.1			
Tibial hemimelia	AR	275220				
Tibial hemimelia-poly syndactyly-tri-phalangeal thumb	AD	188770				
Achondroplasia	AR	200500	7q36	<i>LMBR1</i>	Putative receptor protein	
Tetra-amelia	XL	301090				
Tetra-amelia	AR	273395	17q21	<i>WNT3</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 3	
Ankyloblepharon-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate (AEC)	AD	106260	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft lip/palate syndrome Type 3 (EEC3)	AD	604292	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft lip/palate syndrome type 1 (EEC1)	AD	129900	7q11.2-12.3			
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-macular dystrophy syndrome (EEM)	AR	225280	16q22	<i>CDH3</i>	Cadherin 3	
Limb-mammary syndrome (including ADULT syndrome)	AD	603273	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	AD	605289	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	AD	183600	7q21.3-22.1			
Split hand-foot Malformation, isolated form, type 2 (SHFM2)	XL	313350	Xq26			
Split hand-foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	AD	600095	10q24	<i>FBNW4</i>	Dactylin	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 5 (SHFM5)	AD	606708	2q31			
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	AR	276820	3p25	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A	
Fuhrmann syndrome	AR	228930	3p25	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A	
RAPADILINO syndrome	AR	266280	8q24.3	<i>RECQL4</i>	RECQL Protein-like 4	
Adams-Oliver syndrome	AD/AR	100300				
Femoral hypoplasia-unusual face syndrome (FHUFS)	SPAD?	134780				

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
Femur-fibula-ulna syndrome (FFU)	SP?	228200			
Hanhart syndrome (Hypoglossia-hypodactylyia)	AD	103300			
Scapulofilial dysplasia (Kesewow)	AD	169550			
Note: the particularly complex genetic basis of Fanconi anaemia and its complementation groups is acknowledged but not further listed in this Nosology. The Reader is referred to MIM or to specialized reviews. - See also CHILD in group 20 and the mesomelic and acromesomelic dysplasias.					
39 Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism group					
Praexial polydactyly type 1 (PPD1)	AD	174400	7q36	<i>SHH</i>	Sonic Hedgehog
Praexial polydactyly type 1 (PPD1)	AD	174400			
Praexial polydactyly type 2 (PPD2)/Triphalangeal thumb (TPT)	AD	174500	7q36	<i>SHH</i>	Sonic Hedgehog
Praexial polydactyly type 3 (PPD3)	AD	174600			
Praexial polydactyly type 4 (PPD4)	AD	174700	7p13	<i>GLB3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3
Grieg cephalopolysyndactyly syndrome	AD	175700	7p13	<i>GLB3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3
Pallister-Hall syndrome	AD	146510	7p13	<i>GLB3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3
Sympolydactyly (complex, fibulin 1 - associated)	AD	608180	22q13.3	<i>FBLN1</i>	Fibulin 1
Sympolydactyly	AD	186000	2q31	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13
Townes-Brocks syndrome (Renal-Ear-Anal-Radial syndrome)	AD	107480	16q12.1	<i>SALL1</i>	SAL-like 1
Lacrimo-auriculodento-digital syndrome (LADD)	AD	149730	10q26.12	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2
Lacrimo-auriculodento-digital syndrome (LADD)	AD	149730	4p16.3	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3
Lacrimo-auriculodento-digital syndrome (LADD)	AD	149730	5p13-p12	<i>FGF10</i>	Fibroblast growth factor 10
Acrocallous syndrome	AR	200990	7p13		
Acro-pectoral syndrome	AD	605967	7q36		
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	AD	102510	2q36		
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandtrow syndrome)	AD	135750	7q36	<i>SHH</i>	Sonic Hedgehog
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandtrow syndrome)					low density lipoprotein receptor-related protein 4
Cenani-Lenz syndactyly	AR	212780	11p11.2	<i>LRP4</i>	
Cenani-Lenz like syndactyly	SP (AD?)		15q13-q14	<i>GREM1, FNIN1</i>	Gremlin 1, Formin 1
Oligosyndactyly, radio-ulnar synostosis, hearing loss and renal defects syndrome	SP (AR?)		15q13-q14	<i>FNIN1</i>	Formin 1
Syndactyly, Malix-Percin type	AD	609432	17p13.3		

group/Name of Disorder	Inheritance	MIM No.	Locus	Gene	Protein
STAR syndrome (syndactyly of toes, telecanthus, ano- and renal malformations)	XL	300707	Xq28	<i>FAM58A</i>	
Syndactyly type 1 (III–IV)	AD	185900	2q34-36		
Syndactyly type 3 (IV–V)	AD	185900	6q21-23	<i>GJA1</i>	
Syndactyly type 4 (I–V) Haas type	AD	185200	7q36	<i>SHH</i>	Sonic Hedgehog
Syndactyly type 5 (syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion)	AD	186300	2q31	<i>HOXD13</i>	
Syndactyly with craniostenosis (Philadelphia type)	AD	601222	2q35-36.3		
Syndactyly with microcephaly and mental retardation (Filippi) syndrome	AR	272440			
Meckel syndrome type 1	AR	249000	17q23	<i>MKS1</i>	
Meckel syndrome type 2	AR	603194	11q		
Meckel syndrome type 3	AR	607361	8q21	<i>TMEM67</i>	
Meckel syndrome type 4	AR	611134	12q	<i>CEP290</i>	
Meckel syndrome type 5	AR	611561	16q2.1	<i>RPGRIPL</i>	
Meckel syndrome type 6	AR	612284	4p15	<i>CC2D2A</i>	
Note: the Smith-Lemli-Opitz syndrome can present with polydactyly and/or syndactyly. See also the SRPS group.					
40. Defects in joint formation and synostoses					
Multiple synostoses syndrome type 1	AD	186500	17q22	<i>NOG</i>	Noggin
Multiple synostoses syndrome type 2	AD	186500	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5
Multiple synostoses syndrome type 3	AD	612961	13q11-q12	<i>FGF9</i>	
Proximal symphalangism type 1	AD	185800	17q22	<i>NOG</i>	Noggin
Proximal symphalangism type 2	AD	185800	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5
Radio-ulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia	AD	605432	7p15-14.2	<i>HOXA11</i>	Homeobox A11

POHYBOVÁ AKTIVITA A SLOŽENÍ TĚLA

PHYSICAL ACTIVITY AND BODY COMPOSITION

PAŘÍZKOVÁ J.

Centrum pro diagnostiku a léčení obezity, Endokrinologický ústav,
Praha 1, Národní 8., 116 94

SUMMARY

Recent changes of lifestyle including inadequate nutrition, and reduced physical activity and work load have had a significant impact on somatic development – especially body adiposity along with functional capacity and motor abilities, especially in the growing organism. Inappropriate relationship between energy intake and output has contributed to the increase of depot fat, and reduced also the development of desirable functional capacity - cardiorespiratory fitness, skill, endurance, muscle strength and others. This situation was revealed not only in school children, adolescents and adult subjects, but already in young, preschool age. Mentioned changes have further contributed to an increasing prevalence of overweight and obesity, which have concerned also young children and adolescents. Previous cross-sectional and longitudinal studies revealed positive development in body composition and functional capacity, provided certain character, intensity, frequency and duration of physical activity was implemented. Such changes concerned all age categories, including also advanced age. Therefore, adequately increased physical activity and exercise contributed also to successful treatment and prevention of obesity, along with monitored diet; such a treatment was especially suitable during growth. - The results of experimental model showed significant positive changes of body composition, lipid metabolism in adipose tissue, skeletal and heart muscles, etc. in laboratory animals adapted to an increased level of physical activity, especially in comparison with those adapted to life-long reduction of activity - which was always more marked during growth. Adaptation to increased exercise manifested as delayed positive effects of lipid metabolism, microstructure and resistance of the heart etc. in adult offspring of pregnant mothers exercised during pregnancy.

Key Words: Physical activity – body composition – secular changes – motor abilities – adiposity – children

ÚVOD

Pohyb lze zvažovat z řady ohledů – nejen jako schopnost lokomoce a tělesné aktivity, ale také z hlediska energie na uskutečňovaný pohyb potřebné. Pohybová aktivita má nejdůležitější a tím rozhodující vliv na výdej energie nad základní, bazální spotřebu (basální metabolismus –BM). Úroveň a množství pohybové aktivity (PA) za určitou časovou jednotku, její styl a časové rozložení v průběhu dne patří k význačným individuálním charakteristikám jednotlivce (4), v závislosti na genetických faktorech, výchově a adaptaci na fyzickou zátěž od samého počátku života. Tyto charakteristiky PA se signifikantně mění v průběhu jednotlivých etap života, a mají vztah ke stavbě, složení těla a jeho funkční kapacitě, a dále i nutričním, metabolickým, hormonálním, biochemickým, psychologickým a dalším vlastnostem organizmu (9, 11, 21). Pohybová aktivita, její druh a struktura patří dále k důležitým formativním, výchovným i léčebným faktorům – působí však signifikantně jen při určitém charakteru, intenzitě, pravidelnosti působení a délce trvání vlivu (15, 19, 20). Pohybová aktivita je dále významně závislá na sociálních, ekonomických, kulturních a dalších vlivech prostředí, působících především na začátku života.

SLOŽENÍ TĚLA A POHYB

Vzhledem k energetickým požadavkům PA ovlivňuje příjem potravy, metabolické procesy v organizmu, aktivuje a podmiňuje aktivitu řady hormonálních systémů (např. činnost nadledvinek). Toto má dále dopad i na tělesné složení a řadu morfologických změn týkajících se především svalů a kost-

ry, které jsou pohybem stimulovány ke zvýšenému rozvoji. Pohybová aktivita zvyšující výdej energie omezuje naopak ukládání tukových zásob organizmu; nejvýrazněji se to projevuje u vysoce aktivních jedinců, jako jsou sportovci různého zaměření. PA, její charakter a úroveň tak mezi jiným ovlivňuje složení těla (absolutní a relativní množství aktivní, tukuprosté hmoty – lean, fat-free body mass, a depotního tuku) a lipidový metabolismus u každého jedince (9, 11, 17).

Složení těla lze posuzovat z různých hledisek i počtu složek (jednotlivé orgány a tkáně, chemické složení atd.). Z hlediska funkčního je v posledních desetiletích uvažováno složení dělící organizmus na depotní tuk, a na aktivní, tukuprostou hmotu, která zahrnuje především vitální orgány, kosterní svalstvo, a kostru. Z hlediska používaných názvů je však nutno zdůraznit, že tuková tkáň je též mimořádně metabolicky aktivní, ale její úloha především v rámci PA není srovnatelná s rolí aktivní, beztuké hmoty; a i v této souvislosti lze také uvést, že aktivní hmota není zcela beztuká (bohužel se nepodařilo zavést v češtině obdobný vhodný termín jako v angličtině – lean znamená hubený nebo libový). PA nelze uskutečňovat bez aktivní hmoty, ale bez depotní tukové tkáně ano – jak ukazují příklady sportovců (11).

Uvedené funkční dělení organizmu nabyla ještě další důležitosti především v méně dávné době, kdy dochází ke zvýšené prevalenci nadváhy a obezity (1, 3, 5, 40) nejen v průmyslově rozvinutých zemích, ale také v zemích tranzitních, i ve vybraných sociálních skupinách zemí rozvojových (27). Tento problém postihuje všechny věkové kategorie včetně dětí a dospívajících, kdy se výskyt nadváhy a obezity stále více zvyšuje, a predisponuje

např. k metabolickému syndromu a kardiovaskulárním nemocem. Obezita s doprovázejícími komorbiditami se tak stala velmi závažným zdravotním, a tím i ekonomickým problémem (27, 28, 41). Jako jeden z hlavních činitelů této situace - především v průběhu růstu - je redukce pohybové aktivity omezujícím výdej energie; výsledná energetická nerovnováha tak vyplývá z nadměrného příjmu potravy nesprávného složení, které u většiny neaktivních jedinců neodpovídá energetickým potřebám organizmu, a tím vede i ke zvýšenému ukládání tuku.

Změny pohybové aktivity a tělesného složení v průběhu růstu a vývoje

Jak prokázala měření s použitím různých metod (pedometry, accelerometry atd.), PA je spontánně nejvyšší u dětí předškolního věku (25, 38), který je nazýván „zlatým věkem motoriky“ (20). V tomto období dochází především k růstu do délky (dle pediatrů je to „období první dětské vytáhlosti“), index tělesné hmotnosti (body mass index – BMI) se snižuje až do období „adiposity rebound“ (BMI – 35), ukládání tuku stagnuje u dívek a poněkud klesá u chlapců (8, 9, 11, 20), a paralelně PA stále stoupá, resp. udržuje se na vysoké úrovni (38). Toto trvá do cca 6 let, kdy se hodnoty BMI začínají znova zvyšovat, PA ale spontánně klesá, a ukládání tělesného tuku se opět zvyšuje (11); není vyloučeno, že empirické zkušenosti o všech těchto změnách přispely k tomu, že začátek školní docházky byl stanoven na tento věk - děti se uklidňují a lépe soustředí na výuku. Signifikantní změny spontánní PA a tělesného složení nastávají tak v období začátku školního věku.

V průběhu předškolního období (cca od 3–6 let) se ukázaly též výrazné věkové změny nejen z hlediska růstu a změn tělesného složení, ale také výkonnosti kardiorespiračního aparátu (zlepšování výsledků modifikovaného step testu), pohybových schopností - zlepšování výsledků motorických testů (jako je např. běh na 20 m, skok do délky, hod míčkem atd.). Pohybové schopnosti byly vždy lepší u chlapců stejně jako později ve školním věku, dospívání i dospělosti (20, 30).

Také v tomto období se uplatňoval vliv PA a tělesných cvičení (20); u spontánně více aktivních dětí ve věku 4,6 let se ve srovnání s méně aktivními dětmi stejného věku projevila tendence k nižším hodnotám tuku a BMI, lepším výsledkům step testu při vyšším příjmu energie; hladina HDL byla však signifikantně vyšší. Hodnoty celkového cholesterolu a triacylglycerolů korelovaly signifikantně s množstvím tuku v organizmu již v tomto útlém věku (29, 30), tj. děti s vyšší PA byly na tom zdravotně výhodněji. Děti účastnící se organizované tělesné výchovy rodičů a dětí v předškolním věku vykazovaly lepší výkony v motorických testech (20).

Průřezové i longitudinální studie v průběhu dalšího růstu ukázala nižší úroveň PA než v raném dětství, BMI se dále zvyšuje, podíl tělesného tuku stoupá - s výjimkou dočasného omezení, event. snížení u chlapců v prepubertě a pubertě (8, 9, 11). Od postpubertálního období podíl tuku v organismu dále stoupá až do vyššího věku. U ženského pohlaví je od narození tělesného tuku více, a má rozdílné rozložení na povrchu těla již od narození (tj. více na boku a bříše (9, 11). Nejvýraznější pohlavní rozdíl v množství a rozložení tuku se objevuje v období puberty, později se tento rozdíl stále více snižuje (11).

Měření spontánní PA v dospělosti a vyšším věku ukázalo další výrazné snížování a velkou interindividuální variabilitu. Genetické faktory se významně uplatňují, jak ukázala např. srovnání množství spontánní PA v průběhu jednoho týdne u jedno- a dvouvaječných dvojčat, a u jedinců bez příbuznosti. Z hlediska množství spontánního pohybu se sobě nejvíce podobala jednovaječná dvojčata (4). Také ve struktuře pohybů obecně i z hlediska biomechanického provedení různých motorických úkonů se jednovaječná dvojčata podobají nejvíce, jak ukázala filmová sledování dvojčat provádějících stejně sportovní úkony. Empirická pozorování ukazují charakteristickou podobnost např. ve způsobu chůze, gestikulace atd. jednotlivých osob, které lze dle toho rozpoznat z dálky dříve než dle detailní podoby.

Vliv adaptace na zvýšenou pohybovou aktivitu

Adaptace na různou pohybovou aktivitu a její úroveň a charakter výrazně mění řadu tělesných parametrů počínaje specifickou výkonností v daném druhu cvičení a sportu. Jak uvedeno výše, vliv vhodně zvýšené PA se projevuje od předškolního věku (20); vliv zvýšené PA se může uplatňovat již ve fetálním období – u novorozených dětí matek, které měly v průběhu těhotenství vyšší PA a dále cvičily byla zjištěna nižší hmotnost a menší množství tuku při stejně délce těla (2).

Nejnázornějším příkladem jsou sportovci nejrůznějšího věku. V současné době dochází k témtu adaptacím již ve velmi raném věku (plavání, tenis, gymnastika atd.), kdy jsou výsledky z hlediska pozdější výkonnosti nejvýraznější, i když při nevhodných postupech může dojít i k poškozování

rostoucího organizmu. Morfologické utváření organizmu včetně tělesného složení lze tímto způsobem signifikantně změnit (14, 15). Longitudinální a průrezová sledování např. skupin chlapců od 10,8 do 17,8 let ukázala výrazné rozdíly v absolutních a relativních množstvích tukuprosté, aktivní hmoty a depotního tuku v závislosti na pohybovém režimu a účasti na sportovním tréninku. Ukládání celkového tuku v průběhu růstu u pravidelně intenzivně sportujících chlapců bylo nižší, spolu se zvýšenou aerobní kapacitou a výkonností, ale jen za podmínek odborně vedeného intenzivního tréninku (více než 6 hodin týdně) v lehké atletice a basketbalu, po celou dobu 8 let (11). Rozdíly v tělesném složení s nižším absolutním i relativním množstvím tuku byly spolu s úrovní tělesné zdatnosti nejvýraznější charakteristikou působení úrovni PA: rozdíly v BMI byly velmi málo patrné – v průběhu studie se charakter rozdílů poněkud měnil, a nevystihoval rozdíly tělesného složení. Hodnoty nejen celkového, ale jen podkožního tuku měřeného jednoduššími metodami (caliper) a jejich změny se proto často ve sportovní praxi používají jako jedno z kritérií stavu adaptace na danou zátěž v různých fázích tréninku, které nebyly vždy vystiženy změnami hmotnosti nebo BMI. V současné době se používají k tomuto účelu další metody jako bioimpedanční analýza (BIA).

Změny podkožního tuku v závislosti na PA byly nejlépe dokumentovány výsledky pětiletého longitudinálního sledování děvčat od cca 11 do 15 let v různých fázích gymnastického tréninku: změny výšky, hmotnosti a BMI narůstaly v průběhu pěti let růstu a vývoje rovnoměrně, pouze množství tuku kolísalo v pozitivním nebo negativním smyslu způsobem odpovídajícím úrovni PA a gymnastického tréninku.

ku. Ten se během školního roku význačně měnil (tj. normální trénink ve sportovní škole během školního roku, zvýšená intenzita tréninku na letním soustředění, přerušení během zbytku prázdnin do začátku školního roku – kdy se tuk zvýšeně ukládal). Sledování příjmu potravy nevysvětlovalo změny tělesného složení: např. při zvyšování množství tuku v období přerušení tréninku docházelo k signifikantnímu snižování příjmu energie (11). Vliv intenzity PA byl vždy rozhodující, a nejvíce patrný v obsahu depotního tuku.

Vliv PA se projevil signifikantně z hlediska tělesného složení v mnoha dalších případech, např. u hokejistů, gymnastů lehkých atletů atd. (11, 14). U všech těchto mladých sportovců byla zaručena patřičná úroveň intenzity, pravidelnosti a trvání fyzické zátěže, vedoucí ke zvýšenému podílu aktivní hmoty, sníženému ukládání tuku, a zvýšené úrovni funkční kapacity a tělesné zdatnosti. Současná sledování příjmu potravy ukázaly vždy zvýšený příjem energie i všech komponent stravy, většinou značně nad úroveň doporučených dávek (RDA). Také výsledky v rámci Mezinárodního Biologického programu (International Biological Programme IBP) ukázal významnou závislost tělesného složení a PA (37).

K optimálnímu růstu a vývoji tělesného složení docházelo tehdy, kdy příjem a výdej energie byly na vysoké úrovni – podíl a množství aktivní hmoty vysoký a podíl tuku byl nízký, tělesná zdatnost na vysoké úrovni, příjem potravy též vyšší (26). Tato situace z hlediska výživy znamenala výhodu, tj. k omezení možnosti vzniku deficencí různých esenciálních složek stravy (vitaminy, minerály atd.). K tomu často dochází při snaze udržet vhodnou hmotnost a optimální tělesné složení různými monitorovanými nebo redukčními dietami,

jejichž optimální složení lze dlouhodobě – a především u rostoucích jedinců zajistit přesněji pouze s pomocí nutričních specialistů, ale značně obtížně v normálních podmínkách rodiny apod.

Adaptace na zvýšenou úroveň PA je snadná při využití normálních spontánních tendencí vývoje – tj. vysoké úrovni spontánní PA v raném dětství, kdy je vhodné dosáhnout osvojení vhodných motorických návyků a žádoucí úroveň PA co nejdříve (18, 20). Toto pokračuje i později v období růstu, protože z fyziologického hlediska je pro rostoucí organizmus snadnější přechod z klidu do aktivity. Toto prokázala studie na základě výsledků IBP – při stejné fyzické zátěži (2 W/kg hmotnosti, na veloergometru) je relativní zvýšení výdeje energie vyjádřené jako MET (procento BM) nižší než v pozdějších stadiích života až do 55 let (14). Zvyšování PA v dětství a dospívání je fyziologicky snadnější, a nezpůsobuje takové zvýšení únavy jako u dospělého a stárnucího organizmu. Také adaptace na zvýšenou PA usnadňuje tyto přechody z klidu do stavu fyzické zátěže, a tím i větší ochotě a zálibě ve zvýšené PA. Proto je vhodné vhodným a individuálně odpovídajícím způsobem rostoucí organizmus adaptovat a přizpůsobovat co nejdříve, tj. v raném stadiu vývoje (18).

Vliv specifické adaptace na PA vrcholové úrovni

Nejvýraznějším příkladem jsou vrcholoví sportovci: jejich příjem potravy je často velmi vysoký včetně příjmu nepříliš vhodných živin, jako jsou tuky a cukry. To platí především u těch, kteří jsou adaptováni na dynamickou vytrvaleckou aerobní zátěž, nebo na zátěž intermitentní (spor-

tovní hry). Adaptace je vždy z těchto hledisek velmi specifická, a závisí na potřebném výkonu různých funkčních systémů, především kardiorespiračního aparátu (např. bězci na dlouhé tratě), nebo více koordinačních schopností a obratnosti (gymnastika), nebo svalové síly (zápas, vzpírání, atd.). Např. gymnastky nedosahují příliš zvýšené kardiorespirační zdatnosti ani zvýšeného objemu svalů (příliš zvýšená hmotnost není pro tento výkon žádoucí), ale význačně je snížen podíl tělesného tuku, dosahovaného dietami. Toto platí i pro lehké atlety; naopak vyšší podíl tuku nevadí výkonům ve statických sportech, jako je zápas (u vyšších hmotnostních kategorií) nebo vzpírání (11). Charakter adaptace na různou pohybovou aktivitu je nejvíce patrný ve vrcholovém sportu kdy nejen velmi výraznou úlohu hraje primární genetická predisposice, ale adaptace na různý typ fyzické zátěže, která dále zvýrazňuje rozdíly v tělesném složení a funkční schopnosti organizmu.

Vliv dlouhodobé adaptace na pohybovou aktivitu ve vysokém věku

Vliv PA se uplatňuje do vysokého věku, kdy se nejvýrazněji uplatňuje celoživotní dostatečně intenzivní tělesná cvičení a sporty provozovaná pravidelně až do stáří. Srovnání mužů v 7. a 8. dekádě života ukázala opět snížené ukládání depotního tuku a vyšší podíl aktivní hmoty u aktivních mužů, kteří byli charakterizováni také signifikantně vyšší aerobní kapacitou (charakterizovanou vyššími hodnotami absolutní a relativní spotřeby kyslíku při maximální zátěži na veloergometru) a vyšší úrovní výsledků motorických testů. Aktivní muži v 8. dekádě života měli

všechny tyto charakteristiky na úrovni neaktivních, kontrolních mužů o deset let mladších. Zavedení režimu zvýšené PA i v pozdějším věku se uplatňovalo z hlediska vybraných charakteristik příznivě (11).

Úloha pohybové aktivity v rozvoji obezity, její prevenci a léčení

Zvýšení PA je jedním z faktorů prevente a léčení nadváhy a obezity, která je mezi jiným charakterizována také sníženou spontánní PA (6, 16, 18, 41). Vybraná sledování obézních dětí ukázala, že výsledky sledování PA pomocí dotazníků (které jsou pro tyto účely nejčastěji používány) může dávat sporné výsledky: filmování jedinců s normální a zvýšenou hmotností ukázalo sice stejně výsledky z hlediska času stráveného PA, ale filmový záznam prokázal velmi výrazný rozdíl v charakteristice a intenzitě PA, které byly na významně nižší úrovni u obézních. Dotazníkové akce tak často zkreslují závěry o vlivu PA na nadváhu a obezitu, a ukazují na nutnost použití přesnějších metod (akcelerometry, pedometry, dlouhodobé záznamy srdeční frekvence, atd.). Tyto postupy jsou však náročnější než dotazníky, ale jsou podstatně spolehlivější. Jak je často uváděno v literatuře, pouze PA určitého charakteru, intenzity, frekvence a délky působení může mít signifikantní vliv na organizmus, včetně tělesného složení.

Zvyšování úrovně PA je především vhodné pro prevenci a léčbu dětské a adolescentní obezity, kdy nelze používat stejných postupů jako u léčby dospělých: především nadmerná redukce příjmu potravy může vést ke zpomalení růstu do výšky (11, 16). Výsledky komplexní léčby dětí a dospívajících na prázdninových letních táborech trvajících několik týdnů,

s použitím zvýšené PA, monitorované diety (s omezením tučných a sladkých jídel, a nápojů) a behaviorální intervencí vedl opětovaně nejen ke snížení hmotnosti, BMI, redukce absolutního a relativního množství depotního tuku, ale také ke snížení hladiny sérových lipidů, leptinu a dalších hormonálních a biochemických ukazatelů. Zároveň se zvyšovala úroveň funkčních ukazatelů – aerobní kapacity, zlepšení motorických testů, atd. Na pozitivní vliv PA ukázalo také např. dlouhodobé sledování BMI a složení těla během čtyř let – po návratu do domácích podmínek, kdy nebylo možno dodržet žádoucí režim s dostatečnou PA, docházelo pravidelně ke zvýšené BMI a podílu tělesného tuku, spolu se snížením úrovně funkční kapacity (11, 16, 17, 31). Opětovný pobyt na dalších letních táborech opět omezila hodnoty BMI a množství tuku v organizmu, s následným vzestupem po návratu do obvyklých podmínek režimu snížené PA v průběhu školního roku (27). Toto kolísání tělesného složení spolu se změnami BMI a funkčních ukazatelů se opakovalo pravidelně v průběhu čtyř let sledování skupiny stejných jedinců; výsledky tak ukazují na nutnost opakování léčebných zásahů s pomocí PA pro zlepšení stavu obézních v průběhu růstu (27, 28). V tomto období je zvýšený výdej energie pomocí PA nejvíce fyziologickým přístupem k nápravě, a umožňuje také přirozenější tj. především usměrněný příjem potravy. Účelem léčby obézních dětí a dospívajících jsou především změny složení těla, tj. snížení množství tuku za současného růstu do výšky a rozvoje aktivní hmoty – vitálních orgánů, svalstva, kostry atd. Zajišťování optimální diety splňující tyto požadavky v podmínkách normální rodiny je velice obtížné z řady důvodu,

a velmi těžko splnitelné. Proto je využití PA tím nevhodnějším postupem.

PA je vhodným léčebným prostředkem i pro redukční terapii dospělých a starších, její využití je však často omezováno fyzickým stavem obézních pacientů a neschopností podstupovat intenzivnější režim PA a tělesná cvičení. I když použití např. velmi nízkokalorické diety (VNKD) je u dospělých možné, je vhodně zvýšená PA také použitelným postupem. Jak u dětí tak u dospělých je volba velmi důležitá – pro morbidně obézní se používají především cvičení v bazénu, a teprve po zlepšení stavu – tj. úbytku BMI a množství tuku za současné adaptace na fyzickou zátěž je možno přistoupit na cviky na suchu, a to vleže, v sedě, kleče atd. aby byl vyloučen vliv nadměrné zátěže na páteř, klouby atd. (27, 28).

Využití dalších tělesných cvičení, nebo veloergometru je možné po dalším celkovém zlepšení situace a stupni adaptace na PA. Pro redukci tuku se doporučují především různé druhy dynamické, aerobní zátěže, při současném přenosu vlastní hmotnosti po dráze, kdy dochází nejsnadněji ke zvýšené utilizaci tuku jako zdroje energie, a tím i ke snižování depotního tuku v těle. PA charakteristicky mění lipidový metabolismus: při fyzické zátěži především dynamického aerobního charakteru se zvyšuje utilizace lipidů, a především dlouhodobá adaptace na ni umožňuje při současném zvýšení aerobní kapacity zvýšenou spotřebu lipidových metabolitů (volné mastné kyseliny a dalších) jako zdroje energie, což umožňuje vyšší a delší výkon, přednostně vytrvaleckého charakteru (11, 27). Toto bylo zjištěno např. u obézních rostoucích jedinců po redukční terapie s použitím PA (viz výše).

Experimentální model morfologických a metabolických důsledků PA

Vzhledem k etickým aspektům nebylo možno vztahy mezi PA, složením těla a lipidovým metabolismem a dalšími faktory sledovat u humánních objektů, především v období růstu (invazivní postupy s krevními odběry, biopsiami apod.). Další analýzy byly prováděny v rámci experimentů s laboratorními zvířaty, adaptovanými jak na zvýšenou PA, tak na hypokinezu (pobytom v malých prostorech, 11). Adaptace na různý pohybový režim měnila významně i metabolické vlastnosti: tuková tkáň zvířat adaptovaných dlouhodobě na zvýšenou PA (každodenní běh na běhacím koberci až po dobu jednoho roku) uvolňovala *in vitro* jak spontánně tak po působení adrenalinu signifikantně více volných mastných kyselin ve srovnání s zvířaty kontrolními, a významně nejvíce ve srovnání se zvířaty adaptovanými na omezení pohybu (celoživotní pobyt v malých prostorech), u kterých bylo množství tuku v těle tak nejvyšší. Na zvýšenou utilizaci tuku ukázaly i pokusy s mastnými kyselinami značenými ¹⁴C, která se projevila signifikantně i v klirových podmínkách (11). Lvl PA se projevil významně ve vztahu k věku: zvýšení množství tuku v organizmu a snížení jeho metabolické aktivity se u rostoucích zvířat (kdy je PA spontánně nejvyšší) projevil po adaptaci na omezení pohybu, a u dospělých (kdy se PA snižuje) se naopak projevil vliv adaptace na každodenní fyzickou zátěž. Spotřeba potravy byla vždy nejvyšší u zvířat adaptovaných na vyšší PA (11).

Vliv pohybové aktivity se projevoval i prenatálně – u potomků matek laboratorních zvířat, které byly v celém průběhu březosti adaptované na zvýšenou PA (denní

běh na běhacím koberci po 1 hodinu) byly zjištěny určité rozdíly v lipidovém metabolizmu jejich potomků sledovaných v dospělosti (32, 33). Také mikrostruktura srdečního svalu (počet kapilár a svalových vláken, jejich poměr a difuzní distance) dospělých potomků matek takto adaptovaných byla příznivější (10, 12, 13). Vliv PA v průběhu fetálního období se signifikantně projevil i z hlediska pozdních důsledků u potomků v dospělosti. Navazující zvýšená postnatální PA potomků ještě dále zdůraznila tyto vlivy z fetálního období (12, 13).

Zvířata adaptovaná do puberty na snížený příjem bílkovin, které vedlo ke zvýšené ekonomičnosti růstu, spontánně zvýšené PA, snížené hmotnosti a obsahu tuku, ale stejnemu rozvoji vitálních orgánů a vybraných svalů v dospělosti vykazoval vyšší odolnost k působení isoprenalinu, který vyvolává experimentální nekrózu myokardu. Usměrněná dieta vedoucí ke změnám spontánní PA se projevila nejen různými metabolickými a morfologickými důsledky, ale také z hlediska rezistence srdce k noxám (24). Adaptační změny týkající se jak výživy tak PA byly vždy ve vzájemném vztahu, a bylo možno z těchto modelů získat určité informace o možných optimálních usměrněních jak PA, tak výživy.

Sekulární trend změn pohybové aktivity a složení těla

Současný způsob života je charakterizován – mezi jinými změnami, hlavně výživou – také redukcí PA – „sedentarismu“, která přispívá ke zvýšené prevalenci obezity ve všech věkových kategoriích. Tato změna PA působí v souhlasu s výše uvedenými výsledky především v období růstu a vývoje. Sledování změn adipozity (hodnocené jako tricipitální kožní řasa

měřená kaliperem) ukázalo od šedesátých let do začátku tohoto milénia u subjektů od 6 do 18 let stálé postupné zvyšování (7). Souběžně s touto změnou tělesného složení se snížovala také úroveň tělesné zdatnosti – aerobní a anaerobní kapacita, a později i síla atd. (39).

Nedávná měření u českých předškolních dětí prokázala obdobné tendenze již u dětí předškolního věku, charakterizované zvyšováním hodnot kožních řas, a zhoršováním výsledků motorických testů u dětí od 4 do 6 let, sledovaných v padesátých a sedmdesátých letech, a pak v r. 2009 a 2011 (22, 23). Vliv redukce PA se tak projevil již ve velmi raném vývojovém období; u dětí, které měly v mateřské škole zahrnutou zvýšený režim PA, byly tyto změny mnohem menší (36, 42). Jak vyplývá z řady klinických studií, zvýšená adipozita v raném věku vedoucí ke snadnějšímu rozvoji nadváhy a obezity v následujících obdobích života znamená výrazné zdravotní riziko a rozvoj dalších komplikací jako je metabolický syndrom, kardiovaskulární onemocnění, diabetes 2 typu, orthopedické a psychologické problémy atd. (27, 28). Proto je péče o žádoucí PA, možnost vhodných cvičení a sportu podstatně důležitá již od začátku života, kdy je třeba zajistit možnost za bezpečných podmínek nejen spontánní pohybové aktivity a her, ale i potřebné tělesné výchovy vedoucí k adaptaci na zvýšený pohyb, osvojení vhodných pohybových návyků a vytrvalosti (19). I v poněkud pozdějším věku je třeba začít věnovat PA více pozornosti, ale nejvhodnějším věkem je rané období; později docházet k nápravám obtížněji, které někdy již nejsou v plném rozsahu možné. Neobratnost, snížená vytrvalost, předčasná únavnost díky zvýšené záteži nadměrným tukem odrazuje od PA, a s narůstajícím

věkem se sedentarismus stále více udržuje a rozvíjí dálé. Tělesnému složení ve vztahu k PA je dále věnována značná pozornost, jak vyplývá ze současné i dřívější literatury (6, etc.).

ZÁVĚRY

PA jako faktor stimulující řadu dalších charakteristik organismu jako např. příjem potravy, stav výživy, metabolické, biochemické, hormonální a další ukazatele působí signifikantně i na složení těla – absolutní a relativní množství aktivní, tukuprosté hmoty a depotního tuku. *PA a její vlivy je vždy nutno přesně specifikovat z hlediska charakteru, intenzity, frekvence a trvání jejího působení, a tím definovat její možný vliv; nedostatečná úroveň všech těchto faktorů omezuje vliv PA, nebo se vůbec neprojeví – především v adipozitě a tělesné zdatnosti.* Jak zvýšení objemu aktivity a změny dalších jejich vlastností, tak její redukce se signifikantně uplatňují z řady hledisek, a to ve vztahu k věkovému období jedince: zvýšení PA se uplatňuje v dospělosti a starším věku, kdy se spontánní hladina PA snižuje, a naopak redukce PA se projeví především v období růstu a vývoje, kdy je hladina PA spontánně vysoká. Změny tělesného složení pod vlivem zvýšené PA spočívá v omezeném uládání tuku a zdůrazněném rozvoji aktivní hmoty, především svalstva. Zároveň se mění i metabolické vlastnosti tukové tkáně a eventuálně i řada dalších ukazatelů. Jak ukázaly výsledky experimentů na těhotných laboratorních zvířatech, vliv PA v průběhu fetálního období se projevil i z hlediska pozdních důsledků řady ukazatelů u jejich dospělých potomků (lipidový metabolizmus, morfologické změny a zvý-

šená rezistence srdečního svalu k noxám atd.). PA se tak uplatňuje nejen jako činitel přispívající k optimálnímu morfolo-gickému, funkčnímu, metabolickému atd. vývoji organizmu, ale dále i jako léčebný prostředek při léčbě obezity, především u dětí a dospívajících; v tomto ohledu se PA uplatňuje také jako nejfysiologičtější prostředek prevence obezity a všech pro-vázejících nemocí. I když jde o všeobecně známé závěry - které jsou obsaženy již v učení J. A. Komenského, je třeba je dále zdůrazňovat především z hlediska zvyšující prevalence obezity a jejich zdravotních komplikací ve všech věkových kategoriích ve všech částech světa.

LITERATURA

1. BLÁHA P, VIGNEROVÁ J. Long-term observations of body parameters of Czech children and adolescents. In Bodszár E. B. and C. Suzanne (Eds.): *Physique and body composition Variability and sources of variation*. Biennial Books of European Anthropological Assoc. Budapest, Eötvös University Press, 4, p. 157-, 2000
2. CLAPP J.F., CAPEKESS E.L. Neonatal morphometrics after endurance exercise during pregnancy, American Journal of Obstetrics and Gynecology 163, 1990, 1805-1811.
3. KUNEŠOVÁ M., J. VIGNEROVÁ, J. PAŘÍZKOVÁ J. et al. Long-term changes in prevalence of overweight and obesity in Czech 7-year-old children : evaluation of different cut-off criteria of childhood obesity. Obesity Reviews 12, 2011, 483-491.
4. LEDOVSKAYA, N.M. Experience in the assessment of physical activity in twins. In Slonim A.D. and K.M. Smirnov K.M. (Eds.): *Physical activity in man and hypokinesia*, Academy of Sciences of USSR, Siberian Department, Institute of Physiology, Novosibirsk, 1972, p. 30, 1972 (v ruštině).
5. LOBSTEIN, T, FRELUT, ML. Prevalence of overweight among children in Europe. Obesity Reviews 4, 2003, 195-200.
6. LOHMAN, TG, RING, PFEIFFER, K, CAMH, S, ARREDONDO, E. PRATT, S, PATE, R, WEBBER, L.S. Relationship among fitness, body composition and physical activity. Med. Sci. Sports Exerc. 40, 2008, 1163-70.
7. OLDS, TS. One million of skinfolds: secular trends in the fatness of young people 1951-2004, European Journal of Clinical Nutrition 63, 2009, 934-946.
8. PAŘÍZKOVÁ, J. Age trends in fat in normal and obese children. Journal of Applied Physiology 16, 1961, 1734-1735.
9. PAŘÍZKOVÁ, J.: The impact of age, diet and exercise on man's body composition. Annals of the New York Academy of Sciences 110, 1963, 661-674.
10. PAŘÍZKOVÁ, J. Impact of daily workload during pregnancy on the microstructure of the rat heart in male offspring, European Journal of Applied Physiology 34, 1975, 323-326.
11. PAŘÍZKOVÁ, J. Body fat and physical fitness. Body composition and lipid metabolism in different regimes of physical activity, Martinus Nijhoff B.V./Medical Division, The Hague, 1977 (279 s.).
12. PAŘÍZKOVÁ, J. The impact of daily work load during pregnancy and/or postnatal life on the heart microstructure of rat male offspring, Basic Research in Cardiology 73, 1978, 433-441.
13. PAŘÍZKOVÁ, J. Cardiac microstructure in female and male offspring of exercised rat mothers, Acta Anatomica 105, 1979, 382-387.
14. PAŘÍZKOVÁ, J. Adaptation of functional capacity and exercise. In Blaxter K, J.C. Waterlow: Nutritional adaptation in man, Plenum Press, New York 1985, p. 127-140.
15. PAŘÍZKOVÁ, J. Age-dependent changes in dietary intake related to work output, physi-

-
- cal fitness and body composition, American Journal of Clinical Nutrition, 49, 1989, 962–967.
16. PAŘÍZKOVÁ, J. Obesity and its treatment by exercise. In Simopoulos A., (Ed): Nutrition and Fitness in Health and Disease, World Review of Nutrition and Dietetics, Vol. 72. S. Karger, Basel, p. 78–91, 1993.
17. PAŘÍZKOVÁ, J. Changes in approach to the measurements of body composition. In Proc. Int. Symp Body composition. Techniques and Assessment in Health and Disease, Symp. Soc. Study Human Biol., Cambridge 1993, Cambridge, Cambridge University Press, 1995, s. 222.
18. PAŘÍZKOVÁ, J. Interaction between physical activity and nutrition early in life and their impact on later development, Nutrition Research Reviews 11, (1), 1998, 71–90.
19. PAŘÍZKOVÁ, J. Impact of education on food behavior, body composition and physical fitness in children, British Journal of Nutrition 99, Suppl 1, 2008, S26–S32.
20. PAŘÍZKOVÁ, J. Nutrition, physical activity and health in early life. CRC Press, 1. vyd. 1995, 2. vyd. Taylor & Francis Group, Boca Raton – London – New York, 2010 (404 s.).
21. PAŘÍZKOVÁ, J. The role of motor and nutritional individuality in childhood obesity. Collegium Anthropol. 36, 2011, 23–29.
22. PAŘÍZKOVÁ, J., DVOŘÁKOVÁ, H., BABOULKOVÁ, V.: Development of morphological and motor characteristics during preschool age, Biometrie Humaine et Anthropologie , Paris, 29 (1–2) , 2011, 1–6.
23. PAŘÍZKOVÁ, J., DVOŘÁKOVÁ H., SEDLÁK P., BLÁHA P. Secular changes in adiposity and motor performance in pre-school age. Med. Sport Boh. Slov. 21, 2012, 67–75.
24. PAŘÍZKOVÁ, J., FALTOVÁ, E., MRÁZ, M., ŠPÁTOVÁ, M: Growth, food intake, motor activity and experimental cardiac necrosis in early malnourished male rats, Ann. Nutr. Metab. 26, 121–128, 1982
25. PAŘÍZKOVÁ , J., HAINER, V. Exercise in growing an adult obese individuals, In Torg J.S., R.P. Welsh, R.J. Shephard (Eds): Current Therapy in Sports Medicine - 2., Decker H.B.C., Inc., Toronto, 1995, s. 22–6.
26. PAŘÍZKOVÁ, J., HELLER, J. Relationship of dietary intake to work output and physical performance in Czechoslovak adolescents adapted to various work loads. In: Shephard R.J. a J. Pařízková (Eds): Human growth, physical fitness and nutrition. Medicine and Sport Science, Vol. 31. S. Karger, Basel, 1991, s. 156–167.
27. PAŘÍZKOVÁ, J., HILLS, AP. Childhood obesity. Prevention and Treatment, CRC Press Boca Raton – London – New York – Washington D.C, 1. vyd. 2000, 2nd Ed. 2005 (522 pp).
28. PAŘÍZKOVÁ J., LISÁ L. Eds. Obezita v dětství a dospívání. Terapie a prevence. Galén Karolinum, Praha 2007, 239 s.
29. PAŘÍZKOVÁ, J., MACKOVÁ, E., MACKOVÁ, J., ŠKOPKOVÁ, M. Blood lipids as related to food intake, body composition and cardiorespiratory efficiency in preschool children, Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 5, 295–298, 1986a.
30. PAŘÍZKOVÁ, J., MACKOVÁ, E., KÁBELE, J., MACKOVÁ, J., ŠKOPKOVÁ, M. Body composition, food intake, cardiorespiratory fitness, blood lipids and psychological development in highly active and inactive preschool children, Human Biology 58, 1986b, 261–5.
31. PAŘÍZKOVÁ, J., MAFFEIS, C., POSKITT, ME. Management through activity. In Burniat W. T.J. Cole, L. Lissau (Eds): Child and adolescent obesity, cases and consequences, prevention and treatment, Cambridge University Press, Cambridge, 2002, s. 307–326.
32. PAŘÍZKOVÁ, J., PETRÁSEK, R. The impact of daily work load during pregnancy on lipid metabolism in the liver of the offspring, European Journal of Applied Physiology 39, 1978, 81–87.
33. PAŘÍZKOVÁ, J., PETRÁSEK, R. Impact of early nutrition on later development of spon-

- taneous physical activity and lipid metabolism. *Nutrition et Metabolism*, 23, 1979, 266–274.
34. PAŘÍZKOVÁ, J., POLEDNE, R. Consequences of long-term hypokinesia as compared to mild exercise in lipid metabolism of the heart, skeletal muscle and adipose tissue, *European Journal of Applied Physiology* 33, 1974, 331–338.
35. ROLLAND-CACHERA, MF, BELLISLE, F, SEMPÉ, M, GUILLAUD-BATAILLE, M, PATOIS, E. Adiposity rebound in children. A simple indicator for predicting obesity, *American Journal of Clinical Nutrition* 39, 1984, 129–135.
36. SEDLAK, P. Růstová dynamika a vybrané aspekty motorického vývoje českých dětí předškolního a školního věku. *Habilitační práce, Přírodovědecká fakulta, Karlova Univerzita, Praha*, 2010, 309 s.
37. SELIGER, V. Survey of physical fitness on the inhabitants of Czechoslovakia. In Collins K.J. and J. Weiner (Eds): *Human adaptability – International Biological Programme*. Taylor and Francis, London, 1977, s. 88–90.
38. SIGMUND, E, DE STE CROIX, M, MIKLÁNKOVÁ, L, FRÖMEL, K. Physical activity patterns in kindergarten children in comparison to teenagers and young adults, *European Journal of Public Health (Advanced Access)* 17, 2007, 646–651.
39. TOMKINSON GR, OLDS TS. Secular changes in pediatric aerobic fitness test performance: the global picture. In: Tomkinson G.R. a T.S. Olds (Eds): *Pediatric fitness. Secular trends and geographic variability*, Medical Sports Sciences, Karger, Basel, 59, 2007, 46.
40. VIGNEROVÁ J., L. HUMENÍKOVÁ, M. PAULOVÁ et al.: Long-term changes in body height, BMI, and adiposity rebound among children and adolescents in the Czech Republic, *Economics and Human Biology* 5, 2007, 409–425.
41. WHO infobase <https://apps.who.int/infobase/report.aspx>, 2011
42. World health Organization, 1995. European Health Promoting School, Resource Manual, WHO, Council of Europe and Commission of the European Communities. schoolforhealth.eu.

Adresa autorky

Prof. Jana Pařízková M.D., Ph.D., D.Sc.
Centre for Obesity Management, Institute of
Endocrinology
Národní 8
11694 Prague 1
Czech Republic
jparizkova@endo.cz
jana.parizkova@iex.cz

STUDIUM POHLCENÉ ENERGIE MĚKKÉ ČÁSTI VKLÁDACÍCH STÉLEK U SPORTOVNÍ OBUVI

STUDY OF ABSORPTION ENERGY OF THE SOFT INSOLES FOR SPORT SHOES

**KOCOUREK R.¹⁾, HLAVACEK P.¹⁾, GOGELA J.²⁾, JUŘIČKA M.²⁾,
ODENWALD S.²⁾**

¹⁾ Universita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta technologická, Ústav fyziky
a materiálového inženýrství.

²⁾ Technická univerzita v Chemnitzu

¹⁾ Tomas Bata University in Zlín, Faculty of Technology, Institute of
Physics and Materials Engineering.

²⁾ Technical University of Chemnitz

ABSTRAKT

ráce se pokouší experimentálně měřit a vyhodnotit průběh deformace obuvnických spodkových dílců v kombinaci podešví a vkládacích stélek obuvi. U stélkových materiálů byl ověřován vliv plnív a barviv. Průběh zkoušek byl stanoven tak aby imitoval chůzi i běh.

Výsledky experimentu dokazují možnost měření deformačních vlastností měkkých vkládacích stélek obuvi, z hlediska pohlcené energie a vysvětluje jejich význam v současné nabídce obuvnických výrobců obuvi.

Klíčová slova: Vkládací stélky obuvi, latexové stélky, jímavost energie.

ABSTRACT

This work attempts to experimentally measure and evaluate the progress of deformation elements combination of shoe soles and insoles of shoes. The shoe insoles was tested the influence of fillers and pigments. During the tests was set so that imitated the walking and running.

Experiment results show the possibility of measuring the deformation properties of soft shoe insoles, in terms of adsorption capacity of energy and explain their importance in the current offer shoe manufacturers.

Keywords: Shoe Insoles, Latex Insoles, Absorption Energy.

ÚVOD

Z porovnání současné nabídky obuvi s obuví prodávanou před třemi desítkami let jednoznačně vyplývá, že mezi jednu z hlavních pozorovatelných změn bezesporu patří vybavování obuvi měkkými vnitřními dílci zejména vkládacími a vlepowacími stélkami. Dnes je obtížné stanovit první podnět k této změně, ale obecně jej lze spojovat s pracemi JUNGA (1), který se zabýval problematikou možnosti snížení počtu pracovních úrazů skeletu nohy při nečekaném pádu. Na základě této studie vznikla první norma DIN 4843, která se poměrně rychle rozšířila i do jiných evropských norem, např. ČN 79 5600 a posléze se stala základem pro světovou ISO normu ČSN ISO 20344. Tato norma je zaměřena na stanovení pohlcené energie patní částí spodkových dílců obuvi, především podešví, případně podpatkem. Teprve později publikoval CAVANAGH (2) názor, že schopnost pohlcovat energii (související s nášlapnými silami) obuví je vhodné rozdělit do tří rozsahů, které odpovídají schopnosti neobuté nohy tuto energii pohlcovat. První rozsah srovnává s funkcí patního tukového polštáře, druhý rozsah s funkcí pružné nožní klenby a třetí (nejvyšší) je stanovena na základě schopnosti tlumit silové rázy svalovými aktivitami přes skelet dolní končetiny. Toto dělení umožnilo designérům a návrhářům obuvi hledat konstrukční a materiálové řešení dolní části obuvi (podešví, případně

podpatků), jinými slovy vývoj se zaměřil na problematiku pohlcování energie, které při chůzi naboso zajišťuje nožní klenba. Dosud nebyly publikovány práce, které by popisovaly nejnižší rozsah tlumení nášlapných sil v rozsahu, který zajišťuje při chůzi na boso tukový polštář. Tlumení je chápáno jako pohlcování energie nášlapných sil, vznikajících při chůzi (8, 11).

Dnešní populaci je z výše zmíněného pohledu možné označit jako populaci pravidelně obouvanou a pohybující se převážně na vytvřených površích (4, 5, 6). Proto byl navržen nový experiment, jehož cílem bylo ověřit míru tlumení obutých nohou zajišťovanou měkkými vkládacími dílci. Pro experiment byly zvoleny různé druhy latexových zkusebních těles na bázi syntetického kaučuku s různými poměry plniv, barviv a jejich kombinacemi. Latexové měkké materiály jsou v obuvnickém průmyslu využívány právě k výrobě vkládacích nebo vlepowacích stélk, popřípadě k výrobě ortopedických korekčních dílců nebo polštárování vnitřního vybavení obuvi. Cílem výzkumu je ověření možnosti měření účinnosti tlumících vlastností vkládacích stélk obuvi z měkkých materiálů (10, 15, 16, 17).

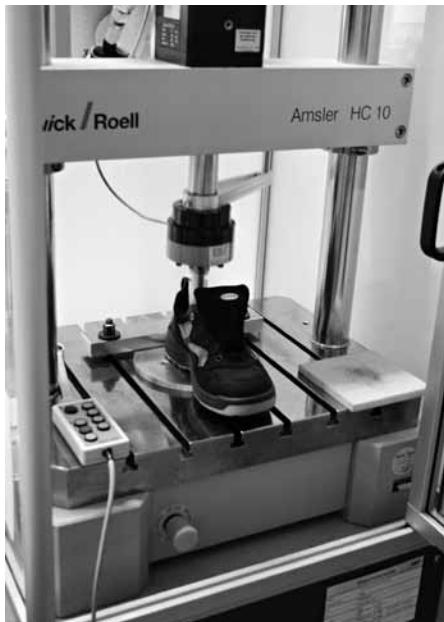
MATERIÁL A METODIKA

Pro provedení výzkumu bylo vyrobeno 78 zkusebních těles za syntetického kaučuku SBR. Pro experiment byly použi-

Zkušební tělesa	Přídavek plniv [%]			
Čistý latex	-			
Latex + barva	0,2	0,5	0,7	1,4
Latex + korek	2,0	5,0	7,0	10,0
Latex + 2g korek + barva	0,2	0,5	0,7	1,0

Tab. 1. Zkušební tělesa s jednotlivými poměry plniv.

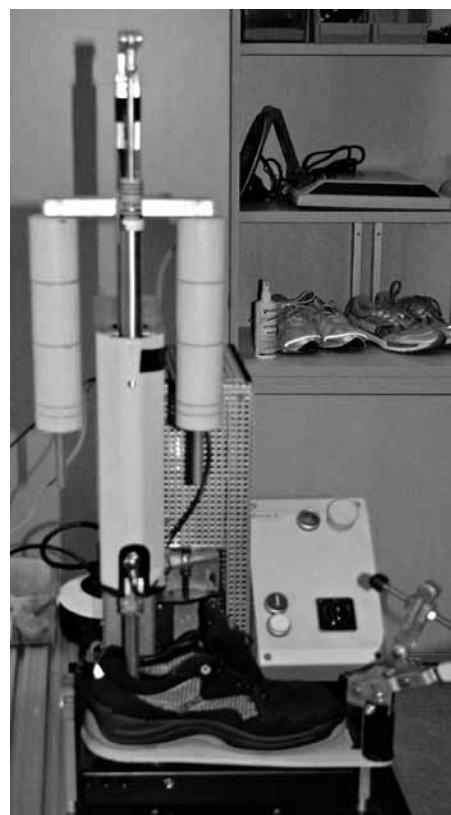
ty čtyři druhy materiálů s různými poměry plniv: SBR latex, SBR latex s přídavky pigmentové barvy, SBR latex s přídavky přírodního korkového prášku a jejich kombinace, viz tab. 1. Zkušebními tělesy byly ve skutečnosti obuvnické vkládací stélky, v patní části miskovitého tvaru s průměrnou tloušťkou celé plochy stélky 3,00 mm \pm 0,2 mm. Tyto vkládací stélky byly vkládány do reálné sportovní obuvi s monolitními PUR podešvemi s výškou v patní části 24,3 mm \pm 0,1 mm. Pro testování byly zvoleny dvě dynamické zkoušky tak, aby imitovaly podmínky chůze a běhu a v obou případech byly vzorky zatěžovány 1000 cykly namáhání. Tyto hodnoty vycházely ze zkušeností biomechanické laboratoře Technické univerzity Chemnitz, které publikoval ODENWALD (12).



Obr. 1: Stroj pro Hydraulic Impact Tests („HIT“).

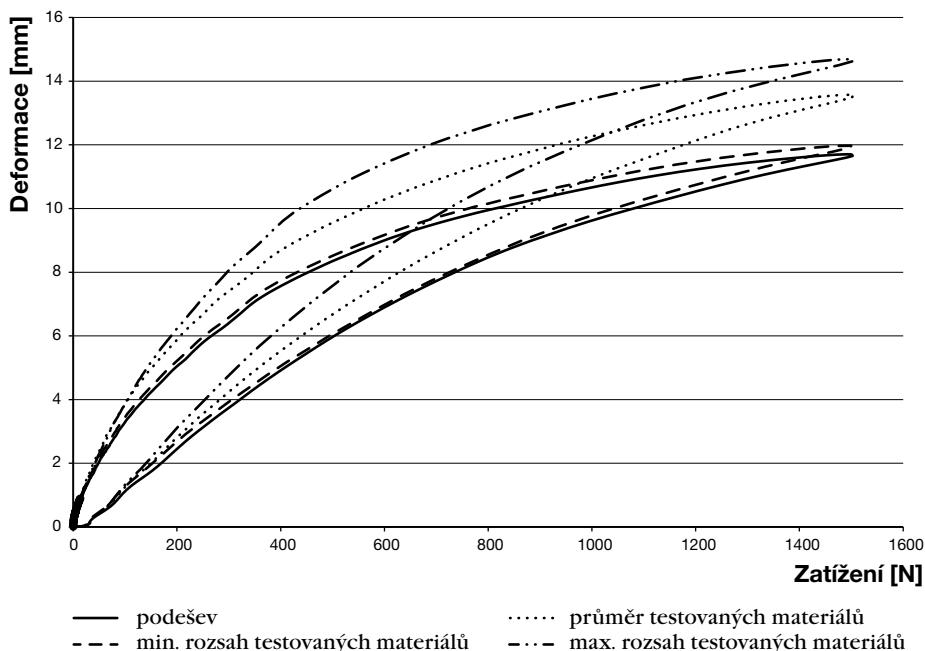
Zkouška padajícím závažím Hydraulic Impact Tests (HIT), je metoda založena na principu opakovánoho tlakového zatěžování v patní části obuvi. Viz obr. 1. Zdvih strojního zařízení byl 1 mm a doba maximálního zatížení byla 1,0 sec. Rychlosť zatěžovania pro imitaci chůze byla 1500 mm/min. pri sile zatížení 950 N. Pro imitaci běhu byla působící rychlosť strojního zařízení nastavena na 3500 mm/min. a zatížení 1500 N.

Falling Weight Tests („FWT“) je metoda založena na principu tlumení účinku defi-



Obr. 2: Stroj pro Falling Weight Tests („FWT“).

Zkouška Hydraulic Impact Tests, imitace běhu.



Graf 1. „HIT“ Průběh deformace imitující chůzi, v rozsahu působení síly 0-950 N.

novaného tělesa volným pádem z výšky. Viz obr. 2. Zdvih strojního zařízení byl v tomto případě 30 mm. Rychlosť pro imitaci chůze byla 1000 mm/min. a zatížení 950 N. Pro imitaci běhu byla působící rychlosť strojního zařízení 300 mm/min. a zatížení 1500 N. U prováděných dynamických zkoušek byla senzoricky zaznamenávána změna tloušťky materiálu v celém průběhu deformace (9).

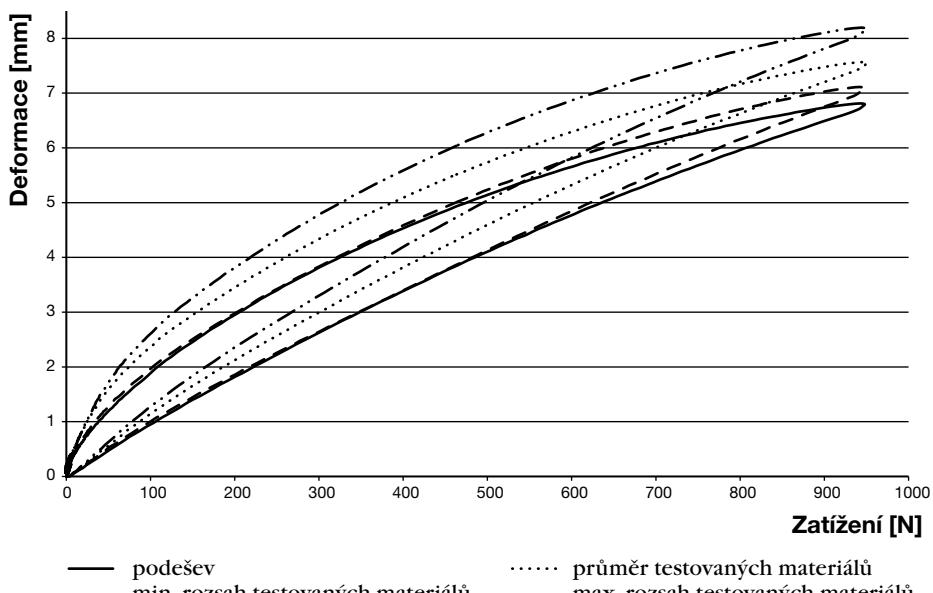
VÝSLEDKY

U zkoušky Hydraulic Impact Tests imitující chůzi činila průměrná deformace

stlačených podešví se stélkami 29 % z jejich původní tloušťky a u zkoušky imitující běh je 35 %.

U zkoušky Falling Weight Tests je průměrná deformace podešví se stélkami pro imitaci chůze 30 % a u zkoušky imitující běh 62 %. Pro obě zkušební metody byly ze získaných výsledků zhotoveny grafické průběhy křivek, které znázorňují závislost postupného zatěžování a odlehčování [N] na deformaci [mm] zkoušených materiálů. U obou zkoušek byla testována nejdříve pouze samostatná podešev bez stélky a poté byly do obuvi vkládány jednotlivé stélky z různých druhů materiálů. Výsledky

Hydraulic Impact Tests, imitace chůze.



Graf 2. „HIT“ Průběh deformace imituující běh, v rozsahu působení síly 0-1500 N.

odpovídající namáhání samostatné podešev je v grafech 1 a 2 znázorněna jako plná křivka. Průměrná hodnota jednotlivých zkoušených materiálů (zkušebních těles s podešví) je označena tečkovanou křivkou. Minimální rozsah zkoušených materiálů je znázorněn pomocí čárkované křivky a maximální rozsah je znázorněn pomocí čerchované křivky. Při porovnání výsledků obou zkoušek imituující chůzi tak i běh, nebyla zjištěna statistická shoda pohlcené energie stélkou měkkého charakteru mezi obuví se stélkou a bez ní. (Independent Samples Test t (4)=2,133, p > 0,05).

DISKUZE

Z grafických zápisů hodnot HIP testu je zřejmé, že po překročení maximálního zatížení 1000 N již nedochází k výraznému navýšování hodnot deformace spodkových dílců. Proto doporučujeme pro případné další experimentální práce z praktického hlediska snížit maximální zatížení na hodnotu 1000 N, jelikož při prováděném měření jednotlivých zkušebních těles se pohlcená energie projevuje minimálně a nárůst deformace je téměř lineární.

Ze srovnání výsledků zkoušky Hydraulic Impact Tests dále vyplývá, že při experimentálně imitované chůzi je množství

pohlcené energie vyšší, než při zkouškách imituujících běh. Viz **graf č. 1 a 2**.

U současně nabízené obuvi je vybavení měkkými vkládacími stélkami samozřejmostí. Nicméně o jejich smyslu, významu, případně popisu fyzikálně-mechanickém chování se vedou diskuze. Otázkou je proč došlo k rozšíření měkkých vkládacích stélek původně určených pouze pro sportovní obuv především i u obuvi vycházkové a pracovní. Experimentálně lze považovat za prokázané, že deformační vlastnosti měkkých vkládacích stélek se projevují v celém rozsahu prováděného zatěžování. Jinými slovy, rozšířená obliba měkkých stélek může být výsledek subjektivně vnímaných změn deformace v celém rozsahu a podvědomě spojována se subjektivním vnímáním zlepšení komfortu obuvi.

ZÁVĚR

Experiment prokázal, že vliv použitých plniv a barviv je pro pohlcení energie měkkých vkládacích stélek obuvi při zvolených podmínkách zkoušek zanebatelný. Dále se podařilo prokázat, že deformační účinky měkkých materiálů vkládacích stélek jsou měřitelné i při vyšších hodnotách silového zatěžování. Lze tím vysvětlit dnes tak rozšířenou oblibu vybavování obuvi měkkými vkládacími stélkami, které přispívají k subjektivnímu vnímání lepšího komfortu. To může být hlavní příčina obliby u zákazníků a upřednostňování výběru měkkými stélkami vybavené obuvi. Zejména proto, že v tržních podmínkách se vyrábí především to zboží, které je úspěšně prodáváno. Schází však přesvědčivé studie, které by se zabývaly možnostmi nežádoucího poškozování zdravotního stavu nohou v případech

minimální nebo vysoké jímavosti energie v patě obuvi a proto je třeba se problematice deformačních vlastností obuvi se i nadále věnovat.

LITERATURA

1. JUNG, K., SCHMITT, D. *Mechanical energy and effective foot mass during impact loading of walking and running*. Journal of Biomechanics, Volume 38, Issue 7, Supplement 2, 2005, 1387-1395 p.
2. CAVANAGH, P.R. *In-Shoe Plantar Pressure During Activities of Daily Living Implications for Therapeutic Footwear Design*. Journal of Biomechanics, Volume 38, Issue 9, September 2005, Pages 1798-1806.
3. HIMAN, M.R. *Effect of Magnetic Insoles on Balance in Older Adults*. Journal of the American Geriatrics Society. Vol. 52, No. 1, January 2004.
4. HYBLEROVÁ, M. *Diplomová práce: Fyzikálně-mechanické vlastnosti vkládacích stélek obuvi*. UTB Zlín : Fakulta Technologická, 2011. 78 p.
5. KADLEC, S., at al., *Zkoušení obuvnických materiálů*. Státní nakladatelství technické literatury, Praha, 1964. 340 p. 04-835-64.
6. STOLWIJK, NIKI M., et al., *Plantar Pressure With and Without Custom Insoles in Patients With Common Foot Complaints*. Amer orthopaedic foot & ankle. 2517 EASTLAKE AVE EAST, STE 200, SEATTLE, WA 98102 USA, IDS Number: 703NR, ISSN: 1071-1007.
7. VAŘEKA, Ivan; VAŘEKOVÁ, Renata. *Kineziologie nohy*. 1. vydání. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2009. 189 p. ISBN 978-80-244-2432-3.
8. ROOT, M. L., ORIEN, W. P., WEED, J. H., HUGHES, R. J. *Biomechanical examination of the foot*. 1971. Volume 1. Los Angeles: Clinical Biomechanics Corporation.

-
9. OLFAT, M. et al. *Effect of Terrain on Foot Pressure During Walking*. Online: <http://gait.aidi.udel.edu/gaitlab/gcma/info/abstracts/P50.abs20062.pdf>. [cit. 2011-01-09].
10. NIGG, B., GEOPFERT, B., STEFANYSHYN, D.: *Changes in EMG signals for the muscle tibialis anterior while running barefoot or with shoes resolved by non-linearly scaled wavelets*. Journal of Biomechanics, Volume 36, Issue 8, August 2003, Pages 1169–1176.
11. DUNGL, P.: *Ortopedie a traumatologie nohy*. Praha: Avicenum, 1989. ISBN 08-082-89.
12. KRAUS, A., ODENWALD, S.: Determining Ground Reaction Forces Using a Pressure Distribution Measuring system P 156. [online]. [cit. 2012-08-31]. Dostupný na http://books.google.cz/books?id=QhoTizAhspEC&pg=PA_111&lpg=PA111&dq=Stephan+Odenwald+deformation&source=bl&ots=QiV0vEMSwR&sig=FD_5pKkJdfDO5E8PwOKx67T1yhM&hl=cs#v=onepage&q=Stephan%20Odenwald%20deformation&f=false
13. DĚRDA, J. *Testování tlumících a užitných vlastností speciálních vkládacích stélek*. Diplomová práce. Zlín: Fakulta technologická, Vysoké učení technické v Brně, 2000.
14. MORAVEC, P. *Konstrukce výrobků a forem I pro VOŠ SPŠK Zlín*. 2001.
15. HIMAN, M.R. *Effect of Magnetic Insoles on Balance in Older Adults*. Journal of the American Geriatrics Society. Vol. 52, No. 1, January 2004.
16. BÁBEK, M.; LIŠKA, J.; VALENTA, V. *Gumárenská technologie IX : latexy – jejich druhy a zpracování*. Vydání 1. Praha: SNTL, 1973. 260 p. 04-619-73.
17. RAAB, M. *Materiály a člověk: (Netradiční úvod do současné materiálové vědy)*. 1st ed. Praha, Encyklopedický dům, 1999. ISBN 80-86044-13-0.

Adresa autora:

Ing. Radim Kocourek
Nad Stráněmi 4511
760 05 Zlín

SIMULATION IN MEDICINE

ČULÍK J.

Faculty of Biomedical Engineering, Czech Technical University in Prague,
Czech Republic

ABSTRACT

The simulation (computer modeling) is used at many fields as the science method and for completing of simulator on which medical doctors makes his praxis training. The simulation software makes easy to compose simulation model on computer. The article presents software CDCSIS using on the examples: the simulation program for gripe infection model (time continuous process), the simulation of hospital beds occupation (discrete process – the model states are changed at the finite time points) and the computing of spine bend under scoliosis loading as example of process which change its states continuous in time and changes its structure at finite time points (combined discrete continuous simulation). The article purpose is to show how a simulation program compilation is easy.

Keywords: simulation, continuous simulation, discrete simulation, combined simulation, gripe infection model, hospital beds occupancy model, spine bending

INTRODUCE

Simulation (computer modeling) is a method for solving the tasks changing their states in time (dynamic model). The model of real experiments is composed on a computer and the course of model behavior is compared with the real experiment (real process course). Parameters and model structure are changes to be the model behavior the same with observed real process (model verification). The result is recognition of the real process rightfulness and further the approved computer model can be used for real authenticity prognosis. The simulation software makes possible easy simulation models

compilation. The simulation methods are used at many science fields in this time. The simulation is used at medicine praxis for simulators compare for example for surgical execution training.

The simulation software is divided according its using in follow way:

1. Continuous simulation makes possible to compare a model changing their states continuous in time if the model do not change its structure, for example software MATLAB and SIMULINK. The differential equation solving is typical for the continuous simulation.
2. Discrete simulation makes possible to compare a model of system which

change their states and structure in the finite time points, for example the software GPSS which is used for economic and administrative tasks.

3. Combined discrete continuous simulation makes possible to compare model which change their states continuous in time and its structure in the finite time points, for example software CDCCSIS, which will be used in this article. Combined simulation makes possible to compare continuous and discrete models too. The combined simulation is used for solving of differential equations which change their structure in time.

The software CDCCSIS is assembled as library of procedures at language C++. A simulation model in language C++ is compiled as set of discrete, continuous and check blocks:

- discrete block makes disposable calculations at specific situations,
- continuous block makes particular calculation under certain situation, for example calculation of right side of differential equation,
- check block watches ever the model structure could have been changed.

A calling of the library procedures schedules calculation according to the block and/or finishing of the calculation according to the block, starting and/or finishing of integration, graph output and animation.

The top of article is not to learn any software and/or get to know a simulation using at some branch but to show a simulation advantage and simplicity on 3 examples and makes a propagation of this scientific method. The continuous simulation

will be performed on the model of gripe infection (eventually the other infect illness). The discrete simulation will be shown on hospital beds exploitation. The combined simulation will be performed on the model of spine bending under orthosis loading. The algorithms will be described by calculation diagrams. The scheduling of calculation according to block is provided by the procedure *"schedule(starting time, calling block, continuous or discrete block, parameters)"*. The procedure *"cancelblock(canceled block)"* finishes calculation according to continuous block and the procedure *"integr(vector length, integrated vector, output vector, integration name)"* starts integration and the procedure *"cancelint(integration name)"* the integration finishes.

Grippe infection model

The first example is continuous simulation, it means the structure model is fixed and the signals are changed continuous in time. The infection is simulated at closed community with n persons. The time unit is coincident with illness time include incubation period. Each person after gripe illness is resistant.

Let's designate:

n number of persons at community
 $State$ number of persons endangered by gripe
 $Infect$ number of infected persons

The velocity change of number of persons endangered by gripe (derivation) is proportional to their number and number of infected persons, in mathematic formulation:

$$State' = -r.State.Infect, \quad (1)$$

where r is a parameter. The velocity of number of infected persons (derivation) is proportional of number of persons endangered by gripe minus number of infected persons, in mathematic formulation:

$$Infect' = r.State - a.Infect, \quad (2)$$

Where a is parameter.

The equation (1) a (2) is the differential equation system with initial conditions:

$$State = n, Infect = 1.$$

The simulation program consists of *Block1*, calculated the right side of (1), (2) in universal time point:

$$\text{Block1: } derState = -r.State.Infect; \quad derInfect = r.State-a.Infect;$$

The main program set initial conditions to values *State*, *Infect*, the parameter values, the scheduling of calculation according to *block1* and integration of differential equations:

```
schedule(start time, blok1, continuous,...);
integr(1, derState, State,...);
integr(1,derInfect, Infect,...);
```

where integrate vector has unit length. The graphic output can be schedule by statement

```
graph(State,...); graph(Infect,...);
```

The simulation system is called by statement:

```
wait(time of end simulation,...).
```

Model of hospital beds occupancy

The example of discrete simulation model will be performed. The model structure will be changed in finite time points only. Let's the hospital has n departments. The free beds are infill step by step. If all beds are occupied then the queue are created of patients waiting for cure at home. The model will show a course of bed occupation at real hospital. The task is to calculate average queue length and perceptual bed occupation. The convenient bed number can be determined by simulation experiments.

Each hospital department has the record:

<i>n</i>	number of beds,
<i>i</i>	number of occupied beds,
<i>patient</i>	pointer to the patient data structure with the first bed starting,
<i>queue</i>	pointer to the patient queue structure with the last patient at queue starting,
<i>utilizing</i>	bed utilizing,
<i>d</i>	queue length of patient waiting on cure,
<i>daverage</i>	average queue length,
<i>tbed</i>	last time of bed occupation changing,
<i>tqueue</i>	last time of queue length changing.

The list of hospital departments are at **fig. 1**. Each record has the pointer to the next record.

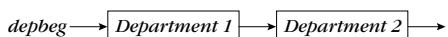


Fig. 1. Hospital departments list.

Each patient has the record:

name name and other patient data,
tcure cure time,
start cure start time.

Now the simulation program will be build. The current time is denoted *time*. The each data list has the record structure; each record has a pointer to the next record. The record is on the fix place and its move, delay and ads are provided as change of its pointer.

The hospital state is changed with help block; each type change has its own block. The patient arrival is implemented by *block1* and the patient departure makes *block2*. The compute diagrams of blocks are showed at the appendix.

The main program reads from input monitoring time, number of hospital departments and for each department build up the record (see the data list of hospital department). If the patient or queue list is empty then the pointer is zero. The statement *schedule* of *block1* calls the first patient coming. The statement *wait* is a jump to simulation system. After return from simulation are calculated percent of bed utilizing and average queue length from formulas:

utilizing.100/*observing time*;
daverage/*observing time*;

Spine bending

Let's show a combined simulation example; the continuous solving of differential equations witch changing their structure. Let's determine a bend curve $w(x)$ of the spine axis loaded by orthesis. The task will be solved as a 2D system at

frontal plane. Let's suppose that it is known function $f(x)$ which calculates spine loading and where x is distance from the upper spine end. The inter-vertebrae disc is supposed ideal elastic and the vertebrae stiff. The differential equations according to linear elasticity theory for the bending moment M and spine bend curve w are:

$$M'' = -f(x), \quad (3)$$

$$w'' = -\frac{M(x)}{E} \quad , \quad (4)$$

where E is the elasticity modulus and I the inertia moment, it is the values which can be determined for inter-vertebrae disc. The lineal curve w at stiff vertebra are given by differential equations:

$$w'(x) = w_0' , \quad (5)$$

where w_0' is a initial condition at the vertebra start.

The simulation program will be written now. The camber w and its derivation w' , w'' at last point is stored at the vector \mathbf{w} , the bending moment M , cross-sectional force Q and loading $-f(x)$ are stored as vector \mathbf{M} . The zero initial conditions of w , w' , M , $M'=Q$ are set at spine beginning. The last inter-vertebrae disc values are initial condition for next vertebra and vice versa. The coordinate x is the distance from spine beginning and it will be interpreted as simulation time. The right sides of differential equation (3), (4) calculate continuous blocks:

block1: $\mathbf{M}[2] = -f(t);$
block2: $\mathbf{w}[2] = -\mathbf{M}[0]/EI;$

The change from vertebra to inter-vertebrae disc makes block:

```
block3:schedule(time,block2,continuous,...);  
//scheduling of right side calculation  
  
cancelint(„integral2“);  
//vertebra integration finishing  
  
integr(2,w[1],w[0],„integral1“);  
// integration of inter-vertebrae disc  
  
schedule(time+d,block4,discrete);  
//jump on vertebra in time equal disc thin d
```

The block for jump from inter-vertebrae disc to vertebra:

```
block4:cancelint(„integral1“);  
//end of disc integration  
  
integr(1,w[1],w[0],„integral2“);  
//vertebra integration  
  
cancelblock(block2);  
//end of right site calculation (3)  
  
schedule(time+tvertebra,block3,diskrete);  
//jump to disc program after time equal vertebra high
```

The main program read parameters, sets initial conditions. The calculation is started by calling of *block4* for vertebra solving (the *block4* cancels not yet existing integration “integral1” and not existing *block2* but it is not error). The statement *wait* jumps on simulation system and starts the simulation calculation:

```
schedule(0.0, block4, diskrete) ;  
schedule(0.0, block1, continuous) ;  
integr(2, M[1], M[0], „moment“);
```

wait(finish time,...);

The calculation according to presented program is for zero initial condition. But the initial condition $w'(0)$ is not zero and at the spine end must be $w = 0$. The calculation for $w'(0)=0$ gives a not zero finish value $w_{end} = \mathbf{w}[0]$. The calculation will be repeated with new initial conditions:

$$\mathbf{w}[0] = 0, \mathbf{w}[1] = -w_{end}/l, \mathbf{M}[0] = 0, \mathbf{M}[1] = 0,$$

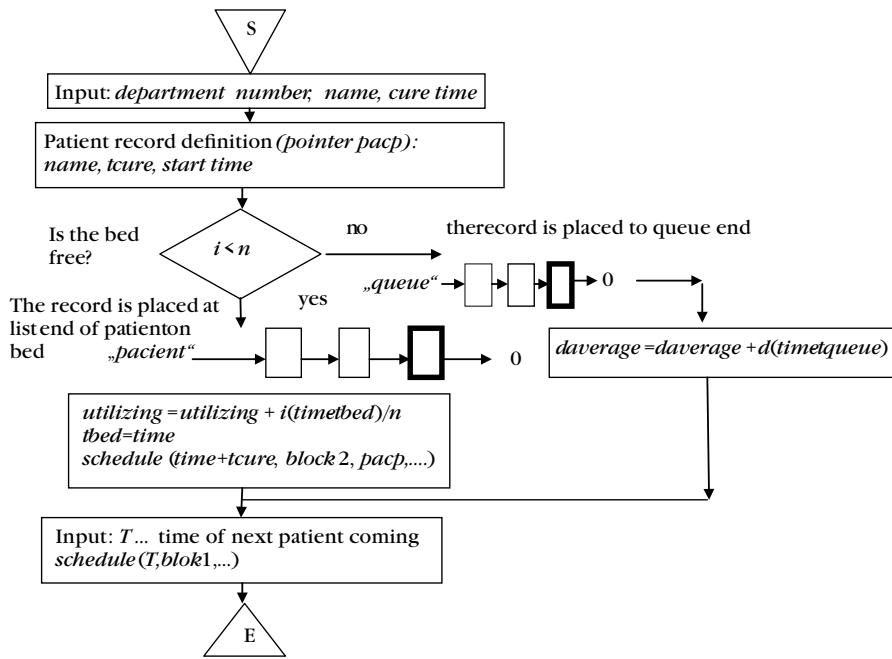
where l is spine length.

CONCLUSION

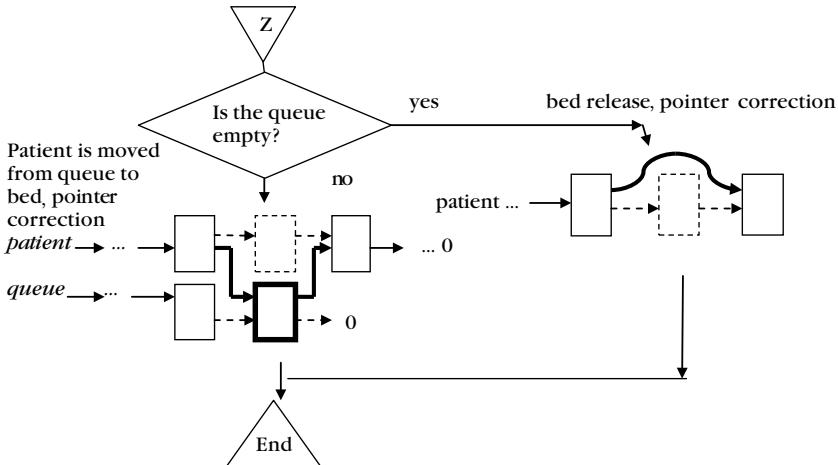
The simulation is mainly recognition method. The parameters for algorithms presented above can be determined just roughly. If the simulation program is completed then the real experiments are modeled on computer and the computer and real signal course are compared. The parameters and eventual model structure are changed to be mutually in concordance (model verification). The known parameters value can be used at next science research. The check model can be used for prognosis of the other experiment course.

Presented models are simple. If the comparison the model with reality shows that the more detail model is necessary to be the other influences respected. For example by gripppe infection model can be respected incubation period, illness period, community structure (city or country community, age structure, degree of mutual people contact etc.). The spine bending model can respected free beds for acute cases, aspect of chose a patient from queue according to illness parameters etc. The spine bending model can be respected soft

block1 patient arrival to hospital bed or patient queue



block2 - bed release



Appendix 1. Program blocks „Model of hospital bed occupation“

tissue influence, rib influences, complex spine model, non lineal elasticity model, orthesis deformation etc.

Used terms

software ... computer program equipment,
simulation ... modeling on computer,
continuous simulation ... model changes its states continuous in time and don't change its structure,
discrete simulation ... model changes its states and structure at finite time points,
combined simulation ... model changes its states continuous in time and its structure at finite time points,
simulation program ... computer program for model behavior,
record ... data list,
pointer ... pointer to record
procedure ... subprogram
block ... procedure which defines model part behavior under certain situation
continuous block ... according this procedure is calculated in each time point
discrete block ... the calculation is provided only once

5. RUDOLPH JW, SIMON R, RAEMER DB (2007). Which Reality Matters? Questions on the Road to High Engagement in Healthcare Simulation. *Simulation in Healthcare* 2007;2:161-3.

Adresa autora:

Professor Eng. Jan Čulík, DrSc.
Volutova 2522/16
158 00 Praha 5, Czech Republic
E-mail: culik.j@upcmail.cz

LITERATURE

1. ČULÍK J. (2008), Simulation software CDCSIS (Czech), publication Faculty of Biomedical Engineering, Czech Technical University in Prague
2. GPSS - free software. www.gpss.force9.co.uk
3. HERINGOVÁ B., HORA P. Matlab, lesson 1-9, uprt.vscht.cz/majorova/matlab/
4. KŘIVÝ I, KINDLER E. (2001) Simulation and modeling. Scriptum Technical University Ostrava. Prf.osu.cz/Hip/dokumenty/msm.pdf

**MOŽNOSTI MĚŘENÍ ZMĚN HODNOT OBVODU
NOHOU SENIORŮ V OBLASTI METATARSO-
PHALANGEÁLNÍHO SKLOUBENÍ NA ZAŘÍZENÍ
IMITUJÍCÍ NOŠENÍ ÚZKÉ OBUVI**

**POSSIBILITY OF MEASURING CHANGES
CIRCUMFERENCE VALUES ON FEET OF SENIORS
IN METATARSOPHALANGEAL JOINTS ON NEW
DEVELOPED DEVICE IMITATING WEARING
NARROW SHOES**

**SCHINDLEROVÁ N., FOLTÝNOVÁ B., HLAVÁČEK P.,
STAŇKOVÁ C.**

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta technologická, Nám. T.G.M 5555,
760 01 Zlín

ABSTRAKT

Práce pojednává o studii seniorů v rámci antropometrického měření, vyhodnocení a zpracování naměřených výsledků. U každého probanda bylo zjištováno pohlaví, věk, váha a výška. Byly zaznamenávány případné deformity a jiné anomálie na nohách daného jedince. Také se zhodnotil stav a vhodnost výběru obuví u seniorů. Při samotném odobírání měřních podkladů se pomocí obuvnického měřidla získávaly tyto informace: obvod prstních kloubů v zatíženém a nezatíženém stavu, obvod nártu a paty. Dalším nezbytným údajem byl otisk a obrys (plantogram) získaný pomocí jednoduchého přístroje - plantografu. Poslední část měření se uskutečnila na zařízení pro měření odezvy chodidel. Princip spočíval v tom, že noha stojícího probanda byla vsunuta do smyčky z měřicího pásku, který byl měřitelnou silou na noze utahován. Míra utažení byla určena maximem 65 N (6,5 kg), vzhledem k vyššímu věku probandů.

Tímto měřením byly získány zcela nové údaje o deformačních vlastnostech chodidel u starší populace. Výstupy z provedených měření upozorňují na nutnost změn pravidel při navrhování speciální obuví a jejího materiálového řešení zejména pro seniory.

Klíčová slova: senior, antropometrická měření, deformační vlastnosti chodidel, metatarzofalangeální oblast

ABSTRACT

The work deals with the study of seniors in the study of anthropometric measurements, evaluation and processing of measured results. For each tested person were registered sex, age, weight and height. At the same time were recorded all deformities and other anomalies on the feet of the individual. It also assessed the status and appropriateness of the selection of shoes in the elderly. Before examination was gathered other information focused on their feet: circumference of finger joints in loaded and unloaded position, the circuit instep and heel. Important information was a print and contour of feet (plantogram) obtained using a simple device - plantograf. The last part of the measurement was carried out on the device for measuring the response of the foot. The principle consisted in the fact that the standing leg of tested volunteers was inserted into the loop of the measuring tape, which was measurable force on the leg tightened. Degree of tightening was determined by maximum 65 N, due to the increased age of the tested persons.

This measurement was obtained completely new data on deformation properties feet in the elderly population. Outcomes of the measurements indicate the need to change the rules in the design of special shoes and material solutions, especially for the senior.

Keywords: senior, anthropometric measurements, deformation properties feet, metatarsophalangeal area

ÚVOD

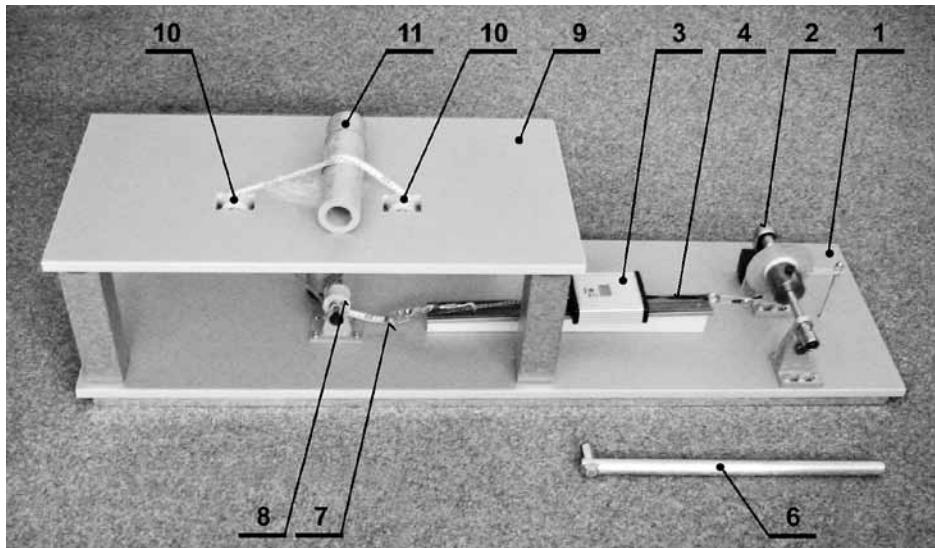
Individuální tvar nohou se i u zdravé populace významně liší od tvarů nabízené obuvi (1). Je to dáné výrobními možnostmi, módními trendy a technologickými výrobními omezeními (11). Tvar obuvi lze označit jako jistou estetizaci tvaru nohou. Ve svém důsledku je celkem běžné, že tvarové rozdíly mezi vybranou nohou a tarem zakoupené (nošené) obuvi se ve většině případů natolik neshodují, že obutá noha je obuví více méně deformována (2, 5, 9, 11, 13). Tato skutečnost je mnohem výraznější u skupiny starších lidí (10, 15), kde byl opakován prokázán zvýšený výskyt deformit (6, 8, 14) a tvarových odchylek (3, 4, 7, 12).

Z tohoto důvodu byl vyvinut speciální přístroj, kterým bylo možné měřit deformační vlastnosti nohou v rozsahu sil působících na nohy v případě nošení tvarově odlišné obuvi.

Poznání průběhu deformace obutých nohou starších lidí lze označit jako prakticky významné, protože znalosti průběhu deformace nohou mohou být využity pro zlepšení kvality obouvání a následné usnadnění možnosti pohybu. Významné uplatnění výše popisovaných zákonitostí lze očekávat i v oblasti prevence zejména v případě obouvání diabetiků s neuropatickým postižením dolní končetiny. Průběh deformace může být využit při vývoji nových druhů obuvi účelově upravených pro populaci starších lidí apod.

MATERIÁL A METODIKA

Měření seniorů proběhlo ve třech sociálních zařízeních (DD Burešov, CDS Charity Zlín a v Domově s chráněným bydlením). V každém z nich byla nejdříve projedná-



Obr. 1. Zařízení pro měření deformační odezvy chodidla

na možnost měření s vedením zařízení. Následně byl vysvětlen klientům sociálních zařízení smysl experimentu. Všichni měli možnost účast na experimentu odmítnout. Celkově s měřením souhlasilo 33 probandů, z toho 27 žen a 6 mužů. Věk se pohyboval od 62 do 97 let. Nejvíce seniorů bylo ve věku 66 až 70 let. U každého seniора se zjišťovaly základní údaje (věk, hmotnost a tělesná výška). Dalším zájmem bylo antropometrické měření nohou, konkrétně byly měřeny obvody prstních kloubů v zatíženém a nezatíženém stavu, obvod nártu a paty, otisky nohou na plantogramu. Poslední částí experimentu bylo měření hodnot obvodu prstních kloubů v závislosti na síle utažení. Toto bylo prováděno na speciálním zařízení pro měření deformační odezvy chodidla.

Při vyhodnocení naměřených dat se u každého probanda vypočítal z výšky a váhy BMI. Z plantografů byly zjišťovány přímé délky chodidla, šířka nohy, šířka istmu a další údaje, které byly korelovány

s hodnotami získanými z měření deformační odezvy chodidla na speciálně zkonstruovaném zařízení. Tento přístroj se skládá ze dvou desek a pomocného zařízení (obr. 1). Na základové plošině (1) se nachází napínací zařízení s klikou (2), na které se navíjí lanko, utahující deformační pásek opatřený délkovými údaji. Mezi lankem a páskem se nachází siloměr (3), který je uložen na vyvýšené ližině (4), opatřené podélnými drážkami, na které dosedá spodní díl siloměru a slouží k vedení měřicího přístroje při utahování pákou (6). Tvar a tuhost pružné části siloměru byl zvolen s ohledem na měřicí rozsah siloměru a na způsobu odebírání hodnoty dané deformace. Na digitální siloměr je připevněn konvenční metr (7), který se větví v kladce (8) na dvě ramena a je přes ní veden do vrchní části přístrojové desky (5). V této etáži je rozdělen přes dvě kladky (10) a obepíná PVC trubku (9) - ta slouží k aretaci metru, aby nedošlo k jeho povolení.

VÝSLEDKY

Měření se uskutečnilo na zmíněném zařízení pro měření odezvy chodidla. Princip měření spočívá v tom, že se utahuje noha měřícím páskem (konvenčním metrem) v oblasti prstních kloubů. Samotné utažení se provádí pomocí páky a hodnota utažení se odečítá na displeji, který je součástí přístroje. Utahuje se zvlášť levá a pravá noha. Maximální hodnota utahování nohou byla vzhledem k věku probandů stanovena na úrovni 65 N. Pokud bylo utahování pro některého z probandů bolestivé, nebo jej nebylo možné ze zdravotních důvodů dokončit, byla evidována taková hodnota, která byla v daný okamžik pro seniora snetelná.

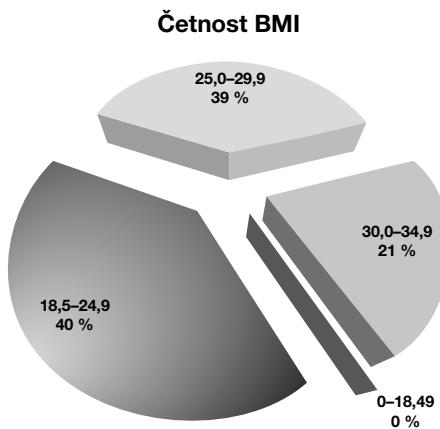
Z 67 klientů ve vybraných ústavech s měřením souhlasilo pouze 33 probandů. Z toho byla pozorována větší ochota u skupiny žen, kde souhlasilo 82%, kdežto u mužů jen 18%. Z tohoto počtu jen 40% probandů spadalo do kategorie „ideální“ hmotnosti s hodnotami BMI v rozmezí 18,5–25,0. Probandi s nadváhou byli zastoupeni v 39%, kde se BMI pohybuje od 25–30. Mírnou obezitou trpělo 21% probandů, u této skupiny je BMI v rozmezí 30–35. Viz tab. 1 a obr. 2. Při vyhodnocování Indexu plochonoží (16) měřených seniorů bylo zjištěno, že 80% probandů má

Proband	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Rok nar.	1940	1923	1943	1917	1927	1931	1914	1949	1926	1938	1921
Věk	71	88	68	94	84	80	97	62	85	73	90
Pohlaví	žena	žena	žena	muž	žena						
Výška	155	168	140	170	167	150	140	160	162	165	164
Hmotnost	68	92	71	77	70	65	45	65	58	90	55
BMI	28,30	32,60	36,22	26,64	25,10	28,89	22,96	25,39	22,10	33,06	20,45

Proband	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22
Rok nar.	1941	1927	1935	1923	1925	1948	1945	1943	1930	1933	1947
Věk	70	84	76	88	86	63	66	68	81	78	64
Pohlaví	žena	žena	muž	muž	žena						
Výška	156	146	171	165	160	164	170	165	168	168	160
Hmotnost	55	72	70	60	70	98	67	65	64	84	64
BMI	22,60	33,78	23,94	22,04	27,34	36,44	23,18	23,88	22,68	29,76	25,00

Proband	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33
Rok nar.	1935	1938	1932	1945	1937	1946	1923	1936	1944	1945	1933
Věk	76	73	79	66	74	65	88	75	67	66	78
Pohlaví	žena	žena	žena	muž	žena	žena	muž	žena	muž	žena	žena
Výška	156	164	173	195	159	158	163	160	176	164	158
Hmotnost	48	80	87	90	85	65	60	75	75	70	85
BMI	19,72	29,74	29,07	23,67	33,62	26,04	22,58	29,30	24,21	26,03	34,05

Tab. 1. Hodnoty BMI u 33 měřených probandů



Obr. 2. Četnosti hodnot BMI u 33 probandů

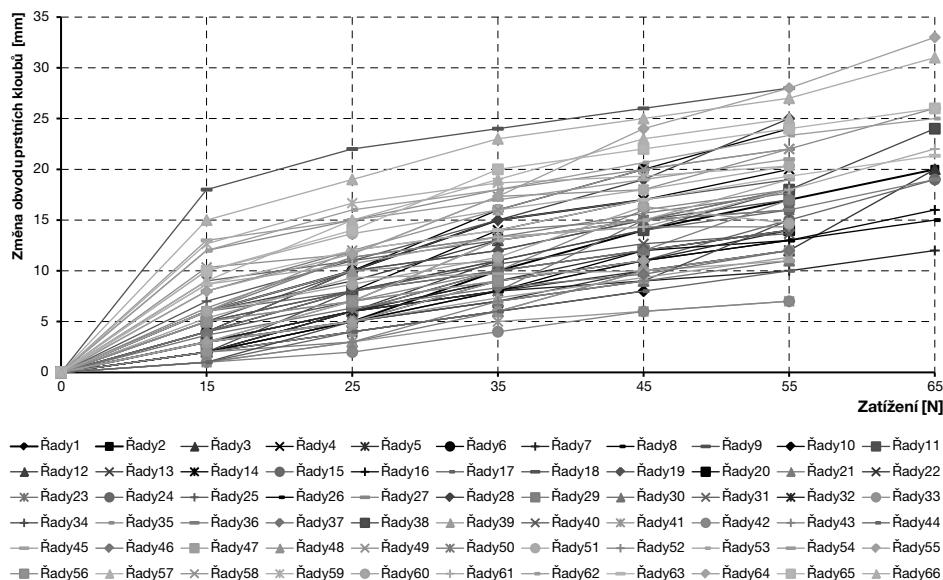
nohy zdravé – normálně klenuté. Celkem 8 % probandů mělo oboustranně mírně

plochou nohu. Středně plochá noha byla zjištěna u 10 % seniorů. Silně plochá noha se vyskytla jen u jednoho probanda.

Z hodnot získaných na výše popisovaném přístroji bylo možné sestrojit grafické zápisu deformačních křivek. Viz obr. 3. Téměř všechny měly lineární charakter. Toto zjištění nabízelo možnost ověřit, zda směrnice vzniklých křivek nekorelují s jinými evidovanými hodnotami, jako je věk, hmotnost, tělesná výška, dále obvody prstních kloubů v zatíženém a nezatíženém stavu, obvod nártu a paty, BMI atd.

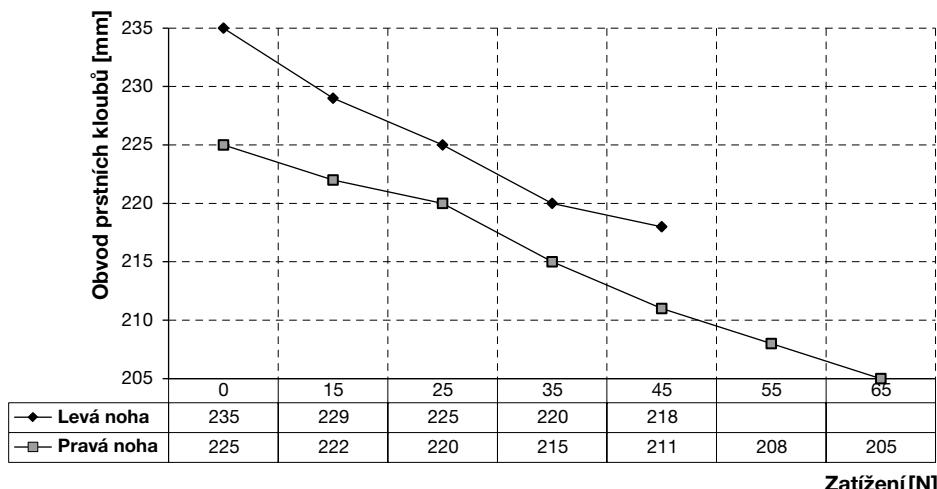
Patrně vzhledem k vyššímu výskytu různých druhů a rozdílných stadií vývoje nožních deformit měřených seniorů, a to hlavně „hallux valgus“, vyšším výskytem hodnot plochonoží se nepodařilo potvrdit nějakou závislost mezi zkoumanými parametry a směrnicemi deformačních křivek.

Závislost změny OPK na zatížení



Obr. 3. Průběh deformačních křivek u 33 probandů

Proband č. 1



Obr. 4. Grafické znázornění změny OPK na zatížení u vybraného probanda

I když se nepodařilo potvrdit existenci obecné zákonitosti deformačního chování nohou seniorů utahovaných v oblasti prstních kloubů, poskytlo měření velmi zajímavé výsledky. Pro tyto účely byl vybrán případ probanda č. 1 (žena, 71 let, výška - 155 cm, hmotnost - 68 kg, BMI - 28,3). Viz obr. 4.

Na ose y je adekvátní hodnota obvodu prstních kloubů při konkrétním zatížení, jehož maximální hodnota v tomto případě činila 65 N pro pravou nohu. Snížení původní hodnoty obvodu prstních kloubů z nezatíženého stavu činí při tahu o síle 65 N 20 mm (pokles z 225 na 205 mm).

DISKUSE

Obecně je třeba zdůraznit, že antropometrické měření seniorů je nejen organizačně, ale i fyzicky náročné. Organizačně,

ani technicky nebylo možné provést měření většího počtu probandů. Rovněž ochota oslovených seniorů zapojit se do experimentu byla relativně nízká.

V rámci získaných údajů z přístroje určeného na měření deformační odezvy chodidel lze vyvodit následující zjištění. Jestliže rozdíl mezi šířkovými skupinami vyráběné obuvi je 6 mm, pak pouhou silou 65 N dojde ke snadnému zúžení nohou o více jak tři šířkové skupiny. Toto zjištění potvrzuje běžně rozšířený jev (17) vybírat obuv bez znalosti o jejich hodnotách vnitřního obvodu (šířky). Přesto, že je v teoretických pracích a odborných publikacích (18, 19) doporučováno vyrábět obuv ve více šířkách, prakticky se na pultech obchodů obuvi ve více šířkách nenabízí. Snížení hodnot obvodů nohou v oblasti metatarsophalangeálního skloubení lze dosáhnout relativně malými silami. Vzhledem k tomu, že se nepodařilo sehnat publikaci zabývají-

cí se podobným problémem, nebylo možné provést porovnání. V současné době kolegyně B. Foltýnová dokončuje měření míry deformace u skupiny mladých fotbalistů a kolegyně J. Běláková u předškolních dětí. Výsledky nebyly dosud publikovány, ale ústní sdělení potvrzuje přibližně podobný průběh.

ZÁVĚR

Provedená studie prokázala, že deformační vlastnosti nohou u starší populace jsou překvapivě vysoké. Pouhým stahováním 65 N se změní hodnota obvodu prstních kloubů v průměru o 20 mm. Pro upřesnění je třeba dodat, že šířka obuví je podle norem stupňována po 6 mm. Jinými slovy běžnými silami pod prahem bolesti může obuv stahovat nohu o 2 až 3 šířkové skupiny. Toto zjištění je varující, protože může být příčinou dalších deformací, diskomfortu a zdrojem zdravotních komplikací.

Z provedeného experimentu vyplývá, že deformační parametry nohou seniorů jsou porovnatelné s deformačními vlastnostmi zdravých aktivních jedinců. Tyto výsledky lze považovat za první krok ke studiu zákonitostí mechanického komfortu obouvání.

Poděkování

Tento experiment byl finančně podpořen díky Interní grantové agentuře číslo IGA/FT/2012/030/ přiznaný Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně, Fakultou technologickou.

LITERATURA

1. Australasian journal of podiatric medicine: AJPM [online]. Collingwood, Vic.: Australian: Podiatry Council, 1997, ISSN 1328-0694.
2. BAEHLER, ANDRÉ. Orthopädietechnische Indikationen. 1. Aufl. Bern: Hans Huber, 1996, 592 s. ISBN 3-456-82784-9.
3. CAPEZUTI, Liz. Evidence-based geriatric nursing: protocols for best practice. 3rd ed. New York: Springer Publishing Company, c2008, xxxiii, 698 s. ISBN 978-0-8261-1103-6.
4. ELIOPOULOS, Charlotte. Gerontological nursing. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, c2005, xix,601 s. ISBN 0-7817-4428-8.
5. HOHMANN, DIETRICH a RALF UHLIG. Orthopädische Technik. 9., überarbeitete und neu gestaltete Aufl. Stuttgart: Georg [Stuttgart], c2005, viii,567 s. ISBN 3-13-135929-3.
6. KALVACH, Zdeněk. Geriatrické syndromy a geriatrický pacient. Vyd. 1. Praha: Grada, 2008, 336 s. ISBN 978-80-247-2490-4.
7. KALVACH, ZDENĚK. Vybrané kapitoly z geriatrie a medicíny chronických stavů: (pro studující lékařských fakult a praktické lékaře). Praha: Karolinum, 1995. ISBN 80-7184-001-7.
8. KANE, ROBERT L. Essentials of clinical geriatrics. 6th ed. New York: McGraw-Hill Medical, c2009, xxii, 576 s. ISBN 978-0-07-149822-7.
9. KAPANDJI, IBRAHIM A. Funktionelle Anatomie der Gelenke: schematisierte und kommentierte Zeichnungen zur menschlichen Biomechanik. 2. unveränderte Aufl. Přeložil Jürgen Koebke. Stuttgart: Enke, 1992, x, 245 s. ISBN 3-432-94642-2.
10. KIRTELLEY, CHRISTOPHER. Clinical gait analysis: theory and practice. 1st pub. Edingburgh: Elsevier, 2006, xii, 316 s. ISBN 0-443-10009-8.
11. LARSEN, Christian. Zdravá chůze po celý život. Olomouc: Poznání, 2005, 154 s. ISBN 80-86606-38-4.

-
12. PERRY, JACQUELIN. Gait analysis: normal and pathological function. Thorofare, NJ: SLACK, c1992, xxxii, 524 s. ISBN 1-55642-192-3.
 13. VALMASSY, RONALD L. Clinical biomechanics of the lower extremities. Saint Louis: C. V. Mosby, c1996, xviii, 510 s. ISBN 0-8016-7986-9.
 14. VAŘEKA, IVAN A RENATA VAŘEKOVÁ. Kineziologie nohy. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2009, 189 s. ISBN 978-80-244-2432-3.
 15. WHITTLE, M. Gait analysis: an introduction. 4th ed. Edinburgh: Butterworth-Heinemann, 2007, 255 s. ISBN 978-0-7506-8883-3.
 16. SVAJČÍKOVÁ, J.: Metody hodnocení plantomogramu u plochonoží. Přehled metod hodnocení plantogramu z hlediska diagnostiky plochonoží. Univerzita Palackého, Fakulta tělesné kultury, Olomouc, 2000, s. 191.
 17. MICHAEL BROWMAN, M.D., CHAIRMAN, AOFAS FOOTWEAR, DENIS JANISSE, C. Ped. The Basic of Professional Shoe Fitting. USA: National Shoe Retailers Association, Pedorthic Footwear Association, American Orthopedic Foot and Ankle Society, 2008.
 18. TENNANT, Ross a William A ROSSI. Professional Shoe Fitting. New York: National Shoe Retailers Association, 1993, 160 s.
 19. MAIER, Erne, Gustav Hoffmann GmbH, Kleve (ed.). Der Fuss. Bielefeld: Gundlach, 1977.

Adresa autora:

Nina Schindlerová

E-mail: schindlerova@ft.utb.cz

OLLIEROVA CHOROBA A MAFFUCCIHO SYNDROM – DIAGNOSTIKA A LÉČENÍ BIOMECHANICKY ZÁVAŽNÝCH DEFORMIT DOLNÍCH KONČETIN

OLLIER DISEASE AND MAFFUCCI SYNDROME – DIAGNOSIS AND TREATMENT OF BIOMECHANICALLY SEVERE LOWER LIMB DEFORMITIES

**MAŘÍK I.¹⁾, ŠORMOVÁ L.²⁾, POVÝŠIL C.³⁾, ZEMKOVÁ D.⁴⁾,
KUKLÍK M.⁵⁾**

¹⁾ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7,
130 00 Praha 3

²⁾ 1. Lékařská fakulta UK, Kateřinská 32, 128 00 Praha 2

³⁾ Ústav patologie 1. LF UK a VFN, Studničkova 2, 128 00 Praha 2

⁴⁾ Pediatrická klinika UK a FN v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

⁵⁾ Genetická ambulance, Olšanská 7, 130 00 Praha 3,
ambul_centrum@volny.cz

SOUHRN

Ollierova choroba (OCH) a Maffucciho syndrom (MaSy) jsou dobře dokumentované nejčastěji se vyskytující nedědičné podtypy enchondromatózy, které nepostihují páteř postižených jedinců. OCH a MaSy se řadí podle poslední verze Nosologie a klasifikace genetických chorob skeletu z roku 2011 do 29. skupiny označené jako skupina deorganizovaného vývoje komponent skeletu. Bylo zjištěno, že aktivní hedgehog signalizace je důležitá pro vznik enchondromů. Mutace *PTH1R* byly identifikovány u přibližně 10 % pacientů s OCH.

Autoři na dvou kazuistických sděleních demonstруjí vývoj biomechanicky závažných deformit skeletu v období růstu u pacientů s OCH a MaSy a úskalí při rekonstrukčním chirurgickém léčení. Etapové léčení u prezentovaných probandů vyžadovalo opakování korekční osteotomie a prodlužovací výkony s cílem obnovit biomechanickou osu a korigovat nestejnou délku dolních končetin (DK).

U pacienta s OCH ve věku 21 let a 7 měsíců byl v rostoucím tumoru pravého femuru histologickým vyšetřením prokázán chondrom hraniční biologické povahy velmi pravděpodobně se známkami počínající malignizace. U pacienta s MaSy ve věku 30 let a 2 měsíce byly v rostoucích tumorech na 2. a 4. prstu levé ruky prokázány atypicky proliferující enchondromy a low-grade chondrosarkom, později i v jiných lokalitách.

Studie upozorňuje na typickou klinickou a radiologickou symptomatologii a vysoké riziko malignizace enchondrom (grade I - III) v dospělosti, kdy je nezbytné onkologické sledování (RTG plic, MRI scany postižených oblastí, onkologický a biochemical screening) a chirurgické léčení. Pacienty je nezbytné seznámit s příznaky možného maligního růstu (náhlé zvětšování stávajících enchondrom, lokalizované a zvětšující se bolesti) a resekovanou tkán histologicky vyšetřit na přítomnost atypických buněk.

Klíčová slova: enchondromatóza, Ollierova choroba, Maffucciho syndrom, diagnostika, rekonstrukční chirurgie

SUMMARY

Ollier's disease (OD) and Maffucci syndrome (MaSy) are most common non-hereditary subtypes of enchondromatosis. The other subtypes (metachondromatosis, genochondromatosis, spondyloenchondrodysplasia, dysspondyloenchondromatosis and cheirospondyloenchondromatosis) are extremely rare and some of them are autosomal dominant or recessive. For a long time enchondromas have been considered to be developmental disorders caused by the failure of normal endochondral bone formation. According to Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders - 2010 Revision OD & MaSy belong to the 29th group called "Disorganized development of skeletal comonents group". Active hedgehog signaling is reported to be important for enchondroma development and *PTH1R* mutations have been identified in ~10% of Ollier patients.

Both case reports - the 1st patient with Ollier's disease and the 2nd one with Maffucci syndrome - demonstrate typical clinical features with biomechanically severe deformities of the lower limbs. The authors describ treatment options for patients affected by these diseases. Long term comprehensive treatment requires corrective osteotomies and lengthening procedures with the aim to restore biomechanical axis and the length of legs.

The histological investigation of growing tumour at the right femur proved a chondroma with suspicion on incipient malignisation in the patient with OD in the age 21 years and 7 months. In the patient with MaSy an atypical proliferative enchondroma and low grade chondrosarcomas (grade I) at the 2nd and the 4th digit of the left hand were proved in the age 30 years and 2 months.

The case reports advertise on typical clinical findings and radiological features and high risk of malignant transformation of enchondromas into chondrosarcomas (grade I-III) especially in adulthood when oncologic monitoring (X-ray of lungs, MRI scans of affected regions, oncologic and biochemical screening, etc.) and surgical treatment is imperative. The patients should be familiarise with features of malignant growth (unexpected enlarg-

ging of enchondromas, localized and increasing pains). Taken samples must be histologically investigated (atypical cells).

Key words: enchondromatosis, Ollier disease, Maffucci syndrome, diagnostics, reconstructive surgery

ÚVOD

Enchondromatóza (ECH) je heterogenní nedědičné onemocnění postihující skelet v oblastech epifýz, metafýz a diafýz tubulárních kostí končetin, které se vyznačuje tvorbou enchondromů (na povrchu kosti) a chondromů (uvnitř kosti). Prevalence v populaci se odhaduje na 1:100 000. Výskyt nádorů způsobuje deformace a zkrácení postižených kostí, zejména kostí ruky a nohy, s následným asymetrickým zkrácením končetin. V současnosti je v rámci enchondromatózy rozlišováno devět podtypů, a to na základě zasažení oblasti páteře a typu dědičnosti (11, 8). Dobře dokumentované podtypy ECH jsou Ollierova choroba a Maffucciiho syndrom. Raritně se vyskytuje Metachondromatóza, Genochondromatóza I a II (5), Spondyloenchondrodysplazie, Spondyloenchondromatóza, Spondyloenchondromatóza s kalcifikacemi v bazálních gangliích, Cheirospondylo-enchondromatóza (3), Dysspondylo-enchondromatóza (4). ECH se podle poslední verze Nosologie a klasifikace genetických chorob skeletu z roku 2011 (12) řadí do 29. skupiny označené jako skupina deorganizovaného vývoje komponent skeletu. Ollierova choroba a Maffucciiho syndrom jsou nedědičnými podtypy enchondromatózy, které nepostihují páteř jedinců.

RTG vyšetření obvykle dokumentuje asymetrické změny v kostře, které jsou

charakteristické oválnými, pyramidálními, pruhovitými nebo sloupcovitými ostrůvky hyperplastické neosifikované chrupavky vycházejícími z metafýz a šířícími se někdy do diafýz dlouhých kostí, ale i v plochých kostech (pánev). Dochází k rozšíření postižených oblastí a zeslabení kortikalis. Kulaté radiolucentní (jasné, průhledné) masy v diafýze vznikají z periostu (4).

Molekulární patologie: V enchondromatosní tkáni byl identifikován mutovaný receptor PTH1R přibližně u 10 % pacientů s Ollierovou chorobou. Mutovaný receptor podstatně aktivuje signalizaci Indian Hedgehog genu, který reguluje normální enchondrální kostní formaci a v růstové plotence může vyvolat enchondromatosní růst (2). Lze předpokládat, že geny způsobující různé podtypy ECH jsou zahrnutы v Hedgehog/PTH1R signalizaci. U Maffucciiho syndromu nebyla objevena mutace v PTH1R (9).

Histologické vyšetření se indikuje u vybraných případů solitárních enchondromů a je povinné u pacientů s klinickými příznaky, jako např. reaktivace růstu stávajících enchondromů v dospělosti a lokalizované zvětšující se bolesti anebo rentgenologicky doložené změny, které budí podezření na zhoubný nádor. Histologické vyšetření potvrdí jednoznačně maligní transformaci v chondrosarkom.

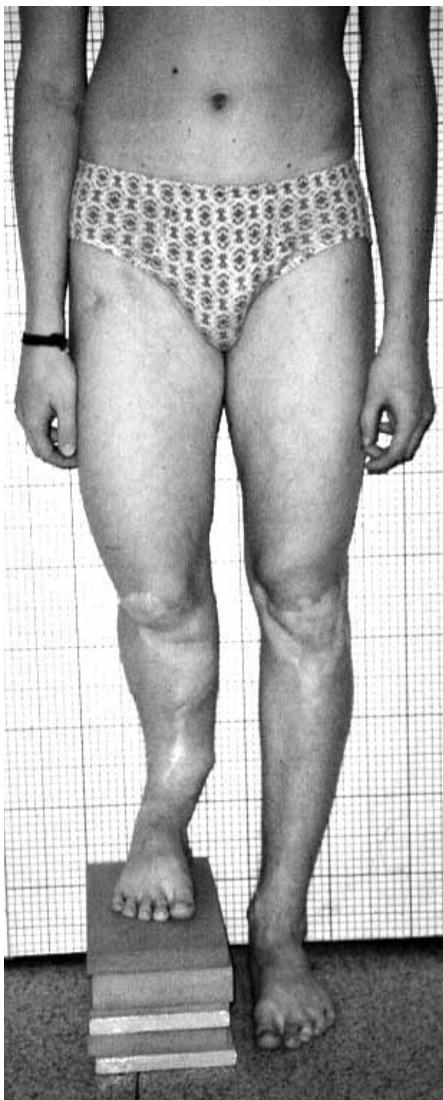
Léčení je symptomatické. V období růstu je operační léčení zaměřeno na korekci deformit na dolních (DK) a horních končetinách (HK) na základě zhodno-



Obr. 1A Prodlužování pravého femuru kruhovým ZF ve 4 letech. RTG snímek v bočné projekci ukazuje šesticentimetrový osifikovaný regenerát v distální polovině diafýzy.

cení úhlových deformit a zkratů a nestejně délky končetin (10, 13). V dospělosti je nezbytné onkologické sledování pro vysoké riziko malignizace enchondromů (RTG plic, MRI scany postižených oblastí, onkologický a biochemický screening) a adekvátní chirurgické léčení.

Ollierova choroba (OCH) (synonyma: *dyschondroplazie*, *mnohočetná chrupav-*



Obr. 1B. Zkrat PDK o 14 cm, rekurvace proximální krajiny a valgozita distální třetiny P bérce ve 14 letech.

čítá enchondromatóza, enchondromatóza – Spranger typ I) je nejčastějším podtypem



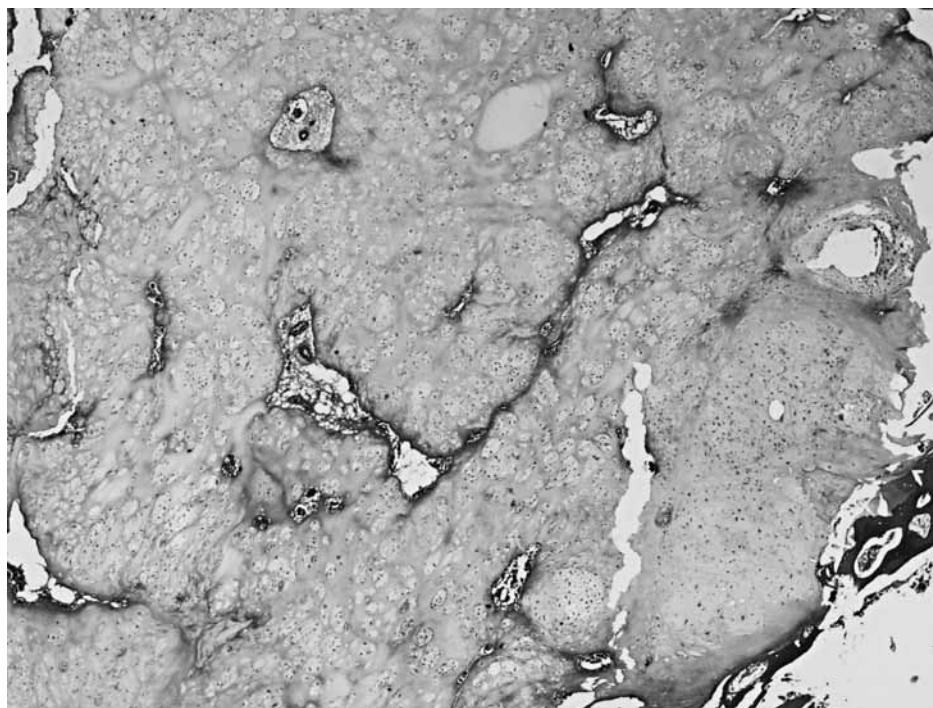
Obr. 1C. RTG snímek ukazuje dvouúrovňovou prolongaci pravého bérce kruhovým ZF o 13 cm v 17 letech.

enchondromatózy s výskytem odhadovaným na 1:100 000. Tato zvláštní topografická forma enchondromatózy byla poprvé uveřejněna L. Ollierem v roce 1900 pod názvem „La dyschondroplasie“ (cit. sec. 11). Termín OCH se dodnes užívá pro případy s jednostranným postižením skeletu. Kostní léze jsou patrné již v raném děství, obvykle mezi 2.-10. rokem života, rostou sporadickým způsobem do konce puberty. Unilaterální výskyt (en)chondromů lze vysvětlit působením čerstvé dominantní mutace v období časné blastogeneze (postzygoticky). Hlavní klinické příznaky jsou asymetrické zkrácení DK, zduření prstů rukou a nohou, někdy zlomeniny v postižených krajinách. Ve vzácných případech může být zasažena lebka



Obr. 1D. RTG kolena a bérčů v AP projekci ve 13 letech ukazuje anterolaterální zakřivení distální krajiny pravého femuru. Typické je lahvovitě rozšíření konců dlouhých kostí a kulatá radiolucentní ložiska v kostní struktuře, úzká kortikalis.

s páteří. Riziko změny benigních (en)chondromů v maligní nádor (chondrosarkom) je vysoké. K transformaci (malignizaci) dochází zejména v období adolescence, a to v 15–57% případů (7).



Obr. 1E. Histologické vyšetření prokázalo laločnaté uspořádaný enchondrom na periferii ohraničený lemem červené kostní tkáně (profesor Povýšil, zvětšeno 400x).

Maffucciho syndrom (MaSy) (synonyma: *dyschondroplazie s mnohočetnými hemangiomy*, *enchondromatóza s mnohočetnými kavernózními hemangiomy*, *Kastův syndrom*, *hemangiomatóza chondrodstrofica*, *enchondromatóza Spranger typ II*) je vzácným typem ECH vyznačujícím se tvorbou mnohočetných benigních (en) chondromů a mnohočetných hemangiomů. Syndrom byl poprvé popsán v roce 1881 (6). U některých pacientů lze vzácně pozorovat výskyt lymfagiomů. Venózní angiomy mají charakter modrých či načervenalých nodulů, vyskytujících se zejména v měkké tkáni, ojediněle však také ve stěnách vnitřních orgánů. Onemocnění je obvykle patr-

né při nástupu puberty, u 25 % případů jsou charakteristické znaky pozorovatelné již v prvním roce života. Riziko transformace v sarkom je 25% (1) – 30% (11).

KASUISTIKY

1. případ: Ollierova choroba

Uveden je vývoj deformit, komplexní léčení a péče o pacienta s Ollierovou chorobou od 3 do 25 let. Proband pochází z 2. gravidity (1. gravidita spontánní potrat) zdravých nepříbuzných rodičů. Porod byl v termínu, spontánní, záhlavím. Porodní



Obr. 1F. rigidní equinovarosní kontraktura P nohy po prolongaci P bérce v 17 letech.

hmotnost byla 3 200 g. Chlapec byl postižen unilaterálně – pouze pravá dolní končetina. Ollierova choroba byla diagnostikována ve věku 3 let na základě zjištěné deformity pravé DK a rentgenologického průkazu typické kostní struktury v oblasti metafýz. První příznaky poruchy růstu byly pozorovány již v prvním roce, a to zkrat pravé DK. Ve 3 letech života dosáhl tento zkrat 4 cm. Nestejná délka DK byla u pacienta



Obr. 1G, H. Rekonstrukčním operačním léčením byla uspokojivě vyrovnaná délka DK, bylo dosaženo funkční plantigrádní postavení P nohy a zachována flexe 90° v P kolenním kloubu – H.



Obr. 1H.

řešena ve 3 etapách, a to nejprve prolon-gacií pravého femuru o 6 cm ve 4 letech (obr. 1A). Epifyzeodéza levého kolenního kloubu ve 12,5 letech vedla ke zkrácení zdravé kontralaterální DK o 4–5 cm. Čtrnácticentimetrový zkrat, rekurvace a valgozita distální třetiny P bérce (obr. 1B) byly indikací k dvouúrovňové prolon-gaci v 17 letech – pravý bérce byl prodloužen o 13 cm (obr. 1C). Rozvíjející Sudeckův syndrom byl úspěšně léčen bisfosfonáty (Fosamax tbl. 70 mg 1x týdně), vitamínem D (Cholecalciferol) a kalcium. Původně predikovaný zkrat pravé DK 23–24 cm byl korigován na 3,5 cm. Recidivující anterola-terální zakřivení distální krajiny pravého femuru (obr. 1D) bylo během růstu korigo-váno suprakondylickými korekčními osteo-

tomiemi v 7 a 9,5 letech, kdy ve stejné době byla korekční osteomí řešena i rekurvace distální třetiny bérce. Suprakondylická korekční OT byla naposledy provedena v 16 letech a 8 měsících se současnou ablací 2 enchondromů. Histologické vyšetření prokázalo laločnatě uspořádané enchondro-my na periferii ohrazené lemem červe-né kostní tkáně, jejíž přítomnost dokládá benigní charakter léze bez známek invaze do intertrabekulárních prostorů. (obr. 1E). Dvouúrovňová prolongace P bérce měla za následek rigidní equinovarosní kontrakturnu P nohy (obr. 1F). Klínovitou artrodézu tarsu pravé nohy provedenou v 18 letech a valgizační OT proximální tibie se současně v jedné době provedenou extenční osteomí distální tibie v 19 letech bylo docíleno plantigrádní postavení nohy (obr. 1G, H). Zkrat PDK 3,0–3,5 cm je korigován speciální vložkou a upravenou obuví. Antropometrický nález v 19 letech: výška ve stoje 172 cm (s podložením PDK o 3,5 cm), hmotnost 76 kg, rozpětí HK 178 cm. Pravá noha byla kratší o 3,8 cm.

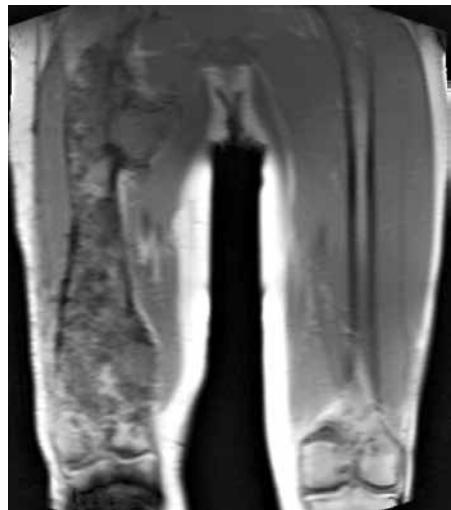
Rostoucí tumor pravého femuru (obr. 1CH) byl ve věku 21 let a 7 měsíců indikací k ablaci operaci. Histologickým vyšetřením byl prokázán chondrom hra-niční biologické povahy, velmi pravděpo-dobně se známkami počínající malignizace (prof. MUDr. Ctibor Povýšil, DrSc.).

Na základě denzitometrickým vyšet-řením verifikované nízké kostní denzity ve věku 21 let a 10 měs. bylo zavedeno dlouhodobé léčení bisfosfonáty (Fosavance, Bonviva), současně užívá vitamín D (Vigantol) a kalcium. Poslední denzitome-trické vyšetření v 24 letech ukázalo kostní denzitu (BMD) v proximální oblasti pra-vého i levého femuru a levého předloktí v pásmu osteopenie, BMD bederní páteře byla při dolní hranici normy.



Obr. 1CH. RTG snímek P femuru v bočné projekci v 19 letech, mnohočetné kulaté radio-lucentní defekty s expanzemi v proximální a distální krajině femuru, ventrálně rostoucí tumor proximálního konce femuru. Stav po korekční suprakondylické osteotomii femuru, fixace AO dlahou.

Potencionální růst rozsáhlého enchondromu P femuru a tibie je monitorován MR vyšetřováním PDK (obr. 1I), pravidelně je sledován laboratorně a rentgenologicky. Laboratorní vyšetření onkogenních markerů v období 13,5–15 let prokázalo zvýšenou hladinu CA 19-9. Při posledním vyšetření krve ve věku 24 let byly hodnoty biochemického vyšetření, markerů kostního obratu a onkogenních markerů v normě. DNA analýza provedená v 24 letech odhalila přítomnost *Leidenské mutace G1691A* v heterozygotním stavu, mutaci *MTHFR A1298C* v heterozygotním stavu a polymorfismus 7TA/7TA (insTA) genu UGT 1A1 podmiňující vznik *Gilbertova syndromu*.



Obr. 1I. MR P stehna ve 25 letech prokázala stationární obraz tumorosní masy P femuru a tibie (srovnání s vyšetřením v 17 a 19,5 letech). Patologické změny jsou intramedulárně, kortikálně a expandují do měkkých struktur okolí. Kloubní štěrbina kyčelní a kolenní je intaktní. Strukturální přestavba květákovitého či morušovitého vzhledu odpovídá enchondromatóze.

Závěr

U pacienta byl vyřešen zkrat pravé DK jednak prolongací pravého femuru o 6 cm, jednak dvouúrovňovou prolongací pravého bérce o 13 cm a epifyzeodézou v krajině levého kolenního kloubu. Epifyzeodéza provedená ve 12,5 letech vedla ke zkrácení zdravé kontralaterální DK o 4–5 cm. Původní predikovaný zkrat pravé DK odhadovaný na 23–24 cm byl chirurgickým rekonstrukčním léčením zmenšen na 3,0–3,5 cm. Korekčními osteotomiemi bylo úspěšně řešeno anterolaterální zakřivení distální části pravého femuru, rekurvace a valgozita proximální oblasti pravého

bérce. Korekční osteomii tarsu bylo docíleno plantigrádní postavení pravé nohy, která je kratší o 3,8 cm.

Mladý muž se přes svůj tělesný handicap zařadil do společnosti, úspěšně ukončil VŠ zemědělskou v Praze, kde získal titul Ing.

2. případ: Maffucciho syndrom

Prezentujeme vývoj a komplexní léčení deformit končetin pacienta s MaSy ve věku od 10 do 35 let. V tomto případě jde o bilaterální postižení s progresí zkratu levé DK. Pacient pochází z 3. gravidity zdravých nepříbuzných rodičů. V **16 letech** podstoupil operaci za účelem odstranění kavernózních angiomů z oblasti krku (jugulum) a levého předloktí.



Obr. 2A. Aplikace ZF typu Ilizarov a dvouúrovňová osteotomie (OT) levého bérce provedená v 18 letech a 8 měsících.

Od dětství byl u pacienta pozorován zkrat levé DK, který ve věku **16 let** dosahoval 4,5 cm. Přestože v tomto věku již je růst DK ukončen, progredovala deformita bérce, takže ve věku 17 let jsme zjistili zkrat levé DK 7 cm. RTG snímky v tomto věku zobrazily biomechanicky závažnou valgozitu levé nohy v důsledku zkratu levé fibuly distálně, která byla proximálně i distálně rozšířena s patrnými strukturálními změnami. Snímky ukázaly typické lahovitě rozšíření proximální a distální metafýzy levého femuru, disekát chrupavky na mediálním kondylu pravého femuru, klinodaktylii prstů levé ruky a zkrácení pravého humeru o 2 cm.

Zkrat levé DK byl řešen prolongací levé tibie a fibuly. V **18 letech a 8 měsících** byla provedena aplikace ZF typu Ilizarov a dvouúrovňová osteotomie (OT) bérce - OT tibie a fibuly proximálně a korekční OT tibie a fibuly distálně (**obr. 2A**) s cílem vyřešit valgozitu levého hlezenního kloubu. Z důvodu počínající flegmóny v okolí Kirschnerových drátů byla zavedena ATB léčba. Prolongace levého bérce o 6,5 cm (proximálně 5 cm, distálně 1,5 cm) byla ukončena po 2 měsících, zkrat levé DK byl snížen na 1,3 cm (zkrat femuru). Z RTG snímků vyhotovených měsíc po ukončení prodlužování je patrná velmi dobrá osifikace kostního regenerátu tibie (**obr. 2B**). ZF byl sundán za 8 měsíců po operaci, pacient bez omezení zatěžoval LDK díky pooperativní ortéze dle Sarmienta. Následovalo komplexní RHB léčení v Janských Lázních. RTG snímek za 1 rok po prolongační operaci prokázal dobrou remodelaci kostních regenerátorů (**obr. 2C, D**). Během prolongace vznikla 20 st. equinózní kontraktura nohy a 20 st. flekční kontraktura v kolenním kloubu v důsledku desaxace proximální tibie. Před prolongací přítomná 20 st. vnitřní torze bérce nebyla korigována.



Obr. 2B. RTG dobrá osifikace kostního regenerátu proximální tibie 1 měsíc po skončení prodloužování. Velký enchondrom prox. fibuly má tzv. „pop corn“ strukturu.

Ve 20 letech a 12 měsících podstoupil extenční a derotační OT v proximální diametafýze levé tibie. OT byla fixována AO dlahou (obr. 2 E). Současně byla provedena resekce proximální třetiny fibuly pro enchondrom (velikosti 4x3x2,5 cm). Histologické vyšetření resekováné kostní tkáně potvrdilo nález typický pro enchondromatózu. Během operace došlo ke zhmoždění n. femoralis a n. tibialis a k přerušení n. fibularis v krajině resekováné hlavičky fibuly. Z toho důvodu byla ve věku **21 let a 6 měsíců** provedena rekonstrukční operace levé nohy s transpozicí m. tibialis posterior ventrálně na dorzální stranu 2. metatarzu a nahradou n. fibularis surálním štěpem. Při operaci byla odstraněna AO dlahu z levé tibie, prodloužena Achillova šlacha a resekovaná distální část levé fibuly, aby bylo možné provést trans-



Obr. 2C, D. RTG snímek běrců v AP projekci (C) a bérce v bočné projekci (D) za 1 rok po prolonzační operaci (4 měsíce po extrakci ZF) prokázal dobrou remodelaci kostních regenerácií. Během prolongace 20 st. flekční kontrakturna v kolenním kloubu v důsledku desaxace proximální tibie (D).

pozici m. tibialis posterior ventrálně skrze membrana interossea (obr. 2 F). Po zhojení násleovala intenzivní RHB s velmi dobrým funkčním výsledkem (obr. 2 G, H).



Obr. 2D.

Další operace v dospělosti se týkaly rostoucích chondromů a hemangiomů.

Z paty levé nohy byla ve věku **23 let a 7 měsíců** odstraněna exostóza – histologické vyšetření prokázalo diferencovaný chondrosarkom.

Ve **24 letech a 9 měsících** byly pacientovi odstraněny vazivové tumory z oblasti levé lopatky, levé hýzdě, levého lýtku a levé



Obr. 2E. Ve 20 letech a 12 měsících byla provedena extenční a derotační OT v proximální dia-metafýze levé tibie. OT byla fixována AO dlahou. Současně byla resekovaná proximální třetina fibuly pro enchondrom.

nohy. Z histologického hlediska se jednalo o benigní hemangiomy a fibrolipom (oblast lopatky).

Scintigrafické vyšetření skeletu ve věku **25 let a 4 měsíce** prokázalo akumulaci radiofarmaka v diafýze levé tibie, distální metaphýze levého femuru, proximální metaphýze levého femuru, laterálním kondylu levého femuru a tibie, v oblasti 3.-5. prstu levé nohy, malleolus lateralis levé DK, os naviculare levé nohy a distální části sterna. Zvýšené prokrvení měkkých tkání bylo zjištěno v oblasti 3.-5. prstu, os naviculare a Achillovy šlachy levé nohy. Na základě tohoto vyšetření ve věku **25 let a 5 měsíců** byly odstraněny 2 hemangiomy levé nohy, hemangiomy za levým vnitřním kotníkem, hemangiomy na dorzální stran-



Obr. 2F. Resekce diafýzy v distální části levé fibuly umožnila provedení transpozice m. tibialis posterior ventrálně na dorzální stranu 2. metatarzu a náhrada n. fibularis surálním štěpem).



Obr. 2G, H. Velmi dobrý funkční výsledek rekonstrukční operace levé nohy (transpozice m. tibialis posterior ventrálně na dorzální stranu 2. metatarzu a náhrada n. fibularis surálním štěpem) a intenzivní RHB.

ně levého lýtka, enchondrom distálního článku 2. prstu levé nohy, enchondrom a Schlofferův granulom nártu levé nohy a enchondrom základního článku 5. prstu pravé nohy. Ve všech případech se jednalo o benigní tumory.

Ve věku 27 let byl pacientovi odstraněn hemangiom a dva enchondromy na 5. prstu



Obr. 2CH. RTG snímek L ruky ve věku 29 let a 9 měsíců zobrazuje ostře ohraničené enchondromy v oblasti epifýz proximálních článků 1.–5. prstu a mediálních článků 2.–5. prstu, které se rozšiřují do okolních tkání. Na radiální straně karpu, při bazi 1. metakarpu a proximálního článku 2. prstu byly přítomny drobné kalcifikace v měkké tkáni.

levé nohy (chirurgické zkrácení prstu), současně resekována hlavička 3. metatarsu, excidován hemangiom z přední axilární čáry, hemangiom z pektoralní krajiny (na okraji mamilly), hemangiom z oblasti levé spiny scapulae a hemangiom z oblasti levé gluteální fascie. Histologické vyšetření

bylo typické pro enchondromatózu, ve všech případech se jednalo o benigní léze (konkrétně o kapilárně kavernosní hemangiomy a enchondromy). Další odstranění hemangiomů proběhlo ve věku **27 let a 1 měsíc**, kdy byly pacientovi exstirpovaly 2 hemangiomy na levé ruce (dorsální



Obr. 2I. Po rekonstrukčním etapovém léčení rezultuje hypotrofie svalů levého bérce, zkrat LDK o 1,3 cm a mírná valgozita paty L nohy.

strana 1. prstu a radiální strana 2 metakarpu), 2 hemangiomy na pravé noze (z oblasti baze 5. metatarsu a dorzální strany nohy) a 2 hemangiomy z pravého bérce (oblast malleolus lateralis a zevní strana Achillovy šlachy).

V 27 letech a 10 měsících byly odstraněny mnohočetné hemangiomy z oblasti palce levé ruky, 2. metakarpu levé ruky, dorzální strany pravé nohy, baze 5. metatarsu pravé nohy, pravého zevního kotníku a zevní strany bérce pravé DK. Histologicky se ve všech uvedených excisních jednalo

o benigní kapilárně-kavernosní a kavernosní hemangiomy.

V 29 letech a 9 měsících byl u pacienta zjištěn omezený pohyb v proximálním interphalangeálním kloubu 2., 3. a 4. prstu levé ruky. Z RTG snímků byly patrné ostře ohraničené enchondromy v oblasti epifýz proximálních článků 1.-5. prstu a mediálních článků 2.-5. prstu, které se rozšiřují do okolních tkání. Zároveň na radiální straně karpu, při bázi 1. metakarpu a proximálního článku 2. prstu byly přítomny drobné kalcifikace v měkké tkáni (**obr. 2CH**). Ve věku **30 let a 2 měsíce** byl odstraněn enchondrom z dorzoradiální oblasti 4. prstu, 2 enchondromy a 2 hemangiomy z oblasti 2. prstu levé ruky. Zároveň byla provedena ablace 2 hemangiomů (v podkoží a subfasciálně) z dorzolaterální strany levého lýtka a varixu levé paže na vena basilica. Histologické vyšetření prokázalo ve vzorcích z 2. prstu atypicky proliferující enchondromy, v resekátu ze 4. prstu se jednalo o low-grade chondrosarkom. Všechny hemangiomy obsahovaly okrsky kavernózních prostor a flebolyty.

Antropometrický nález v 19 letech a 8 měs.: Normostenická postava, výška ve stojecí 175 cm (pánev byla horizontální), hmotnost 75 kg, rozpětí HK 177 cm. Disproporcionálnitou důsledkem strukturálních změn kostí je patrná z rozdílu obvodů dolních končetin. Ve **23 letech a 1 měsíci** byla stanovena hypotrofie levé DK (obvod stehna menší o 2,5 cm, lýtka o 3 cm). Zkrat levé DK ve stojecí o 1,3 cm je v důsledku zkrácení levého femuru. Mírná valgozita paty L nohy (**obr. 2I**).

Biochemické vyšetření krevního séra včetně markerů kostního obratu bylo opakováno v mezích referenčních hodnot. DNA analýza nebyla u pacienta provedena.

Závěr

U pacienta byl v adolescentním věku vyřešen zkrat levé DK prolongací levého bérce o 6,5 cm s výsledným rozdílem délky DK 1,3 cm. Po prolongaci v další etapě byla korekčními OT vyřešena desaxace a vnitřní rotace levého bérce, hypervalgozita hlezenního kloubu a iatrogenní paréza n. fibularis communis l. sin. (transpozicí m. tibialis posterior a nahradou n. fibularis surálním štěpem.).

V dospělosti jsou pacientovi opakováně odstraňovány četné hemangiomy a (en) chondromy horních a dolních končetin. Ve většině případů se jednalo o benigní nádory. Vzhledem k diagnóze a z důvodu opakování identifikace chondrosarkomu v resekované tkáni je pacient dispenzarizován na onkologické ambulanci ortopedické kliniky IPVZ Na Bulovce.

Pacientovi byl přiznám DI, pracuje na částečný úvazek jako mechanik hudebních nástrojů.

DISKUSE

OCH a MaSy jsou choroby postihující strukturu kostní hmoty tvorbou chondromů a enchondromů. Jedinci s diagnózou Maffucciho syndromu zároveň trpí tvorbou četných hemangiomů. Jedná se o nedědičné formy onemocnění s asymetrickou distribucí tumorů, z čehož vyplývá, že původem onemocnění jsou dominantní mutace vzniklé během blastogeneze a způsobující mozaicismus somatických buněk (8). U nízkého počtu pacientů postižených Ollierovou chorobou byly identifikovány mutace genu PTH1R v germální linii či nádorové tkáni, jejichž následkem je porušena enchondrální osifikace (2). Doposud

však nebyly odhaleny kauzativní geny, jejichž mutace vyvolávají klinický obraz typický pro tyto choroby. Jednou z hypotéz je, že se může jednat o geny, jejichž mutace postihují heparan sulfát dependentní signální dráhy (8). Tato hypotéza vychází z genetické podstaty syndromu *multiple osteochondromas*, který je vyvolán mutacemi genů ovlivňujících biosyntézu heparan sulfátu (HS), látky důležité pro vazbu FGF (fibroblast growth factor) k receptoru a pro šíření morfogenů hedgehog (2).

Riziko malignizace tumorů (zvláště po ukončení růstu) je v rámci obou téctoh podtypů enchondromatózy velmi vysoké (7).

ZÁVĚR

OCH a MaSy jsou nedědičné nejčastější podtypy enchondromatózy s mnohostrannou klinickou a radiologickou podobou, variabilním a často nepředvídatelným klinickým průběhem a biomechanicky závažnými deformitami končetin. Z hlediska léčby a prevence maligní transformace podstupují pacienti opakováně chirurgické zákroky za účelem odstranění četných (en) chondromů, hemangiomů a rekonstrukční operace deformit končetin (desaxace, nestejná délka DK), které vznikají z porušeného růstu. Pro vysoké riziko malignizace tumorů je nezbytné pacienty s ECH seznámit s příznaky možného maligního růstu (náhlé zvětšování stávajících enchondromů, lokalizované a zvětšující se bolesti) a resekovanou tkání suspektní z maligní transformace histologicky vyšetřit na přítomnost atypických buněk. Nezbytné je sledování postižených jedinců na onkologických ambulancích či specializovaných pracovištích a laboratorní monitorování onkogenních markerů a ukazatelů kostní-

ho obratu i kostní denzity. Cílené vyšetřování postiženého skeletu rentgenologicky a dnes i MR patří ke komplexní péči o postižené pacienty. Měla by se provádět i DNA analýza na detekci trombofilních mutací, aby bylo sníženo možné riziko tromboembolické choroby během chirurgických zákroků.

LITERATURA

1. AMEZYANE T, BASSOU D, ABOUZAHIR A, FATIHI J, AKHADDAR A, MAHASSIN F, GHAFIR D, OHAYON V. A Young Woman with Maffucci Syndrome. *Inter Med* 49, 2010, s. 85–86.
2. COUVINEAU A, WOUTERS V, BERTRAND G, ROUYER C, GÉRARD B, BOON LM. PTHR1 mutations associated with Ollier disease result in receptor loss of function. *Hum Mol Gen*, 17, 2008 Jun, č. 18, s. 2766–2775.
3. IGNYS A, KRAJEWSKA-WALASEK M, MARIKOVA O, MARIK I, KOZLOWSKI K. Cheirospodyloenchondromatosis. *Hungarian Radiol*, 77, 2003, No. 4, p. 162–168.
4. KOWALSKA A, KOZLOWSKI K. Localised enchondromatosis. *Pohybové ústrojí*, 18, 2011, č. 1–2, s. 65–68.
5. KOZLOWSKI K, JARRETT J. Genochondromatosis II. *Pediatr Radiol* 1992; 22: 593–5.
6. MAFFUCCI A. Di un caso encondroma ed angioma multiplo. *Movimento medico-chirurgo-co*, Napoli 1881; 3: 399–412; 565–575.
7. MATĚJOVSKÝ Z, POVÝŠIL C, KOLÁŘ J. Mnohočetné enchondromy, enchondromatóza. In: *Kostní nádory*, 1. vydání. Praha, Avicenum, 1988, s. 134–139.
8. PANSURIYA TC, KROON HM, BOVÉE JVMSG. Enchondromatosis: insights on the different subtypes. *Int J Clin Exp Pathol*, 3, 2010 Jun, č. 6, s. 557–569.
9. ROZEMAN LB, SANGIORGI L, BRUIJN IH, MAINIL-VARLET P, BERTONI F, CLETON-JANSEN AM, HOGENDOORN PC, BOVÉE JVMSG. Enchondromatosis(Ollier disease, Maffucci syndrome) is not caused by the PTHR1 mutation p.R150C. *Hum Mutat* 2004; 24: 466–73.
10. SHAPIRO F. Ollier's Disease. An assessment of angular deformity, shortening, and pathological fracture in twenty-one patients. *J Bone Joint Surg Am* 1982; 64: 95–103.
11. SPRANGER JW, BRILL PW, POZNANSKI A. Enchondromatosis. In: *Bone Dysplasias. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Developement*, 2nd Ed. Oxford, New York: Oxford University Press, 2002, s. 554–557.
12. 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*, 155A, 2011, č. 5, s. 943–968.
13. WATANABE K, TSUCHIYA H, SAKURAKICHI K, YAMASHIRO T, MATSUBARA H, TOMITA K. Treatment of lower limb deformities and limb-length discrepancies with the external fixator in Ollier's disease. *J Orthop Sci* 2007; 12: 471–5.

Adresa pro korespondenci:

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

HISTORY OF ORTHOPAEDICS IN LUBLIN. FOUNDING OF THE ORTHOPAEDIC DEPARTMENT OF MEDICAL UNIVERSITY IN 1954. PROBLEMS, THE TEAM, DIDACTICS, CLINIC AND RESEARCH AIM IN THE YEARS 1954–2012

**KARSKI TOMASZ, KĘDZIERSKI ZBIGNIEW, BARTOSZCZYK
ADAM, JABŁOŃSKI MIROSŁAW, KARSKI JACEK, SŁOWIŃSKA
BEATA, KALISZ AGATA**

INTRODUCTION

There are two important events connected with Orthopaedics in Lublin and Lublin District as well as with Lublin University.

The first event has to do with the founding of the Military Hospital in Lublin during the first days of September 1939.

The second event deals with the founding of Orthopaedics for Lublin (as a Department of Medical University) and the Lublin region by Professor Stanisław Piątkowski in 1954 (7th December 1954). Prof. Stanisław Piątkowski came from Poznań where he was a student of Prof. Wiktor Dega. He arrived from Poznań to Lublin together with As. Prof. Józef Kamiński.

The Department for Adults was situated in the Military Hospital (Raclawickie Avenue 23), the Department for Children in Staszica Street 11. On the 7th of December 1954 the first orthopaedic operation of club foot of a small child was performed in Lublin.

So, initially the Orthopaedic Department was operating in cooperation with the Military Hospital for the first 10 years – till June 1964.

At the beginning the Faculty of Medicine was situated in the University of Maria Skłodowska – Curie (decree of the Polish Committee of National Liberation of 23rd of October 1944). In 1950 Medical Academy as a separate institution was assigned. And on the 23rd of January 2008 its name was changed into Medical University, and it is the name operating till now.



Fig. 1a, 1b, 1c History of orthopaedics in Poland, in Poznań, in Lublin.

In 1913 in Poznań was grounded first in Poland „Orthopaedics Ward” under the name Gąsiorowski. In 1921 was grounded in Poznań University Orthopaedic Department. The head of the Department was *Prof. Irenaeusz Wierzejewski* (1a) – called „Father of Polish Orthopaedics”. The successor was *Prof. F. Raszeja* (1b) [dead during 2nd War in Getto in Warsaw], The next successor was *Prof. Wiktor Dega* (1c). In 1954 two Professor Dega's Assistants were designed to Lublin.

THE TEAM OF THE ORTHOPAEDIC DEPARTMENT IN THE MILITARY HOSPITAL (1954–1964 – FIG. 1-33)

In the first decade, the Department for Adults (a Part of the whole Department) was situated in the Military Hospital - there worked civil doctors as well soldier doctors. The team was as follows: Prof. S. Piątkowski, Ass. Prof. Józef Kamiński (1923–1982), Dr. Ignacy Wośko, Dr. Józef Kozak, Dr. Jerzy Purski, Dr. Józef Skrzypczak, Dr. Emil Zatoński, Dr. Stanisław Król, Dr. Tomasz Karski, Dr. Edward Warda, Dr. Władysław Lipiński (a soldier).

In the beginnings of orthopaedic activities in Lublin the surgeons themselves performed anaesthesia (3 years T. Karski and E. Warda). The first anaesthetist in Lublin

was Dr Wojciechowski (a soldier). He was able to perform professional anaesthesia in the years 1954–1964, which enabled longer and more precise operations.

In the years 1954 till 2001 the Children Orthopaedic Department was situated in Lublin, Staszica Street 11 (the distance between these both Departments was 3 km).

In 1970 the Children Department was acknowledged as a separate Children University Department in the Paediatric Institute of Medical University. The chief of this Department has been Prof. I. Wośko till 1995. In the time 1995–2009 the chief of this Department was Prof. T. Karski, that's means till the retirement.

In 2001 the Children Orthopaedic Department (but only in 50 % of beds) was moved from Staszica Street 11 to a new Hospital (DSK) in Chodzki Street 2. The whole Department moved to DSK in 2007.

In 2010 (1st October 2010) the chief of the Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department was Prof. G. Kandzierski as a successor of Prof. T. Karski. Initially, the whole Department had 45 beds. Since 2005 this Department (of Prof. Karski and now of Prof. Kandzierski) has had 25 beds.

In 2005 - the Paediatric Orthopaedic Department (as a University Department since 1970) was divided by the Authorities

of Medical University into two separate Departments - the chief of the second (20 beds) Department is Prof. A. Gregosiewicz.

The chief of Orthopaedic Department for adults were successively: Prof. S. Piątkowski, Prof. J. Kozak, Prof. K. Modrzewski and now Prof. T. Mazurkiewicz. In the years from 1964 till now the Department for adults is situated in Jaczewskiego Street 8.



Fig. 2 In this building was grounded in 1954 the Orthopaedic Department (for adults patients) of Medical Academy (later Medical University). The exactly date of Orthopaedics in Lublin is: 7th December 1954.

History of the building (Photo from 2012)

- (1) Monastery of „Society of Jesus” constructed before 2nd War
- (2) Hospital for Polish Soldier in September 1939 (till 16. 09. 1939)
- (3) Hospital for Wehrmacht till 1944
- (4) Military Hospital with many Departments till now (1944–2012)
- (5) Orthopaedic Department of Medical Academy (1954–1964)



3a



3b



3c

Fig. 3a, 3b, 3c *Wiktor Dega* (3a) Head of the Orthopaedic Department of Medical Academy in Poznań. *Prof. St. Piątkowski* (3b) Head of the Orthopaedic Department of Medical Academy in Lublin 1954–1984. *Ass. Prof. Józef Kamiński* (3c) – Vice Chief of the Orthopaedic Department of Medical Academy in Lublin.



Fig. 4 *Ignacy Wośko*, chief of Paediatric Orthopaedic Department (1970–1995) use to speak: the bad result of treatment is „if the doctor is not sufficient educated” but more worse „if the doctor is overeducated”.

In 2004 (in other part of Hospital in the basis of own beds) the third University Orthopaedic Department in Lublin was founded – namely, the Orthopaedic and Rehabilitation Department of Medical University in Jaczewskiego Street 8. The chief of this Department is Prof. Miroslaw Jabłoński. In 2012 he was chosen a Vice-Rector for Clinical Problems at the Medical University.

THE CLINICAL AND SCIENTIFIC AIMS OF ORTHOPAEDICS IN LUBLIN AND IN LUBLIN REGION (1954–2012)

There were three main aims of orthopaedics: *scientific*, *therapeutical* and *didactic*.

The therapeutic aim

The operative and conservative treatment of adults and children, civilians and soldiers.



5a



5b



5c

Fig. 5a, 5b, 5c Chiefs of Orthopaedic Ward in Military Hospital cooperating with Orthopaedic Department of Medical Academy (later Medical University). (5a) Dr. Henryk Jabłoński, (5b) Dr. Jan Stachurski and (5c) Dr. Zbigniew Kędzierski – actually Commandant of the Hospital and chief of Orthopaedic and Rehabilitation Wards in Military Hospital



Fig. 6 Anniversary picture of Team of all Orthopaedic Departments of Medical Academy in Lublin (1968)



Fig. 7 Building of Paediatric Hospital of Medical University in Lublin. Orthopaedic and Rehabilitation Department on the 6th floor. History:

- 1997 (6. 05. 1997) – part of Department was moved from Staszica Street 11 to DSK Chodzki Street 2 (20 beds).
- 2007 (13.06.2001) – full Department was moved from Staszica Street 11 to DSK Chodzki Street 2 (45 beds)

Mostly, there were patients from Lublin region (60%) but also from Podkarpacie Province (30%) and from other parts of Poland 10%.

In those first years of the orthopaedic activities in Lublin district and now, the Orthopaedic Departments has a cooperating Sanatorium in Iwonicz Zdrój in Podkarpacie Province (near Slovak border). This Rehabilitation Centre was and is mainly for post-operative treatment of the patients of the Orthopaedic Department in Lublin. The leader doctors of this Rehabilitation Ward were also assistants of Lublin Orthopaedic Department – in the years 1964–1967 it was Dr Gustaw Szpecht, in the years 1967–1984 it was Dr

Janusz Lubaś and from 1984 it is Dr Jacek Patoła.

The main problems dealt with in the Departments for adult patients were and are: coxarthrosis, gonarthrosis, foot deformities, back pain problems, oncology problems and every day trauma related problems.

The clinical problems of patients in the both Children Departments until 2005 are: hip dysplasia without or with dislocation of femoral head, Perthes disease, cerebral palsy, feet deformities – congenital and static, neurogenical and others, Blount disease, X knee deformity, spina bifida children, so-called idiopathic scoliosis and every day traumas of children.



Fig. 8 Team of the Department. History: 1970 – is grounded the Paediatric Orthopaedic Department (first in Poland) as a part of Paediatric Institute of Medical Academy (later Medical University) (13. 06. 2001 – change of the name of Department – from Paediatric Orthopaedic Department into Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department of Medical University in Lublin) 17. 01. 2005 – the Department is divided into two Departments: (1) Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department (25 beds) and (2) Paediatric Orthopaedic Department (20 beds). Picture made in 2003.

The Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department also has its own Rehabilitation Wards in Krasnobród (near to Zamość, from 1977 – till now) and in Rymanów Zdrój (Podkarpacie Province, from 1995 – till now). The leader doctors of both Wards are assistants of our Department.

The research aim

The research aims of all Lublin Orthopaedic, Traumatology and Rehabilitation Departments of Medical University refer to the problems of hips,

congenital dislocation in children and arthrosis in adults, fractures and pseudoarthrosis (specially in years 1954–1964) as a result of improper treatment, poliomyelitis (till 1964), scoliosis, club feet, problems of hand, traumatology and others.

The Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department, since 1970 till now, has developed a new treatment of many disorders, abnormalities and illnesses of children movement apparatus.

Torticollis muscularis (wry neck) – we developed a very effective stretching therapy for contracted (shortened) *musculus sterno - cleino - mastoideus* in 1974



Fig. 9a, 9b, 9c Guests in Lublin: In September 1980 Prof. Pauli Raunio (9a) from Heinola / Finland - Chief in Reumasaation Sairaala (on middle) visited Children Orthopaedic Department. On right Prof. I. Woško (9b), on left Ass. Prof. T. Karski (9c). Picture taken before Department's building in Lublin, Staszic Street 11 (Photo: 17th September 1980)

(publication in "Orthopädische Praxis" in Germany in 1991). It bases on permanently retaining the same "turned position to the wry neck side". The results are only positive.

Congenital hips dislocation - in 1982 we discovered the possibility to stabilize the dislocated (after reduction) femoral head in acetabulum. According to Prof. R. Graf from Stolzalpe (by Murau in Austria) - in the therapy of dislocated hip we need 3 Rs - 1/Reposition (Germ.) - Redaction, 2/Retention (Germ.) - keeping of the head in acetabulum and 3/ Reifung (Germ.) -

the proper development of hip. It is possible to achieve the second R in a simple way presented in the lecture.

Blount disease (crus varum) - 30 years ago, I was researching the problem of shank varus deformity in connection of the Heuter - Volkmann low (other words - Wolff - Delpeche low). Overstressing and overloading cause varus deformity. I put the following question - if the Heuter Volkmann low will work in "the reverse direction" - if so will the varus disappear or not. The answer was positive - the child



Fig. 10 Celebration of 50 years of Orthopaedics in Lublin October 2003 (1954–2004). Guest from Australia (Prof. Kozłowski), Hungary (Dr. Thot), Slovak Republic (Prof. Makai), Germany (Dr. Thielemann) and Sweden (Prof. Sevastik) and others person (J. Szydło-Hanus – Director of Sanatorium in Rymanów Zdrój).

with varus deformity when prohibited from standing or walking for 2–4 months will be cured from the deformity.

Our method of therapy we called "reverse Heuter – Volkmann law method". Explanation: overstress causes the deformity, when relieved it corrects the axis.

In the years 1970 till 1980 we operated from 1 to 2 children per week because of shank varus deformity, from 1980 we operated from 1 o 2 children per year.

Knee valgus deformity and other pathology of patello - femoral joint

We found an important role of shortening (of contracture) of ilio - tibial band

(tractus iliotibialis – ITB) in pathology of knee – in valgus deformity, in overstressing of patello - femoral joint and in subluxation (partially dislocation) of patella.

The research in Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department in years 1995–2012 explains (J. Karski – experiments on animals) that even in cases with normal Mikulicz line but – in the situation of coexisting varus deformity in upper part of shank and at the same time valgus deformity on the level of knee, the deciding factor in the pathology is valgus of knee with various clinical symptoms. Because of this we introduced the new

surgery - the release of ITB in 1995 as a method to diminish valgus knee deformity or to cure pain in arthrosis of patello-femoral joint or to protect before partial dislocation of patella.

Pethes disease - in the years 1970 - 1980 we found and confirmed (T. Karski) - that the necrosis of femoral head is the result of permanent trauma of hips in some children aged from 4 to 11. The frequent jumping onto a hard surface (floor, ground) - leads to minimal fractures of spongy bones of femoral head. Therefore we confirmed the observations of Perthes, of Calve and of Salter - but insufficiently recognized orthopaedic surgeons and others doctors on the ward in past time. Which children are especially threatened? Answer - the children with MBD (minimal brain dysfunction) and ADHD (attention deficit hyperactivity disorders) because

of hyperactivity. This knowledge was confirmed in researches in our Department. A known aetiology of the disorder is very important for prophylactics of children in all countries around the world.

In 1995 for the first time was described the *biomechanical aetiology of so-called idiopathic scoliosis* by T. Karski.

The chronology of the findings are as follow:

- 1995 - the first presentation concerning the "biomechanical aetiology of idiopathic scoliosis" - during Orthopaedic Congress in Szeged / Hungary.
- 1997 - the discovery of the importance of permanent standing "at ease" on the right leg in all children with scoliosis. It has been proven that every child in the world with scoliosis habitually stands 'at ease' only on the right leg. Explanation: adduction of the right hip



Fig. 11a, 11b, 11c, 11d Guests in Lublin / Orthopaedic surgeons on Symposiums and Congresses in Poland and abroad. On picture from left: Prof. John Sevastik ((11a), Prof. Bo Sevastik (11b) [Sweden / Stockholm], Prof. T. Karski (11c) and Dr. Eberhard Eckert (11d) - „Direktor der Meisterschule in Siebenlehn” (Germany).



Fig. 12 Orthopaedics / Team & Friends. Prague – Lublin – Sydney Symposium in Prague (2009). Cooperation with Czech and German team of Orthopaedics (Photo 2009)



Fig. 13 Orthopaedics / Team & Friends. Prague – Lublin – Sydney Symposium in Prague (2009). Cooperation with Czech and Egypt team of Orthopaedics (2009)

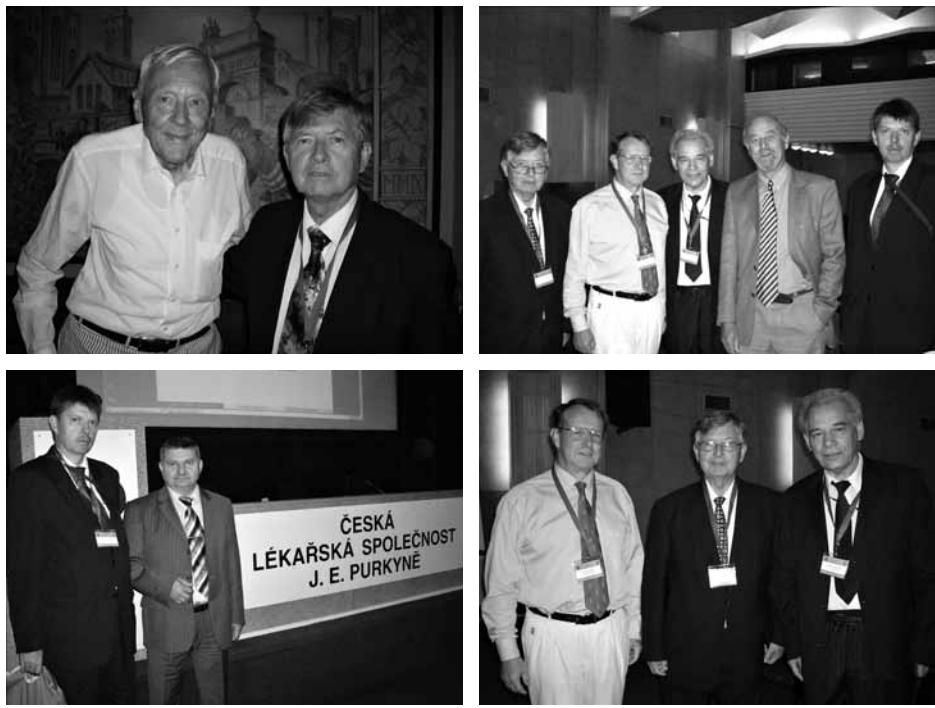


Fig. 14 Orthopaedics / Team & Friends. Prague – Lublin – Sydney Symposium in Prague (2009)

- (asymmetry of movement and positions of body parts explain “seven contractures Syndrome” according Prof. Hans Mau) is smaller or even (-) 5 or (-) 10 degree and because of this standing on this leg is safer, easier, more comfortable but it is the cause of the development of curves (of scoliosis).
- 2001 – the new classification – description of two types of scoliosis: “S” scoliosis in I epg, “C” scoliosis in II/A epg & “S” scoliosis in II/B epg – later “degenerative scoliosis”. It has been confirmed that it is important to do stretching exercises (karate) as a therapy and prophylactics.

- 2004 – the description of third type “I” scoliosis in III epg – this type without curves & without gibbous or with very small one. It was discussed at an Orthopaedic Department in Hong Kong with Prof. Keith Luk and Prof. Kenneth Cheung.
- 2006 (October) – new contributions to the classification of scoliosis. I was able to describe and confirm the “model of hips movements” in the I epg “S”, II/A epg “C” and II/B epg “S” and III epg “I” scoliosis precisely. Every type of scoliosis starts to develop at the age of 2–4 years!
- In “S” scoliosis I epg – the spine is stiff, both curves develop very early at



Fig. 15 Orthopaedics / Team & Friends. Prague – Lublin – Sydney Symposium in Prague (2009). Cooperation with Czech and Egypt team of Orthopaedics (2009)

2–4 years of life. This scoliosis is progressive. The cause: function though “gait” and “standing on the right leg”.

- In “C scoliosis II/A epg – it is only one curve scoliosis – lumbar, or sacro – lumbar or lumbar – thoracic to the left. Cause: only standing on the right leg.
- In “S scoliosis II/B epg – it is primary one curve scoliosis – lumbar to the left and secondary after some years thoracic to the right side. The cause: standing on the right leg and additionally “laxity of joints” and / or harmful exercises (therapy). In this type of scoliosis the spine is flexible (not stiff).
- In “I” scoliosis III epg – the spine is without curves or they are very small. The spine is totally stiff. The cause: function though “gait”.
- 2007 (January) – I was able to give the answer to why “blind children” do not

have scoliosis. Their gait without lifting the feet protects against “pathological influences” operating though gait and influencing the pelvis and spine. This special gait protects against scoliosis.

- 2007 (May) – I provided the description of the indirect influences of CNS on scoliosis. There are: a/ “extension contracture of the trunk” (in I epg and III epg), b/ anterior tilt of pelvis, and c/ “laxity of joints”.

The didactic aim

Teaching of doctors and students of 4th and 5th year of Medical University.

In the years between 1954–1970 teaching meetings for doctors concerning the problems of the Department were held every Thursday, and teaching meetings concerning practical patient problems



Fig. 16 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Orthopaedic Team from Prague visited Lublin / photo taken on Urocza Street in 2009

were held every Tuesday (also in years 1954–1970).

The Rehabilitation Ward (as part of Orthopaedic Department for Adults) founded in 1965 was of special importance for orthopaedics patients.). The chief of this Ward was initially Dr. Cezary Rejzner (1932–1992), then Prof. A. Skwarcz. Now the chief of this Department is Prof. M. Jabłoński (as mentioned above).

The teaching of doctors in the last years (till now) had to be changed dramatically in Poland. One stage five year long speciality replaced two stage orthopaedic speciality. In the field of rehabilitation there exists a big disorientation. Very often the rehabilitation doctors recommend the wrong and harmful therapy as a modern, new therapy. For example doctors recommend carrying

the babies directed towards the front that is the street, the shops, without abduction of hips and without the eye contact of the mother and the child.

The various method of treatment of newborns (nonsense!) and babies causes the children only stress and no good results.

I contacted the Polish Ministry of Health and I gave three times lectures for the Ministry about the problem in contemporary orthopaedics and about the organisation of therapy but there are no responses and no results. My colleagues from Warsaw and other cities are against any changes in the organisation of orthopaedic treatment of children and adults.

I proposed one speciality for “orthopaedic, traumatology and rehabilitation of



Fig. 17 Orthopaedics / Team & Friends. Bratislava / Slovak Republic (2004). Orthopaedic Congress in Bratislava – „Cervenansky Days”. Organizer of Congresses – Prof. Frantisek Makai. From left: lady Vizkelety, Prof. O. Cech, Dr Weissinger, Prof. P. Dungl, Prof. Fr. Makai, Prof. L. Rehak, Prof. T. Vizkelety, Dr. J. Karska, Prof. M. Kokavec.



Fig. 18 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Team & Friends. „Good bay Symposium in Kozłówka” (2009) [18a]. Karate Conference in Łódź (2009) [18b]



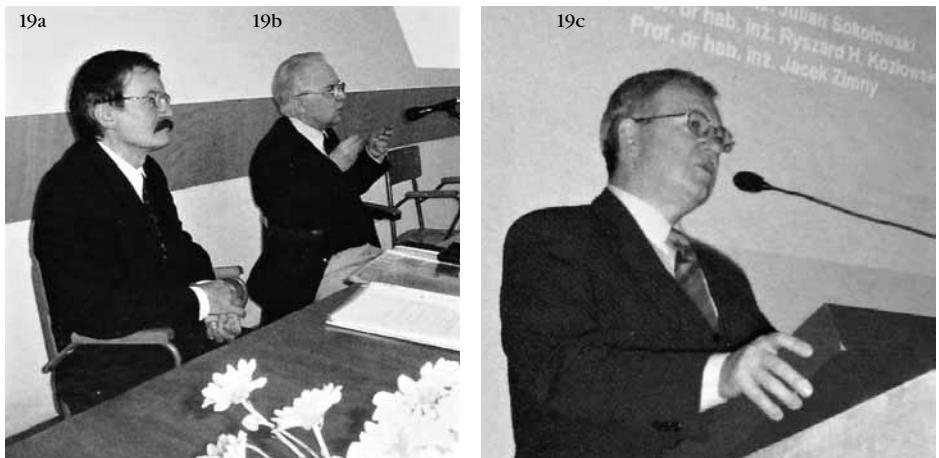


Fig. 19 Professors from Krakow – creators of Polish Geothermal Associations. Cooperation with Paediatric Orthopaedic Department in Lublin for 21 years. From left Prof. Ryszard Kozłowski [19a], Prof. Julian Sokołowski [19b], Prof. Jacek Zimny [19c].



Fig. 20 Prof. T. Karski and Assistants every year have the lectures for students of High Schools in Krakow in subject: „Geothermal water in treatment of orthopaedics patients”. Picture taken in Krakow on 10th November 2007. On the Photo: Prof. Jacek Zimny, Dr Jolanta Karska, Prof. **Tomasz Karski** and students



Fig.21 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Cooperation of Lublin Orthopaedics Departments with Orthopaedics Departments in Bratislava (Lady Cervenansky, Prof. Makai, Prof. Kokavec, Prof. Rehak), Budapest (Prof. Vizkelety, Prof. Szendroi), Haifa (Prof. Bialik), Lubljana (Prof. S. Herman). Photo taken during Congress in Bratislava

movement apparatus" – the proposition was rejected by other professors and the Ministry authorities.

Organisation of Orthopaedics in Lublin in the years 1964–2012.

IMPORTANT DATES (FIG. 1-33)

In 1964 the Department of Adult Orthopaedics had to move to Clinical Hospital in Jaczewskiego Street 8.

In 1970 the Children Ward was reconstructed as the Paediatric Orthopaedic Department of the Paediatric Institute.

In 1991 the Paediatric Orthopaedic Department moved to a new Children Hospital in Chodzki Street 2.

The Head of the Adult Department in Lublin were successively: Prof. S. Piątkowski (born 1914 – dead 1988), Prof. J. Kozak (born 1927 – dead 1994), Prof. K. Modrzewski (born 1935) and now Prof. T. Mazurkiewicz (born 1951).

The head of the Paediatric Orthopaedic Department were Prof. I. Wośko (born

1925 – dead 1997), Prof. T. Karski (born 1939), now Prof. G. Kandzierski (born 1952) and in other part of the Paediatric Orthopaedic Department – Prof. A. Gregosiewicz (born 1948).

Now the team of the Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department (my Department where I was the chief in the years 1995–2009) is: Prof. Grzegorz Kandzierski, Dr. Jacek

Karski, Dr. Marek Okoński, Dr Mariusz Długosz, Dr Jarek Kalakucki, Dr. Leszek Gil, Dr. Jerzy Ostrowski, Dr Anna Wójcik, Dr Norbert Kwaśniewski and others (Fig. 1–20).

Prof. Tomasz Karski retired from the Medical University in October 2009 and works in the Orthopaedic Department of the Military Hospital.



Fig. 22 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Cooperation with Czech Slovak, Austrian, German and Hungarian Teams of many problems concerning Orthopaedics.



Fig. 23a, 23b Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Cooperation with German and Czech team of many problems concerning Orthopaedics (2009). Picture on left (23a): Quitmann (Essen / Germany), Karski, Bednarek (Lublin). Picture on right (23b): Pavel Trc, Jola Karska, Tomasz Karski



Fig. 24 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposia and Congresses in Poland and abroad. Orthopaedic Congress in Szekesfehervar / Hungary / 2008 / On the picture on left [24a]: Prof. Laslo Bucsi – President of Hungarian Orthopaedic and Traumatology Association and Prof. T. Karski. Picture on right [24b]: Prof. Janos Rigo, Dr Jola Karska and Prof. T. Karski. Pictures on left down [24c]: Prof. Tomas Maszaros, Dr Edit Meszaros, Dr Jola Karska, Prof. Tomasz Karski

In the Military Hospital the heads of the Orthopaedic Department were successively: Dr Henryk Jabłoński (1964 – dead), next Dr Jan Stachurski, Dr Antoni Widawski, Dr Mieczysław Bryk and presently Dr Zbigniew Kędzierski and Dr Adam Bartoszczyk (both last chiefs – are active soldiers). Dr Bartoszczyk became the chief of the Sub-Department of Orthopaedics in April 2012.

The Rehabilitation Ward of the Military Hospital is very important for post operative treatment of many patients. The chief of this Department is Dr. Zbigniew

Kędzierski (Commandant of the Hospital) and as physiotherapist Mgr Beata Ślowińska (civil person) as the head for Physiotherapy Team.

This Department plays a very important role for treatment of patients with “movement apparatus problems” from whole city of Lublin.

The Military Orthopaedic Department cooperates with the University of Vincent Pol (here Prof. T. Karski is a lecturer since 2009) and also as training place and research facility for students of physiotherapy of this University (for MA dissertations).



Fig. 25 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Lecture of T. Karski about scoliosis during SICOT Istanbul (2005). On the picture from left: Prof. Albert Zaratsjan (Armenia), Dr. Jola Karska and Prof. Tomasz Karski. Photo taken in Istanbul during SICOT Congress.



Fig. 26 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Picture taken during IRSSD Congress in Poznań / Poland (1–4. 07. 2012). On the picture Prof. Dudin and Dr Shashko from Petersburg, Lady Dudin, Prof. Karski and Dr. Jola Karska.



Fig. 27 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. SICOT (2004) / Hawana / Cuba / from left: Prof. Galal Zaki Said (Egypt), Prof. Tomasz Karski (Poland), Profesor Rodrigo Alvarez Cambras (Cuba).

COOPERATION WITH ORTHOPAEDIC CENTRES ABROAD (FIG. 1-33)

Lublin Orthopaedic Department in years 1954–1970 cooperated with Orthopaedic Department in Hungary (Prof. Tibor Vizkelety), as well as some doctors from German Democratic Republic (Dr. F. Lettow, Prof. J. Hellinger) and from France (Prof. Arlet Fickat and others).

In years 1970–2012 the Paediatric Orthopaedic and Rehabilitation Department cooperated with doctors from

the German Democratic Republic (Dr. F. Lettow, Prof. J. Franke, Prof. G. Welmitz, Herr Georg Haase), from West Germany (Prof. Rochus Plaue, Prof. Georg Neff, Prof. G. Rompe, Prof. H. Thom, Prof. S. Stotz), from Hungary (Prof. J. Rigo, Prof. T. Maszaros, Prof. Kalman Szepesi, Dr. J. Dobos), from Finland (Prof. Pauli Raunio, Dr. Kalevi Koota, Prof. Martti Hamalainen, Dr. Esko Vainio, Prof. D. Schlenzka, Prof. K. Ostermann), from Czech Republic (Prof. Ivo Marik, Prof. K. Karpas), from Slovak Republic (Prof. Fr. Makai, Prof. L. Rehak, Prof. M. Kokavec, Dr. A. Pedan), from China (Prof. Ding Yu, Prof. Dike Ruan), from Hong Kong (Prof. Keith Luk, Prof. Kenneth Cheung), from the United Kingdom (Prof. P. Dangerfield, Prof. G. Burwell, Dr. Alan Gardner), from the USA (Prof. M. Hawes, Prof. I. Stokes, Prof. M. Asher).

LITERATURE

www.ortopedia.karski.lublin.pl

Acknowledgment: many thanks to Katarzyna Karska MA for linguistic correction.



Fig. 28 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Orthopaedic Meeting In Szczecin (1998). From left: Prof. Harald Thom, Prof. Maria Karska, Prof. Tomasz Karski. Prof. Harald Thom from Heidelberg (next in Rummelsberg by Nürnberg) develop very practical and successful treatment of children with cerebral palsy (CP). He warn before over corrections during surgery. He used to speak: „Lieber dreimal zu wenig als einmal zu viel“ („better operate three times too little as one time to much / to more“)

29a



29b



29c



Fig. 29 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposia and Congresses in Poland and in abroad. International Research Society for Spinal Deformities Meeting (IRSSD) / 22-24.05.2002 Athens. Family picture [29a]. SICOT / Cairo / 2003 From left: John Leong, T. Karski, Keith Luk [29b]. SICOT / Havana / 2004 / From left: Kalakucki, Castro, Cambras, Hinsenkamp, Leong, Karski, Zaratsjan [29c].

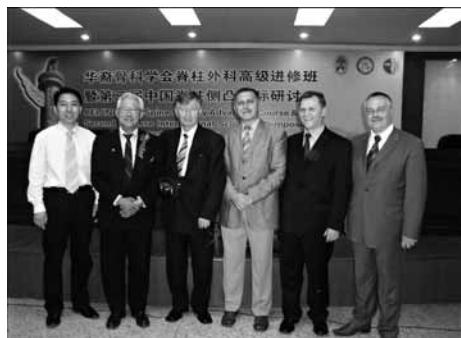


Fig. 30 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposia and Congresses in Poland and in abroad. Beijing (2005) - Symposium on subject „scoliosis”. From left: Prof. Ding Yu, Professor from USA, Prof. T. Karski, Dr. A. Bednarek, Dr. K. Kalita, Dr. T. Luterek.

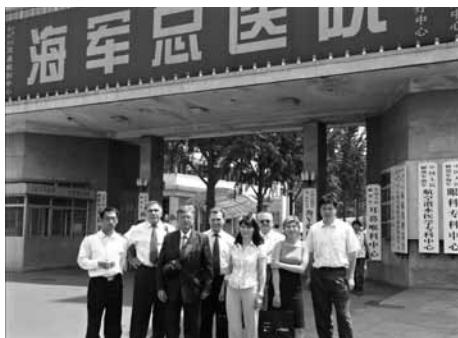


Fig. 31 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposia and Congresses in Poland and in abroad. Beijing (2005) - Picture taken before Navy Hospital of Beijing. On left Dr. Daniel Sun - guide of Polish group. On right - assistant from Navy Hospital.



Fig. 32 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. Beijing (2005) – Family photo. In first range Polish Team and Chief of the Navy Hospital Orthopaedic Department – Prof. Dike Ruan. In second range – Chinese orthopaedic surgeons.



Fig. 33 Guests in Lublin / Lublin orthopaedic surgeons in Symposiums and Congresses in Poland and in abroad. XXIX Scientific Conference of Orthopaedic Surgeon from Military Hospitals in Poland Lublin – Nałęczów / 10 - 12. 05. 2012. The photo – Family picture in “Nałęczów park”.

DISKUSE K PUBLIKOVANÉ RECENZOVANÉ PRÁCI – „MONITOROVÁNÍ „JEMNÝCH“ POHYBŮ PACIENTA NA LŮŽKU?“

Redakční rada časopisu Pohybové ústrojí spolu s recenzenty a čtenáři článku **Identifikace fyziologických pohybů těla pacienta na lůžku pomocí tenzometrických snímačů** (PÚ, roč. 19, č. 1+2, 2012, str. 74-85)), jehož vedoucím autorem je Ing. R. Kutílek, PhD z Fakulty biomedicínského inženýrství ČVUT, se rozhodla uvést kritické připomínky k závažným chybám a nedostatkům uvedené publikace.

V prvním letošním dvojčísle časopisu Pohybové ústrojí, byl publikován článek, viz výše, který shrnoval výsledky řešení grantového projektu Osobní bezpečnostní dohledový systém pro podporu výcviku a zásahu jednotek Ministerstva vnitra ČR - VG20102015002 (MVO/VG). I když článek prošel recenzním řízením s doporučením úprav článku odborníkem z oboru mechaniky (a to mimo jiné i se zřetelem k tomu, že **autorský kolektiv projevil neznalosti z mechaniky**), byly některé závažné nedostatky shrnutы v dopise Redakční rady časopisu PÚ vedoucímu autorovi, v dobré víře zkvalitnit publikované sdělení a následně i grantový projekt a **lépe využít finanční prostředky vynakládané daňovými poplatníky na úspěšné řešení projektu.**

Na přátelsky koncipované naše připomínky, dotazy a požadavky na zkvalitnění práce, poslané vedoucímu autorského kolektivu, obdržela Redakční rada od Ing. R. Kutílka dopis, v němž m.j. uvedl „pokud někdo s vědeckými závěry nesouhlasí, tak ať si provede svůj vlastní výzkum... byli bychom ochotni nové závěry a testování uvádět pouze v dalších oficiálních publikacích, jakožto výsledky

pokračujících výzkumů..., v opačném případě je s ohledem na nestandardní postup ušle absurdní. Pokud chce někdo vědecky polemizovat a diskutovat, tak pouze otevřeně a ne anonymně, a pouze na úrovni vědecké diskuse.“

Ke stanovisku vedoucího autora článku a patrně i vedoucího řešitele nebo spoluřešitele grantového projektu Ministerstva vnitra (řešeného/spoluřešeného na FBMI) **pokládáme za nutné uvést následující stanoviska** (a to plně se zřetelem k požadavku vedoucího autora článku týkajícího se úrovně vědecké diskuse):

Pomocí drálových odporových snímačů (tenzometrů) byly verifikovány ve měřených lokalitách konzol konstrukce lůžka **velikosti poměrných deformací**, kterým korespondují mechanická napětí. Velikosti verifikovaných poměrných deformací od tepu srdece, od účinků vdechu/výdechu a od účinku převalování jsou uvedeny na str. 80 v tabulce č. 1, a to pro různé hmotnosti figuranta. Autory publikace a řešiteli grantového projektu, byla v konstrukci změřena, na příklad od účinku nádechu/výdechu, poměrná deformace $4 \mu\text{m}/\text{m}$. V uvedeném případu vdechu/výdechu figuranta o hmot-

nosti 70 kg je poté velikost napětí v materiálu lůžka cca 800 kPa. Při tepu srdce byly v měřených bodech autory článku verifikovány poměrné deformace o velikosti na příklad 2,5 $\mu\text{m}/\text{m}$. Tomuto deformačnímu stavu korespondují v lokalitě konzoly lůžka napětí o velikosti cca 500 kPa. Takto veliká napětí od pulsu srdce nebo vdechu/výdechu, se zřetelcem k tlumícím účinkům tkání, **nemohou v konzole lůžka vzniknout**.

Pro snazší a rychlou představu čtenářů, na příklad **pouhý vdech/výdech** vyvolává v konstrukci lůžka, dle autorů publikace, při plném tlumícím účinku tkání, napětí 800 kPa, což je napětí srovnatelné s napětím od účinku těží zátěže o hmotnosti 8 kg působící na plošku 1 cm^2 . Tudíž pouhý výdech nebo vdech, dle autorů, vyvolává v tuhém materiálu lůžka neadekvátní napětí.

Místo klasicky definovaného pojmu poměrná deformace ε zavedli autoři na straně 80 v tabulce 1. pojem **změna poměrné deformace o rozmezí $\mu\text{m}/\text{m}$** . Čeho změna (?), dle čeho změna? Pojem **změna poměrné deformace** je chybný, **uvedený rozmezí vyjadřuje pouze hodnotu poměrné deformace čili fyzikálně poměr délek, nikoliv změnu tohoto poměru**.

Ve článku se dále objevují některé **neodborné pojmy**, jako „jemné změny“, „jemné pohyby“, „jemné poměrné deformace“. V aplikované mechanice jsou pojmy „jemná změna“ a „jemná deformace“ neexaktní.

V metodice nejsou definovány a analyzovány lokality tenzometrů v průřezech u veknutí. Velmi záleží na tuhosti styčníku (zvláště pak tvaru T), protože maxima napětí/deformací nemusí být přesně v teoretické lokalitě veknutí, zvláště pak, když jde o konzolový 3D lomený nosník. Tyto lokality maxim se mohou přemísťo-

vat dle asymetrického zatížení konstrukce lůžka tělem pacienta. Může se projevit i vliv torze. Zcela jsou **opomenuty základní mechanická schémata konstrukce a průběhy ohybových momentů, včetně průběhu posouvajících sil**. Tyto analýzy jsou nepřehlédnutelné nejenom pro dimenzování konstrukce postele, ale i pro stanovení měrných bodů – lokalit měření poměrných přetvoření.

V publikované práci nejsou analyzovány pomocí figurantů podmínky, zda měření probíhalo na ocelové desce lůžka s určitým typem matrace nebo bez ní. U dlouhodoběji ležících monitorovaných pacientů je matrace (což je další tlumicí bariéra z biomechanického aspektu) nezbytná, aby nevznikly dekubity (prolezeniny). Poznamenáváme, že prolezeniny vznikají u pacientů v bezvědomí již během několika hodin. Není pochyb, že jakákoli matrace významně tlumí intenzitu snímaných pohybů, a ty se stanou nesnímatelnými. **Pulsy srdce, stejně jako účinky vdechu a výdechu, zaniknou, pro uvedenou konstrukci lůžka a monitorovací zařízení, v moři šumu.**

Kliničtí specialisté (členové Redakční rady) ***nedoporučují navrženou konstrukci lůžka a navržené monitorovací zařízení, pro neinvazivní monitorování vitálních funkcí vítala*** (např. léčebny dlouhodobě nemocných, pečovatelské domy se zdravotním dohledem, některé jednotky intenzivní péče pro dospělé, ale i dětské pacienty aj.), a to ***se zřetellem k odborné nedostatečnosti konstrukce a zařízení***.

Redakční rada
časopisu Pohybové ústrojí –
Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii
Praha, srpen 2012

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

Vážená paní kolegyně, vážený pane kolego,

dovolujeme si Vás informovat o možnosti stát se členem **Společnosti pro pojivové tkáňe (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 všeobecných 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 nabily v posledních letech nebyvalé 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 příspěvích. 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 deseti letech dosáhla nové civilizační kvality – ve vědě a v jejich 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 biomedicíně, ale i v technických sférách.

Prioritní snahou *SPT* je presentovat 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 duchodovém 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 nechtějí stagnovat, a kteří nechtějí přemýšlet o nových poznatkách izolovaně a osamoceně. Pro uhrazení nejzákladnějších nákladů na korespondenci se členy společnosti, jejich informovanost a pořádání odborných kolovuí, sympozií 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 je 300 Kč ročně, pro zahraniční odběratele **12 Euro**.

Milí kolegové, nestojte (pro katastrofální nedostatek času) opodál a připojte se k české inteliгenci – 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, závisti 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 Petrtýl, DrSc. – místopředseda

Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc. – místopředseda

Ing. Hana Hulecová – jednatel

Ing. Jana Zelenková – pokladník

282 LOCOMOTOR SYSTEM vol. 19, 2012, No. 3+4



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.



INFORMATION ABOUT SOCIETY FOR CONNECTIVE TISSUES CMA J. E. PURKYNĚ (SCT)

Dear Sir/Madam, dear Colleagues,

We have great pleasure to inform you about the possibility of joining the **Society for Connective Tissues** (SCT) that was established in 2004 in order to continue the ten-year fruitful activities of the Society for Research and Use of Connective Tissue headed by Professor M. Adam, MD, DSc. The activities of the SCT are aimed at supporting the research development in the field of connective tissues, the dissemination of knowledge related to the all-purpose analyses of the tissues in general, and the application of the up-to-date approaches to the diagnostics and clinical practice. Further, the SCT is determined to facilitate contacts between the respective specialists by means of collaboration with various research, professional, production and pharmaceutical companies.

In the last few years, the scientific knowledge and the application of the latest findings in the clinical practice have accelerated on an unprecedented scale, not only abroad, but also in this country. This fact is closely connected with the qualitative development of the knowledge in the non-biological sciences and in the up-to-date engineering approaches. The fact that all things are mutually connected is becoming more and more evident. It is fairly obvious that the new knowledge and discoveries arise on the dividing line between the different fields and disciplines of science. In the last few decades, the human society has reached the new qualities of civilization. This applies, in particular, for the disciplines of science and their applications; however, this statement can hardly be used with reference to the moral and ethical aspects of the human lives. At present, the biomedical science is a wide-ranging interdisciplinary science which, in case of lack of cooperation with other scientific disciplines, would be condemned to stagnation. That is the reason why the SCT is aimed at integrating the specialists both within the biomedical science and within the engineering fields.

The priority objective of the SCT is to present the professional public and specialists involved in the clinical practice with the latest knowledge in the field of connective tissues. The SCT is also a civic society whose aim is to bring people close together by joining members of the clinical staff, researchers and teachers including the retired ex-colleagues and, last but not least, the undergraduates and PhD students from universities and academic establishments.

The SCT is planning to organize at least two professional and social meetings each year. Beside the professional contribution of these meetings, emphasis will be laid on social activities – informal discussions of all those who do not want to stagnate and who do not want to acquire the new knowledge in solitary confinement.

The annual membership fee is 200 Czech crowns for full workers, and 100 Czech crowns for students and pensioners. This membership fee shall be used to cover the basic costs on correspondence with the members of the Society in order to inform them about organizing colloquia, symposiums and social meetings.

The SCT is also engaged in publishing of the interdisciplinary journal entitled *Locomotor System – Advances in Research, Diagnostics and Therapy*. You are invited to contribute to the journal writing professional articles, exchanging experience or, simply sharing your opinions. **The annual subscription is 300 Czech crowns, for foreign subscribers 12 euros (incl. shipping).**

Dear Colleagues, do not stand aside (suffering from terrible lack of time) and join the professional people in the field of connective tissues to whom you undoubtedly belong. In this beautiful country, the sources of knowledge should be kept alive

and maintained permanently. Our role in this process is not accidental. We are much obliged to our ancestors who had developed the qualities of proficiency in this country. Do not allow the decline of science. Do not let the programmed indifference arising from lack of professionalism, envy, and pathological promotion of economic and power interests manipulate us.

We are looking forward to meeting you. We will be pleased if you join us and share your experience with us.

On behalf of the committee of the Society for connective tissues:

Associate Professor Ivo Mařík, MD, PhD – chairman

Professor Josef Hyánek, MD, DrSc – vice-chairman

Professor Miroslav Petrtýl, MSc, DrSc – research secretary

Hana Hulejová, MSc – secretary

Jana Zelenková, Eng. – treasurer



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 úrovni, které přináší 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 excerpovány v periodických přehledech EMBASE/Excerpta Medica, vydávaných nakladatelstvím Elsevier. Při výběru příspěvků k uveřejnění dáváme přednost rukopisům, zpracovaným podle jednotných 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 referaty, 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 vytiskena proložené 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. Vyobrazení 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 píší na zvláštní list. U českých rukopisů uvádějte texty k obrázkům i v angličtině. Vítanou pomocí jsou obrázky kvalitně nasazené (rozlišení 300 dpi) a uložené jako typ TIFF File (*.tif) nebo JPEG Bitmap File (*.jpg) na CD-R; tabulky, grafy uložené ve formátech Microsoft Excell (*.xls) nebo jako vektorové obrázky ve formátech (*.eps, *.cdr).

Pojmenování souborů

Název souboru by neměl obsahovat znaky s diakritikou. Dále by neměl obsahovat znaky: „ – vyhrazena pro oddělení jména a typu souboru, „, „, „, „, „!“, „?“. Pro lepší následnou orientaci v záplavě souborů je vhodné v názvu souboru uvádět verzi, jmého autora (bez diakritiky) a název článku (bez diakritiky).

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 dodatek „et al.“, název knihy, pořadí vydání, místo vydání, nakladatel, rok vydání, počet stran: Frost HM. The Laws of Bone Structure. 4 ed. Springfield: C.C.Thomas, 1964, 167 s.

Casopiseckou literaturu uvádějte tímto způsobem: příjmení a iniciály prvních tří autorů (u více autorů pište 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. 1:15–24.

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. Prosíme abyste pečlivě zkонтrolovali text, tabulky a legendy k obrázkům. Pro zkrácení publikáční 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.
Ambulatní 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 – viz výše uvedená adresa.

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 HM. The Laws of Bone Structure. 4. ed. Springfield: C.C.Thomas, 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: Hajníš 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 – see above mentioned address.

PLACENÁ INZERCE • PAID ADVERTISEMENT

Formát A5 – na spad (148 × 210 mm), do zrcadla (123 × 185 mm)

Zadní strana obálky barevně 10.000 Kč

Vnitřní strana obálky barevně 10.000 Kč

Uvnitř sešitu černobílé 5.000 Kč

Dvoustrana černobílé 8.000 Kč

Formát A5 – půlstrana (123 × 90 mm)

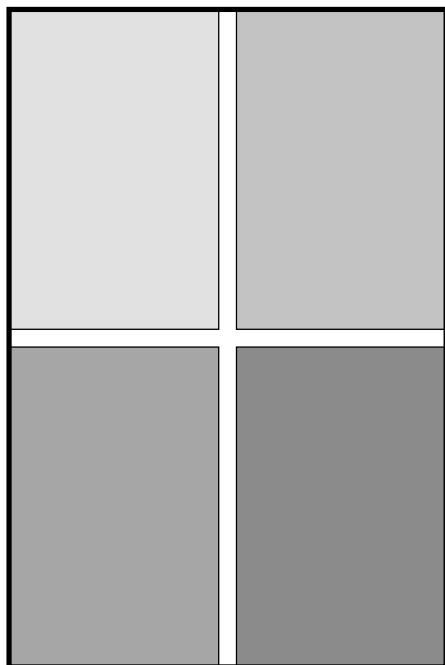
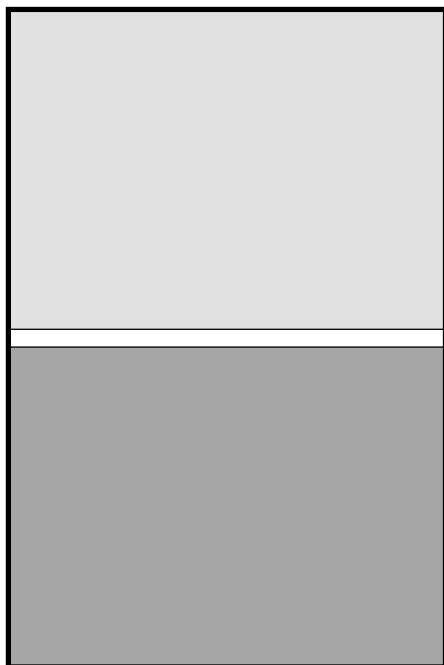
Vnitřní strana obálky
barevně 5.000 Kč

Uvnitř sešitu černobílé 3.000 Kč

Formát A5 – čtvrtstrana (59 × 90 mm)

Vnitřní strana obálky
barevně 3.000 Kč

Uvnitř sešitu černobílé 1.800 Kč



Při opakovaném vydání a uveřejnění více inzerátů možnost slevy po dohodě s vydavatelem.

OZNÁMENÍ ÚMRTÍ OBITUARY

VZPOMÍNKA NA MUDR. JINDŘIŠKU GALLIOVOU (28. 7. 1913 – 26. 3. 2012)

Koncem března 2012 v plné duševní svěžestí opustila tento svět v nedožitém věku 99 let paní MUDr. Jindřiška Galliová. Vzpomínky z jejího bohatého profesního života byly publikovány v časopise Pohybové ústrojí (ročník 18, 2011, č. 1-2, s. 107-124) z popudu doc. MUDr. I. Maříka, CSc., který s prof. MUDr. R. Kubátem, DrSc. v roce 1981 rozpoznal a ve spolupráci s MUDr. J. Galliovou a RNDr. M. Šlosárkem, CSc. diagnostikovali u nás první případ BCG gonitidy u 3letého chlapce očkováneho tehdejší sovětskou BCG vakcínou.

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.



MUDr. Jindřiška Galliová a Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

OZNÁMENÍ ÚMRTÍ

OBITUARY

VZPOMÍNKA NA PROF. MUDR. JAROSLAVA MASOPUSTA, DRSC. (28. 1. 1929 – 23. 7. 2012)

23. července 2012 navždy odešel pan prof. MUDr. Jaroslav Masopust, DrSc., čestný člen Společnosti pro pojivové tkáně ČSL JEP, který se v roce 2004 zasloužil o transformaci Společnosti pro výzkum a využití pojivových tkání (kde řadu let působil jako místopředseda po boku předsedy Prof. MUDr. M. Adama, DrSc.) v dnešní Společnost.

V roce 2009 při příležitosti jeho 80. životního výročí byl naší Společností oceněn Medailí za zásluhy o rozvoj vědy. Pan prof. Masopust byl jednou z klíčových osobností nejen biochemie, ale i 2. lékařské fakulty Karlovy Univerzity. Zasloužil se o uznání samostatných oddělení klinické biochemie (OKB), samostatné odborné společnosti a perspektivní konцепci oboru klinická biochemie u nás. Roku 1967 se stal prvním docentem tohoto nového oboru na Fakultě dětského lékařství UK v Praze. Založil OKB ve Fakultní nemocnici v Motole, které se později pod jeho vedením přeměnilo na Ústav klinické biochemie a patobiochemie. Z jeho vědeckého zaměření vznikly monografie: „Sérové bílkoviny za vývoje a v průběhu nemoci“ a „Fysiologie a patologie fetoproteinu“. Organizační zkušenosti jej přinutily publikovat nepostradatelné bible klinické biochemie o „Požadování a hodnocení biochemických vyšetření (1. a 2. díl)“. V roce 1987 byl jmenován prvním profesorem klinické biochemie na KU a odtud vyplynula povinnost psát další knihy z oboru patobiochemie a klinické chemie pro studenty a lékaře: „Patobiochemie orgánů“, „Patobiochemie metabolických drah“ a „Patobiochemie buňky“. Dlouhou dobu byl proděkanem 2. LF UK a z jeho podnětu a doporučení vznikla celá garda nových docentů a profesorů z tohoto oboru u nás.

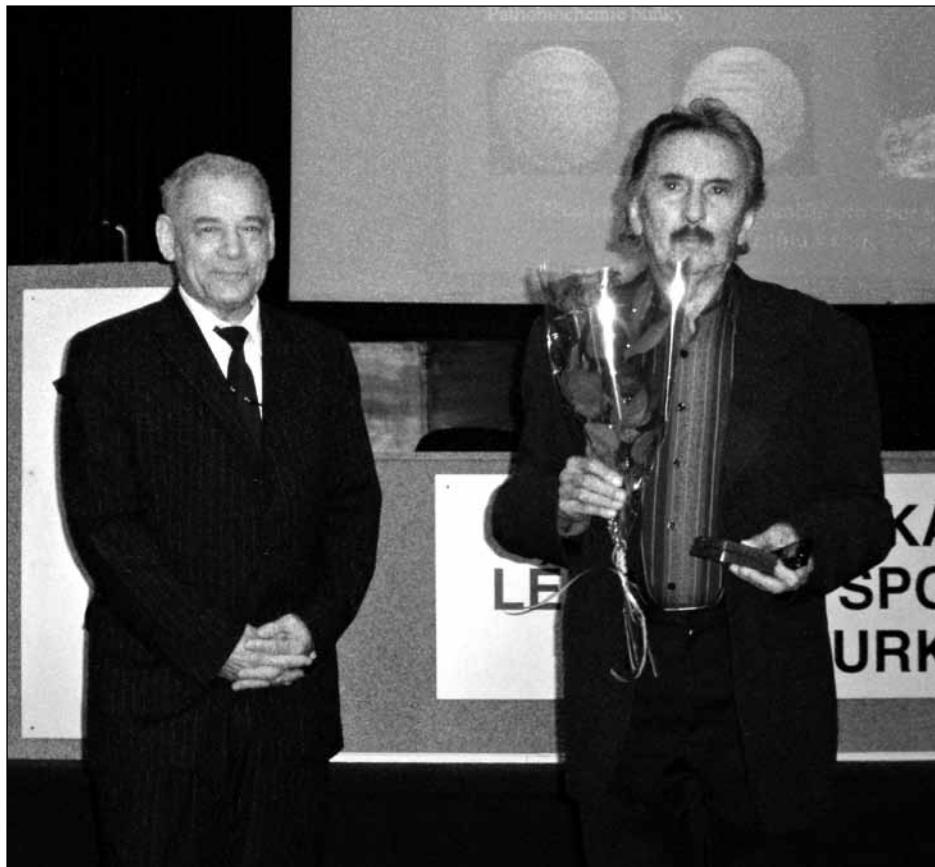
V posledních letech sklidil zasloužený úspěch svými přednáškami na téma „Stárnutí“, „Kmenové buňky a kancerogeneze“, „Metabolický syndrom“ (publikováno v Pohybovém ústrojí, 12, 2005, č. 3+4, s. 148 – 182), „Život jako dědičné smrtelné onemocnění přenášené pohlavními buňkami“ (přednáška je dostupná na www.pojivo.cz) a mnoha dalšími.

Naposledy se s námi podělil o své životní zkušenosti a vědomosti hodinovou přednáškou na téma „Obezita jako nemoc“ přednesenou při zahájení 17. Kubátova podologického dne, Lékařský dům, 2.3.2012 (přednáška je dostupná na www.pojivo.cz).

Profesor Masopust byl nevšední osobností, úžasně sečtělý konzultant, vytrvalý diskutér, nevyzpytatelný oponent s udivujícími mezioborovými znalostmi a rozhledem.; ale tolerantní se smyslem pro spravedlnost a rovnost. Vyznačoval se přesností, galantností a smyslem pro krásu, přátelství, taktním a vždy charakterním jednáním, byl vstřícný, uměl ocenit názory i mladších kolegů.

Jarek Masopust prožil velmi bohatý a po všech stránkách i úspěšný život. Jeho odchod je pro všechny jeho přátele, bývalé spolupracovníky a především pro jeho rodinu velkou ztrátou. V srdcích těch, kteří měli to štěstí jej blíže poznat, zůstane trvale zapsán!

Doc. MUDr. Ivo Mařík, CSc.
‐‐‐‐‐
Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc.



Prof. MUDr. Jaroslav Masopust, DrSc. (vpravo) oceněn „Medailí za zásluhy o rozvoj vědy“ Společnosti pro pojivové tkáně ČLS J.E. Purkyně (18. 4. 2009). Vlevo prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc., vědecký sekretář Společnosti.

OBSAH ROČNÍKU 2011

SLOVO ČTENÁŘŮM	1+2/11, s. 7
.....	3+4/11, s. 167

OBRÁZEK NA TITULU

Spondylometaphyseal dysplasia - Kozlowski type	1+2/11, s. 9
Spondylometaphyseal dysplasia - Kozlowski type	3+4/11, s. 169

SOUBORNÉ REFERÁTY

KOLÁŘOVÁ J., HÁNOVÁ P.

Včasní diagnostika hybných poruch kojenců dle Vojty	1+2/11, s. 13
---	---------------

STRAUS J.

Kriteria zranění člověka při extrémním dynamickém zatěžování organismu	1+2/11, s. 18
--	---------------

OGINO T.

Teratogenní mechanismy vrozeného chybění prstů	3+4/11, s. 173
--	----------------

VÍTEČKOVÁ S., JIŘINA M., KRUPIČKA R.

Exoskelety a aktivní ortézy dolních končetin: přehled	3+4/11, s. 194
---	----------------

PŮVODNÍ PRÁCE

KLIKA V., MARŠÍK F.

Dosažitelné predikce kostní remodelace pomocí teoretického modelu	1+2/11, s. 26
---	---------------

ČULÍK J.

Inteligentní protéza dolní končetiny pro chůzi po nerovném terénu	1+2/11, s. 42
---	---------------

PETRÝL M., LÍSAL J., DANEŠOVÁ J., WOHLMUTHOVÁ M.

Reologické vlastnosti synoviální tekutiny	3+4/11, s. 210
---	----------------

PAVLAČKOVÁ J., BENEŠOVÁ M., HLAVÁČEK P.

Vyhovuje dětská obuv svými délkovými rozdíly délce nohy?	3+4/11, s. 229
--	----------------

KUKLÍK M., KUTINOVÁ K., HANDZEL J., FOLOVSKÁ T., KRIPNEROVÁ T.

Hyperodoncie v české populaci	3+4/11, s. 244
-------------------------------------	----------------

KAZUISTIKY

STROUHAL E., KOLÁŘ J., NĚMEČKOVÁ A.

Lebky s velkými lytickými defekty se sklerotickými okraji	1+2/11, s. 50
---	---------------

BAXOVÁ A., BZDUCH V., KOZŁOWSKI K.

Amyoplazie s hypertrichózou loketní krajiny	1+2/11, s. 61
---	---------------

KOWALSKA A., KOZŁOWSKI K.

Lokalizovaná enchondromatóza	1+2/11, s. 65
------------------------------------	---------------

MYSLIVEC R., PETRÁŠOVÁ Š., MAŘÍK A., ZEMKOVÁ D., MAŘÍK I. Antropologické a biomechanické hodnocení prolongace dolních končetin u achondroplazie: kasuistika	1+2/11, s. 69
---	---------------

KONFERENCE

16. Kubátův podologický den: Nové trendy v diagnostice a léčení chorob pohybového ústrojí, 26. března 2011, Lékařský dům v Praze 2, Sokolská 31	3+4/11, s. 252
Konference o "Hand Anomalies" (s čestným hostem prof. Toshihiko Ogino, MD, PhD), 14. dubna 2011, Lékařský dům, Sokolská 31, Praha 2	3+4/11, s. 259

ZPRÁVY

Denzitometrické vyšetření DEXA pro dětské a dospělé pacienty v Ambulantním centru pro vady pohybového aparátu s.r.o., Olšanská 7, Praha 3	1+2/11, s. 85
Přihláška rádného člena SPT	1+2/11, s. 87
Informace o Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP	1+2/11, s. 88
Informace o Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP	3+4/11, s. 262
Přihláška rádného člena SPT	3+4/11, s. 263
Errata	3+4/11, s. 172

Biografie

MUDr. Jindřiška Galliová	1+2/11, s. 107
--------------------------------	----------------

Životní jubilea

Prof. MUDr. Jaromír Kolář, DrSc. pětaosmdesátnáctiletý	1+2/11, s. 91
Prof. MUDr. PhDr. Eugen Strouhal, DrSc. osmdesátnáctiletý	1+2/11, s. 95
Prof. Ing. Jan Čulík, DrSc. pětasedmdesátnáctiletý	1+2/11, s. 100
Prof. Ing. Miroslav Petrtýl, DrSc. sedmdesátnáctiletý	1+2/11, s. 103
RNDr. Daniela Zemková, CSc. šedesátnáctiletá	3+4/11, s. 266
Doc. MUDr. Václav Smrčka, CSc. šedesátnáctiletý	3+4/11, s. 272

SMĚRNICE AUTORŮM	1+2/10, s. 125
.....	3+4/10, s. 276

Oznámení úmrtí

Prof. Ing. Stanislav Otáhal, CSc. 3+4/11, s. 280

OBSAH ROČNÍKU 2010 3+4/11, s. 282

OBSAH ROČNÍKU 2011 3+4/11, s. 288

SUPPLEMENTUM

16. Kubátův podologický den: Nové trendy v diagnostice a léčení
pohybového ústrojí, Lékařský dům, 26. 3. 2011 1+2/11, s. 129

The 13th Prague-Sydney-Lublin Symposium Topic: Interdisciplinary
Approach to Disorders of Locomotor Apparatus & The Workshop
of the Czech Society of Biomechanics Topic: New Trends in Biomechanics
of Human Motion System: Aspects of Neuro-, Tissue and Cell Biomechanics“
September 16–20, 2011 at MEROPI (Faliraki), RHODOS, GREECE 3+4/11, s. 296

CONTENTS OF VOLUME 2011

A WORD TO READERS – EDITORIAL	1+2/11, p. 7
.....	3+4/11, p. 167

TITLE PICTURE DESCRIPTION

Spondylometaphyseal dysplasia – Kozlowski type	1+2/11, p. 9
Spondylometaphyseal dysplasia – Kozlowski type.....	3+4/11, p. 169

REVIEWS

KOLAROVÁ J., HANOVÁ P. Early neurokinesiologic diagnostics of locomotory infant disorders according to Vojta	1+2/11, p. 13
--	---------------

STRAUS J. Criterion for estimating injury hazard at extreme dynamic loading of human organism	1+2/11, p. 18
---	---------------

OGINO T. Teratogenic mechanisms of congenital absence of digits	3+4/11, p. 173
--	----------------

VITECKOVA S., JIRINA M., KRUPICKA R. Exoskeletons and active orthoses of lower extremities: a review	3+4/11, p. 194
--	----------------

ORIGINAL PAPERS

KLIKA V., MARSIK F. Feasible predictions of bone remodelling using modelling techniques	1+2/11, p. 26
---	---------------

CULÍK J. Intelligent leg prosthesis for gate on flat and/or unlevel terrain	1+2/11, p. 42
--	---------------

PETRTYL M., LISAL J., DANESOVA J., WOHLMUTHHOVA M. Rheological properties of synovial fluid	3+4/11, p. 210
--	----------------

PAVLACKOVA J., BENESOVA M., HLAVACEK P. Does child footwear with its length dimensions fit to foot length?	3+4/11, p. 229
---	----------------

KUKLÍK M., KUTINOVÁ K., HANDZEL J., FOLOVSKÁ T., KRIPNEROVÁ T. Hyperodontia in Czech population	3+4/11, p. 244
--	----------------

CASE REPORTS

STROUHAL E., KOLAR J., NEMECKOVA A. Skulls with a huge crater-like defect and sclerotic edges	1+2/11, p. 50
--	---------------

BAXOVA A., BZDUCH V., KOZLOWSKI K. Amyoplasia with hypertrichosis cubiti	1+2/11, p. 61
---	---------------

KOWALSKA A., KOZLOWSKI K.	
Localised enchondromatosis	1+2/11, p. 65
MYSLIVEC R., PETRASOVA S., MARIK A., ZEMKOVA D., MARIK I.	
Anthropological and biomechanical assessment of the leg lengthening in achondroplasia: case report	1+2/11, p. 69
CONFERENCES	
16 th Kubat's podiatric day: New trends in diagnostics and treatment of locomotor apparatus disorders, March 26, 2011, Domus medica, Sokolska 31, Prague 2, CZ	3+4/11, p. 252
Conference on Hand Anomalies (with guest of honour Professor Toshihiko Ogino, MD, PhD), April 14, 2011, Domus medica, Sokolska 31, Prague 2, CZ	3+4/11, p. 259
NEWS	
Densitometric examination DEXA of children and adults in the Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Olšanská 7, Prague 3, CZ ..	1+2/11, p. 85
Membership application of The Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	1+2/11, p. 87
Information on the Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	1+2/11, p. 89
Membership application of The Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	3+4/11, p. 263
Information on the Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	3+4/11, p. 264
Errata	3+4/11, p. 172
Biography	
Jindřiška Galliová MD	1+2/11, p. 107
Annivesaries	
Professor Jaromír Kolář, MD, DSc	1+2/11, p. 91
Professor Eugen Strouhal, MD, PhD	1+2/11, p. 95
Professor Eng. Jan Culík, DSc	1+2/11, p. 100
Professor Eng. Miroslav Petrtyl, DSc	1+2/11, p. 103
RNDr. Daniela Zemková, PhD	3+4/11, p. 266

Assoc. Professor Vaclav Smrcka, MD, PhD	3+4/11, p. 272
INSTRUCTIONS FOR AUTHORS	1+2/11, p. 125
	3+4/11, p. 278
Obituary	
Professor Ing. Stanislav Otáhal, DSc.	3+4/11, p. 280
CONTENTS OF VOLUME 2010	3+4/11, p. 285
CONTENTS OF VOLUME 2011	3+4/11, p. 291
SUPPLEMENTUM	
16 th Kubat's podiatric day: New trends in diagnostics and treatment of locomotor system disorders, March 26, 2011, The Domus medica, Prague, CZ	1+2/11, p. 129
The 13 th Prague-Sydney-Lublin Symposium Topic: Interdisciplinary Approach to Disorders of Locomotor Apparatus & The Workshop of the Czech Society of Biomechanics Topic: New Trends in Biomechanics of Human Motion System: Aspects of Neuro-, Tissue and Cell Biomechanics“ September 16–20, 2011 at MEROPI (Faliraki), RHODOS, GREECE	3+4/11, p. 296

OBSAH ROČNÍKU 2012

SLOVO ČTENÁŘŮM -EDITORIAL	1+2/12, s. 7
.....	3+4/12, s. 171

OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ A POPIS

Trichorinofalangeální dysplazie	1+2/12, s. 9
Trichorinofalangeální dysplazie	3+4/12, s. 173

SOUBORNÉ REFERÁTY

OGINO T.

Klasifikace vrozených defektů horní končetiny	1+2/12, s. 13
---	---------------

VÍTEČKOVÁ S., KUTÍLEK P., JIŘINA M.

Modelování chůze: přehled	1+2/12, s. 48
---------------------------------	---------------

KOLÁŘ J.

Překlad: Nosologie a klasifikace genetických kostních poruch - revise 2010 Am J Med Genet A. 2011 May; 155A(5): 943-968	3+4/12, s. 177
--	----------------

PAŘÍZKOVÁ J.

Pohybová aktivita a složení těla	3+4/12, s. 205
--	----------------

PŮVODNÍ PRÁCE

PETRAŠOVÁ Š., ZEMKOVÁ D., MAŘÍK I.

Vývoj tibiofemorálního úhlu u českých dětí	1+2/12, s. 63
--	---------------

KUTÍLEK P., ŽIŽKA A., HOZMAN J., VÍTEČKOVÁ S.

Identifikace fyziologických pohybů těla pacienta na lůžku pomocí tenzometrických snímačů	1+2/12, s. 74
---	---------------

KOCOUREK R., HLAVÁČEK P., GOGELA J., JUŘÍČKA M., ODENWALD S.

Studium jímavosti energie měkké části vkládacích stélek u sport. obuvi	3+4/12, s. 217
--	----------------

ČULÍK J.

Simulace v medicíně	3+4/12, s. 224
---------------------------	----------------

SCHINDLEROVÁ N., FOLTÝNOVÁ B., HLAVÁČEK P., STAŇKOVÁ C.

Základní antropometrické znaky nohou gerontů v České republice	3+4/12, s. 231
--	----------------

KASUISTIKY

STRAUS J., SADÍLEK Z., DANKO F., FILIPENSKÁ L.

„Létání miminek“, léčebná rehabilitace nebo týrání kojenců?	1+2/12, s. 86
---	---------------

MYSLIVEC R., MAŘÍK I., ŠMÍD S., MAŘÍKOVÁ A., PETRTÝL M., DANEŠOVÁ J.

Remodelace syntetických kostních štepů v diafýze femuru při jednodobé prolongaci	1+2/12, s. 96
---	---------------

MAŘÍK I., ŠORMOVÁ L., ZEMKOVÁ D., KUKLÍK M., POVÝŠIL C. Enchondromatóza a Maffucciho syndrom – diagnostika a symptomatické léčení závažných deformit DK	3+4/12, s. 239
---	----------------

ZPRÁVY

KUTÍLEK P., HOZMAN J. Výuka a výzkum v oblasti experimentální biomechaniky na FBMI ČVUT v Praze	1+2/12, s. 108
Přihláška rádného člena SPT	1+2/12, s. 115
.....	3+4/12, s. 283
Informace o Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP	1+2/12, s. 116
.....	3+4/12, s. 282

KARSKI T., KĘDZIERSKI Z., BARTOSZCZYK A., JABŁOŃSKI M., KARSKI J., SŁOWIŃSKA B., KALISZ A. History of orthopaedics in Lublin. Founding of the Orthopaedic Department of Medical University in 1954. Problems, the team, didactics, clinic and research aim in the years 1954–2012	3+4/12, s. 256
--	----------------

Životní jubilea

Prof. Ing. František Maršík, DrSc, sedmdesátiletý	1+2/12, s. 119
SMĚRNICE AUTORŮM	1+2/12, s. 123
.....	3+4/12, s. 286

Oznámení úmrtí

Doc. RNDr. Karel Macek, DrSc	1+2/12, s. 127
MUDr. Jindřiška Galliová	3+4/12, s. 291
Prof. MUDr. Jaroslav Masopust, DrSc	3+4/12, s. 292

OBSAH ROČNÍKU 2011	3+4/12, s. 294
OBSAH ROČNÍKU 2012	3+4/12, s. 300

SUPPLEMENTUM

17. Kubátův podologický den: Pokroky v diagnostice a léčení poruch pohybového aparátu. Lékařský dům, 2.3.–3. 3. 2012	1+2/12, s. 131
The 14 th Prague-Lublin-Sydney Symposium: Highlights in orthopaedics, anthropology and human biomechanics, September 16–23, 2012, Rehabilitation Centre Sophia-Bryza in Sarbinowo, Poland	3+4/12, s. 305

CONTENTS OF VOLUME 2012

A WORD TO READERS – EDITORIAL	1+2/12, p. 7
.....	3+4/12, p. 171

TITLE PICTURE and DESCRIPTION

Trichorhinophalangeal dysplasia	1+2/12, p. 9
Trichorhinophalangeal dysplasia	3+4/12, p. 173

REVIEWS

OGINO T.

Classification of congenital differences of the upper extremity	1+2/12, p. 13
---	---------------

VITECKOVÁ S., KUTILEK P., JIRINA M.

Modeling of gait: a review	1+2/12, p. 48
----------------------------------	---------------

KOLÁR J.

Translation of Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders – 2010 Revision&. Am J Med Genet A. 2011 May; 155A(5): 943-968	3+4/12, p. 177
--	----------------

PARIZKOVÁ J.

Physical activity and body composition	3+4/12, p. 205
--	----------------

ORIGINAL PAPERS

PETRASOVÁ S., ZEMKOVÁ D., MARIK I.

Development of tibiofemoral angle in Czech children	1+2/12, p. 63
---	---------------

KUTILEK P., ZIZKA A., HOZMAN J., VITECKOVÁ S.

Identification of patient's physiological movements on the bed by strain gauge sensors	1+2/12, p. 74
---	---------------

KOCOUREK R., HLAVACEK P., GOGELA J., JURICKA M., ODENWALD S.

Study of absorption energy of the soft insoles for sport shoes	3+4/12, p. 217
--	----------------

CULÍK J.

Simulation in medicine	3+4/12, p. 224
------------------------------	----------------

SCHINDLEROVÁ N., FOLTYNOVÁ B., HLAVACEK P., STANKOVÁ C.

The Basic Anthropometric Characteristics of the Feet in Geronts in the Czech Republic	3+4/12, p. 231
--	----------------

CASE REPORTS

STRAUS J., SADÍLEK Z., DANKO F., FILIPENSKÁ L.

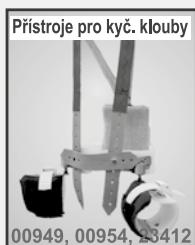
„Flying babies“, medical rehabilitation or maltreatment of infants?	1+2/12, p. 86
---	---------------

MYSLİVEC R., MAŘÍK I., ŠMÍD S., MAŘÍKOVÁ A., PETRTÝL M., DANEŠOVÁ J.

Remodelling of synthetic bone grafts in femoral diaphysis during one stage lengthening	1+2/12, p. 96
---	---------------

MARIK I., SORMOVA L., ZEMKOVA D., KUKLIK M., POVYSIL C.	
Enchondromatosis and Maffucci syndrome – diagnostics and symptomatic treatment of severe leg deformities	3+4/12, p. 239
NEWS	
KUTÍLEK P., HOZMAN J.	
Teaching and research of experimental biomechanics at the Faculty of Biomedical Engineering, CTU Prague	1+2/12, p. 108
KARSKI T., KĘDZIERSKI Z., BARTOSZCZYK A., JABLONSKI M., KARSKI J., SŁOWIŃSKA B., KALISZ A.	
History of orthopaedics in Lublin. Founding of the Orthopaedic Department of Medical University in 1954. Problems, the team, didactics, clinic and research aim in the years 1954–2012	3+4/12, p. 256
Membership application of The Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	1+2/12, p. 115
.....	3+4/12, p. 283
Information on the Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ	1+2/12, p. 117
.....	3+4/12, p. 284
Anniversary	
Professor Eng Frantisek Marsik, DSc septuagenarian	1+2/12, p. 119
INSTRUCTIONS FOR AUTHORS	1+2/12, p. 123
.....	3+4/12, p. 288
Obituary	
Assoc Professor RNDr. Karel Macek, DSc	1+2/12, p. 127
Jindriska Galliova, MD	3+4/12, p. 291
Professor MUDr. Jaroslav Masopust, MD, DSc	3+4/12, p. 292
CONTENTS OF VOLUME 2011	3+4/12, p. 297
CONTENTS OF VOLUME 2012	3+4/12, p. 302
SUPPLEMENTUM	
17 th Improvement in diagnostics and treatment of locomotor system disorders, March 2–3, 2012, The Domus medica, Prague, CZ	1+2/12, p. 131
The 14 th Prague-Lublin-Sydney Symposium: Highlights in orthopaedics, anthropology and human biomechanics, September 16–23, 2012, Rehabilitation Centre Sophia-Bryza in Sarbinowo, Poland	3+4/12, p. 305

areál FN Motol, pavilon F, V úvalu 84, 150 06 Praha 5



**Jsme smluvními partnery
všech zdravotních pojišťoven.**

**tel: 224 436 059, 222 314 760,
www.ortotika.cz**

**fax: 224 812 034
ortotika@ortotika.cz**

**Prodejna zdravotnických potřeb
Eliášova 31, 160 00 Praha 6
tel./fax: 233 342 275
Po - Pá: 9⁰⁰ - 18⁰⁰
Velký výběr zdravotní obuvi**

Pohybové ústrojí

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii

The 14th Prague-Lublin-Sydney
Symposium, topic: „Highlights
in orthopaedics, anthropology
and human biomechanics“

Sophia-Bryza Rehabilitation Centre,
Sarbinowo, Poland

16th – 23rd September 2012

Vydává
Společnost pro pojivové tkáně
Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu
Odborná společnost ortopedicko-protetická ČSL J. E. Purkyně

ročník 19 / 2012 Suppl.

EMBASE / Excerpta Medica
Bibliographia medica Čechoslovaca

Society For Connective Tissues CMA J.E. Purkynje
&
Society for Prosthetics and Orthotics CMA J.E. Purkynje
&
Czech Society of Biomechanics
&
Czech Medical Association J.E. Purkynje
&
Medical University of Lublin
&
Vincent Pol University in Lublin

invite you for

THE 14TH PRAGUE-LUBLIN-SYDNEY SYMPOSIUM

HIGHLIGHTS IN ORTHOPAEDICS, ANTHROPOLOGY AND HUMAN BIOMECHANICS

which will be held on 16th – 23rd September 2012
in the Sophia-Bryza Rehabilitation Centre, Sarbinowo, Poland



SUNDAY 16, SEPTEMBER 2012

Arrival of participants to Sarbinowo, Poland. Accommodation in the Sophia-Bryza Rehabilitation Centre

MONDAY 17, SEPTEMBER 2012

8.30 – 9.00 REGISTRATION OF PARTICIPANTS

SYMPORIUM PROGRAMME

KARSKI T. & MARIK I.

Opening of the Symposium

9.00–14.00 chairmen: KARSKI TOMASZ, POVYSIL CTIBOR, KUKLIK MIOSLAV,
MARIK IVO

KARSKI TOMASZ, KĘDZIERSKI ZBIGNIEW, BARTOSZCZYK ADAM, JABŁOŃSKI MIROSLAW, KARSKI JACEK,
SŁOWIŃSKA BEATA, KALISZ AGATA (LUBLIN, POLAND).

History of orthopaedics in Lublin. Founding of the Orthopaedic Department
of Medical University in 1954. Problems, the team. Didactics, clinic and
research aims in the years 1954–2012 (30 min.)

(*University of Vincent Pol in Lublin, Poland, Paediatric Orthopaedics & Rehabilitation
Department of Medical University in Lublin, Poland*) 314

MARIK IVO, MARIKOVA ALENA, HUDAKOVA OLGA, ŽEMKOVA DANIELA, PETRASOVA SARKA, SORMOVA
LUCIE, MYSLIVEC RADEK, KUKLIK MIOSLAV, KOZLOWSKI KAZIMIERZ (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).
Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision. Application on
a cohort of patients (30 min.)

(*Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic
& Radiological Department of Westmead NSW 2145, Sydney, Australia*) 315

MARIK IVO, MARIKOVA ALENA, HUDAKOVA OLGA, ŽEMKOVA DANIELA, KUKLIK MIOSLAV,
VSETICKA JAN, PETRASOVA SARKA, KOZLOWSKI KAZIMIERZ (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).

Recognized three genetic skeletal disorders (new entities) in the Centre
for patients with Locomotor Defects (30 min.)

(*Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic
& Radiological Department of Westmead NSW 2145, Sydney, Australia*) 321

ZEMKOVA DANIELA, HUDAKOVA OLGA, PETRASOVA SARKA, SORMOVÁ LUCIE, KUKLIK MILOSLAV, MARIK IVO (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Collagen. A trip to the beginnings of the animal evolution. (30 min.)	
(<i>Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol; Charles University & Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic</i>)	322
KUKLIK MILOSLAV (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
The genetics of bones, teeth, tendons and joints (30 min.)	
(<i>Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic</i>)	323
POVYSIL CTIBOR (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Principles of the Histopathological Diagnosis of Bone Tumours (30 min.)	
(<i>Institute of Pathology, 1st Medical Faculty, Charles University, Prague, Czech Republic</i>)	329
CULIK JAN (KLADNO, CZECH REPUBLIC).	
Simulation in medicine (30 min.)	
(<i>Czech Technical University in Prague, Faculty of Biomedical engineering, Kladno, Czech Republic</i>)	329
LUBAS JANUSZ, LUBAS URSZULA (LUBLIN, POLAND).	
Nordic walking – beneficial influence for movement apparatus.	
Own observations (30 min.)	
(<i>Paediatric Orthopaedics & Rehabilitation Department of Medical University in Lublin, Poland</i>)	330
STRAUS JIRI (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Biomechanical analysis of selected types of dynamic head load. Poster (10 min.)	
(<i>Police Academy in Prague, Czech Republic</i>)	331

TUESDAY 18, SEPTEMBER 2012

NORDIC WALKING ON BALTIC BEACH

FREE DISCUSSIONS – INDIVIDUAL APPROACHES I:

SOCIAL PROGRAMME I

WEDNESDAY 19, SEPTEMBER 2012

SYMPORIUM PROGRAMME

9.00–14.00 chairmen: CULÍK JAN, NEFF GEORG, MARIK IVO, KARSKI JACEK

KARSKI TOMASZ (LUBLIN, POLAND).	
Biomechanical etiology of so-called idiopathic scoliosis. Connection with the model of hips movements and a child's motoric (40 min.)	
(<i>University of Vincent Pol in Lublin, Poland & Paediatric Orthopaedics & Rehabilitation Department of Medical University in Lublin, Poland</i>)	332
OGINO TOSHIHIKO (SAPPORO, JAPAN).	
Modified classification of congenital hand anomalies (Sapporo Hand Surgery & Congenital Hand Differences Center, Orthopaedic Hokushin-higashi Hospital)	
Presenter Marik Ivo (Prague, Czech Republic) (40 min.)	
(<i>Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic</i>)	333
NEFF GEORG (BERLIN, GERMANY).	
Surgical options for functional improvement after upper limb amputation (40 min.)	
(<i>Oskar-Helene-Heim</i> , Orthopaedic Hospital of the Free University of Berlin)	334
ALAM ELDIN MOHAMED (ZOHAG, EGYPT).	
Cerebral palsied hand (30 min.)	
(<i>Sohag University Hospital, Sohag, Egypt</i>)	335
KARSKI JACEK, OSTROWSKI JERZY, LESZEK GIL, KAŁAKUCKI JAROSŁAW, KARSKI TOMASZ (LUBLIN, POLAND).	
Methods of treatment of Clubfoot. Review of methods (1954 - 2012). Results of treatment (30 min.)	
(<i>Paediatric Orthopaedics and Rehabilitation Department of Medical University in Lublin, Poland</i>)	336
MARIK IVO, MYSLIVEC RADEK, MARIKOVA ALENA, SMRCKA VACLAV (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Symptomatic treatment of Genetic Skeletal Disorders (30 min.)	
(<i>Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic</i>)	337

PETRASOVA SARKA, MARIK IVO, ZEMKOVÁ DANIELA, MYSLIVEC RADEK, MARIKOVA ALENA (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Possibilities of epiphysiodesis. Results. Promising a new device called the eight-Plate Growth System (30 min.)	
(<i>Dept. of Anthropology and Human Genetics; Charles University & Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus & Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol; Charles University, Prague; Czech Republic</i>)	339
ROMANOWSKI RICHARD ALOJZY (MALMOE, SWEDEN).	
Evidence Based Intermittent Pneumatic Massage System (EBIPMS) - method (30 min.)	
(<i>Rehabilitation Praxis. Malmoe, Sweden</i>)	343
PEDAN ALEXEJ (TRENCIN, SLOVAKIA).	
Compression and decompression biomechanics of gravitation law in the treatment of locomotion system (30 min.)	
(<i>Rehabilitation Praxis. Trencin Slovakia</i>)	344

THURSDAY 20, SEPTEMBER 2012

NORDIC WALKING ON BALTIC BEACH

FREE DISCUSSIONS – INDIVIDUAL APPROACHES II

SOCIAL PROGRAMME II

FRIDAY 21, SEPTEMBER 2012

SYMPORIUM PROGRAMME

9.00–14.00 chairmen: KARSKI TOMASZ, GALAL ZAKI SAID, PARIZKOVA JANA,
MOHAMED ALAMELDIN

SAID GALAL ZAKI (ASSIUT, EGYPT).	
Non-union in children (30 min.)	
(<i>Assiut University Hospital, Assiut, Egypt</i>)	344
PYRC J, FUCHS A, ZWIPP H, RAMMELT S (DRESDEN, GERMANY).	
Tibiotalocalcaneal fusion with the Hindfoot Arthrodesis Nail (HAN) – early results in 44 cases (30 min.)	
(<i>Department of Traumatology, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden, Dresden, Germany</i>)	345
ALAMELDIN MOHAMED (ZOHAG, EGYPT).	
Thoracolumbar fractures (30 min.)	
(<i>Sohag University Hospital, Sohag, Egypt</i>)	346
DUDIN M, KURCHENKO S, SHASHKO A, PECHERSKIY V (SAINT PETERSBURG & PERM, RUSSIA).	
Photodynamic Therapy of Femoral Head Aseptic Necrosis	
(<i>A Children's Rehabilitation Center of Orthopedics and Traumatology „Ogonyok“, Saint Petersburg, Russia & Child's Orthopedics Center "Rodnik", Perm, Russia</i>)	347
MARIK IVO, PETRÝTL MIROSLAV, MYSLÍVEC RADEK, MARIKOVA ALENA, DANESOVÁ JANA (PRAGUE, CZECH REPUBLIC).	
Silicate-Calcium-Phosphate contributes to bone modelling/remodelling – biomechanical aspects and clinical results: a case report (30 min.)	
(<i>Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic & Orthopaedic and traumatological Dept. of Hospital in Příbram, Czech Republic & Czech Technical University, Faculty of Civil Engineering, Laboratory of Biomechanics and Biomaterial Engineering, Prague, Czech Republic</i>)	348
KARSKI JACEK, KEDZIERSKI ZBIGNIEW, KARSKI TOMASZ, KARSKA KLAUDIA (LUBLIN, POLAND).	
The foot in children in kindergarten and school age - risks, deformation, how to treat, how to prevent? Proper shoes. Knowledge for pediatricians and orthopedists (30 min.)	
(<i>Paediatric Orthopaedics and Rehabilitation Department of Medical University in Lublin, Poland</i>)	353

KARSKI JACEK, KARSKI TOMASZ, KĘDZIERSKI ZBIGNIEW, KARSKA KLAUDIA (LUBLIN, POLAND). Flexions test of toes – in diagnostic of foot insufficiency and deformations, as well as information about progress of therapy (30 min.) (<i>Paediatric Orthopaedics and Rehabilitation Department of Medical University in Lublin, Poland</i>)	354
PARIZKOVA JANA (PRAGUE, CZECH REPUBLIC). Present lifestyle and changes of motor abilities and body composition during growth (30 min.) (<i>Obesity Management Centre, Institute of Endocrinology, Prague, Czech Republic</i>)	355
ZEMKOVA DANIELA, HUDAKOVA OLGA, MARIK IVO (PRAGUE, CZECH REPUBLIC). Human bipedal locomotion. Is it compatible with theory od survival of the finest? (30 min.) (<i>Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol; Charles University, Prague; Czech Republic & Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic</i>)	356

SATURDAY 22, SEPTEMBER 2012 SYMPOSIUM PROGRAMME

9.00–10.00

KARSKI T. & MARIK I.
Assessment and conclusion of the Symposium

NORDIC WALKING ON BALТИC BEACH

FREE DISCUSSIONS – INDIVIDUAL APPROACHES III

SOCIAL PROGRAMME III

SUNDAY 23, SEPTEMBER 2012 DEPARTURE OF PARTICIPANTS

Note: Lectures and text slides will be presented in English, time of the individual lectures contains time for discussion and can be changed!

The Symposium will be held on 16th – 23rd September 2012 in the Sophia-Bryza Rehabilitation Centre, Sarbinowo, Poland

Conference fee 10 Euros will be paid during registration Participants will receive the journal Locomotor System 3+4/2012 with programme and abstracts of lectures and Certificate of Attendance

Associate Professor Ivo Marik, MD, PhD, FABI

Chief of the Centre for patients with Locomotor Defects, Prague, CZ
President of the Society for Connective Tissue Czech Medical Association J.E. Purkynje (www.pojivo.cz)
Olšanská 7, 130 00 Prague 3, Czech Republic
Tel. +420 222 582 214
E-mail: ambul_centrum@volny.cz

&

Professor Tomasz Karski MD PhD

Chief emeritus of Paediatric Orthopaedics
and Rehabilitation Department of Medical University in Lublin
Dr Chodzki Street 2, Lublin, Poland
E-mail: tmkarski@gmail.com

&

Mgr Zofia Starybrat

Director of Rehabilitation Centre Sophia-Bryza in Sarbinowo, Poland
Address: 70-034 Sarbinowo Morskie, Nadmorska Street 97
(near to Kolobrzeg and Koszalin)
Tel. +48 / 94 / 3165727
E-mails: sophiabryza@ta.pl or bryza@afr.pl

ABSTRAKT

HISTORY OF ORTHOPAEDICS IN LUBLIN. FOUNDING OF THE ORTHOPAEDIC DEPARTMENT OF MEDICAL UNIVERSITY IN 1954. PROBLEMS, THE TEAM. DIDACTICS, CLINIC AND RESEARCH AIM IN THE YEARS 1954–2012

Tomasz Karski, Zbigniew Kędzierski, Adam Bartoszczyk, Miroslaw Jabłoński, Jacek Karski, Beata Słowińska, Agata Kalisz

Introduction

There are two important events for Orthopaedics in Lublin. The first one deal with the founding of the Military Hospital in Lublin and it is connected with the World War II. The Hospital was founded in the first days of September 1939. Orthopaedics for Lublin (as a Department of Medical University) and the Lublin region was founded by Professor Stanisław Piątkowski in 1954 (7.12.1954). The Department for Adults was situated in the Military Hospital (Racławickie Avenue 23), the Department of Children in Staszica Street 11. On the 7th of December 1954 the first orthopaedic operation of club foot was conducted in Lublin. So, initially the Orthopaedic Department cooperated with the Military Hospital in for 10 years.

The team of the Orthopaedic Department in the Military Hospital (1954–1964)

**In the period of the first 10 years
in the Department for Adults there
worked:** Prof. S. Piątkowski, Ass.Prof.
Józef Kamiński, Prof. Ignacy Wośko,

Prof. Józef Kozak, Dr Jerzy Purski, Dr Józef Skrzypczak, Dr Emil Zatoński, Dr Stanisław Król, Prof. Tomasz Karski, Prof. Edward Warda, Dr Władysław Lipiński (soldier). During the first period of the orthopaedic activities the surgeons themselves performed anaesthesia (T. Karski and E. Warda). The first anaesthetist in Lublin was Dr Wojciechowski (a soldier). He was able to perform professional anaesthesia (1954–1964) for patients which enabled longer and more precise operations.

The aims of orthopaedics in Lublin and in Lublin region (1954–2012)

There were three main aims of orthopaedics: scientific, therapeutical aim and didactic. *Therapeutic aim* – the operative and conservative treatment of adults and children, civilians and soldiers. Mostly, there were patients from Lublin region (60%) but also from Podkarpackie Province (40%). In those years and still now our Orthopaedic Department has a Sanatorium in Iwonicz Zdroj in Podkarpackie Province – this Rehabilitation Centrum / Ward was and is till now for patients from Lublin Orthopaedic Department. *The research and the therapeutic aims* refer to problems of hips, congenital dislocation in children and of arthrosis in adults, problems of fractures and pseudoarthrosis as a result of improper treatment (in years 1954–1964), poliomyelitis (till 1964), scoliosis, club feet, problems of hand and others. *The didactic aim:* teaching of doctors and students of year 4 and 5 of Medical University.

In the years 1954–1970 teaching's meetings for doctors concerning the problems of the department were held every Thursday, and teaching meetings concern-

ing practical patients problems are held every Tuesday (also 1954 – 1970).

Organisation of Orthopaedics in Lublin in the years 1964–2012.

Important dates:

- In 1964 the Department of Adult Orthopaedics had to move to Clinical Hospital in Jaczewski Street 8.
- In 1970 the Children Ward was reconstructed as the Paediatric Orthopaedic Department of the Paediatric Institute.
- In 1991 the Paediatric Orthopaedic Department moved to a new Children Hospital in Chodzki Street 2.
- The Head of the Adult Department in Lublin were successively: Prof. S. Piątkowski (died 1988), Prof. J. Kozak (died), Prof. K. Modrzewski and now Prof. T. Mazurkiewicz. The head of the Paediatric Orthopaedic Department were Prof. I. Wośko (died 1995), Prof. T. Karski and now Prof. G. Kandzierski and other part of Paediatric Orthopaedic Department – Prof. A. Gregosiewicz.
- Prof. Tomasz Karski retired from Medical University in October 2009 and now he works in the Orthopaedic Department of Military Hospital.
- In Military Hospital the heads of the Orthopaedic Department were: Dr med. H. Jabłoński (died), next Dr Jan Stachurski, Dr Antoni Widawski, Dr Mieczysław Bryk and presently Dr Zbigniew Kędzierski, and Dr Adam Bartoszczyk (all active soldiers) became the chief of the Sub-Department in April 2012.
- The Rehabilitation Ward of the Military Hospital, with Mgr Beata Ślwińska (civil person) as the head, plays a very

important role for treatment of patients with “movements apparatus problems”.

- The Military Orthopaedic Department cooperates with the University of Vincent Pol (here Prof. T. Karski is worked as a lecturer since 2009) as training place and research facility for students of physiotherapy (MA dissertations).

ABSTRAKT

NOSOLOGY AND CLASSIFICATION OF GENETIC SKELETAL DISORDERS: 2010 REVISION. APPLICATION ON A COHORT OF PATIENTS

Marik Ivo, Marikova Alena, Hudakova Olga, Zemkova Daniela, Petrasova Sarka, Sormova Lucie, Myslivec Radek, Kuklik Miloslav, Kozlowski Kazimierz

Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic & Radiological Department of Westmead NSW 2145, Sydney, Australia)

E-mail: ambul_centrum@volny.cz

Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision (Warman et al. 2011) is the 8th version of classification of skeletal disorders, syndromes and metabolic diseases.

History

In the 1960's, accumulating evidence that genetic skeletal disorders were clinically and genetically heterogeneous prompted a group of international experts to prepare a document to reach an agreement on the nomenclature of what was then called "Constitutional (or Intrinsic) Disorders of

Bone” [1970]. The “Nomenclature” was meant to bring together experts in radiology, clinical genetics and pediatrics to agree on the denomination and classification of skeletal disorders, syndromes and metabolic diseases that were being newly described. Revisions have been prepared in 1977, 1983, 1992, and 1997. Following the establishment of the International Skeletal Dysplasia Society (ISDS) in 1999, and to cope with the increasing complexity of information, revisions of the Nosology have been delegated to an expert group nominated ad hoc within the ISDS to ensure an adequate representation of clinical, radiological and molecular expertise – 2001 and 2006 revisions (Superti-Furga and Unger 2007).

In the 2010 revision, 456 conditions were included and placed in 40 groups defined by molecular, biochemical and/or radiographic criteria. Of these conditions, 316 were associated with mutations in one or more of 226 different genes, ranging from common, recurrent mutations to “private” found in single families or individuals. Thus, the Nosology is a hybrid between a list of clinically defined disorders, waiting for molecular clarification, and an annotated database documenting the phenotypic spectrum produced by mutations in a given gene.

The criteria used for inclusion of individual disorders were unchanged from the previous revision in 2006. They were:

1. significant skeletal involvement, corresponding to the definition of skeletal dysplasias, metabolic bone disorders, dysostoses, and skeletal malformation and/or reduction syndromes,
2. publication and/or listing in MIM (meaning that observations should not

find their way into the Nosology before they achieve peer-reviewed publication status),

3. genetic basis proven by pedigree or very likely based on homogeneity of phenotype in unrelated families,
4. nosologic autonomy confirmed by molecular or linkage analysis and/or by the presence of distinctive diagnostic features and of observation in multiple individuals or families.

The first aim of the Nosology is to provide a reference list, and only secondarily to help in the diagnostic process. It must therefore coexist with other classifications that are based either on the clinical and radiographic approach to diagnosis, or the affected molecular systems and pathways. As more and more resources are published on the World Wide Web, crosslinking between classifications and databases may facilitate their simultaneous use.

Dysplasias vs. Dysostoses

Dysostoses are disorders affecting individual bones or group of bones. In contrast to the “dysplasias”, that arise frequently from defects in structural proteins, metabolic processes or in growth plate regulation, the dysostoses often arise from embryonic morphogenic defects and are thus more closely related to multiple malformation syndromes. Since the first inclusion of dysostoses in the 2001 revision, the number of “dysostoses” included in the Nosology has grown significantly. The present revision includes an even larger number of dysostoses reflecting the advances made in identifying their molecular basis. The boundaries between skeletal dysplasias and dysostoses, metabolic and

Table 1. A cohort of congenital systemic defects of locomotor apparatus diagnosed at the Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus in Prague in years 1994–2011. This cohort of 619 probands classified according to Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision (1) includes 112 nosologic units that are categorized into 36 groups.

Genetic Disorders of Bone	Number
1. FGFR3 group	94
Achondroplasia	60
Hypochondroplasia	34
2. Type 2 collagen group	18
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita	7
Kniest dysplasia	2
Spondyloperipheral dysplasia	2
SED with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia)	6
Stickler syndrome 1	1
3. Type 11 collagen group	2
Stickler syndrome type 2	2
4. Sulphation disorders group	10
Diastrophic dysplasia	5
Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type (recessive Larsen syndrome)	2
Ehlers-Danlos syndrome	3
5. Perlecan group	2
Schwartz-Jampel syndrome (Chondrodystrophic myotonia, myotonic chondrodystrophy)	2
6. Aggrecan group	1
Familial osteochondritis dissecans	1
7. Filamin group	6
Frontometaphyseal dysplasia	2
Osteodysplasty Melnick-Needles	1
Larsen syndrome	2
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	1
8. TRPV4 group	12
Metatropic dysplasia (various forms)	4
Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Maroteaux type (Pseudo-Morquio syndrome type 2)	2
Spondylometaphyseal dysplasia Kozlowski type	4
Brachyolmia, AD type	2
9. Short-rib dysplasia (with or without polydactyly) group	6
Chondroektodermal dysplasia (Ellis-van Creveld dysplasia)	5
Thoracolaryngopelvic dysplasia (Barnes syndrome)	1
10. Multiple epiphyseal dysplasia & pseudoachondroplasia group	65
Pseudoachondroplasia	11
Multiple epiphyseal dysplasia (MED), other types	50
Familial hip dysplasia (Beukes)	4

11. Metaphyseal dysplasias	16
Metaphyseal dysplasia, Schmid type	13
Cartilage-hair-hypoplasia (CHH, metaphyseal dysplasia, McKusick type)	1
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia	2
12. Spondylometaphyseal dysplasias	3
Spondyloenchondrodyplasia (SPENCD)	1
Spondylometaphyseal dysplasia with severe genu valgum – a new variant of SMD type A4	1
Cheiro-spondyloenchondromatosis	1
13. Spondyloepi-(meta)-physeal dysplasias (SE/M/D)	9
Immuno-osseous dysplasia (Schimke)	1
SED tarda, X-linked (SED-XL)	8
14. Severe spondylodysplastic dysplasias	0
15. Acromelic dysplasias	12
Trichorhinophalangeal dysplasia types 1/3	6
Trichorhinophalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	2
Acrodysostosis	4
16. Acromesomelic dysplasias	0
17. Mesomeric and rhizo-mesomeric dysplasias	10
Dyschondrosteosis (Leri-Weill)	10
18. Bent bones dysplasias	0
19. Slender bone dysplasia group	5
3M syndrome	3
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2 (MOPD2, Majewski type)	1
Hallermann-Streiff syndrome	1
20. Dysplasias with multiple joint dislocations	2
Desbusquois dysplasia	2
21. Chondrodysplasia punctata (CDP) Group	5
CDP Conradi-Hünermann type (CDPX2)	5
22. Neonatal osteosclerotic dysplasias	2
Caffey disease (including infantile and attenuated forms)	2
23. Increased bone density group (without modification of bone shape)	7
Osteopetrosis, intermediate form (OPTA2)	2
Osteopetrosis - late-onset form type 1	1
Osteopoikilosis	1
Osteopathia striata with cranial sclerosis	1
Melorheostosis	2
24. Increased bone density group with metaphyseal and/or diaphyseal involvement	5
Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann	1
Pachydermoperiostosis (hypertrophic osteoarthropathy, primary, autosomal dominant)	2
Osteoectasia with hyperphosphatasia (Juvenile Paget disease)	1
Pyle disease	1
25. Decreased bone density group	102
Osteogenesis imperfecta, non-deforming type (OI type 1)	49
Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form (OI type 2)	1

Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type (OI type 3)	12
Osteogenesis imperfecta, moderate form (OI type 4)	15
Osteogenesis imperfecta, other types	1
Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	3
Idiopathic juvenile osteoporosis	21
26. Abnormal mineralization group	33
Hypophosphatasia, perinatal lethal and infantile forms	7
Hypophosphatemic rickets, XLD form	24
Hypophosphatemic rickets, AD form	2
27. Lysosomal storage diseases with skeletal involvement	
(Dysotosis Multiplex Group)	12
Mukopolysaccharidosis type I H/IS	1
Mukopolysaccharidosis type 2	1
Mukopolysaccharidosis type 3A	2
Mukopolysaccharidosis type 4B	2
Mukopolysaccharidosis type 6	1
alfa-Mannosidosis	2
Mucolipidosis II (I-cell disease)	1
Mucolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy)	2
28. Osteolysis group	5
Familial Expansile Osteolysis	1
Hajdu-Cheney syndrome	4
29. Disorganized development of skeletal components group	48
Fibrous dysplasia, polyostotic form (McCune-Albright)	5
Multiple cartilaginous exostoses	25
Enchondromatosis (Ollier)	3
Enchondromatosis with hemangioma (Maffucci)	2
Metachondromatosis	1
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	12
30. Overgrowth syndromes with skeletal involvement	14
Weaver syndrome	1
Sotos syndrome	2
Proteus syndrome	1
Marfan syndrome	10
31. Genetic inflammatory/rheumatoid-like osteoarthropathies	0
32. Cleidocranial dysplasia group	3
Cleidocranial dysplasia	3
33. Craniosynostosis syndromes and other cranial ossification disorders	8
Apert syndrome	1
Crouzon syndrome	4
Craniosynostosis Muenke type	2
Saethre-Chotzen syndrome	1
34. Dysostoses with predominant cranifacial involvement	2
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	2
35. Dysostoses with predominant vertebral and costal involvement	11
Spondylocostal dysostosis type 1-4	6
Spondylothoracic dysostosis (Jarcho-Levin syndrome)	5

36. Patellar dysostoses	12
Ischiopubic patellar dysplasia	3
Nail patella dysplasia	9
37. Brachydactylies (with or without extraskeletal manifestations)	14
Brachydactyly type E	3
Albright Hereditary Osteodystrophy	3
Poland syndrome	8
38. Limb hypoplasia-reduction defects group	48
Fanconi anemia	1
Thrombocytopenia-Absent Radius (TAR syndrome)	8
Holt-Oram syndrome	3
Roberts syndrome	1
Split Hand-Foot malformation, isolated form	1
Split Hand-Foot malformation with tibial hypoplasia	2
Tibial hemimelia	5
Femoral hypoplasia-Unusual facies syndrome	1
Femur-Fibula-Ulna syndrome	26
39. Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism group	7
Preaxial polydactyly	2
Preaxial polydactyly type 2 (PPD2)/Triphalangeal thumb (TPT)	1
Greig Cephalopolysyndactyly syndrome	2
Synpolydactyly	1
Mirror -image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	1
40. Defects in joint formation and synostoses	11
Proximal Symphalangism type 1, 2	2
Radio-ulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia	9

molecular disorders, and multiple congenital anomalies syndromes is becoming progressively less sharp, and the diagnostic process requires knowledge that crosses between these subspecialty areas.

The MIM catalogue contains many more entries, such as multiple malformation syndromes, that have some degree of skeletal involvement. Emphasis has been given to syndromes in which the skeletal component is prominent and/or essential to the diagnosis.

The Nosology should be useful for the diagnosis of patients with genetic skeletal diseases, particularly in view of the information flood expected with the novel sequencing technologies; in the delineation

of clinical entities and novel disorders, by providing an overview of established nosologic entities; and for scientists looking for the clinical correlates of genes, proteins and pathways involved in skeletal biology.

The authors have own experience with last 5 nomenclatures – it means with the 2nd revision in 1983 and the others (e.g. Mařík et al. 2009). They introduce their diagnostic experience in **Table 1** where is classified a cohort of congenital systemic defects of locomotor apparatus diagnosed at the Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus in Prague in years 1994–2011 according to Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision.

This cohort of 619 probands includes 112 nosologic units that are categorized into 36 groups.

For classification purposes the disorders are still identified by clinical features and radiographic appearance that are the basis for aspect of closely specialized molecular genetic examinations.

Key words: bone dysplasias, osteochondrodysplasias, clinical and anthropological, radiological and genetic diagnosis, molecular genetics, classification

References

1. MARIK I, ZEMKOVA D, MARIKOVA A, HUDAHOVA O, MYSLIVEC R, HYÁNKOVÁ E, KOLÁŘ J. Diagnostics of systemic skeletal disorders yesterday, today and tomorrow. *Pohybové ústrojí* 16, 2009, č. 1-2 Suplement, p. 117-123.
2. SUPERTI-FURGA A, UNGER S. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2006 revision. *Am J Med Genet A*. 2007; 143(1):1-18.
3. 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

RECOGNIZED THREE GENETIC SKELETAL DISORDERS (NEW ENTITIES) – IN THE CENTRE FOR PATIENTS WITH LOCOMOTOR DEFECTS

Marik Ivo, Marikova Alena, Hudakova Olga, Zemková Daniela, Kuklik Miloslav, Vseticka Jan, Petrasova Sarka, Kozlowski Kazimierz

Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic & Radiological Department of Westmead NSW 2145, Sydney, Australia

In last years three new entities were diagnosed in the Centre for patients with Locomotor Defects in Prague. These are: 1. Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia), 2. Severe mesomelic dysplasia in two fetuses (associated with increased neck translucency and tetralogy of Fallot in one and cystic hygroma in the other) and 3. A new form or a variant of Spondylometaphyseal dysplasia type A4.

The paper is focused on pathognomonic clinical and anthropological findings and radiographic features of the Czech probands.

1. The history of the 1st described family with Czech dysplasia was characterised by weather-dependent articular pain. The unique phenotypic features were hypoplasia/dysplasia of one or two toes, stature was normal. Peculiar radiographic findings were hypoplasia of the 3rd and 4th metatarsals, platyspondyly with rectangular shape of the lumbar spinal canal, progressive narrowing of the joint spaces and early synovial chondromatosis. Finally, the condition was inherited as a dominant trait (Marik et al. 2004). Later was proved that the R275C mutation in the COL2A1 gene causes a specific type II collagen disorder that was recently delineated as Czech dysplasia (Hoornaert et al.).
2. Severe mesomelic dysplasia. Two still-born male sibling fetuses born to the same parents had severe mesomelic dysplasia documented at ultrasound and confirmed by radiography and autopsy. The 17-week-old fetus with

- increased neck translucency had additional heart and great vesel anomalies consistent with tetralogy of Fallot. The 15-week-old fetus had a nuchal cystic hygroma. We posit that these sibs have a distinct, previously unreported skeletal dysplasia. The mode of genetic transmission could be autosomal recessive or X-linked recessive (Všetička et al. 2010).
3. SMD type A4 (SMDTA4) is characterized by severe changes of the femoral neck, marked metaphyseal abnormalities and ovoid, flattened vertebral bodies with an anterior tongue-like deformity (Maroteaux and Spranger 1991; Duetting et al. 1998). In addition to classical SMDTA4 characteristics, our patient has progressive scoliosis and lack of ossification of the capital femoral epiphyses at the age of 11 years. A genetic defect that cause SMDTA4 is so far unknown (Marik et al. 2012).
4. MARIK I, MARIKOVA O, ZEMKOVA D, KUKLIK M, KOZLOWSKI K. Dominantly inherited progressive pseudorheumatoid dysplasia with hypoplastic toes. *Skeletal Radiol* 33, 2004, p. 157–164.
5. MARIK I, HUDAHOVA O, PETRASOVA S, KUSZEL L, CZARNY-RATAJCZAK M, KOZLOWSKI K. A new form or a variant of SMD type A4. *J Appl Genetics*, 2012.
6. MAROTEAUX P, SPRANGER J (1991) The spondylometaphyseal dysplasias. A tentative classification. *Pediatr Radiol* 21:293–297.
7. VSETIČKA J, GATTNAROVA Z, MARIK I, KOZLOWSKI K. Ultrasound diagnosis of severe mesomelic dysplasia in two fetuses, associated with increased neck translucency and tetralogy of Fallot in one and cystic hygroma in the other. *Am J Med Genet Part A*, 152A, 2010, 4, p. 815–818.

ABSTRAKT

COLLAGEN. A TRIP TO THE BEGINNINGS OF THE ANIMAL EVOLUTION.

Zemkova Daniela, Hudakova Olga, Petrasova Sarka, Sormová Lucie, Kuklik Miloslav, Marik Ivo
Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol;
Charles University
Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic

The lecture is documented by authentic photos and X-rays.

References

1. DUETTING T, SCHULZE A, TROEGER J, SPRANGER J (1998) A rare form of spondylometaphyseal dysplasia-type A4. *Am J Med Genet* 78, p. 61–66.
2. HOORNAERT KP, MARIK I, KOZLOWSKI K, COLE T, LE MERRER M, LEROY JG, COUCKE P, SILLENE D, MORTIER GR. Czech dysplasia metatarsal type: another type II collagen disorder. *European Journal of Human Genetics* 15, 2007, p. 1269–1275
3. KOZLOWSKI 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, KOZLOWSKI K. Dominantly inherited progressive pseudorheumatoid dysplasia with hypoplastic toes. *Skeletal Radiol* 33, 2004, p. 157–164.
5. MARIK I, HUDAHOVA O, PETRASOVA S, KUSZEL L, CZARNY-RATAJCZAK M, KOZLOWSKI K. A new form or a variant of SMD type A4. *J Appl Genetics*, 2012.
6. MAROTEAUX P, SPRANGER J (1991) The spondylometaphyseal dysplasias. A tentative classification. *Pediatr Radiol* 21:293–297.
7. VSETIČKA J, GATTNAROVA Z, MARIK I, KOZLOWSKI K. Ultrasound diagnosis of severe mesomelic dysplasia in two fetuses, associated with increased neck translucency and tetralogy of Fallot in one and cystic hygroma in the other. *Am J Med Genet Part A*, 152A, 2010, 4, p. 815–818.

Osteogenesis imperfecta (OI) is the most frequent inborn disease within the group of collagenopathies. The main characteristic sign of OI is increased bone fragility. It is caused by mutations in *COL1A1* gene of type I collagen in most cases. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita, Kniest dysplasia, Spondyloperipheral dysplasia, Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening (formerly Czech dys-

plasia), Stickler syndrome and some other rare bone dysplasias have in spite of various clinical picture one common cause – mutation in the gene *COL2A1* of type II collagen. To be able to understand and to solve the problems of our patients with collagenopathies better forced us to direct our interest at the structure, function and evolutionary origin of collagen. Collagen is the main component of connective tissue, one of the most important components of the extracellular matrix of animals. Collagen is created of the triple helix which consists of three polypeptide chains. It is characterized by repeating sequences Gly –X-Y, where X and Y are often proline and hydroxyproline. So far, 28 types of collagen have been identified and described. The most common types are fibrous collagens (e.g. type I and II). Some collagen types form networks (e.g. type IV collagen forms basal lamina in all animals). Despite of its complex structure, collagen belongs to the oldest proteins in the world. It is present in all animals and in Porifera, therefore we estimate its age to 800 millions of years. Proteins containing collagen domains were found in unicellular organisms Choanoflagellata (Monosiga). These organisms can be regarded as predecessors of collagen in multicellular organisms. The evolution of extracellular matrix passed in particular phylogenetic lineages independently. Maximum boom was achieved in vertebrates. The authors outline the evolution of connective tissue of vertebrates, the development of cartilage and bone and the genetic mechanisms controlling skeletal development.

References

1. HOORNAERT KP, MARIK I, KOZLOWSKI K, COLE T, LE MERRER M, LEROY JG, COUCKE

P, SILLENE D, MORTIER GR. Czech dysplasia metatarsal type: another type II collagen disorder. *Eur J Hum Genet*, 15, 2007, s. 1269–1275.

2. KOZLOWSKI K, MARIK I, MARIKOVA O, ZEMKOVA D, KUKLIK M. Czech dysplasia metatarsal type. *Am J Med Genet*, 2004, 129A, s. 87–91.

3. WARMAN ML, CORMIER-DAIRE V, HALL CH, KRAKOW D, LACHMAN R, LEMERRER M. Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders – 2010 Revision&. *Am J Med Genet*, 155A, 2011, č. 5, s. 943–968.

ABSTRAKT

THE GENETICS OF BONES, TEETH, JOINTS AND TENDONS

Kuklík M.

Genetic department, Ambulant centre for patients with locomotor defects, Prague

Department of Biology, 3rd Medical Faculty, UK Prague, CZ

Stomatological Clinic, 1st Medical Faculty, UK, Prague, CZ

E-mail: honza.kuklik@volny.cz

We present there the overview of genes of many nosological units and our experience and opinions in this area.

Achondroplasia and hypochondroplasia

Gene FGFR3 location at 4p16.3. The gene is expressed in developing cartilage and in the CNS. Normal receptor function is negative regulation of endochondral growth. Different mutations in FGFR3 result in a spectrum of short stature skeletal dysplasias. Single child with compound heterozygosity has been reported.

Amelogenesis imperfecta

Heterogenic group of genes: AMELX (amelogenin): located at Xp22.23-p22.1, base 11 221 453 - 11 228 801. Amelogenin is the principal protein related to the formation of human dental enamel. X-linked form arise from mutation in the AMELX. The formation is controlled in **ameloblasts** through the interaction of a number of organic matrix molecules. ENAM (enamelin): 4q13.3, base 71 713 324 - 71 731 399. The enamelin gene, ENAM, is implicated in the pathogenesis of the dominant forms of AI. MMP 20 (matrix metallopeptidase, matrix metalloproteinase or enamelysin): 11q22.3 - q23, base 101 952 775 - 102 001 272. KLK 4 gene for kalikrein is located at chromosome 19q13.3 - q13.4. AMBN gene for ameloblastin is located at 4q21, TUFT 1 gene for tuftelin is located to the 1q21 chromosomal area, AMELOTIN gene is located at 4q13. DSPP gene (for dentin sialoprotein) is located to the 4q21.3, Note the connection between ENAM and AMELOTIN and connection between AMBN and DSPP.

Campomelic dysplasia

The gene SOX 9 (SRY related box 9) is located at 17q24.3. We know point mutations (missense, nonsense and splice) deletions and insertions with a loss-of-functions effect (**haploinsufficiency**). Some cases are caused by spectrum chromosome breakage due, for example, to a **translocations**, which exerts a „positional“ effect. SOX 9 encodes 509 amino acid transcription factor containing an 80 amino acid SOX 9 is a major regulator of both sex determination and cartilage formation. This unique double role account for the

phenotypic findings of tracheomalacia, campomelia and sex reversal in chromosomal males.

Dentinogenesis imperfecta

Heterogenous group, type I occurs in people who have osteogenesis imperfecta with similar dental abnormalities as bone abnormalities. Dentinogenesis imperfecta type II and III usually occur in people without other inherited disorders. Mutations in the DSPP gene have been identified in people with dentinogenesis imperfecta type II and type III. Mutations in this gene are also responsible for dentin dysplasia type II. Dentinogenesis type I occurs as part of osteogenesis imperfecta, which is caused by mutations in one of several other genes - colalfa1 chain or col1 alfa2 chain. In the molecular pathogenesis DSPP gene provides instructions for making two proteins that are essential for normal tooth development. These proteins are involved in the formation of dentin, which is bone-like substance that makes protective middle layer of each tooth. DSPP gene mutations alter the proteins made from the gene, leading to the production of abnormally soft dentin. Teeth with defective dentin are **discolored**, weak, and more likely to decay and break. It is unclear whether DSPP gene mutations are related to the hearing loss found in a few older individuals with dentinogenesis imperfecta type II. One copy of the altered gene in each cell is sufficient to cause the disorder.

Chondrodysplasia punctata

Heterogenic group of similar diseases. The causative genes are: RCDP 1 - PEX 7 with location at 6q22-24 (s.c. peroxisomal assembly gene 7), this type of disease

is caused by mutations in PEX7 which encodes the **peroxisomal** targeting signal receptor. RCDP 2 - with location at 1q42, which encodes DHADAT enzyme. CDPX1 - ARSE (arylsulfatase), is one of the sulfatase genes, located at Xp22.3 close to the **pseudoautosomal** region. We know another ARS genes, which are the result of an ancestral duplication event. CDPX 2 is gene for EBPA8A7 - sterol isomerase emopamil binding protein, with broad mutation spectrum.

Craniometaphyseal dysplasia

Heterogenic group of diseases. Usually with chromosomal location 5p15.2 - p14.1 or 6q21-22 (extremely rare). We know only gene at 5p, progressive ankylosis gene, which mutations are autosomal dominant inherited. This gene encodes a transmembrane protein involved in the transport of intracellular inorganic pyrophosphate into extracellular matrix.

Diastrophic dysplasia

The gene is located at 5q32 to q33.1, it is gene for diastrophic dysplasia sulfate transporter and mutational spectrum involve splice site and missense point mutations with a loss of function effect, molecular pathogenesis is in impaired uptake of sulfate into cartilage. This is connection to the AR multiple epiphyseal dysplasia with missense point mutation with loss of function effect.

Dyschondroosteosis = Leri Weill disease

The causative gene is located at Xpter to p22.32, SHOX gene (short stature home-

obox containing gene) is located in the pseudoautosomal region at the tip of the short arms of the X and Y chromosomes. Haploinsufficiency for SHOX accounts for the short stature in Turner's syndrome in which around of 5-10% cases also have **Madelungs** deformity

Langer mesomelic dysplasia

The same causative gene as at previous nosologic unit. There are two deleted or mutant SHOX alleles develops more severe form of limb shortening. There is aplasia or severe hypoplasia of the ulna and fibula with thickening and bowing of the radius and tibia

Hereditary multiple exostoses

Heterogenous group of similar diseases, EXT 1 gene is located at 8q24.11 to q24.13, EXT 2 to 11p11.2-p12, encode transmembrane glycoproteins localized to the endoplasmic reticulum form an oligomeric complex, that act as a glycosyltransferase (influence to the growth, differentiation or migration). EXT 1 and EXT 2 are involved in two contiguous gene deletion syndromes.

Hypophosphatasia

Location of the gene 1p36-p34, it is gene for liver, bone and kidney alkaline phosphatase and mutational spectrum is missense point mutations with loss of function effect.

Metaphyseal chondrodysplasia

Heterogenous group of diseases, with different chromosomal location of the genes and different molecular pathogenesis:

Jansen type 3p22-p21.1 (parathyreoid hormone receptor gene), with missens point mutation, Schmid type 6q21-q22 (collagen type X alfa 1 chain), with missens or **nonsense** point mutations and deletions, and Mc Kusick type 9p13 (RNA component of mitochondrial RNA processing endoribonuclease), with **insertions** and **duplications** in the promotor region or **missense** point mutations in the coding region.

Multiple epiphyseal dysplasia

Heterogenous group of the AD diseases with different chromosomal location - type 1: with chromosomal location 19p13.1, the gene COMP encodes an **extracellular pentameric** calcium binding protein in developing bone and tendon, cause the more severe **Fairbank** forms of MED with severe hip involvement, there are missense point mutations with dominant negative effect, this is the connection to the pseudoachondroplasia., type 2: with location 1p33-p32.2, this is gene for collagen type IX alfa 2 chain, mutations include splice point mutations with probable dominant - negative effect, the mutations lead to shortened collagen IX chains (truncated protein) and result is abnormal mature collagen IX assembly, with relatively mild **Ribbing** type MED, and type 3: 20q13.3 this is mutation collagen type IX alfa 3 chain, splice site point mutations with probable dominant - negative effect, which lead to shortened collagen IC chains and **relatively mild** Ribbing type.

Osteogenesis imperfecta – heterogenous group

This is mutation of collagen type I alfa 1 chain or rarely collagen type I alfa 2 chain mutation, or another non collagen

mutations at atypical forms. Chromosomal locations are 17q21.31-q22 or 7q22.1 respectively. Mutational spectrum include point mutations and deletions with loss of function (zero effect), missense mutations, **exon skipping** mutations, insertions and deletions are with dominant negative effect. Most cases of OI are heterozygous mutations in one of the type I collagen genes.

Osteopetrosis

Heterogenous group, according to age of onset and severity, benign tarda form is located to 1p21 AD inherited, but gene is unknown, severe congenital form with location to 11q13.4 - q13.5, T cell immune regulator 1 with point mutations and deletions causing abnormal splicing, frameshift and protein truncation with loss-of-function effect. One of two transcripts OC116 is specific for osteoclasts. and facilitate normal osteoclasts activity. The severe form has own **heterogeneity**, too. Exists another specific 3rd form - osteopetrosis with **renal** tubular acidosis in late infancy or early childhood , with chromosomal location 8q22, there is defect of carbonic anhydrase type II with missense, splice junction and frameshift mutations with loss of function effect. Carbonic anhydrase II have direct or indirect role in osteoclastic **resorbitive process** (bone **acidification**).

Pseudoachondroplasia

With location to the 19p13.1 and causative gene is COMP (cartilage oligomeric matrix protein) with point mutations and deletions, which have dominant negative effect. The molecular pathogenesis is similar as at the some types of MED (previous nosologic unit).

Pycnodynatosostosis

With the chromosomal location at the 1q21, this is gene for cathepsin K and mutational spectrum included non sense, **missense** and stop codon point mutations with a loss of function effect, cathepsin K encodes incoded the lysosomal enzyme cysteine protease.

Spondylocostal dysostosis and dysplasia

Heterogenous group with chromosomal location 19q13 with gene notch ligand delta like 3. Mutation included insertion and deletion (both have resultk truncated protein) or missense mutation. Molecular pathogenesis included cell signalling in mesodermal patterning in early embryonic development

Vitamin dependent and resistant rickets

The **first** group (**VDDR**) include two chromosomal location 12q23.3 for 25 hydroxyvitamin D3 1alfa hydroxylasis, this is defective step in vitamin D metabolism and 12q12-q14 location for vitamin D receptor gene. Both genes have in mutational spectrum **loss** of functional spectrum. The **second VDRR** group is heterogenous too, as the previous. Chromosomal location is at 12p13.3 with gwnw for FGF 23 or Xp22.1 for the gene phosphate regulating gene with homologies to endopeptidases on the X chromosome. Mutational spectrum for both nosological units is **broad, previously missens** mutation.

Cleidocranial dysplasia

Chromosomal location is 6p21 for gene CBFA 1 (core binding factor, alfa subunit 1) with insertions, deletions and missense point mnutations, which results to the loss of function effect. Molecular pathogenesis influence osteoblast and chondroblast differentiation .

Ellis van Creveld syndrome

The chromosomal location is 4p16, gene s.c. EVC eith point mutations and deletions with a loss of function effect, AR inheritance.

Stickler syndrome

Heterogenous group, with chromosomal location at 12q13.11 – q13.2 , this is gene for col 2 alfa 1 chain and nonsense point mutations in a premature stop codon (zero effect), or with chromosomal location at 1p21, this is gene for col 11 alfa 1 chain, with point mutations affecting splicing, Next one type have chromosomal location 6p21.3, this is gene for col 11 alfa 2 chain with mis- sense and splice site point mutation.

Trichorhinofalangeal syndrome

Three main types, type I with 8q24.12 location, this is TRPS gene with nonsense point mutations and insertions, type II with 8q24.11-q24.13 is presented deletion of multiple genes including TRPS 1 and EXT 1 and type III at 8q24.12 shown to have missens mutation.

Neural tube defects

Are polygenic, with chromosomal location 1p36.3 for gene MTHFR, with polymorphic missense point mutations 4q12 for gene platelet derived growth factor alfa receptor with polymorphic promotor haplotypes and 20p11.2 with PAX 1 gene with missense point mutation.

Median cleft palate

Etiologically similar as previous, it is one part of midline defects. The majority of CP are regarded as non syndromic and we propose the same mutations spectrum as the previous nosologic unit.

Cleft lip and palate (CLP)

CLP occurring alone is etiologically distinct from syndromic CLP. The majority of CLP are regarded as non syndromic, where the clefts occur without other anomalies. The remaining syndromic cases have additional characteristic features that can be subdivided into categories of chromosomal abnormalities, recognizable **Mendelian single gene syndromes**, teratogenic effects and various unknown syndromes. Craniofacial development is highly complex with a large array of genes implicated. Combined with multigenic inheritance and the influence of non-genetic factors, identifying the **key genes** in human CLP represents a major challenge. In addition to the direct analysis of functional **candidates**, much effort has gone into linkage and/or candidate gene directed association studies. A major drawback lies in the analysis of patients with heterogeneous etiology, since this dilutes the chances of finding positive gene-phenotype cor-

relations. To date four genome-wide scans for CLP have been published, one using sib pair analysis in an English population, one using multiplex families of Chinese origin, one using multiplex families from North and South America and the other using two large Syrian families. The four studies do not generally concur on significant or highly suggestive regions, probably reflecting the diverse populations investigated. An exception to this is a region on 2q, which overlaps between the Chinese study and a subset of the American families. A number of new genome scans have been presented at the American Society of Human Genetics 2003 meeting, including a meta-analysis totaling 11 studies. Some regions consistent with previous linkage or candidate gene association studies have been highlighted such as 2p13 (TGFA),

Osteoarthritis

Heterogeneous group, with chromosomal location 2q12 - q13 (?), 11q13.2 - q13.3 (gene ?) and 12q13.11-q13.2 for col2alpha 1.

Osteoporosis

Heterogeneous group, 7 chromosomal location with 4 known genes and with **polymorphic** mutational spectrum.

Key words: bone, cartilage, tendons and teeth - causative genes - molecular pathogenesis - mutational spectrum and correlation to the phenotype

ABSTRAKT

PRINCIPLES OF THE HISTOPATHOLOGICAL DIAGNOSIS OF BONE TUMOURS

Povysil Ctibor (Prague, Czech Republic).
(Institute of Pathology, 1st Medical Faculty,
Charles University, Prague, Czech Republic)

ABSTRAKT

SIMULATION IN MEDICINE

Prof. Eng. Jan Čulík, DrSc.
Czech Technical University in Prague, Faculty
of Biomedical engineering,
Sítňá 3105, 272 01 Kladno, Czech Republic

Keywords: simulation, simulation in medicine, continuous simulation, discrete simulation, combined simulation

Simulation (computer modeling) is a method for solving the tasks changing their states in time. The models of real experiments are composed on a computer and the course of model behavior is compared with real experiment (real modeling process course). Parameters and model structure are changes to be the model behavior the same with observed real process (model verification). The result is recognition of the real process rightfulness and further the approved computer model can be used for real authenticity prognosis. The simulation software makes possible easy simulation models compilation. The simulation methods are used at many science fields in this time. The simulation is used at medicine praxis for simulators compare for example for surgical execution training.

The simulation software is divided according its using in follow way: Continuous simulation makes possible to compare models changing their state continuous in time and do not change their structure, for example MATLAB, SIMULINK. The differential equation solving is typical for the continuous simulation. Discrete simulation makes possible to compare models of systems which change their states and structure in finite time points, for example GPSS. The software is used for economic and administrative tasks. Combined discrete continuous simulation makes possible to compare models which change their states continuous in time and the structure in finite time points, for example software CDCCSIS, which will be used in this article. Combined simulation makes possible to compare continuous and discrete models too. The combined simulation is used for solving of differential equations which change their structure in time.

The software CDCCSIS is assembled as library of procedures at language C++. A simulation model is compiled in this way: blocks in language C++ are programmed which make disposable calculation specific situation (discrete block) and particular calculation which is provided under certain situation (continuous block). A calling of the library procedures schedules calculations according to blocks and/or finishing of the calculation, starting and/or finishing of integration and graph output or animation.

The top of article is not instruct with any software and/or get to know a simulation using at some branch but to show a simulation advantage and simplicity on 3 examples and makes a propagation of this scientific method. The continuous

simulation will be performed on the model of grippe infection (event. a other infect illness). The discrete simulation will be shown on hospital beds exploitation. The combined simulation will be performed on the model of spine bending under orthesis.

The simulation is mainly recognition method. The parameters for algorithms presented above can be determined just roughly. If the simulation program is completed then the real experiments are modeled on computer and the computer and real signal course are compared. The parameters and eventual model structure are changed to be mutually in concordance (model verification). The known parameters value can be used at next science research. The check model can be used for prognosis of the other experiment course.

We compare at first simple simulation model. If the comparison the model with reality shows that the more detail model is necessary must be the other influences respected. For example by grippe infection model can be respected incubation period, illness period, community structure (city or country community, age structure, degree of mutual people contact etc.). The spine bending model can respected free beds for acute cases, aspect of chose a patient from queue according to illness parameters etc. The spine bending model can be respected soft tissue influence, rib influences, complex spine model, non lineal elasticity model, orthesis deformation etc.

Address:

Prof. Eng. Jan Čulík, DrSc.

Volutova 2522/16

158 00 Praha 5, Czech Republic

E-mail: culik.j@upcmail.cz

ABSTRAKT

„NORDIC WALKING – BENEFICIAL INFLUENCE FOR MOVEMENT APPARATUS. OWN OBSERVATIONS”

Tomasz Karski, Jacek Karski, Janusz Lubas, Urszula Lubas

Introduction

Tissot in France and Dega in Poland many years ago has told – „the exercises” can substituted every drug / medicament, but medicament can not substituted exercises. Permanent “movement as exercise” is beneficial not only for locomotor system but particularly proper for cardiovascular system.

History of “Nordic walking”

This kind of sport or kind of recreation was developed in Finland and especially in „Olympic Sport Centre” in Vierumäki in 1995 by Markko Kantaneva. He described the rules of this sport / of recreation and presented in „Olympic Sport Centre”. Vierumäki is situated between Lahti and Heinola, north from Helsinki.

How to makes ”walking with sticks”

It is important proper “keeping of sticks”, next proper loading of legs. During “Nordic walking” is present the phenomenon of dismissal / release for hips, lumbar spine, knees and feet. For upper part of trunk and for upper extremities “Nordic walking” gives good training for muscles.

Practical information for "Nordic Walking"

Every of age of patients are proper for "Nordic walking". The same - every time is proper for walking. The distance for walking is 3 to 5 km per day. Sometimes can be even 5-8km. During walking it is necessary to make the rest. During brakes - it is advised to make gymnastic with sticks. It is advised to look the pulses and care before pain of heart.

Beneficial influences during and after "Nordic walking"

It is beneficial for heart, for lungs, for blood circulation and for movement apparatus. Also is beneficial for immunology and biochemical processes in the organisms. "Nordic walking is "especially beneficial on the beach of the see" and particularly on the coast of Baltic.

Literature

1. Burger Doris "Nordic walking" - sposób na zdrowie i kondycję / In orginal "Power - Nordic - Walking" / Druk / Print / Typos, tiskarske zavody s.r.o. Podnikatelska 1160/14, Cz. 320 56 Plzen, stron / 110pages
2. Mittermaier Rosi, Neureuther Christina "Nordic walking" - caloroczny trening. Title of the original German edition "Nordic Walking" / Wydawnictwo RM, 03-808 Warszawa, ul. Mińska 25, stron / 143 pages
3. Chylková J. Mořnosti využití Nordic walking v léčbě a rehabilitaci pacientů s vadami pohybového ústrojí. Pohybové ústrojí 16, 2009, č. 1-2 Suppl., s. 127.

ABSTRAKT

BIOMECHANICAL ANALYSIS OF SELECTED TYPES OF DYNAMIC HEAD LOAD

Jiří Straus, Police Academy in Prague,
Czech Republic
E-mail: straus@email.cz

Abstract

The article refers to experimentally gathered values which are necessary for computation of human body tolerance level for external load. Content of this article is submitted as an original research. The article presents resultant values of acceleration, impact duration and forces acting during a blow to the head of a dummy. Computation of human body tolerance level is dependent on the overall acceleration of head after the impact, applied force and stress. We obtained correlation between impact velocity of the impactor and duration of this impact. Further we elicited relation of the resultant head injury to the neck stiffness and also restraining factors (i.e. gloves and caps). Last but not least we aimed at the correlation between HIC₁₅ and injury severity for described sorts of blows. Both bibliography reviews and experiments show significant factors for computations of the tolerance level resulting from external forces. As the most important factors are counted not only head acceleration within a loading phase both also detecting magnitude of applied force and stress per unit area. Course of the head acceleration and applied force are two most significant factors for prediction of the extreme dynamic loading of a human body.

Keywords: Biomechanics, injury, acceleration

ABSTRAKT

BIOMECHANICAL ETIOLOGY OF SO-CALLED IDIOPATHIC SCOLIOSIS. CONNECTION WITH THE MODEL OF HIPS MOVEMENTS AND A CHILD'S MOTORIC. NEW CLASSIFICATION.

Karski, T. University of Vincent Pol in Lublin

Introduction

The biomechanical etiology of so-called idiopathic scoliosis was presented for the first time in 1995 in Szeged as a part of Hungarian Orthopedic Convention. Since then, it was also presented during many Meetings worldwide, including SICOT (Cairo - 2003, Havana - 2004, Istanbul - 2005, Marrakech - 2007, Prague - 2011).

Methods and material

Material of 1950 children aged 3 to 18 is divided basing on the new classification. The knowledge about the biomechanical etiology of scoliosis presented for the first time in 1995 was enlarged in the years 2001 - 2007. Present knowledge deals not only the new classification (epg) of scoliosis, but also new tests for screening and provides rules for the new therapy and causal prophylaxis.

Short information about the „models of development of scoliosis” independent from the type of deformity

A. Asymmetry of movements between right and left hip (connection with “Syndrome of Contractures” - Hans Mau),
B. “asymmetry of movement in hips, in pel-

vis and spine during gait”, **C.** asymmetry in “length of time” during stand position “at ease” - left versus right leg. The standing mostly or only on the right leg (deciding cumulative time), in result **D.** asymmetry of growth and slowly development of scoliosis in region of pelvis and of spine. Here I would like to draw the attention to the fact that every type of scoliosis starts to develop in age of 2 years, when the children start to “stand” and start to “walk”.

Groups of scoliosis in connection with model of hips movements „S” double scoliosis (I epg).

Model of hips movements: abduction contracture in right hip (often also external rotation contracture and flexion contracture) and large movement of left hip. Both curves develop at same time. **Biomechanics:** gait and permanent standing position on the right leg. This type is connected with stiffness of spine, curves and rib prominence. Some cases “lordoscoliosis”. Progress.

„C” one curve scoliosis (II/A epg).

Model of hips movements: in the right hip the adduction is limited; in left hip the movement is full. **Biomechanics:** permanent standing “at ease” on right leg. Firstly, physiological deviation and later “C” scoliosis appear. In older patients “degenerative scoliosis” occurs. Without progression.

“S” double scoliosis (II/B epg).

The same model of hips movements like II/A epg. Additionally influences: laxity and wrong / harmful exercises in previous therapy. Thoracic curve as secondary. No

stiffness, no large curves, no big rib hump. In some cases „kiphoscoliosis”. Without big / important progression.

„I” scoliosis (III epg).

Model of hips movements: there is an abduction of the right hip due to contracture, and in the left hip there is a small movement. Without curves but with large stiffness. **Biomechanics:** “gait”. Permanent (at every step) enlarged rotation movement, given permanent distortions in “articulatio inter-vertebralis” and as result rotation deformity with stiffness of spine. Without progression. Problems with performance in sport due to stiffness in children, and back pain in adults.

Conclusions

1. Etiology of the so-called idiopathic scoliosis are strictly biomechanical.
2. In new classification there are: three groups, four types (“S”-I-st, “C”-II-nd/A & “S”-II-nd/B, “I”-III-rd epg) scoliosis.
3. For discovering the “danger of scoliosis” or “beginning of scoliosis” we should use the new test for screening and start “with examination of spine” in 3rd – 5th year of live of children.
4. Causal prophylaxis is possible and it is important and necessary for every child in every country.

Literature

www.ortopedia.karski.lublin.pl

ABSTRAKT

MODIFIED CLASSIFICATION OF CONGENITAL HAND ANOMALIES

Ogino Toshihiko

Chairman of the Sapporo Hand Surgery & Congenital Hand Differences Center, Orthopaedic Hokushin-higashi Hospital)
E-mail: toginohand100@ceres.ocn.ne.jp

Presenter Marik Ivo

Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic
E-mail: ambul_centrum@volny.cz

Abstract

Swanson et al. tried to classify congenital hand anomalies according to the genetic cause and reported his classification in 1976. Since then, modifications on this classification were made and this classification was adopted by the International Federation of Society for Surgery of the Hand (IFSSH). It has been used widely as an IFSSH classification. It is relatively easy to use this classification, but it has its own limitations. The biggest one occurs in the classification of ectrodactyly. In order to solve these problems, the authors conducted clinical ad experimental studies and found that there should be at least four different types of teratogenic mechanisms of congenital defect of the digits. The first one is longitudinal deficiencies due to mesenchymal cell death in an early developmental stage; the second is abnormal induction of digital ray numbers in the hand plate including cleft hand, central polydactyly and syndactyly. The third is constriction band syndrome, which is caused after digital radiations have been formed, and the

fourth is transverse deficiency, in which the critical period is not known. Based on these studies, the author modified IFSSH classification and it was adopted by the Japanese Society for Surgery of the Hand and is called Japanese modification of the IFSSH classification (Japanese modification). In this paper, the author introduced the Japanese modification of the IFSSH classification and described some recommendations.

Key words: longitudinal deficiency, radial deficiency, ulnar deficiency, cleft hand, constriction band syndrome, transverse deficiency, symbrachydactyly

ABSTRAKT

SURGICAL OPTIONS FOR FUNCTIONAL IMPROVEMENT AFTER UPPER LIMB AMPUTATION.

Georg Neff, Berlin
(former Head of Dpmt. for Technical Orthopaedics, "Oskar-Helene-Heim", Freie Universität Berlin)

Partial or total amputation of an upper limb is always combined with a loss of function. In many instances special surgical procedures and adequate prosthetic devices - preserving sensory feed-back - may improve functional capabilities for the amputee.

A better grip after amputation of the radial finger rays can be achieved by lengthening of even a short "left over" of the first metacarpal according to **Matev**.

After loss of all fingers "metacarpalisation" according to **Kreuz** allows for a pincer grip by resection of the second

metacarpal, the deepening of the web with transposition of the m. adductor pollicis and isolation of the first metacarpal creating a new short "thumb".

The **Kruckenberg** procedure after transradial amputation consists in the separation of radius and ulna and the preservation of the essential muscles for active opening and closing of this pincer. A modified incision acc. to **Marquardt** covers the opposing tips of both branches with fully sensible flaps. For the public a cosmetic or a myoelectric prosthesis is adequate.

Sauerbruch's cineplastic creates muscle channels for direct voluntary activation of a prosthesis and extended proprioceptive control (Childress); it applies for transtibial, transhumeral and shoulder /-girdle disarticulation.

For transhumeral residual stumps an angulation osteotomy of the distal humerus according to **Marquardt** allows for free range of motion in the shoulder girdle and direct transfer of rotation to a snug fitting prosthesis - either body- or myoelectrically powered; with an open splint construction instead of a closed socket much of the posterior skin is ready for sensory feed-back.

Due to the proximal growth plate transhumeral amputation in childhood results in osseous overgrowth and penetration of the bony spike. Stumpcapping with an osseous-cartilage graft according to **Marquardt** creates a "quasi" disarticulation stump, prevents further osseous overgrowth and provides full weightbearing and additional length.

For Targeted Muscle Reinnervation according to **Kuiken** after (sub-) total loss of an arm the nerves of the extremity are implanted in surgically isolated muscle segments - e.g. of m. pectoralis major - to gain more individual signals for control-

ling myoelectric prostheses and – as a side effect – islands on the skin with sensory representation of the respective implanted nerve. Is this already basic for “brain control” of a prosthesis?

Key words: Matev's lengthening of metacarpal stumps, Kreuz's metacarpalisation, Kruckenbergs forearm pincer, Marquardt's angulation osteotomy, Marquardt's stumpcapping, Sauerbruch's cineplastic, Kuiken's targeted muscle reinnervation

ABSTRAKT

CEREBRAL PALSIED HAND

Mohamed AlamEldin,
Sohag university hospital, Sohag, Egypt

Key words: cerebral palsy – spasticity – tendon-lengthening – rehabilitation

Background

- CP is a non-specific term that include disorders characterized by early onset and impaired movement and posture. It is non-progressive and may include perceptual problems, language deficits, and intellectual involvement. Variety of perinatal, prenatal, and postnatal factors contribute, either singly or multifactorily to CP Commonly thought to be due to birth asphyxia; now known to be due to existing prenatal brain abnormalities. Premature delivery is the single most important determinant of CP. In 24% of cases, no cause is found CP may be Spastic-hypertonicity with poor posture control Dyskinetic/athetoid -abnor-

mal involuntary movement/slow worm-like writhing, Ataxic-wide-based gait.

- The hand is an organ of both motion and sensibility Motion is necessary for the highly adaptive functions of pinch, grasp and hook

Objective

To present our experience in management of cerebral palsied hand.

Indications

- Surgery is reserved for child who does not respond to conservative therapy or whose spasticity causes progressive deformities
- Surgery is mostly needed in spasticity, less often in athetosis and rarely in rigidity ataxia and tremor

Methods

Orthopaedic surgery include:

- correct contractures or spastic deformities
- provide stability for uncontrolled joint
- provide balanced muscle power

Technique

- Tendon-lengthening procedures
- Release of spastic wrist flexor muscles
- Correction of hip-adductor muscle spasticity or contracture to improve locomotion
- Surgery is for improved function rather than cosmetic reasons and is followed by PT.

Postoperative management

- Postoperative Rehabilitation is a must
- The child is tutored in activities requiring lateral pulp and chuck pinch
- Occasionally, dynamic splinting to assist a tendon transfer is appropriate.

Conclusions

Upper extremity surgery can be rewarding and beneficial in probably selected patients with cerebral palsy. Only few hands disabled by cerebral palsy can be helped by surgery. Early surgery may shorten the period for physical therapy. limited improvement can be expected never enough to produce a nearly normal hand.

ABSTRAKT

METHODS OF TREATMENT OF CLUBFOOT. REVIEW OF METHODS (1954–2012). RESULTS OF TREATMENT

Jacek Karski, Jerzy Ostrowski, Leszek Gil, Jarosław Kałakucki, Tomasz Karski

Introduction

Since the Orthopedic Department in Lublin in 1954 (7. 12. 1954) was created up to the present time – orthopaedic surgeon in Lublin deals very often with treatment of children with clubfoot. Especially since the creation of the Department of Pediatric Orthopedics IP AM (1.10.1970) researches and publications have been more frequent and bring lot of new values.

Material and method

The material from the Pediatric Orthopedic and Rehabilitation Department have been analyzed with details on material from years 1970 – 2000. In the years 1970 – 2000 we have treated surgically with Turco method with the own modifications: 1080 children, 1315 feet, 706 boys, 374 girls. We distinguished according to the descriptions of Dimeglio four types of feet deformations. These are: soft-soft, soft-stiff, stiff-soft and stiff-stiff. In our Department we also distinguished “pure” (or “exclusive”) clubfoot – congenital deformity and clubfoot – and other group with the neurogenic component (5% – 8% such cases). This second group is particularly difficult to treat. From 1954 (the creation of the Orthopaedic Department in Lublin) to 1975 clubfoot treatment – was carried out according to the old concept and has been difficult, long and not very effective. In the 50's and 60's of the twentieth century has always planned (at the outset), two or three operational stages program (posterior and medial capsulotomy, Achilles tendon, TP, FHL, FDL tendons elongation, TA transfer) and such “repetitions”.

From 1975 to 2012 only about 10% –20% of children requires a full “operational programm” and requires operator experience and perfection. Now (1995–2012) – from 80% to 90% of children we are able to heal the feet without any surgery.

Principles of treatment

We present them at points: 1. early beginning of conservative corrections (manipulations and plastering) – from the first/second day after birth, 2. removal of deformation according to the order – a) adduc-

tus, b) varus deformity and c) the equines deformity, 3. if necessary Achilles elongation according to Ponseti, 4. the whole treatment should last for about 8–10 months of age. The last two months (before walking) is the time for consolidating for a good result, 5. in some percent (stiff-stiff deformation), children outside of Lublin with insufficient of conservative treatment before, need a full operational program, 6. the "W" shape skin cut – is important for future heelng – it make possible to fully cover the wound, 7. in some cases it is very important primary transposition (transfer) of TA to lateral side of foot, 8. cutting skin in "W" shape (Fig in presentation) is an important achievement in the surgical treatment of clubfoot, because you can cover any wound, even such when the correction produced a large skin defect (Fig in presentation).

Conclusions

1. Treatment of congenital clubfoot need experiences of team
2. Correction casting (manipulation + plaster of Paris) should begin in 1–2 day after birth
3. Ponseti way of Achilles elongation is important element of treatment of clubfoot deformity
4. Treatment must last up to 8–10 months of age, when the child begin to walk
5. In surgery only "Lublin skin incision" is proper and gave good result
6. Primary transfer of TA (tibialis anterior muscle/tendon) is important in some children
7. We must remember that in 5% – 8% of children with club foot has coincidentally (mild) paresis cerebrals infant form, other words – MBD (minimal brain dysfunction).

8. The result in the years 1995–2012 were: very good 60%, good 20%, sufficient 10%, insufficient 10% with residual adduction and varus of forefoot.

Literature by the authors

ABSTRAKT

SYMPTOMATIC TREATMENT OF GENETIC SKELETAL DISORDERS

Marik Ivo¹⁾, Myslivec Radek²⁾, Marikova Alena¹⁾, Smrcka Vaclav¹⁾

Ambulant Centre for defects of Locomotor apparatus, Prague, Czech Republic

¹⁾ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Olšanská 7, 130 00 Prague 3, Czech Republic

E-mail: ambul_centrum@volny.cz

²⁾ Orthopaedic-Traumatologic Department ON Příbram a.s., U nemocnice 84, Příbram, 261 01, Czech Republic

Introduction

The lecture summarizes longstanding experience of the authors with the comprehensive treatment of skeletal dysplasias (SD) and genetic disorders. Primary SD result from mutated genes that are expressed in chondro-osseous tissue. Secondary SD are caused by abnormalities of extraosseous factors with secondary effects on skeletal system i.e. metabolic, enzymatic and hormonal disorders. Incidence is estimated 0.30–0.45 per 1000 live birth. In last years, rapid advances have been made in identifying chromosomal locus and/or the molecular changes responsible for definition of conditions that help further understand

the pathogenesis of individual disorders. Aims of orthotic and surgical treatment are based on biomechanical knowledge of growth of healthy and dysplastic skeleton, correction of long bones and spine deformities, shortening and/or lengthening of long bones and reconstruction of hand and foot malformations.

Patients and methods

In years 1994–2011 the authors diagnosed 112 nosologic units that are categorized into 36 groups (according to Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision). The cohort contains 619 probands. For classification purposes the disorders are still identified by clinical features and radiographic appearance that are the basis for aspect of closely specialized molecular genetic examinations. For the majority of the above mentioned patients the team of Ambulant Centre ensures preventive and therapeutic care and comprehensive treatment from birth to unlimited period of time. Clinical, anthropological, genetic and radiological examination together with laboratory examination (including markers of bone metabolism) and also histological, histochemical, histomorphometry and electronmicroscopical investigation and dual energy densitometry were the basic prerequisite to specify diagnosis and monitor both course of bone disorders and effect of individual comprehensive treatment (paediatric, osteologic, orthotic-prosthetic, orthopaedic and surgical, etc.). The early right diagnosis is a prerequisite of the most suitable therapy. The lecture is documented with long term results of orthopaedic and orthotic treatment.

Discussion

The final shape of skeleton of SD patients is consequence of genetic defects, mechanical stimuli and functional adaptation of bones. Skeletal and joint deformities or malformations are considered as arthritic disposition and lead to biomechanical severe deformities of skeleton with premature osteoarthritis and osteoporosis and/or osteosclerosis. Disposition to osteoporosis and/or osteosclerosis is pathognomonic symptom for concrete SD. Medicament therapy is suitable only exceptionally at some metabolic osteopathies. Symptomatic treatment of skeletal dysplastic deformities in childhood is early correction of both bone deformities (by physiotherapy, bracing, surgical procedures, etc.) and bone metabolism (e.g. calcitropic drugs) with the aim to achieve an individual ideal peak bone mass and optimal biomechanical properties of skeleton in adulthood.

Conclusion

Credo of authors are biomechanical aspects of treatment. They are familiar so with treatment of bone metabolic disorders as with common and reconstructive orthopaedic surgical procedures in disabled children and adults. They have many years experience in guided growth surgery (total epiphysiodesis and partial or hemiepiphysiodesis), intramedullary nailing in osteogenesis imperfecta children and bone lengthening.

Key words: skeletal dysplasias, genetic bone disorders, medicament, surgical and orthotic treatment

PROSPECTIVE ORIGINAL PAPER

POSSIBILITIES OF EPIPHY-SIODESIS. PROMISING A NEW DEVICE CALLED THE EIGHT-PLATE GUIDED GROWTH SYSTEM

S. Petrasova^{1,2)}, D. Zemkova^{1, 3)}, I. Marik¹⁾, R. Myslivec^{1,4)}

¹⁾ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus; Prague; Czech Republic

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

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

⁴⁾ Orthopaedic and Traumatology Department, Hospital Příbram, Czech Republic

Keywords: epiphysiodesis; deformity correction; limb length discrepancy; anthropometry; remaining growth; eight-Plate guided Growth System

Introduction

We have many years ongoing experience with orthopaedic treatment of biomechanically serious limb deformities and cases with uneven leg length. Traditionally, angular deformities can be treated by means of corrective osteotomy and application of internal or external fixation. These procedures are used in patients who are skeletally mature and when the growth epiphyses are closed. Osteotomy is necessary for rotational correction, or when we need the correction in more planes and/or limb lengthening is indicated. Angular correction or moderate length inhibition may be achieved by other, less invasive surgical methods called epiphysiodesis or partial epiphysiodesis or temporary hemiepiphysiodesis (so-called methods of "guided growth"). Epiphysiodesis is paediatric

surgical procedure used to close a growth plate. Total epiphysiodesis is indicated in children with one leg longer than the other. This disorder is referred to as limb length discrepancy (LLD). Epiphysiodesis is performed on the unaffected extremity in scheduled time in order to prevent a limb length discrepancy at the end of growth period. Partial epiphysiodesis (hemiepiphysiodesis) is used in cases of valgosity or varosity (15). The aim of this surgery is stop an abnormal growth on one side of the epiphysis and correct an angulation in the level of growth plate.

Several techniques of epiphysiodesis have been evolved, enabling gradual correction of angular deformity and/or leg length equalisation.

The first surgical technique of open epiphysiodesis was described by Phemister in 1933. Rotation of bone blocks at both sides of the growth plate together with curettage causes unite of the physis (16). Blount and Clarke developed epiphyseal stapling in 1949. They described a staple for hemiepiphyseal arrest (2). Many other procedures attempting to guide epiphyseal growth have been discussed and published.

Epiphysiodesis are ranked with non-invasive surgical procedures but there are also some pitfalls and complications. Surgical planning for the precise placement of the staples is complicated. Epiphyseal stapling has disadvantages and limitations because of staples. When rigid staples are affected by the powerful forces generated by growth of physis, the staples can migrate, break or extrude (4). These complications can lead to inadequate correction or overcorrection of the axial deformity or length discrepancies due to premature unit of physis.

Recently, a new device called the eight-Plate guided Growth System, was presented as an alternative to the widely used Blount staple to perform temporary hemiepiphysiodesis in children. The eight-Plate Guided Growth System (Orthofix, McKinney, TX, USA) is attached to the bone with two screws, making it more stable. The main advantage of the eight-Plates is temporary slower and safe correction of deformities in comparison with the Blount staple (4). Anthropological assessment of residual growth in patients with skeletal dysplasias and genetic syndromes is usually not precise and that is why the eight-Plate System shapes up as a method of choice in these cases (3).

There is a further method of epiphysiodesis using drilling of epiphysis that was introduced by Macnicol and Pattinson at the Princess Margaret Rose Orthopaedic Hospital, Edinburgh in 1992 (11). This epiphysiodesis using a cannulated tubesaw has been developed to combine the precision of the original Phemister method with newer percutaneous methods. Epiphysiodesis is carried out by boring of a part of a growth plate using an X-ray intensifier for its identification. The approach is unilateral, and requires minimal access and a fairly prolonged exposure to irradiation. Reinsertion of the removed core of bone reduces haemorrhage from the defect and augments arrest of the growth plate.

We have not our own experience with a stapling method of reversible (temporary) epiphysiodesis. Almost twenty years we use modified Macnicol's technique of epiphysiodesis (11) and we present our results. At present, we are introducing the new eight-Plate System in Ambulant Centre for Locomotor Defects

Methods and Patients

The drilling epiphysiodesis by modified Macnicol's technique must be carefully planned with regard to timing which is one of the most important. **Bone age** (Greulich Pyle and Tanner Whitehouse Method 3 (13) was evaluated before surgery. **Remaining growth** was predicted according to Anderson, Green and Messner (1) method. In our population the remaining growth data by Anderson, Green and Messner are more precise for prediction of the remaining growth and timing of surgery (21). Resulting lower limb axis or lengths of lower limb was compared with the prediction and remaining growth after epiphysiodesis.

Valgosity or varosity of knee joints were assessed by tibiofemoral angle (anthropometric measurement according to Culik and Marik (6), special photographic method (7), and intermalleolar or intercondylar distances, resp. **Flexion knee deformities** were assessed by a protractor and verified by photographs.

Partial permanent **epiphysiodesis** was carried out by boring of a part of a growth plate using an X-ray intensifier for its identification (11).

Total or partial boring (permanent) epiphysiodesis was made in a cohort of 96 patients (107 epiphysiodesis), age 10.4 - 16.52 years. The cohort includes deformities and uneven leg length at idiopathic, metabolic, neuromuscular, genetic, traumatic and developmental diseases. In several cases the same surgical technique was used for growth arrest and/or correction at distal epiphysis of tibia, radius and fibula. These indications are rare due to a lack of growth references dates.

At present, we provided temporary hemi-epiphysiodesis by eight plate system at 3 patients with hypophosphatemic rickets.

Results

Partial permanent hemi-epiphysiodesis was made in a cohort of 51 patients (22 girls, 29 boys) aged 10.4 – 16.5 years. Total of 60 epiphysiodesis surgeries has been done. Medial or lateral hemiepiphysiodesis (deformity correction in a frontal plane) was done in 42 patients, and ventral hemiepiphysiodesis of distal femur (correction of flexion deformity in a sagittal plane) was carried out in a cohort of 13 patients.

Medial or lateral epiphysiodesis was made in the average age 13.2 ± 1.31 years (12.53 ± 1.23 years in girl, 13.84 ± 1.06 years in boys). Before surgery average intermaleolar distance was 8.04 ± 2.47 cm (range 4 cm–14.5 cm). The evaluation showed that intermaleolar distance was decreased to 1.36 ± 1.42 cm by surgical treatment. Tibiofemoral angel was normalized to physiological values from $10.7 \pm 7.9^\circ$ (range from -15° till 25°) to $5.04 \pm 1.62^\circ$ (range from 3° till 8°).

We indicate ventral hemiepiphysiodesis of the distal epiphyseal plate of femur in flexion knee deformities/contractures (e.g. popliteal pterygeal syndrome, arthrogryposis congenita multiplex, cerebral palsy, etc.). The first results of ventral hemiepiphysiodesis are encouraging. Ventral epiphysiodesis was made in the average age 13.64 ± 1.25 years (range 11.49–15.41 years).

Results of total permanent epiphysiodesis: 45 patients underwent treatment for leg length discrepancy, 47 epiphysiodeses were carried out. The final shortening ranged between 0–3.0 cm, median of final

shortening was 1.0 cm. The average age at the time of total epiphysiodesis was 12.35 ± 0.91 years (median 12.31 years) for girls and for boys 13.9 ± 1.28 years (median 13.87 years). This corresponds to bone age 12.54 ± 0.7 years (median 12.6 years) for girls and for boys 13.76 ± 1.16 years (median 13.65 years).

The values are diminished from the average original predicted limb discrepancy 2.87 ± 1.34 cm (min. 1.3 cm, max. 7.0 cm, median 2.5 cm).

Conclusion

The hemiepiphysiodeses or total epiphysiodesis (in frontal and/or sagittal plane) are the method of choice for correction of the angular deformities around the knee and in surgical treatment of limb length discrepancy. Anthropometry is a necessary tool for prediction of remaining growth of extremities, indication and timing of epiphysiodesis. The exact assessment of bone age, sexual maturity and anthropometric tibiofemoral angle evaluation are the main prerequisites for right timing of this surgical procedure.

Our contribution summarizes experience with epiphysiodesis by modified Macnicol methods, with growth of the lower extremity and timing of the surgery. As a new method of choice there is recommended epiphysiodesis using the Orthofix eight-Plate System (or Guided Growth Plate) which we started to use now. The figure-eight shaped device (2-hole plate and screws) about the size of a paper clip allows gradual correction of child's periarticular limb deformity and/or discrepancy of leg length. Extraperiosteal 2-hole plate and screws seems to be the appropriate method especially in the bone

dysplasias with severe growth retardation of the extremities where we are unable to perform reliable prediction of remaining bone growth.

References

1. ANDERSON M, GREEN W T, MESSNER M B. Growth and prediction of growth in the lower extremities. *J Bone Joint Sur.*, 45A, 1963, p. 1-3
2. BLOUNT W P, CLARKE G R. Control of bone growth by epiphyseal stapling: a preliminary report. *J Bone Joint Surg Am.*, 31, 1949, p. 464-478
3. BOERO S, MICHELLS M B, RIGALTI S. Use of the eight-Plate for angular correction of knee deformities due to idiopathic and pathologic physiis: initiating treatment according to etiology. *J of Child. Orth.*, 5, 2011, 3, p. 209-216
4. BURGHARDT R D, HERZENBERG J E. Temporary hemiepiphysiodesis with the eight-Plate for angular deformities: mid-term results. *J Orthop Sci.*, 15, 2010, p. 699-704
5. BURNEI G H, VLAD C, GAVRILIU S T, at all. Upper and Lower Limb Length Equalization: Diagnosis, Limb Lengthening and Curtailment, Epiphysiodesis. *Rom J. Intern. Med.*, 50, 2012, p. 43-59
6. CULIK J, MARIK I. Nomograms for definition of tibiofemoral angle. *Locomotor System*, 9, 2002, 3-4, p. 81-89
7. DIRBAKOVA S, PETRASOVA S, ZEMKOVA D, MARIK I. 2008. Noninvasive methods of tibiofemoral angle assessment in clinical practice. *Locomotor System*, 15, 2008, Suppl. 1-2, p. 130-134
8. GOLDMAN V, GREEN D W. Advances in growth plate modulation for lower extremity malalignment (knock knees and bow legs). *Current Opinion in Pediatrics*, 22, 2010, p. 47-53
9. GREULICH W W, et al. Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist. Stanford: Stanford University Press, 1959
10. KHOURY J G, TAVARES J O, MCCONNELL S at all. Results of screw epiphysiodesis for the treatment of limb length discrepancy and angular deformity. 27, 2007, 6, p. 623-8
11. MACNICOL M F, PATTINSON R. Epiphyseodesis in the Management of Leg Length Discrepancy. *Seminars in Orthopaedics (the Princess Margaret Rose Orthopaedic Hospital, Edinburgh)*, 7, 1992, 3, p. 201-206
12. MARIK I. Antropometrické metody využívané při objektivizaci proporcionality a nestejně délky končetin. MARIK I. Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty, *Locomotor System*, 7, 2000, 2-3, p. 81-215
13. MC CAMMON R W. Human growth and development. Springfield: Charles C. Thomas 1970
14. MOSELEY C F. A straight line graph for leg-length discrepancies. *J Bone and Joint Surg*, 70A, 1988, 4, p. 520-525
15. PETRASOVA S, ZEMKOVA D, MYSLIVEC R, MARIK I. *Continuous Evaluation of Epiphysiodesis Treatment of Angular Deformity around the knee*. *Pohybové ustrojí*, 18, Supplementum, 2011, p. 322-325
16. PHEMISTER D B. Operative arrestment of longitudinal growth of bones in the treatment of deformities. *J Bone Joint Surg. Am.*, 15, 1933, 1, p. 1-15
17. PRITCHETT J W. Practical Bone Growth. Seattle 1993
18. SABHARWAL S, ROZBRUCH R. What's New in Limb Lengthening and Deformity Correction. *J. Bone Joint Surg Am.*, 93, 2012, p. 2323-32
19. SHAPIRO F. Pediatric Orthopedic Deformities. Basic Science, Diagnosis, and Treatment. Boston: Academic Press, 2001

-
20. TANNER J M, HEALY M J, et al. Assessment of skeletal maturity and prediction of adult height (TW3 method). London: Saunders, 2001
 21. ZEMKOVA D, MYSLIVEC R, PETRASOVA, S, MARIK I. Controlled modelling of growth in the knee joint region for correction of shortenings and deformities of legs. Vth International Anthropological Congress of Ales Hrdlicka. Prague, 2009

ABSTRAKT

EVIDENCE BASED INTERMITTENT PNEUMATIC MASSAGE SYSTEM (EBIPMS) -METHOD

Romanowski Richard Alojzy mgr
Rehabilitation Praxis. Malmoe, Sweden

Introduction

The rehabilitation method using the EBIPMS (mean a computer based massage), using pressure cuffs with the uniform compression of muscle tissue during massage therapy of the arms and the legs. Interactively informs on screen the massage effect in form of the muscles relaxation degree.

Purpose of the research

Purpose of the research using the EBIPMS - method is to activate important signaling molecule nitric oxide (NO), which penetrates into and activates muscle causing relaxation of smooth muscle cells (Nobel Prize 1988). On this way NO induces synthesis of cyclic GMP, by activation of enzyme guanylyl cycles (GC) leading to relaxation of myosin (muscle protein) and

relaxation of the muscle in physiological way.

The group of patients, treatment and research using EBIPMS - method and results:

- a. The treatment of postoperative swelling of the hands and arms, during 3 days at the Department of Hand Surgery, reducing swelling in a physiological manner.
- b. The treatment of postoperative swelling legs after coronary bypass during 4 days at the Department of Heart Surgery, with good results.
- c. The treatment of S scoliosis, after 2 month massage of legs and arms the pain has stopped.
- d. The treatment of postoperative paralyzed patient in both legs during 5 years, after 3 weeks of massage return sensibility I both big toes and after 2 month patient can get up and go.
- e. The treatment of Carpal Syndrome, after 7 days massage of arm syndrome has been finish.
- f. The treatment of 5 year old boy with Congenital Muscle Dystrophy, after 3 months massage of legs, the boy started crawling on the floor. The video available for boy end for paralyzed.

Richard A Romanowski

tel +46/ 40 / 22 88 21(home)

mobil +46 / 707 / 63 40 13

richardromanowski@gmail.com

ABSTRAKT

COMPRESSION AND DECOMPRESSION BIOMECHANICS OF GRAVITATION LAW IN THE TREATMENT OF LOCOMOTION SYSTEM

Alexej Pedan MD

TRENČÍN, Soblahovská 17/4 Slovakia.

The author during his fourty year experience in myoskeletal medicine arrived to the method „Decompressive automobilization in autotraktion“. The method is based on the principle to create a therapeutic alleviation up to underpressure in order to ameliorate the alimentation of cartilages and discs by suction of the synovial liquid.

The activation of paravertebral and autochtonic muscles shall stimulate the proprioception from intervertebral segments. Pulling the muscles through the periost of vertebral bodies and pressure changes stimulate the physiological osteogenesis.

This biomechanics is recommended more frequently in the rehabilitation therapy particularly in chronic algic vertebral syndrome with current osteoporosis in senior population.

Improving the function of spine as a balance guarantee improves the senior space mobility and reduces the risk of falls and the fractures rate.

ABSTRAKT

NON-UNION IN CHILDREN

Professor Galal Zaki Said,

Assiut University Hospital, Assiut, Egypt

Traumatic non-union in children is rare. It may follow severe open fractures with bone loss, or surgical treatment of fractures due to inadequate fixation or infection. Established or potential non-union in a healthy child with no general or local pathology is usually treated by open reduction and internal fixation. Autogenous bone grafting might be needed if there is bony defect or if the non-union is atrophic. Ilizarov techniques are helpful in older children, especially if non-union is associated with shortening.

Non-union may follow chronic osteomyelitis with extensive sequestration of the diaphysis. Large bony defects, scarring and atrophic tapering bone ends are common findings in this type of non-union. Surgery includes freshening of bone ends, excision of the avascular scar tissue, strut bone grafting and K-wire and cast fixation, or plate fixation.

Congenital pseudarthrosis of the tibia is the hard core of non-union in children. In about 50% of cases there is associated neurofibromatosis. The currently adopted techniques in our department are: excision of the hamartomatous part of the tibia, correction of alignment, intramedullary roding and autogenous bone grafting. Surgery on the fibula is essential, excision of pseudarthrosis if present, or osteotomy if the fibula is intact, followed by K-wire fixation. Vascularised fibular graft is needed if there is a large defect of the tibia following excision. If there is shortening in addition, telescopic vascularized fibular graft is a successful solution.

Non-union of the tibia in osteogenesis imperfecta is always associated with severe curvature. Treatment consists of multiple osteotomies, through small incisions, with excision of bone segments to

correct the alignment, and intra medullary rodding.

ABSTRAKT

TIBIOTALOCALCANEAL FUSION WITH THE HINDFOOT ARTHRODESIS NAIL (HAN) – EARLY RESULTS IN 44 CASES

J. Pyrc¹⁾, A. Fuchs¹⁾, H. Zwipp¹⁾, S. Rammelt¹⁾

¹⁾ Department of Traumatology,

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
Dresden, Dresden, Germany

Introduction

Arthrodesis of the ankle and subtalar joint is a salvage option for severe hindfoot pathologies. The use of a retrograde nail allows stable tibiotalocalcaneal fusion even with poor bone quality.

Objectives

The Hindfoot Arthrodesis Nail (HAN, Synthes, Bettlach, CH) respects the physiological valgus position of the calcaneal axis in relation to the distal tibia and allows a stable fixation of the calcaneus in osteoporotic bone with screws and spiral blade as distal locking options. The lateral nail insertion into the calcaneus decreases the risk of injury to the medial plantar and lateral plantar nerves and vessels.

Methods

Between June 2007 and Dezember 2011 44 patients were treated with 46 corrective tibiotalocalcaneal (hindfoot) fusions. The mean age was 54 (32–83)

years. Indications for fusion were: severe posttraumatic arthritis (25) and degenerative arthritis (5) of both the ankle and subtalar joints, Charcot arthropathy (13), and loosening of a total ankle prosthesis (3) with talar bone defect. Malalignment of the ankle and hindfoot was present in all cases. All patients were followed clinically and radiographically after 6 and 12 months.

Results

14 patients (31%) developed postoperative complications. Non-unions were seen in 7 cases. There were three hardware failure, one deep hematoma, five wound dehiscence and one case of osteitis with the necessity of surgical revision. All cases went on to uneventful healing with one to three revisions. The HAN was exchanged to a tibial nail in one case of non-union. One year after surgery, 42 of 44 patients were able to walk without crutches in everyday life, 7 of them only in domesticity. 34 patients had no or only little pain (0–2 on a 0 to 10 Numeric Rating Scale NRS), 10 had moderate pain (NRS 3–7) during their daily activities. 39 patients (90%) described an improvement of their life situation compared to their preoperative condition.

Conclusion

Corrective tibiotalocalcaneal arthrodesis is a viable salvage option for patients with severe and otherwise intractable deformities due to severe posttraumatic and idiopathic arthritis and dysfunction of the ankle and subtalar joints. The short-term results of 44 patients treated with the HAN show a good functional outcome despite severe deformities and pathologies.

The medium and long-term results are subject to further studies.

Disclosure of Interest: None Declared

Keywords: Tibiotalocalcaneal Arthrodesis

ABSTRAKT

THORACOLUMBAR FRACTURES

Mohamed AlamEldin, Sohag university hospital, Sohag, Egypt

Key words: unstable fractures. cord injuries. Anterior corpectomy, ligamentotaxis

Background

The treatment of unstable fractures and fracture-dislocations of the thoracic and lumbar spine has long been controversial. Many authors, such as Guttmann and Bedbrook, advised nonoperative treatment. Later reports, such as those by Levine and Edwards; Bohlman; Bradford et al.; McAfee, Bohlman, and, Dubousset, have emphasized the advantages of open reduction and rigid internal fixation with posterior instrumentation.

Causes of thoracolumbar fractures are Motor vehicle accidents (45%), Falls (20%), Sports (15%), Acts of violence (15%), and Miscellaneous activities (5%).

Objective

To present our experience in management of thoracolumbar fractures.

Indications

The timing of surgery for spinal cord injuries is controversial., Most authors agree that in the presence of a progressive neurological deficit, emergency decompression is indicated. Some authors advocate delaying surgery for several days to allow resolution of cord edema, Compression fractures rarely require surgery. Surgery is indicated if PLC is disrupted Relative indications for surgery include:

- single level lumbar VB height loss >50 %
- single level thoracic VB height loss >30 %
- combined multi-level height loss >50 %
- relative segmental or combined kyphosis >30

Methods

Orthopedic surgery include:

- Anterior corpectomy
 - It is safe and most predictable form of decompression
- indirect decompression
 - Relies on annulus to reduce retro-pulsed fragment through ligamentotaxis

Technique

- Posterior
 - Indirect (distraction and ligamentotaxis)
 - Direct (transpedicle or posterolateral)
- Anterior
 - Following posterior decompression with Partial / complete corpectomy

Postoperative management

- Postoperative Rehabilitation is a must

Conclusions

- The treatment of thoracolumbar burst fractures must be individualized.
- Canal compromise from retropulsed bone fragments is not in itself an absolute indication for surgical decompression.

ABSTRAKT

PHOTODYNAMIC THERAPY OF FEMORAL HEAD ASEPTIC NECROSIS

M. DUDIN¹⁾, S. KURCHENKO¹⁾, A. SHASHKO¹⁾,
V. PECHERSKIY²⁾

¹⁾ Children's Rehabilitation Center of Orthopedics
and Traumatology „Ogonyok”, Saint Petersburg,
Russia

²⁾ Child's Orthopedics Center “Rodnik”, Perm,
Russia

Aseptic necrosis of the femoral head (Legg-Calvé-Perthes disease) is a form of osteochondritis of the hip joint and develops mainly in children aged 3–9 years, being one of the most common causes of their disability. Treatment of these patients require long-term (3–4 years) unloading of the affected joint, which does not exclude, however, the probability of resistant strains developing and its biomechanical violations. The purpose of this study was to investigate the possibility of affected joints restoration shortening with photodynamic therapy.

Photodynamic effect lies in the exciting action of a specific wavelength of light in the pre-entered and accumulated in the pathological tissue photosensitizer. As a result of this interaction is a photochemi-

cal reaction, accompanied by local generation of singlet oxygen and free radicals. Sufficient concentration of these substances leads to the destruction of abnormal cells. It is important to note that the photosensitizer selectively accumulates in tissues with high proliferative activity (tumors, foci of inflammation, etc.) In clinical practice, photodynamic therapy has long been successfully used to treat cancer. For the purpose of aseptic necrosis treatment this method was used by us for the first time.

The study group included children of both sexes in the II and III stages of the disease. Photosensitizer “Photoditazin®” (N-dimethylglucamine salt of Chlorine E6) in the form of 0.3% gel-penetrator was applied to the skin of the thigh in the projection of the femoral head and greater trochanter. After a 2-hour exposure these areas were irradiated by a laser with a wavelength of 661 ± 1 nm and a power of 2.0 W in continuous mode with a dose of 150 J/cm^2 for 10–15 minutes. The procedure was carried out 1–2 times at intervals for at least 2 months. In addition, all patients performed a complete unloading of the affected joints and underwent a combined treatment: electrophoresis of Calcium and Phosphorus (to the area of the affected joint) and Ascorbic acid (at the lumbar spine), magnetotherapy with constant magnetic field to the area of the affected joint, oral Calcium supplementation, exercises and massage.

At the moment we have applied this technique in more than 100 patients. As a result treatment time was reduced to 1.5–2 years by reducing the duration of necrosis and fragmentation stages and recovery process acceleration, that was confirmed by radiographic studies.

ORIGINAL PAPER BASED ON CASE REPORT

SILICATE-CALCIUM-PHOSPHATE CONTRIBUTES TO THE BONE CORTICALIS MODELLING/REMODELLING – BIOMECHANICAL ASPECTS AND CLINICAL RESULTS: A CASE REPORT

Mařík I¹⁾, Petrtýl M³⁾, Myslivec R^{1, 2)}, Maříková A^{1),}
Danešová J³⁾

¹⁾ Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus, Olšanská 7, Prague 3, 130 00, Czech Republic

²⁾ Czech Technical University, Faculty of Civil Engineering, Laboratory of Biomechanics and Biomaterial Engineering, Thakurova 7, Prague 6, 160 00, Czech Republic

³⁾ Orthopaedic-Traumatologic Department ON Příbram a.s., U nemocnice 84, Příbram, 261 01, Czech Republic

Key words: silicate-calcium-phosphate, Si-CAP, biomaterials, leg lengthening, healing

Introduction

It was proved that SILICATE-CALCIUM-PHOSPHATE (Si-CAP) contributes to the acceleration of bone modelling/remodeling in bone defects.

At present, bio-mechanically severe uneven leg length is usually indicated to step by step lengthening by Ilizarov's method. One stage lengthening of the femur is exceptionally indicated when the growth is finished because of risk to damage sciatic nerve. During growth, the epiphysiodesis of the longer leg is indicated by clinical anthropologist. There is long term very good experience with abbreviation osteotomies of the longer femur. But in our patient

with achondroplasia and short disproportional stature every surgical shortening of legs is undesirable. That is why we decided for one stage lengthening of the femur in our patient. The surgical procedure was carried out in 15 years and 4 months of age when growth was finished.

The aim of our presentation is to demonstrate and explain the fundamental conditions that accelerate the healing of cortical femoral defects during/after one stage 24 mm lengthening at a girl with achondroplasia. On the other hand there is explained a negative influence of lateral fixation plate on bone healing because of so-called shielding effect.

A brief case report

Achondroplasia in a Czech girl was diagnosed by clinical, anthropological and radiologic examination in the 1st year of age and later was confirmed by a molecular genetic method (the typical FGFR 3 receptor mutation was proved). She underwent step by step lengthening procedures of both legs and both humeri. Lengthening of both shanks on 83 mm was carried out in one stage at the age of 8 years by Ilizarov's rings. Lengthening of right femur on 110 mm at the age 9 years and the left femur on 85 mm at the age of 10 years were made. The lengthening had to be stopped due to malfunction of unilateral lengthening device (Wagner device, medium-length) that caused temporary lesion of bone remodelling – healing of bone regenerate lasted around one year. Lengthening of the right humerus on 70 mm and the left humerus on 65 mm was made in the age of 13 years and 14 years, respectively. In 15 years and 4 months one stage lengthening of the left femur was carried out. During surgery after

one stage "Z" lengthening of diaphysis, we applied the Si-CAP (Actifuse, i.e. novel synthetic, porous biomaterial) into lateral and medial cortical femoral defects. The shortening of the left femur was caused by a malfunction of unilateral lengthening device (Wagner device, medium-length) in the time of previous lengthening by Ilizarov method in the age of 10 years and consequent temporary lesion of bone remodelling.

On figures, there are depicted a phenotype and proportionality of a female proband, result of lengthening treat-

ment and equalization of leg length by one stage femoral lengthening.

Figure 1A shows the proportionality of the stature after lengthening of both legs in 13 years of age, note shortening (24 mm) of the left leg. **Figure 1B** documents the proportionality of the stature after lengthening of both humeri and the result of one stage lengthening of the left femur in the age of 15 years and 6 months. Note correction of the length of legs, the final height was 132,4 cm.



Fig. 1A



Fig. 1B

Figure 2 shows rigid plate fixation of diaphysis of the left femur, the lateral and medial cortical femoral defects (that arose after one stage “Z” lengthening) that are filled up with Si-CAP (Actifuse), i.e. novel synthetic, porous biomaterial with proved very good osteointegration.

Figures 3A, B. X-rays of the left femur (in AP and lateral projections) 2 months after surgery proved incipient healing of osteotomy and remodelling of applied Si-CAP (Actifuse).

Figures 4A, B. X-rays of the left femur (in AP and lateral projections) 10 months after surgery showed healing of osteotomy and progressive remodelling of Si-CAP, some granules were still recognizable especially in the proximal lateral defect of corticalis (undesirable shielding effect of the rigid plate). Restoration of the medulla canal is not finished, yet.

The step by step treatment was monitored by repeatable anthropological meas-

urement. The comprehensive treatment led to an increase of predicted adult height only by 8.4 cm. Description of this case shows the most common barriers and complications, which usually accompany the lengthening operations. Observed growth retardation was presumably caused by stress of the patient during lengthening procedures and because of growth hormone (GH) therapy that was indicated by endocrinologist with the aim to stimulate bone remodelling during and after lengthening. GH therapy lead to premature growth plates closing.

The global thickening of the bone tissue (considering the integral, overall view of the tissue) includes the sequence (chain) of biomechanical-chemical processes (i.e. biochemical reactions and steady states) whose result is the *increase of density in the bone tissue* (in its examined element). A typical feature of *the process of bone tissue thickening* (in its volume

Fig. 2





element) is that the weight unit of this tissue (e.g. 1 g or 1 mg) occupies less volume than at the beginning of the thickening process. This means that **the bone tissue has grown, i.e. its density has increased, and thus the resultant volume change of the bone tissue is less than zero**. The speeds of biochemical reactions are influenced not only by chemical and genetic effects, but also by **mechanical (biomechanical) effects**. Generally, speed/rate speed k_j (of the j^{th} biochemical reaction, $j = 1, 3, 4, 5$) is the function both of volume changes η_j of the **examined reactant components** of the tissue molecular mixtures and of stress changes $\Delta p = p - p_e$, where p_e is the stress in the bone tissue element in the steady state. For the speed of the j^{th} biochemical reaction ($j = 1, 3, 4, 5$) of the remodelled bone tissue, the exponential equation applies:

$$k_j = A_j e^{-\eta_j} \Delta p, \text{ where}$$

Δp are stress changes in the bone tissue element which take place *under the influence of primary mechanical effects* (changes of stress/strain tensors, e.g. while walking);

η_j are volume changes of the examined reactant components in the bone tissue element that arose as a consequence of:

- a) the effect of **chemical substances (that are primarily initiated by mechanical effects)**, and that cause volume changes η_{jm} of the examined reactant components (e.g. by the shear flow of the extracellular liquid in the lacunae of osteocytes);
- b) the effect of **chemical substances transformed in cells at a „switched-off“ genome mechanism** which pri-

marily (secondarily) cause volume changes η_{jch} of the examined reactant components;

- c) the effect of **chemical substances (developed in cooperation with a genome mechanism)** which cause volume changes η_{jch} of the examined reactant components; A_j is a coefficient dependent on the value of the equilibrium state of the tissue.

Results

Principles of thickening in the bone tissue

1) **The speed/speed rate of thickening in the tissue in the j^{th} biochemical reaction (for $j = 1, 3, 4, 5$) initiated by volume change $\eta_{jch} < 0$, influenced by primary chemical effects, or $\eta_{jm} < 0$, influenced by primary mechanical effects is the exponential function of stress changes $\Delta p = p - p_e$ in the examined bone tissue element.**

2) **Thickening in the bone tissue will be retarded** (reduced) when the stress (load) $\Delta p < 0$ declines, both in the initiation of the thickening by volume changes η_{jch} (influenced by primary chemical effects), and in the initiation of the thickening by volume changes η_{jm} influenced by primary mechanical effects.

3) **When the stress (load) $\Delta p > 0$, i.e. $p > p_e$ increases, the thickening process in the bone will be accelerated**, both in the initiation of the thickening by volume changes η_{jch} influenced by primary chemical effects, and in the initiation of the thickening by volume changes η_{jm} influenced by primary mechanical effects.

1st theorem about the retardation of bone thickening

Provided that the changes of mechanical stress in the tissue are negative ($\Delta p < 0$, i.e. $p < p_e$), **thickening in the tissue is retarded**.

2nd theorem about the acceleration of bone thickening

Provided that the changes of mechanical stress in the tissue are positive ($\Delta p > 0$, i.e. $p > p_e$), **thickening in the tissue is accelerated**.

1. The tissue between the bone fragments had **higher density in the medial wall** (in the left femur) while in the lateral wall the bone density was clearly low one.
2. Normal negative stresses were redistributed into the splint. **Stress changes in the medial wall were higher than in the lateral wall.**
3. Redistributions of the stresses (during the healing), the rate of healing and the bone quality are influenced directly by bending rigidity of splints. The biomechanical effects in the system „splint-diaphysis“ regulate both the quality and the rate of ossification.

Conclusions

One stage lengthening of the femur on 2.0–2.5 cm is method of choice for equalization of the leg length in patients with achondroplasia and other short stature patients with congenital or acquired uneven length of the legs. In these cases surgical shortening of legs is undesirable.

The main advantage of Si-CAP (Actifuse) application against spongioplasty is preservation of iliac bone, prevention of bleeding from another wound and shortening of the surgery, etc.

The X-rays 10 months after surgery proved healing of osteotomy and progressive remodelling of Si-CAP in cortical gaps even under the rigid plate.

On the basis of biomechanical relations, remodelling of medial and lateral femoral corticalis (10 months after one stage lengthening) under a rigid lateral plate shielding was explained.

ABSTRAKT

THE FOOT IN CHILDREN IN KINDERGARTEN AND SCHOOL AGE – RISKS, DEFORMATION, HOW TO TREAT, HOW TO PREVENT? PROPER SHOES. KNOWLEDGE FOR PEDIATRICIANS AND ORTHOPEDISTS

Karski J., Kędzierski Z., Karski T., Karska K.

Introduction

A very common problem that parents provide Orthopedic Outpatients Clinics are their children's foot deformities. They may be congenital - the residual equinus-varus deformity (recent and residual club foot), forefoot congenital adduction but usually flat and valgus foot are - mostly connecting with laxity. These deformations are typically for children with MBD (*minimal brain dysfunction*) and ADHD. Parents of all respondents are asking - what shoes best for their children?

Material

Study was based on the material 250 preschool (kindergarten) children and children of the first (1 to 3) classes of primary schools reporting to the Military Hospital Outpatient Clinic and to the Outpatient Clinic of Orthopaedics and Rehabilitation Department Medical University in Lublin, and to "own" Praxis.

Types of foot deformities

Two types of deformation was distinguish. These were: valgus deformity of the foot and flat foot deformity often connection with flat foot. The most common cause were the mild dysfunction of neuro-muscular (MBD) system, leading to a shortening of m. triceps surae and Achilles tendon contracture (QST / quick stress test positive). Less frequently occurred at the same time shortening (contracture) of pronators muscles. In all children we saw signs of laxity too (according to Wynne Davies scale).

Kinezytherapy and supplies footwear in treatment

In all treated children we have used / advice crutching's maneuvers for the m triceps surae and Achilles tendon, with additionally thermo - therapy, supination inserts for shoe for walking. Early stretching treatment give good results, but the therapy should be prorogated so long time, as child growths up. For every child we plan appropriate footwear. In older children we have performed operations by Grice - Green. Yearly (1970–2012) in our Orthopaedic Pediatric Department we carry out such operations from 10 to 15 cases.

Discussion and Conclusions

1. There is important to protect the fetus and newborn against neuro-muscular dysfunctions (from MBD)
2. Important is also relevant nursing of infants, babies and young children to minimize the possible occurrence of MBD and hip dysplasia.
3. Important is early treatment - stretching exercises for hips (nursing), knees (exercises) and feet (exercises) and use an appropriate physiological footwear.
4. The use of souls are additional (up to 10% treatment effect). Important characteristics of a shoe while others such as the type of foot, which made shoes, the shape of litter, corpulence, materials and method of implementation of the soles
5. In children, this group should be aware of the need to monitor the knees axis (valgus, hyperextension) and hip situation (Perthes' disease risk [!])

References by the authors

es, hallux valgus, flexions deformations of toes and pain. In all such cases pathological "flexions test of toes" are observed (described in Polish Journal in 1971 and in German Journal in 1985). Restricted flexion of toes is the cause of pain, problems in walking and the Köhler II disease. The types of shoes used in the years preceding doctor's examination are decisive for all feet deformities and walking problems.

Material and description of flexions test of toes

Material presented comes from the years 1970-2011 (N) 569 patients. It refers mostly to women aged from 20 to 80. The following problems were observed: hallices valgi, pedes plani, or pedes plano - valgi, valgus of tarsus (hide foot), flexions contracture of toes. In all these cases we observe pathological flexions test of toes.

Practical information for the flexions test of toes

Patient is lying on the back, or sitting on the chair. Foot is maximally extended dorsally. In such position the passive and active range of flexion of hallux and all toes can be proved.

Flexion from 60-90 degree - is normal for children, flexion - 50-30 - in normal for adults, flexion 20 - 0 degree - is pathological, flexion 0 - (-) 10 or (-) 20 degrees is a big pathology.

Method for physiotherapy or surgery

The suitable method of treatment is recommended in all kinds of foot deformity and foot insufficiency. All patients we

ABSTRAKT

FLEXIONS TEST OF TOES – IN DIAGNOSTIC OF FOOT INSUFFICIENCY AND DEFORMATIONS, AS WELL AS INFORMATION ABOUT PROGRESS OF THERAPY

Jacek Karski, Tomasz Karski, Zbigniew Kędzierski,
Klaudia Karska

Introduction

Deformities of forefoot occur mostly in women. There are: pes planus transvers-

advised to perform numerous flexion exercises daily. The following operative treatments are performed: for the valgus deformity of foot - the Grice - Green operation or Grice - Greena - Sotirov operation, for the talo - naviculare arthrodesis - the Sotirov, and the Steindler method or other in the cases of the correction of axis of halluces, resection of metatarsal bones heads, transposition of tendons. Kinezytheray is useful for all non - operative cases and in all operative cases as the post - operative treatment.

Results and conclusions

1. Flexions test of toes is a simple method to recognize the functional situation of the foot. This examination should be used by all orthopedic surgeons as well in people designing shoes for the shoe industry. This examination is very important in the screenings of feet in children in every kindergarten.
2. Kinezytherapy of foot is the best method for every patient. Additionally, the wooden shoes for adults and youth are advised as prophylactic measures.

Literature by authors

ABSTRAKT

PRESENT LIFESTYLE, CHANGES OF MOTOR ABILITIES AND BODY COMPOSITION DURING GROWTH

J. Pařízková

Obesity Management Centre, Institute of Endocrinology, Prague, 1, Národní 8, 11694 Czech Republic
jparizkova@endo.cz
jana.parizkova@iex.cz

Key words: secular changes – motor abilities – adiposity – children

Recent changes of lifestyle including inadequate nutrition, and reduced physical activity and work load have had a significant impact on somatic development – especially body adiposity along with functional capacity and also motor abilities of the growing organism. Relationship between energy intake and output due to reduced physical activity has contributed to the increase of depot fat, and reduced also the development of skill, endurance, muscle strength and others. These changes have contributed to an increasing prevalence of overweight and obesity, which concerned also children and adolescents. Comparison of the level of adiposity, aerobic power, muscle strength and skill revealed significant negative changes since the middle of the last century up to the recent years. International comparisons included school children and adolescents; measurements repeated during past decades demonstrated also similar changes in Czech children of preschool age. Skinfold thickness (triceps, subscapular, suprailiac) and motor tests (broad jump, ball throw, 20m run) were evaluated. Significant increase of adiposity and worsening of the results of motor tests – especially broad jump and ball throw were revealed in the prevailing majority of subjects; performance in 20m run did not change. Gender differences, i.e. greater adiposity and reduced motor performance was found already in preschool girls. Lifestyle obviously has already been negatively influencing children in pre-school age; however, spontaneous active children and/or those who participated in special physical education classes have always shown a higher level of motor devel-

opment, more favourable body composition (reduced fatness), higher HDL serum level, trend for better results of modified step test, better body posture, and others. Results confirm the necessity to prevent negative development of physical fitness along with overweight and obesity by an adequate physical activity regime - as most physiological factor - starting at early age.

ABSTRAKT

HUMAN BIPEDAL LOCOMOTION. IS IT COMPATIBLE WITH THE THEORY OF THE SURVIVAL OF THE FITTEST

Zemkova Daniela, Hudakova O, Marik Ivo
Dept. of Paediatrics; University Hospital Motol;
Charles University
Ambulant Centre for defects of Locomotor
apparatus, Prague, Czech Republic

Orthopaedic surgeons all over the world care for many patients with prolapse of vertebral discs, spondyloarthritis, spondylolisthesis, osteoporotic compressive vertebral fractures, scoliosis, coxarthrosis, etc. every day. All these medical problems are consequences of human bipedal locomotion and longevity. The aim of this contribution is to acquaint the orthopaedic surgeons, specialists in biomechanics with some new findings concerning beginning of human bipedal locomotion. Forty years ago it was supposed that the human line separated from apes 14 millions years ago. Molecular genetics has brought dramatically different view of human evolution. The split between chimpanzee and man occurred 5-7 million years ago. Undisputable evidence of bipedal locomotion comes from the period about

3.5 million years ago (*Australopithecus afarensis* "Lucy" from Hadar, footprints from Laetoli). Some new findings were discovered during last decade. The dating of some excavations is similar to the time of supposed separation between man and chimpanzee: *Sahelanthropus tchadensis* 6-7 million years ago (M. Brunet et al.), *Orrorin tugenensis* 6 million years ago (M. Pickford, B.Senut). All discoverers are convinced about their bipedal locomotion. We need more findings to confirm this opinion. It seems that ancestors of humans and apes climbing up the trees used more often erect posture and bipedal locomotion on the ground than it was thought previously. Bipedal locomotion may have been an adaptation to living in mixed woodland and grassland environment. Early hominins were bipedal but they might still have been efficient tree climbers (*Ardipithecus ramidus*). Over many generations, early hominid legs became longer and much stronger than their arms. Undesirable consequences of bipedal locomotion which are familiar to physicians are documented in archeological findings. Nevertheless, they occur mostly in postreproductive age and do not affect the reproductive success of our ancestors.

References

1. Tobias P.V. The evolution of man's upright posture. En essay in orthopaedic anthropology. Locomotor System, 10, 2003, No. 1-2, p. 7-28.
2. Tobias P. V. The upright head in hominid evolution. Some new thoughts in orthopaedic anthropology. Locomotor System, 10, 2003, No. 3-4, p. 129-148.



Ortopedická protetika Praha s.r.o.

Výrobce individuálních
ortopedicko-protetických pomůcek

zajišťuje:

- Lékařské vyšetření pacienta a předpis pomůcky
- Zhotovení všech individuálních ortopedických pomůcek (protézy HK a DK, končetinové a trupové ortézy, měkké bandáže, ortopedickou obuv, ortopedické vložky apod.)

provozní doba:

po 7.30-17.00; út-čt 7.30-16.00; pá 7.30-15.00

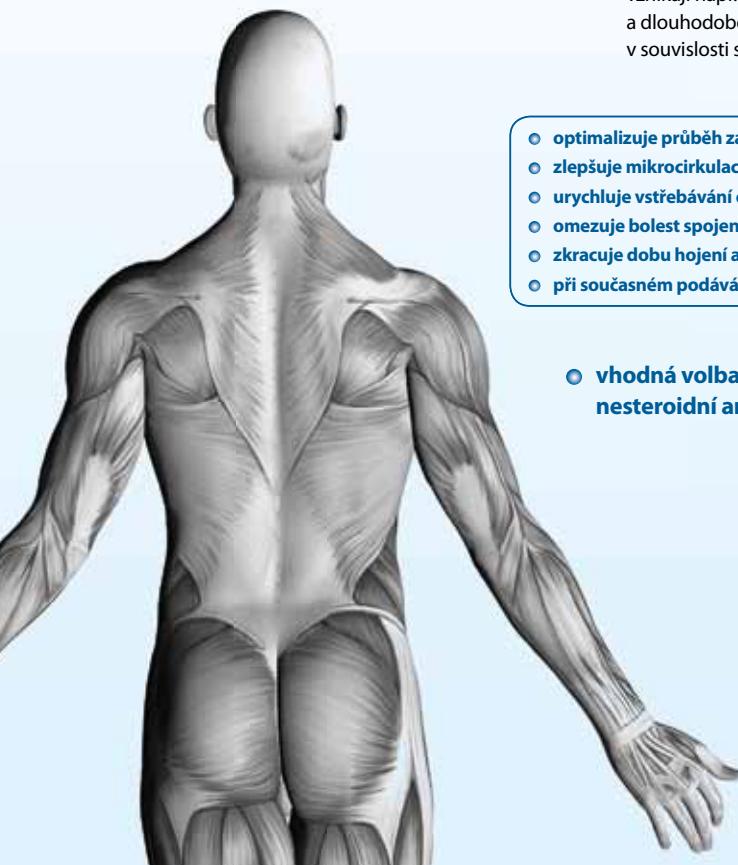
Ortopedická Protetika Praha s.r.o., Kloknerova 1/1245, 148 00 Praha 4
tel.: 272 932 241-6, l. 131, tel./fax: 272 937 386

e-mail: ortopedickaprotetika.praha@seznam.cz, www.protetikapraha.cz
Metro C stanice Chodov, dále autobus č. 136 stanice Dědina - budova MEDICENTRUM

Partner všech zdravotních pojišťoven v ČR

Wobenzym®

proti zánětům, otokům a poruchám imunity



- **kombinovaný enzymový preparát s rutinem**
- **účinný při léčbě onemocnění měkkých tkání pohybového aparátu:**

- tendinitidy, tendovaginitidy, epikondylitidy, entezopatie, periartritidy
- poškození pohybového aparátu, která vznikají např. při jednostranném nadměrném a dlouhodobém přetěžování pohybového aparátu v souvislosti se zaměstnáním nebo sportem

- optimalizuje průběh zánětlivého procesu
- zlepšuje mikrocirkulaci a žilní i lymfatickou drenáž tkání
- urychluje vstřebávání otoků
- omezuje bolest spojenou se zánětem a otokem
- zkracuje dobu hojení a pracovní neschopnosti
- při současném podávání s antibiotiky zlepšuje jejich efekt

- **vhodná volba pro ty, kteří nemohou užívat nesteroidní analgetika**



www.wobenzym.cz



www.mucos.cz

Zkrácená informace o přípravku:

S: Pancreatinum 300 Protease Ph. Eur.-j., trypsinum 360 F.I.P.-j., chymotrypsinum 300 F.I.P.-j., bromelaina 225 F.I.P.-j., papainum 90 F.I.P.-j., amylasum 50 F.I.P.-j., lipasum 34 F.I.P.-j., rutosidum trihydricum 50 mg; celková proteolitická aktivita: 570 F.I.P.-j., celková amylolytická aktivita: 4030 F.I.P.-j., celková lipolytická aktivita: 4525 F.I.P.-j. v 1 enterosolventní tabletě. I.S.: Jiná léčiva pro poruchy muskuloskeletálního systému, enzymy I.: Jako alternativa k dosud užívaným postupům – pouzdrozové otoky, lymfedém, fi brocytická mastopatie. Jako podpůrná léčba – některé pooperativní stav v chirurgii, záněty povrchových žil, potrombotický syndrom, revmatoidní artritida, revmatismus měkkých tkání, artróza, mnohocetná mozkomíni skleróza, chronické a recidivující záněty (v oblasti ORL, horních cest dýchacích, močového a pohlavního ústrojí, trávící trubice, kůže aj.), jako podpůrná léčba při podávání antibiotik. KI: Přecitlivost na složky přípravku, podlzecké poruchy krevní srážlivosti. Před operacemi vztí v úvahu fi brinolitický účinek přípravku, podávání v téhotenství zvážit. NU: Ojedinělé změny konzistence, barvy a západu stolice. Při užívání výšších jednotlivých dávek se mohou objevit pocity plnosti, nadýmání, výjimečně nevolnost. D: Léčba se zahajuje dávkou 3x5 až 3x10 tbl. denně. S ustupem chorobných projevů se dávkování postupně snižuje až na udíržovací dávku 3x3 tbl. denně. Při infekčních zánětech nenahrazuje léčbu antibiotiky, ale zvyšuje jejich účinek. Volně prodejný lék. Bez úhrady VZP. Datum poslední revize SPC: 30. 12. 2010.

Úplné informace o léku jsou k dispozici v Souhrnu údajů o přípravku a na adresu: MUCOS Pharma CZ, s. r. o., Uhříněveská 448, 252 43 Průhonice, tel.: +420 267 750 003, fax: +420 267 751 148, e-mail: mucos@mucos.cz