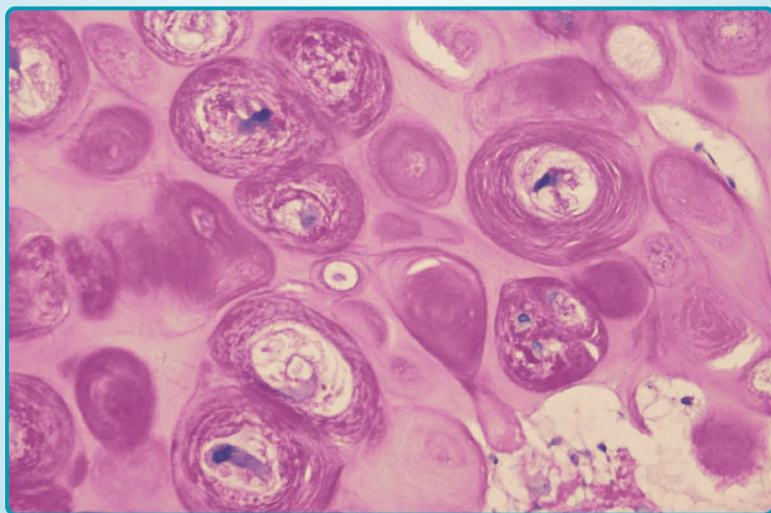


Pohybové ústrojí

Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii



Vydává

Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně z.s.
Ortopedicko-protetická společnost ČLS J. E. Purkyně z.s.
Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, s.r.o.

ročník 32 / 2025 číslo 1

EMBASE / Excerpta Medica | Bibliographia medica Českoslovac

ISSN 2336-4777

BIOAKTIVNÍ KOLAGENNÍ PEPTIDY REGENERUJÍ

Kolagen je nezbytný pro pohyblivost kloubů, stabilitu kostí, odolnost a pevnost vazů a šlach a také pro zdravé svaly a hojně se vyskytuje i v cévách, meziobratlových ploténkách, hematoencefalické bariéře a rohovce, dentinu a střevní stěně – kolagen je životně důležitá složka celého těla.

KOLAGENNÍ
PEPTIDY

v denní dávce
3000 - 10000 mg jsou
jedinou formou kolagenu
s vědecky prokázanou
biologickou aktivitou
stimulující buňky chrupavek,
kostí a pojivových
tkání.

Kolagenní peptidy zvyšují syntézu kloubního kolagenu a proteoglykanů

Nejen sportovci jsou ve zvýšené míře náchylní ke kloubním problémům a léčba se u nich nijak neliší od jejího zvládání u běžné populace. Hlavním cílem je minimalizovat bolestivost a zlepšit funkčnost kloubů. Klinická studie provedená v Penn State University testovala účinek kolagenních peptidů na studenty sportovních škol, kteří trpěli kloubními problémy v důsledku mechanické zátěže. V porovnání s kontrolní skupinou došlo u studentů, kteří užívali kolagenní peptidy, k **výraznému snížení kloubních potíží a také ke zlepšení pohyblivosti**. Tyto pozitivní účinky byly patrné zejména u účastníků s problémy kolenních kloubů pocházejících z mechanické zátěže. (Clark K., Sebastianelli W., Flechsenhar K., Aukermann D., Meza F., Millard R., Deitch J., Sherbondy P., Affiliations A., 24-Week study on the use of collagen hydrolysate as a dietary supplement in athletes with activity-related joint pain, Curr Med Res Opin, 2008 May;24(5):1485-96)

Významný je i vliv kolagenních peptidů na hustotu kostí, zejména u osob s osteoporózou či osteopenií, potvrzeno už v roce 2010 pilotní studií s doplňkem stravy Calcidrink®.

V této studii se řešil „Vliv suplementace kolagenními peptidy, vápníkem a vitamínem D, resp. Calcidrinkem® na úbytek kostní hmoty a remodelaci kostí u postmenopauzálních žen s osteopenií“ (Ortopedie 2010, Gabriela Šimková, Revmatologická ambulance 1. PP Kladno). Výsledky byly velmi nadějně. U žádné pacientky se nevyskytly během sledovaného období jednoho roku žádné nové nízkozátěžové zlomeniny. Cílem bylo prokázat účinek pravidelného užívání přípravku Calcidrink (vitamin D, kalcium a kolagenní peptidy) na snížení úbytku kostní hmoty u postmenopauzálních žen s osteopenií. Výsledky studie tento efekt potvrdily.

Doplňky stravy Geladrink® a Calcidrink® s vysokým obsahem ověřených kolagenních peptidů Gelita®

Kolagenní peptidy Gelita® jsou obsaženy ve fyziologicky účinné dávce v originálních produktech české firmy Orling, s využitím všech nových poznatků ohledně jejich působení. Prof. MUDr. Milan Adam, DrSc. byl první, kdo objevil obrovský potenciál kolagenních peptidů a v průběhu let jej další vědci a lékaři opakovaně prokázali a ještě rozšířili oblast použití, pro které jsou kolagenní peptidy vhodné.



Prof. MUDr. Milan Adam, DrSc. Dr.h.c.
český revmatolog, zakladatel kloubní výživy Geladrink®



GELADRINK® a CALCIDRINK®
- PRO LEPŠÍ KVALITU ŽIVOTA



Více informací na WWW.ORLING.CZ



ottobock.

Louisa, 27, roztroušená skleróza

S Exopulse Mollii Suit už zase tančím.

60 minut terapie každý druhý den může zásadně uvolit spastické a napjaté svaly, aktivovat svaly ochablé a zmírnit chronickou bolest. A to nejen u Louisy s roztroušenou sklerózou, ale i dalších lidí trpících obdobnými problémy po cévní mozkové příhodě, při dětské mozkové obrně a jiných neurologických onemocněních.

Ottobock. The human empowerment company.

Louisa ve videu:



#WeEmpowerPeople
www.ottobock.cz

Výrobek je zdravotnickým prostředkem, určeným výhradně k slaboproudé transkutánní neurostimulaci celého těla. Přečtěte si pečlivě návod k použití.

 **EXOPULSE™**

POHYBOVÉ ÚSTROJÍ

ročník 32, 2025, číslo 1 | datum vydání: 28. 02. 2026

REDAKČNÍ RADA

VEDOUCÍ REDAKTOR: prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.
ZÁSTUPCI VEDOUCÍHO REDAKTORA: prof. Ing. Miroslav Petrtyl, DrSc.
RNDr. Martin Braun, Ph.D.
VĚDECKÝ SEKRETÁŘ: doc. MUDr. Štěpán Kutílek, CSc.
ODPOVĚDNÝ REDAKTOR: Ing. Pavel Lorenc, MBA

Ing. Pavel Černý, Ph.D.	MUDr. Veronika Krulišová, Ph.D.	doc. RNDr. Petr Sedlak, Ph.D.
MUDr. Jiří Funda	prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.	prof. MUDr. Václav Smrčka, CSc.
Ing. Hana Hulejová	prof. Ing. František Maršík, DrSc.	prof. PhDr. Jiří Straus, DrSc.
prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc.	doc. RNDr. Ivan Mazura, CSc.	doc. MUDr. Ivan Vařeka, CSc.
doc. MUDr. Petr Korbelař, CSc.	MUDr. Radek Myslivec	MUDr. Jan Všetická
MUDr. Josef Kraus, CSc.	MUDr. Pavel Novosad	RNDr. Daniela Zemková, CSc.
MUDr. Petr Krawczyk, Ph.D.	PhDr. Iveta Pallová, Ph.D.	
prof. MUDr. Martin Krbec, CSc.	prof. MUDr. Ctibor Povýšil, DrSc.	

MEZINÁRODNÍ REDAKČNÍ RADA

Professor Dr. Ing. Romuald Bedzinski, Wroclaw, Poland	Assist. Professor Jacek Karski, MD, PhD, Lublin, Poland
Assoc. Professor Michael Bellemore, F.R.A.C.S., Sydney, Australia	Professor Tomasz Karski, MD, PhD, Lublin, Poland
Professor Mikhail Dudin, MD, PhD, DSc., St. Petersburg, Russia	Professor Milan Kokavec, MD, PhD, Bratislava, Slovakia
Radwan Hilmi, MD, Lyon, France	Piet van Loon, MD, Hengelo, The Netherlands

Pohybové ústrojí. Pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii.

ISSN 2336-4777 (od roku 2013 pouze on-line verze)

Vydává Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně z.s.

& Ortopedicko-protetická společnost ČLS J. E. Purkyně z.s.

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

Excerptováno v Excerpta Medica a Bibliographia medica Českoslovasca.

Návrh a grafická úprava obálky Ing. Pavel Lorenc, MBA.

Časopis je na Seznamu recenzovaných neimpaktovaných periodik vydávaných v České republice. Dvě čísla časopisu vycházejí v elektronické verzi jako ročník s průběžným vydáváním příspěvků po recenzi.

Při příležitosti sympozií je dvakrát ročně vydáváno supplementum.

Pro současné odběratele časopisu PÚ a další zájemce doporučujeme přihlásit se na <http://www.pojivo.cz/en/newsletter/>, zadat jméno a e-mailovou adresu, na kterou bude časopis poslán.

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

Rukopisy zasílejte na adresu *profesor MUDr. Ivo Mařík, CSc., Olšanská 7, 130 00 Praha 3, (ambul_centrum@volny.cz)* ve formátu doc. 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, Society for Prosthetics and Orthotics, Czech Medical Association of J. E. Purkyně, Prague, Czech Republic and Centre for Defects of Locomotor Apparatus Prague, Czech Republic.

Call for papers

Support this journal by sending in your best and most interesting papers. The issue of the journal is published during whole year after proof acceptance of the reviewers. In occasion of the symposia (twice a year) is published the supplement.

Chief Editor: Ivo Mařík
Associate Editors: Miroslav Petrtyl, Martin Braun
Scientific Secretary: Štěpán Kutílek
Responsible Editor: Pavel Lorenc

Editorial board

Romuald Bedzinski	Hana Hulejová	Josef Kraus	František Maršík	Petr Sedlak
Michael Bellemore	Josef Hyánek	Petr Krawczyk	Ivan Mazura	Václav Smrčka
Pavel Černý	Jacek Karski	Martin Krbec	Radek Myslivec	Jiří Straus
Mikhail Dudin	Tomasz Karski	Veronika Krulišová	Pavel Novosad	Ivan Vařeka
Jiří Funda	Milan Kokavec	Piet van Loon	Iveta Pallová	Jan Všeticka
Radwan Hilmi	Petr Korbelař	Milan Macek	Ctibor Povýšil	Daniela Zemková

Submitted papers: Locomotor System will review for publication manuscripts engaged in diagnostics and interdisciplinary treatment of genetic and metabolic skeletal disorders, limb anomalies, secondary osteoporosis, osteo/spondyloarthritis and another disorders that negatively influence development and quality of locomotor apparatus during human life. Both papers on progress in research of connective tissue diagnostics, medical and surgical therapy of multiple congenital abnormalities of skeleton mainly in the fields of paediatric orthopaedic surgery and plastic surgery, orthotics and prosthetics treatment, and papers dealing with biomechanics, clinical anthropology and paleopathology are appreciated.

The journal has an interdisciplinary character which gives possibilities for complex approach to the problems 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 <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroji/> since 1997 (free of charge). Since 2013 only electronic edition of the journal is available. That is why we recommend to all subscribers and those interested apply at <http://www.pojivo.cz/en/newsletter>, enter personal data, titles and e-mail address where the journal will be mailed.

Abstracts of presented papers are excerpted in EMBASE/Excerpta Medica (from the year 1994) and in the Bibliographia medica Čechoslovaca (from the year 2010). We prefer the manuscripts to be prepared according to Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals (Vancouver Declaration, Brit med J 1988; 296, p. 401–405).

Věnování časopisu PÚ, 32, 2025

32. ročník časopisu Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii (PÚ), 32, 2025 je věnován jubilantovi, kterému byla udělena předsednictvem České lékařské společnosti (ČLS) J.E. Purkyně **Zlatá pamětní medaile ČLS J.E. Purkyně**

Prof. MUDr. Ivo Maříkovi, CSc. (75 let)

&

jubilantům, kterým byl udělen

Diplom Čestné členství v Ortopedicko-protetické společnosti ČLS JEP

MUDr. Jiřímu Vosátkovi (75 let)

MUDr. Václavovi Roubíčkovi (70 let)

MUDr. Martinovi Jeřábkoví (65 let)

Odborné životopisy jmenovaných jubilantů byly publikovány v **Suplementu 1 časopisu Pohybové ústrojí 32, 2025**, které bylo vydáno při příležitosti symposia **30. Kubátovy dny**.

Suplementum 1 s *abstrakty příspěvků, video záznamy přednášek a laudacemi oceněných jubilantů* jsou dostupné na webových stránkách symposium organizujících společností:
www.ortoprotetika.cz a www.pojivo.cz.

Dedication of the journal PÚ, 32, 2025

The 32nd volume of the journal *Locomotor System – Advances in Research, Diagnosis, and Therapy* (PÚ), 32, 2025 is dedicated to a distinguished figure who was awarded the J. E. Purkyně **Gold Commemorative Medal by the Presidium of the Czech Medical Association (CMA) J.E. Purkyně**

Professor Ivo Mařík, MD, PhD (75 years old)

&

the honorees who were awarded the
**Diploma of Honorary Membership in the Orthopedic
and Prosthetic Society of the CMA J.E. Purkyně**

Jiří Vosátka, MD (75 years old),

Václav Roubíček, MD (70 years old)

Martin Jeřábek, MD (65 years old)

The professional biographies of the named jubilarians were published in **Supplement 1 of the journal *Locomotor System* 32, 2025**, which was published on the occasion of the **30th Kubát Days**.

Supplement 1, containing *abstracts of the presentations, video recordings of the lectures, and laudatory speeches for the honorees*, is available on the websites of the organizing societies at **www.ortoprotetika.cz** and **www.pojivo.cz**.

**POHYBOVÉ ÚSTROJÍ –
POKROKY VE VÝZKUMU, DIAGNOSTICE A TERAPII, 32, 2025, č. 1**

Datum vydání: 28. 05. 2026

OBSAH

SLOVO ČTENÁŘŮM – EDITORIAL 12

OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ A POPIS

POVÝŠIL ĽUBOR
Chondrosarkom s terčovými chondrocyty 18

DOPIS EDITOROVI

KRAWCZYK PETR
Preskripce ortopedicko-protetických pomůcek na zakázku 20

PŘEHLEDOVÉ PRÁCE

KRAUS JOSEF, KRULISOVÁ VERONIKA, ZEMKOVÁ DANIELA, HUDÁKOVÁ OLGA, MAŘÍK IVO
Neurologické nálezy u osteogenesis imperfecta 32

KASUISTIKA A PŘEHLEDVOÝ REFERÁT

ZEMKOVÁ DANIELA, MAŘÍK IVO, KRULISOVÁ VERONIKA, HUDÁKOVÁ OLGA
50 let s osteogenesis imperfecta – životní příběh ženy s těžkou formou onemocnění:
kazuistika a přehled poznatků 54

KAZUISTIKA

MAŘÍK IVO, MYSLIVEC RADEK, MAŘÍKOVÁ ALENA

Může dlouhodobé nošení zlatého snubního prstenu ovlivnit revmatoidní zánět – polyartritidu prstů ruky?	85
---	----

ZPRÁVY

Informace o Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP	99
--	----

Příhláška řádného člena Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP	100
--	-----

Příhláška řádného člena Ortopedicko-protetické společnosti ČLS JEP	100
--	-----

SMĚRNICE AUTORŮM	103
------------------------	-----

**LOCOMOTOR SYSTEM –
ADVANCES IN RESEARCH, DIAGNOSIS AND THERAPY, 31, 2024, No. 2**

Date of issue: 28. 05. 2026

CONTENT

A WORD TO READERS – EDITORIAL 15

TITLE PICTURE AND DESCRIPTION

POVÝŠIL CTIBOR
Chondrosarcoma with target-like chondrocytes 19

LETTER TO EDITOR

KRAWCZYK PETR
Prescription of custom-made orthopedic and prosthetic devices 20

REVIEW ARTICLES

KRAUS JOSEF, KRULIŠOVÁ VERONIKA, ZEMKOVÁ DANIELA, HUDÁKOVÁ OLGA, MAŘÍK IVO
Neurological findings in osteogenesis imperfecta 32

CASE REPORT AND REVIEW

ZEMKOVÁ DANIELA, MAŘÍK IVO, KRULIŠOVÁ VERONIKA, HUDÁKOVÁ OLGA
50 years with osteogenesis imperfecta – the life story of a woman with
a severe form of the disease: case report and review of knowledge 54

CASE REPORTS

MAŘÍK IVO, MYSLIVEC RADEK, MAŘÍKOVÁ ALENA
Can long-term wearing of a gold wedding ring affect rheumatoid inflammation –
polyarthritis of the fingers? 85

NEWS

Information on the Society for Connective Tissues,
Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ 101

Membership application of The Society for Connective Tissues,
Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ 102

Membership application of The Orthopaedic and Prosthetic Society,
Czech Medical Association J.E. Purkynje, Prague, CZ 102

INSTRUCTIONS FOR AUTHORS 103

Vážení čtenáři, autoři a inzerenti!

Děkujeme za Vaši nezastupitelnou pomoc při tvorbě mezioborového odborného recenzovaného časopisu „Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii“ (dále PÚ).

Všechna čísla časopisu (včetně Supplement) vydaná od roku 1997 najdete ve formátu PDF na webové doméně Společnosti pro pojivové tkáně České lékařské společnosti J. E. Purkyně z.s. (SPT ČLS JEP) <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroj/> (bezplatný přístup).

Časopis PÚ byl v roce 2008 zařazen Radou pro výzkum, vývoj a inovace vlády ČR na Seznam recenzovaných neimpaktovaných periodik vydávaných v České republice. Od roku 2013 je časopis PÚ vydáván pouze v elektronické formě (v roce 2014 bylo přiděleno nové ISSN 2336-4777). V souvislosti se změnou v elektronickou formu vydávání v roce 2013 časopis nedopatřením vypadl z tohoto Seznamu. Od roku 2015 je elektronická forma Pohybového ústrojí opět na Seznamu recenzovaných neimpaktovaných periodik.

Od roku 2016 vydáváme v časopisu PÚ příspěvky přijaté po recenzi jako číslo 1 a 2, dále dvě Supplementa obsahující souhrny nebo abstrakta ze symposií Kubátovy dny a mezinárodního symposia Praha-Lublin.

Nedostatek příspěvků je příčinou zpožděného vydání i tohoto 1. čísla časopisu PÚ, 32, 2025.

Dne 18.12. 2025 při schůzi výborů Společnosti pro pojivové tkáně (SPT) ČLS JEP z.s. a Ortopedicko-protetické společnosti (OPS) ČLS JEP z.s. a redakční rady časopisu přítomní členové blahopřáli *Doc. RNDr. Ivovi Brettschneiderovi, CSc.* zakládajícímu a čestnému členovi SPT ČLS JEP k významnému životnímu jubileu (85 let). Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., prezident České lékařské společnosti genetiky a genomiky ČLS JEP, čestný člen SPT ČLS JEP byl nominován za člena redakční rady časopisu Pohybové ústrojí. Pan profesor přispívá svými originálními přednáškami při Kubátových dnech a je žádaným recenzentem zejména pro práce s tematikou vzácných chorob skeletu.

Členové výboru OPS ČLS JEP a SPT ČLS JEP navrhuji na Cenu J.E. Purkyně prof. MUDr. Vladimíra Paličku, CSc., dr. h. c. předsedu Společnosti pro metabolická onemocnění skeletu a mnoholetého



člena předsednictva České lékařské společnosti J.E. Purkyně. Dále navrhuji na Cenu o nejlepší publikaci v časopise práci prof. MUDr. C. Povýšila, DrSc.: POVYSIL C., KANA R. HORAK M., KANA M. Properties and function of myochondrocytes and myochondroblasts in different human cartilage tissues-An overview. Cells 2025, 14, 1504.<https://doi.org/10.3390/cells14191504>

Obrazek na titulní straně a popis (autor: prof. MUDr. C. Povýšil, DrSc.) znázorňuje chondrosarkom s chondrocyty ve tvaru terče. Jedinečným histologickým rysem tohoto dosud nepopsaného chondrosarkomu je přítomnost chrupavkových buněk s neobvykle hypertrofickými APAS-pozitivními perichondrocytárními prstenci.

Dopis editorovi „Předepisování ortopedických a protetických pomůcek na míru“ (Krawczyk, Ph.D., předseda Ortopedicko-protetické společnosti České lékařské společnosti J. E. Purkyně) je publikován v různých odborných časopisech jako odborné doporučení pro předepisování zdravotnických prostředků na míru.

Přehledový článek „Neurologické nálezy u osteogenesis imperfecta (OI)“ (Kraus J. et al.) poskytuje přehled o dědičném multisystémovém onemocnění kostí charakterizovaném zvýšenou křehkostí kostí, které vyžaduje multidisciplinární přístup zahrnující odborníky se zkušenostmi s OI. U OI se vyskytuje široká škála souvisejících neurologických abnormalit.

Kazuistika a přehledový referát: „50 let s osteogenesis imperfecta – životní příběh ženy s těžkou formou onemocnění: kazuistika a přehled poznatků“ (Žemková D. et al.). Na příkladu 50leté ženy s těžkou formou OI (typ III podle Sillence, diagnostikovanou u pacientky ve věku 11 let a potvrzenou molekulárně genetickým testováním ve věku 50 let) autoři diskutují anamnézu, etiopatogenezi, klasifikaci, diferenciální diagnostiku a komplexní symptomatickou léčbu a zdůrazňují nové perspektivy v léčbě osteogenesis imperfecta. Současným standardem péče je multidisciplinární přístup.

Kazuistika „Může dlouhodobé nošení zlatého snubního prstenu ovlivnit revmatoidní zánět – polyartritidu prstů ruky?“ (Mařík I. et al.). Asymetrický nález mírné progresivní osteoartrózy proximálních a distálních interfalangeálních kloubů čtvrtého prstu levé ruky, kde pacientka po celý život nosila zlatý snubní prsten, a také třetího prstu, je důvodem k zamyšlení nad názvem této případové studie.

Posláním časopisu PÚ je, jako v minulých letech, uveřejňovat vědecké práce zabývající se diagnostikou a mezioborovým léčením genetických kostních chorob, vrozených defektů končetin, sekundární osteoporózy, osteo/spondylartrózy, ale i jiných chorob, které ve svých důsledcích negativně ovlivňují růst, vývoj a kvalitu pohybového ústrojí v průběhu lidského života. Ceněny jsou práce vycházející z výzkumu pojivových tkání na všech úrovních poznání, práce orientované na biochemickou, morfologickou, genetickou a molekulární diagnostiku chorob pohybového ústrojí. Zvláštní pozornost je přikládána pracím z oblasti ortopedické a antropologické biomechaniky, neuroadaptačním změnám skeletu v období růstu, řízené remodelaci pojivových tkání, studiím muskuloskeletálních a neuronálních interakcí v závislosti na léčebných metodách (kalcitropní léky, rehabilitace, ortoticko-protetické a operační léčení aj.) a v neposlední řadě studiím antropologickým a paleopatologickým. Oceňujeme především interdisciplinárně zaměřené práce. V anglickém

jazyce jsou publikována sdělení zahraničních i našich autorů. Žádaným doplněním obsahu časopisu jsou zprávy ze sjezdů a konferencí. Zveřejňujeme oznámení o životním výročí členů RR časopisu, SPT ČLS JEP z.s., OPS ČLS JEP z.s. a významných osobností, sdělení o prioritních pozorováních, ze studijních a poznávacích cest aj.

V každém ročníku najdete směrnice pro autory příspěvků, kterým věnujte prosím pozornost při tvorbě Vašich vědeckých sdělení. Souhrny prací publikovaných v časopisu jsou excerpovány v EMBASE / Excerpta Medica (od r. 1994) a v Bibliographia medica Czechoslovaca (od r. 2010).

K prosazení časopisu Pohybové ústrojí mezinárodně přispívá citovat práce publikované v našem časopisu v příspěvcích posílaných do zahraničních impaktovaných časopisů. Pro zvýšení mezinárodního zájmu o časopis PÚ je žádoucí získávat původní kvalitní práce a kazuistiky v angličtině. Souhrny všech prací doporučujeme psát co nejvýstižněji, strukturovaně, česky a anglicky (objectives, methods, results and discussion), s klíčovými slovy.

Těšíme se na Vaši spolupráci a tvůrčí připomínky v roce 2026.

Redakční rada

A WORD TO READERS

Dear readers, authors and advertisers!

Thank you for your indispensable help in the creation of the interdisciplinary peer-reviewed journal Locomotor System - Advances in Research, Diagnosis and Therapy (journal LS).

All issues of the journal (including the Supplement) published since 1997 can be found in PDF format on the web domain of the Society for Connective Tissues of the Czech Medical Association J. E. Purkyne (SCT CMA JEP) <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroji/> (free access).

In 2008, the journal was included by the Council for Research, Development and Innovation of the Government of the Czech Republic in the List of peer-reviewed non-impacted periodicals published in the Czech Republic. Since 2013, the journal has been published only in electronic form (in 2014, a new ISSN 2336-4777 was assigned). In connection with the change to electronic publication in 2013, the journal inadvertently dropped from this List. Since 2015, the electronic form of the journal Locomotor System is again on the List of peer-reviewed non-impacted journals.

Since 2016, we have been publishing papers accepted after peer review as Issues 1 and 2, as well as two Supplements containing summaries or abstracts from the Kubát Days and International Symposia.

The lack of contributions is the reason for the delayed publication of this second issue of PÚ, 32, 2025.

December 18, 2025, at a meeting of the committees of the Connective Tissue Society (CTS) of the Czech Medical Association of J. E. Purkyně (CMA JEP) and the Orthopedic and Prosthetic Society (OPS) of the CMA JEP as well as members of the journal's editorial board, congratulated **Assoc. Prof. RNDr. Ivo Brettschneider, Ph.D.**, a founding and honorary member of the CTS of the CMA JEP, on his significant milestone birthday (85 years). Professor Milan Macek, MD, DSc., President of the Czech Medical Society of Genetics and Genomics of the CMA JEP and honorary member of the CTS CMA JEP, was nominated as a member of the Editorial Board of the journal Connective Tissues. Professor Macek contributes with his original lectures at the Kubát Days and is a sought-after reviewer, particularly for works on the topic of rare skeletal diseases.



Members of the SCT CMA JEP and OPS CMA JEP committees nominate Prof. MUDr. Vladimír Palička, CSc., dr. h. c., Chairman of the Society for Metabolic Skeletal Diseases and a long-standing member of the Presidium of the J.E. Purkyně Czech Medical Association, for the J.E. Purkyně Award. They also nominate the paper by Prof. MUDr. C. Povýšil, DrSc., for the Award for the Best Publication in a Journal: POVYSIL C., KANA R., HORAK M., KANA M. Properties and function of myochondrocytes and myochondroblasts indifferent human cartilage tissues—An overview. *Cells* 2025, 14, 1504. <https://doi.org/10.3390/cells14191504>

The cover image of the journal (by Prof. MUDr. C. Povýšil, DrSc.) depicts a chondrosarcoma with target-shaped chondrocytes. A unique histological feature of this previously undescribed chondrosarcoma is the presence of cartilage cells with unusually hypertrophic APAS-positive perichondrocytic rings.

The letter to the editor “Prescription of Custom Orthopedic and Prosthetic Devices” (Krawczyk, Ph.D., President of the Orthopedic and Prosthetic Society of the Czech Medical Association of J. E. Purkyně) is published in various professional journals as a professional recommendation for the prescription of custom medical devices.

The review article “Neurological Findings in Osteogenesis Imperfecta (OI)” (Kraus J. et al.) provides an overview of a hereditary multisystemic bone disorder characterized by increased bone fragility, which requires a multidisciplinary approach involving specialists with experience in OI. A wide range of associated neurological abnormalities occurs in OI.

Case Report and review: “50 Years with Osteogenesis Imperfecta – The Life Story of a Woman with a Severe Form of the Disease: A Case Report and Review of Findings” (Zemková D. et al.). Using the example of a 50-year-old woman with a severe form of OI (Type III according to Sillence, diagnosed in the patient at age 11 and confirmed by molecular genetic testing at age 50), the authors discuss the history, etiopathogenesis, classification, differential diagnosis, and comprehensive symptomatic treatment, and highlight new perspectives in the treatment of osteogenesis imperfecta. The current standard of care is a multidisciplinary approach.

Case Report: “Can Long-Term Wearing of a Gold Wedding Ring Affect Rheumatoid Inflammation – Polyarthrititis of the Fingers?” (Mařík I. et al.). The asymmetric finding of mild progressive osteoarthritis of the proximal and distal interphalangeal joints of the fourth finger of the left hand – where the patient had worn a gold wedding ring her entire life – as well as the third finger, provides the basis for the title of this case study.

The mission of the journal is to publish scientific papers dealing with the diagnosis and interdisciplinary treatment of genetic bone diseases, congenital defects of the limbs, secondary osteoporosis, osteo/spondylarthritis, as well as other diseases that adversely affect the growth, development and quality of the musculoskeletal system during human life. Works based on research on connective tissues at all levels of knowledge, works oriented on biochemical, morphological, genetic and molecular diagnostics of musculoskeletal diseases are valued.

Particular attention is paid to works in the field of orthopaedic and anthropological biomechanics, neuroadaptive changes of the skeleton during the growth period, controlled remodelling of connective tissues, studies of musculoskeletal and neuronal interactions in relation to therapeutic methods (calciotropic drugs, rehabilitation, orthotic-prosthetic and surgical treatment) and, last but not least, anthropological and palaeopathological communications. We particularly appreciate the interdisciplinary work. Communications by foreign and national authors are published in English. Reports from congresses and conferences are a welcome addition to the content of the journal. In the news section, we publish announcements of life anniversaries of members of the editorial board of the journal, Society for Connective Tissues CMA JEP & Society for Prosthetics and Orthotics CMA JEP and important personalities, announcements of priority observations, study and discovery trips, etc.

In each edition, you will find guidelines for authors of papers, which please pay attention to when drafting your scientific communications. Summaries of papers published in the journal are excerpted in EMBASE / Excerpta Medica (since 1994) and in Bibliographia medica Českoslovasca (since 2010).

The citation of papers published in our journal in papers sent to foreign impacted journals contributes to the promotion of the journal Locomotor System internationally. In order to increase the international interest in the journal of Locomotor System, it is desirable to obtain original high quality papers and case reports in English. Abstracts of all papers are recommended to be written as concisely as possible, structured, in Czech and English (objectives, methods, results and discussion), with key words.

We look forward to your cooperation and creative comments in 2026.

EDITORIAL BOARD

OBRÁZEK NA TITULNÍ STRANĚ ČASOPISU A POPIS: CHONDROSARKOM S TERČOVITÝMI CHONDROCYTY

Unikátním histologickým znakem tohoto chondrosarkomu, dosud nepopsaného, jsou chrupavkové buňky s neobvykle hypertrofickými APAS pozitivními perichondrocystickými prstenci. Elektronová mikroskopie ukázala, že pericelulární prstence sestávají z intralacunární a extralacunární složky odlišné struktury (kolageny a proteoglykany). NGS sekvenování identifikovalo fúzní transkript FN1 a FGFR2.

POVYSIL C., HOJNY J., KANA M. Chondrosarcoma with target-like chondrocytes: Update on molecular profiling and specific morphological features. *Folia Biologica* 2022, 68, 112–124.

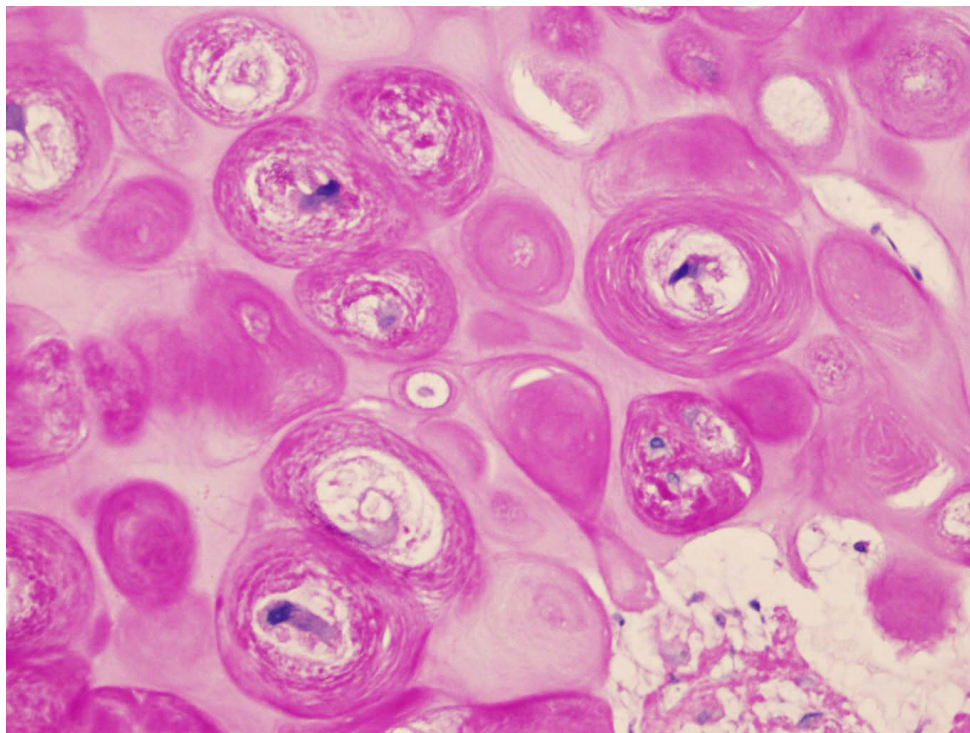
POVYSIL C., KANA R. HORAK M., KANA M. Properties and function of myochondrocytes and myochondroblasts in different human cartilage tissues-An overview. *Cells* 2025, 14, 1504.<https://doi.org/10.3390/cells14191504>

Prof. MUDr. Ctibor Povýšil, DrSc.

Emeritní profesor Ústavu patologie 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze,

Přednosta oddělení patologie IPVZ

E-mail: ctibor.povysil@lf1.cuni.cz



THE FIGURE ON THE TITLE PAGE AND DESCRIPTION: CHONDROSARCOMA WITH TARGET-LIKE CHONDROCYTES

The unique histological feature of target-like chondrosarcomas, not yet described, are the neoplastic chondrocytes with unusual hypertrophic APAS-positive perichondrocytic rings. Electron microscopy showed that pericellular rings are composed of intralacunar and extralacunar component of different structures (collagens and proteoglycans). NGS sequencing identified a fusion transcript involving FN1 and FGFR2.

POVYSIL C., HOJNY J., KANA M. Chondrosarcoma with target-like chondrocytes: Update on molecular profiling and specific morphological features. *Folia Biologica* 2022, 68, 112–124.

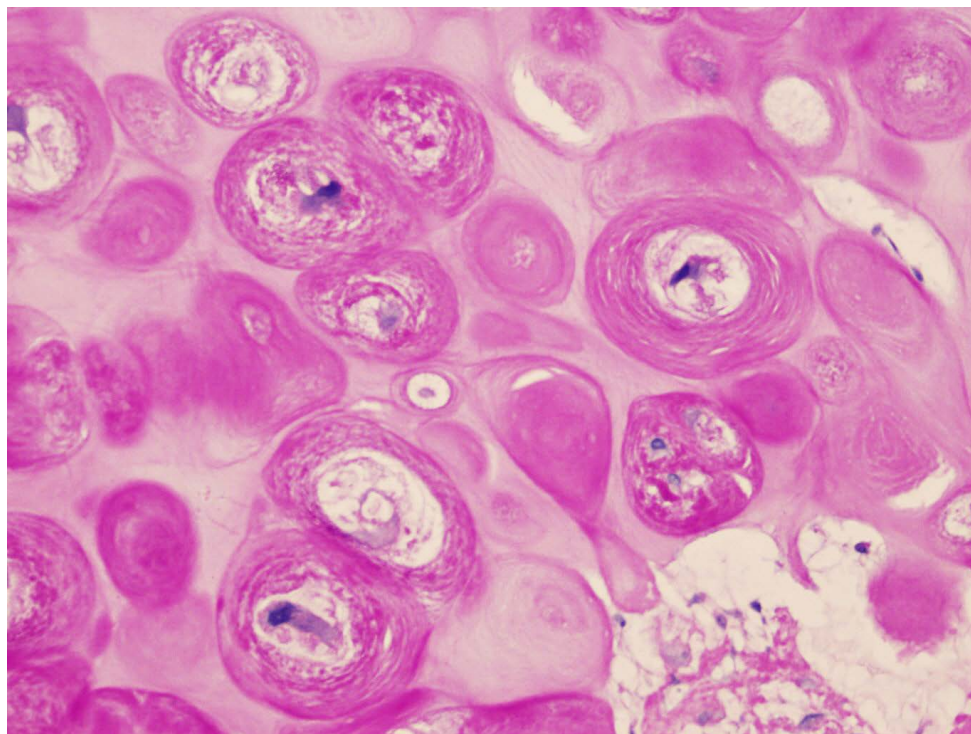
POVYSIL C., KANA R. HORAK M., KANA M. Properties and function of myochondrocytes and myochondroblasts in different human cartilage tissues-An overview. *Cells* 2025, 14, 1504.<https://doi.org/10.3390/cells14191504>

Professor Ctibor Povýšil, MD, DSc.

Emeritus Head of the Institute Pathology of the 1st Medical Faculty of Charles University in Prague,

Head of the Department of Pathology at the IPVZ

E-mail: ctibor.povysil@lf1.cuni.cz



PRESKRIPCE ORTOPEDICKO-PROTETICKÝCH POMŮCEK NA ZAKÁZKU

PRESCRIPTION OF CUSTOM-MADE ORTHOPEDIC AND PROSTHETIC DEVICES

Krawczyk Petr

PROTEOR CZ s.r.o., Ostrava

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství FN a LF Ostravské univerzity

Subkatedra ortopedické protetiky a podiatrie IPVZ, Praha

e-mail: petr.krawczyk@seznam.cz

Od 1.1.2019, kdy začala platit nová pravidla pro preskripci a úhradovou regulaci zdravotnických prostředků, se zvýšily požadavky zdravotních pojišťoven na přesné medicínské zdůvodnění indikovaných zdravotnických prostředků.

Dle „Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2017/745 – MDR, příloha XIII“ musí indikující lékař přesně technicky specifikovat individuálně zhotovenou ortopedicko-protetickou pomůcku.

Dle vyhlášky 377/2022 Sb.: „Přesný rozsah a struktura údajů uváděných na listinném poukazu“ musí indikující lékař vypracovat při předpisu individuální pomůcky návrh charakteristik příslušného zdravotnického prostředku.

Dle novelizace zákona o zdravotnických prostředcích č. 48/1997 Sb. se významně rozšířil okruh odborností, které mohou předepisovat ortopedicko-protetické prostředky na zakázku. Cílem tohoto sdělení je poskytnout lékařům návod pro preskripci zdravotnických prostředků na zakázku (ZP na zakázku), mezi které patří individuálně zhotovované speciální ortopedické vložky, individuální terapeutické úpravy sériově vyráběné obuvi, ortopedická obuv, trupové a končetinové ortézy a protézy horních a dolních končetin.

Obsah tohoto sdělení je z rozhodnutí výboru Ortopedicko-protetické společnosti ČLS JEP z.s. postupně uveřejňován v různých odborných periodících jako odborné doporučení pro preskripci ZP na zakázku.

Preskripce speciálních ortopedických vložek a vložek dětských

Správně by předpisu ortopedických vložek zhotovených na zakázku mělo předcházet komplexní vyšetření pohybového aparátu, nejlépe s doplněním vyšetření na pedobaroskopu. Při posuzování

chodidel by se mělo vycházet kromě typologie klinické také s funkční typologie nohy, která zohledňuje nálezný na chodidle nejen při stoji, ale také při chůzi. K poukazu na ortopedické vložky zhotovené na zakázku je nutné přiložit nález z lékařského vyšetření, ve kterém by měl být uveden:

- a) Popis deformity (např. hallux valgus, hallux rigidus, digiti mallei, pes cavovarus, atd.)
- b) Navržená korekce, kompenzace, odlehčení (aplikace supinačních nebo pronačních klínků, retrokapitálních pelot vycházející z funkční typologie nohy)
- c) Při korekci zkratu dolní končetiny, je nutné i na poukaz vyznačit vyznačit o kolik a na které straně se má končetina podkládat
- d) Odlehčení na plosce nohy např. při sesamoiditidě
- e) Hmotnost pacienta

Z medicínského hlediska není přípustné, aby byly předepsány různé typy ortopedických vložek současně (např. kód 4000052 a 4000053 a) nebo, aby beze změny zdravotního stavu byly předepsány různé typy ortopedických vložek v průběhu jednoho období daného zákonnou lhůtou (např. kód 4000052 a 4000053).

Dle aktuální verze kategorizačního stromu jsou ortopedické vložky zhotovené na zakázku rozděleny na ortopedické vložky speciální a ortopedické vložky dětské.

Vložky ortopedické – speciální – na zakázku (kód 4000052)

- (80% úhrada ze strany ZP, 2 páry za rok)
- **Preskripční omezení:** DIA; ORP; ORT; REH; TRA; REV
- **Popis:** vložky dle sejmutých měrných podkladů ev. s korekcí pro složité vady, lodičkové, jazýčkové, s klínky, se zarážkami, plastické, regulační, extenční a další technická řešení
- **Indikace:** pro složité vady nebo kombinaci více deformit; syndrom diabetické nohy

Vložky ortopedické – dětské do 18 let včetně – na zakázku (kód 4000053)

- (80% úhrada ze strany ZP, 2 páry za rok)
- **Preskripční omezení:** ORP; ORT; REH; REV
- **Popis:** vložky dle sejmutých měrných podkladů
- **Indikace:** pro ortopedická lehčí postižení dětské nohy; neurologicky podmíněné deformity nohy

Individuální terapeutické úpravy sériově vyráběné obuvi

Od 1.1.2019 je možné opět předepsat úpravu sériově vyráběné obuvi. Poukaz je potřeba doplnit žádostí o zvýšenou úhradu ke schválení revizním lékařem s finanční a materiálovou kalkulací, kterou vypracuje protetické pracoviště, které si pacient sám vybere.

Do žádanky o zvýšení úhrady pro zdůvodnění individuální úpravy obuvi je potřeba uvést:

- a) Popis deformity, amputace části chodidla, popis případné nestability v oblasti hlezna a nohy
- b) Navržené použití korekčních a stabilizačních součástí svršku a podešve obuvi
- c) Doporučení případné korekce zkratu, a na které straně
- d) Popis navržené úpravy svršku standardní obuvi – vyztužení, vyměkčení
- e) Popis navržené úpravy podešve standardní obuvi – podražení, vystavení, vyklínování podešve, podpatku
- f) Zpracování ortopedického valu podešve
- g) Typ vnitřní stélky ortopedické obuvi s případným odlehčením na plosce
- h) Hmotnost pacienta

Individuální terapeutické úpravy sériově vyráběné obuvi (kód 4100036; po schválení revizním lékařem)

- (80% úhrada ze strany ZP, 1 pár za 6 měsíců)
- **Preskripční omezení:** ORP; ORT; REH;
- **Popis:** úpravy sériově vyráběné obuvi ve smyslu zkratu, deformity, kombinované vady DK
- **Indikace:** deformity nohy, zkrat dolní končetiny, kombinované vady, preskripce není možná se souběhem ortopedické obuvi

Preskripce ortopedické obuvi zhotovené na zakázku

Oproti dřívějšímu znění došlo od 1.1.2019 ke změně indikace individuální ortopedické obuvi z důvodu zkratu dolní končetiny, kdy se u jednotlivých typu ortopedické obuvi změnilы hodnoty zkratu dolní končetiny jako důvod preskripce.

K poukazu na ortopedickou obuv je nutné přiložit nález z lékařského vyšetření, ve kterém musí být uvedeno:

- a) Popis deformity, amputace části chodidla, popis případné nestability v oblasti hlezna a nohy
- b) Navržené použití korekčních a stabilizačních součástí svršku a podešve obuvi
- c) Doporučení případné korekce zkratu, a na které straně
- d) Popis navrženého svršku obuvi – typ opatku, tužinky, šněrování, vyztužení
- e) Popis navrženého typu podešve – vystavení, vyklínování podešve, podpatku
- f) Zpracování ortopedického valu podešve
- g) Typ vnitřní stélky ortopedické obuvi s případným odlehčením na plosce
- h) Hmotnost pacienta

Dle kategorizačního stromu je ortopedická obuv na zakázku rozdělena následovně.

Obuv ortopedická – jednoduchá – na zakázku (kód 4000045 – děti, 4000046 – dospělí) (50% úhrada ze strany ZP, u dětí 2 páry za rok, u dospělých 2 páry za 3 roky)

- **Preskripční omezení:** DIA; CHI; ORP; ORT; REH; REV
- **Popis:** obuv vyžadující výběr tvaru obuvnického kopyta podle objemových poměrů nohy pacienta; nevyžaduje korekce
- **Indikace:** pro lehčí kombinovaná postižení tří a více uvedených vad (kladívkové prsty, zkřížené prsty, vbočené palce, ztuhlý palec, podélně a příčně plochá noha **při realizovaném vyrovnání dolní končetiny do 2 cm**); syndrom diabetické nohy

Obuv ortopedická – středně složitá – na zakázku (kód 4000047 – děti, 4000048 – dospělí)

- (90% úhrada ze strany ZP, u dětí 2 páry za rok, u dospělých 2 páry za 3 roky)
- **Preskripční omezení:** DIA; CHI; ORP; ORT; REH; REV; J16; POP
- **Popis:** obuv vyžadující úpravu obuvnického kopyta korekcí a výběr vadě odpovídajícího materiálu
- **Indikace:** středně složitě kombinované postižení tří a více uvedených vad (těžké kladívkové deformity prstů, zkřížené prsty velkého rozsahu, vbočené palce nad 45°, ztuhlý deformovaný palec, fixovaná podélně příčná noha); dále pak u pooperačních a poúrazových stavů s větším rozsahem postižení; dále u podstatně porušené funkce a anatomických poměrů nohy; u artritických deformací nohy; u edémů různé etiologie; **při realizovaném vyrovnání zkrácení dolní končetiny od 2 do 4 cm**; syndrom diabetické nohy; Charcotovy osteoartropatie

Obuv ortopedická – velmi složitá – na zakázku (kód 4000049 – děti, 4000050 – dospělí)

- (90% úhrada ze strany ZP, u dětí 2 páry za rok, u dospělých 2 páry za 3 roky)
- **Preskripční omezení:** DIA; CHI; ORP; ORT; REH; REV; POP
- **Popis:** obuv, pro kterou je nezbytná vlastní stavba ortopedického kopyta, popřípadě přestavba obuvnického kopyta na individuální ortopedické
- **Indikace:** velmi složitě vady (deformovaná noha svislá, kososvislá, svislá, vbočená, hákovitá, lukovitá, kontrahovaná, revmatické deformity velkého rozsahu, rozštěpy a vrozené deformity nohy těžkého charakteru; u amputací všech prstů po hlavičky metatarzů a při realizovaném vyrovnání zkrácení dolní končetiny od 4 do 6 cm); syndrom diabetické nohy; Charcotovy osteoartropatie

Obuv ortopedická – přímá součást protetického zdravotnického prostředku nebo obuv nahrazující přístroj – na zakázku (kód 4000051 – po schválení revizním lékařem)

- (99% úhrada ze strany ZP, 2 páry za rok)
- **Preskripční omezení:** DIA; CHI; ORP; ORT; REH; REV; POP – po schválení revizním lékařem
- **Popis:** obuv, pro kterou je nezbytná vlastní stavba ortop. kopyta podle modelu nohy; se zapracováním výztuh, popř. dalších komponent sloužících k napojení ortézy dolní končetiny; obuv přes vnitřní sandál, přes štitovou protézu; ortopedická obuv jako součást vybavení končetinovými ortézami, při aplikaci vnitřního sandálu nebo třmenu k ortéze; obuv charakteru nosné ortézy či protézy a obuv **při realizovaném vyrovnání zkrácení dolní končetiny nad 6 cm**

-
- **Indikace:** těžší postižení vyžadující stavbu ortopedického kopyta podle modelu; vrozená malformace nebo amputace nohy v metatarzech a výše; při realizovaném vyrovnání zkrácení dolní končetiny nad 6 cm; anatomické poměry vyžadující stavbu ortopedického kopyta podle modelu; syndrom diabetické nohy; Charcotovy osteoartropatie.

Funkční indikace a preskripce ortéz dolní končetiny

Funkční indikace ortézy dolní končetiny vychází z důkladného a pečlivého vyšetření pacienta indikujícím lékařem a dalších odborných pracovníků. Při tomto vyšetření se zaměřujeme na funkční zhodnocení postižení pacienta. Důležité je rovněž vyšetření svalového testu na dolních končetinách, pro správnou stavbu ortézy je nutné vyšetření rozsahu pohybu v jednotlivých segmentech, přítomnost deformit a možnosti jejich ovlivnění. Velkou pozornost musíme věnovat **posouzení nosnosti končetiny**. Pro bezpečnou aplikaci ortéz si všímáme stavu kožního krytu, trofiky, přítomnosti varixů a případných objemových změn končetin při otocích, které se mohou v průběhu dne měnit. U pacientů se syndromem diabetické nohy si rovněž všímáme lokalizace a rozsahu defektu na plosce nohy.

Pro plnohodnotné použití ortéz je důležitá spolupráce pacienta závisějící na jeho schopnostech sebeobsluhy. V některých případech je totiž nezbytná pomoc druhé osoby.

Při konečném rozhodování o indikaci ortéz zvažujeme, **zda potřebné konstrukční řešení splňuje sériová nebo individuálně zhotovená ortéza** a zda je vůbec v materiálových a technických možnostech potřebnou ortézu, při daném typu postižení, vyrobit.

Funkční požadavky na ortézy dolní končetiny

- **Imobilizace** – fixace kloubu končetiny v potřebné poloze.
- **Mobilizace** – zajištění postupného zvětšení rozsahu pohybu např. při kontrakturách
- **Stabilizace** – například stabilizace kloubů končetin při akutních nebo chronických instabilitách
- **Limitace (restrikce) pohybu** – vymezení potřebného rozsahu pohybu v kloubu
- **Korekční působení** – redres do potřebného morfologického nebo funkčního postavení
- **Retenční** – udržení docíleného funkčního postavení
- **Podpůrná funkce** – podporující svalovou funkci, derotaci segmentu apod .
- **Odlehčující funkce** – při nutnosti částečné nebo úplné náhrady nosnosti postižené končetiny. Vždy je potřeba uvést rozsah (přednoží, zadní část nohy) a míru odlehčení (úplná nebo částečná náhrada nosnosti skeletu)
- **Vyrovňovací funkce** – požadavek na případnou korekci zkratu končetiny

Mezinárodní klasifikace ortéz dolní končetiny

Sjednocující dělení ortéz přesně určující segment končetiny nebo trupu, který má být ortézou ovlivněn je specifikován v **mezinárodní klasifikaci ortéz**.

Preskripce individuálních ortéz zhotovených na zakázku

Předpis těchto zdravotnických prostředků musí zahrnovat náležitosti vycházející z přílohy č. 3 zákona č. 48/1997 Sb., jedná se především o specifikaci ortézy dle výše uvedené mezinárodní klasifikace ortéz a funkční indikaci zdravotnického prostředku vycházející se zdravotního stavu pacienta:

- **Typ ortézy dle mezinárodní klasifikace ortéz** (v případě ortéz dolní končetiny nutno určit o jaký typ ortézy se bude jednat – FO, AFO, KO, KAFO, HO, HKO, HKAFO). Uvedená zkratka určuje přesné vymezení segmentu končetiny nebo trupu, který má být ortézou ovlivněn. **Tuto zkratku uvést do tiskopisu poukazu** s uvedením, zda se jedná o levou nebo pravou končetinu.
- **Funkční požadavek** (imobilizace, mobilizace, stabilizace, odlehčení, korekce, vyrovnávací funkce, podpora svalové síly, ...)
- **Obecný návrh na konstrukční řešení** zahrnující základní požadavek na konstrukci – ortéza z měkké bandáže (s výztužemi, bez výztužení, s kloubovými dlahami) nebo pevných materiálů (plastová, s dlahami s nastavením rozsahu pohybu v kloubech, z uhlíkového kompozitu, z pre-fabrikátu, apod.)
- **Funkčním náleze**, který stručně popíše patologii a umožní lepší orientaci protetickému technickovi v problematice.
- **Výška a hmotnost pacienta** je důležitá pro volbu komponent a typu konstrukce při stavbě ortézy

Všechny informace jsou důležité pro rozhodnutí o konečném konstrukčním řešení, které provádí ortotik-protetik a měly by být uvedeny v **Žádance o zvýšení úhrady**, které se odesílá na zdravotní pojišťovnu. Tak jak je uvedeno na následujících obrazcích poukazu a žádanky o zvýšení úhrady.

Kód pojišťovny 111	POUKAZ NA LÉČEBNOU A ORTOPEDECKOU POMŮCKU		IČP	poř. č.
Příjmení a jméno Metoděj Čaroděj	DRUH A OZNAČENÍ POMŮCKY		Ev. č.	
Číslo pojistěnce 3 3 3 6 6 6/9 9 9 f.	oprava – úprava pomůcky		Pomůcka nová / repasovaná*)	
Bydliště (adresa) Daskabáty 369, Hřišná Ves, 999 66	*) nehodící se škrtněte!			
Vlastnictví pojišťovny: ANO/NE*) Výše a podmínky úhrady:	Dg. E.11.7	Sk	Kód	Počet
	Pomůcka trvalá / dočasná*) *) nehodící se škrtněte!	24	4000020	1
IČP delegujícího OL: 3.3.2025	Pomůcka dočasná na počet měsíců	Ortéza dolní končetiny od 19 let na zakázku		
Dne: MUDr. David Kopperfield	Platnost poukazu prodloužena do:	AFO I.dx.		
razítko poskytovatele, jméno a podpis lékaře/předepisujícího		Dodatek pojištění		Úhrada
		Misto pro záznamy zdravotní pojišťovny		Datum uplatnění:
				razítko výdejce

SEVT 24 002 105 12969/2023

Kód pojišťovny 111	ŽÁDANKA O SCHVÁLENÍ (POVOLENÍ) výkonu – léčivého přípravku – ZP – ostatní		Čís. schválení Předběžně dne
Pro pacienta (poskytovatele)	Čís. pojistěnce IČP		
Sk 3 Kód 4000020	Název	Ortéza dolní končetiny od 19 let na zakázku	
Specifikace požadavku: AFO ortéza na PDK – odlehčovací, plastová dle Sarmienta s přenosem zátěže na ligamentum patellae		Počet provedení balení ks km	
Zdůvodnění: Pacient diabetik II typu na insulinoterapii, rozvoj Charcotovy neuroosteopatie na PDK - typ Sanders IV s osteolýzou v oblasti Chopartova kloubu a talu. Nutno zajistit odlehčení skeletu nohy přenosem zátěže do oblasti ligamentum patellae a kondylu femoru na třmen. Výška 175cm, hmotnost 120 kg. Proším o urgentní schválení dle předložené kalkulace. Děkuji		Platnost do	
Stanovisko revizního lékaře ÚP:		Dne: 3.3.2025 MUDr. David Kopperfield	
		razítko a podpis žadatele	

SEVT 24 002 600

II/14

2369/2014

datum, razítko a podpis



Funkční indikace a preskripce protéz dolní končetiny

Indikace protéz vychází z určení předpokládaného stupně aktivity budoucího uživatele protézy, které provádíme na základě posouzení kardiopulmonálních funkcí, anamnestických údajů, dřívější aktivity pacienta před amputací i posouzení samotných výsledků vyšetření pacienta. Stanovíme fyzické i psychické předpoklady pro využití protézy (komplexní posouzení zdravotního stavu, motivaci pacienta, sociální zázemí, nutnost překonávání bariér apod.). Na základě těchto vyšetření musí indikující lékař stanovit předpokládaný stupeň aktivity uživatele protézy. Danému stupni aktivity pak rovněž odpovídají konstrukční typy jednotlivých komponent protéz dolní končetiny. To znamená, že ortotik-protetik, který navrhuje konečné konstrukční řešení protézy ke schválení na zdravotní pojišťovnu, nemůže do sestavy zařadit konstrukční prvek neodpovídající předpokládané aktivitě uživatele, určené předepisujícím lékařem.

Dle přílohy č. 3 zákona č. 48/1997 Sb. se rozlišují níže uvedené předpokládané stupně aktivity uživatelů protéz dolních končetin:

Stupeň aktivity I – interiérový typ uživatele.

Uživatel má schopnost používat protézu pro pohyb na rovném povrchu a při pomalé konstantní rychlosti chůze. Doba používání a překonaná vzdálenost při chůzi v protéze jsou vzhledem ke zdravotnímu stavu uživatele výrazně limitovány.

- Terapeutický cíl: zabezpečení stoje v protéze, využití protézy pro chůzi v interiéru.
- Provedení protézy:
 - Chodidlo – SACH, chodidlo s jednoosým kloubem
 - Kolenní kloub – jednoosý, s uzávěrem, s brzdou

Stupeň aktivity II – limitovaný exteriérový typ uživatele.

Uživatel má schopnost používat protézu i pro překonávání malých přírodních nerovností a bariér (nerovný povrch, schody apod.) a to při pomalé konstantní rychlosti chůze. Doba používání a překonaná vzdálenost při chůzi v protéze jsou vzhledem ke zdravotnímu stavu uživatele limitovány.

- Terapeutický cíl: využití protézy pro chůzi v interiéru a omezeně v exteriéru.
- Provedení protézy:
 - Chodidlo – s pružným skeletem, s víceosým kloubem
 - Kolenní kloub – s brzdou, polycentrický

Stupeň aktivity III – nelimitovaný exteriérový typ uživatele.

Uživatel má schopnost používat protézu i při střední a vysoké poměrné rychlosti chůze. Typické je překonávání většiny přírodních nerovností a bariér a provozování pracovních, terapeutických nebo jiných pohybových aktivit, přičemž technické provedení protézy není vystaveno nadprůměrnému mechanickému namáhání. Požadavkem je dosažení střední a vysoké mobility pacienta a případně také zvýšená stabilita protézy. Doba používání a překonaná vzdálenost při chůzi v protéze jsou ve srovnání s člověkem bez postižení pouze nepatrně limitovány.

- Terapeutický cíl: využití protézy pro chůzi v interiéru a exteriéru téměř bez omezení.
- Provedení protézy:
 - Chodidlo – dynamické se schopností akumulace energie
 - Kolenní kloub – s hydraulickou nebo pneumatickou jednotkou – bionické kolenní klouby
 - Doplňkové moduly – rotační adaptory, tlumiče rázů

Stupeň aktivity IV – nelimitovaný exteriérový typ uživatele se zvláštními požadavky.

Uživatel má schopnosti jako uživatel stupně III. Navíc se zde vzhledem k vysoké aktivitě uživatele protézy vyskytuje výrazné rázové a mechanické zatížení protézy. Doba používání a překonaná

vzdálenost při chůzi v protéze nejsou ve srovnání s člověkem bez postižení limitovány. Typickým příkladem je dítě nebo vysoce aktivní dospělý uživatel nebo sportovec.

- **Terapeutický cíl:** využití protézy pro chůzi a pohyb v interiéru a exteriéru zcela bez omezení. Nejedná se o speciální sportovní protézy.
- **Provedení protézy:**
 - Chodidlo – dynamické se schopností akumulace energie
 - Kolenní kloub – s hydraulickou nebo pneumatickou jednotkou – bionické kolenní klouby
 - Doplňkové moduly – rotační adaptéry, tlumiče rázů

Preskripce protéz dolních končetin

Na rozdíl od preskripce ortéz na zakázku, kde je vždy jeden univerzální kód pro ortézy dolní končetiny, horní končetiny nebo trupové ortézy, jsou v příloze č. 3 zákona č. 48/1997 Sb. u protéz dolní končetiny přesně specifikovány protézy pro jednotlivé úrovně amputací i předpokládané stupně aktivity uživatele.

Předpis protéz dolních končetin musí tedy zahrnovat náležitosti vycházející z výše zmíněného zákona.

- **Specifikaci protézy podle úrovně amputace a aktivity uživatele** (např.: transtibiální protéza – prvovybavení, protéza pro I., II., III. nebo IV. st. aktivity)
- **Popis schopnosti používání protézy uživatelem** (I.st. pohyb po rovném terénu při pomalé rychlosti chůze; II.st. pohyb po mírně nerovném terénu při pomalé rychlosti chůze; III.st. překonávání větších přírodních bariér i při střední a vysoké poměrné rychlosti chůze; IV.st. překonávání větších přírodních bariér i při střední a vysoké poměrné rychlosti chůze s výrazným rázovým a mechanickým zatížením protézy)
- **Funkčním nález,** který stručně popíše tvar a délku pahýlu, hybnost v zachovaných kloubech amputované končetiny, popis funkčního stavu druhostranné nosné končetiny. Popis funkčního nálezu na horních končetinách. Svalová síla zachovaných svalových skupin s ohledem na funkce extensorů a flexorů kolenního a kyčelního kloubu. Informace jsou důležité pro volbu typu protetického chodidla a v případě stehenních protéz volby typu kolenního kloubu stehenní protézy.
- **Výška a hmotnost pacienta** je důležitá pro volbu komponent protézy dolní končetiny.
- **Opěrné a transportní pomůcky** využívané pacientem v průběhu dne. Pokud pacient splňuje předpoklady pro předpis a používání protézy DK pro uživatele se stupněm aktivity III a IV, nemůže mu být pro nesplnění indikačních kritérií souběžně uhrazen a zapůjčen invalidní vozík, vyjma případů oboustranné amputace (citace z metodiky VZP).

Protézy dolní končetiny s bionickým kloubem (kód 40000043, schválení RL)

Předpis podléhá schválení zdravotní pojišťovnou. Žádost musí obsahovat jednoznačné medicínské zdůvodnění, proč nelze použít jiný typ protézy. K žádosti je třeba doložit vyplněný **Formulář ke schválení úhrady stehenní protézy – systém bionický kolenní kloub.**

Indikace pro úhradu protézy DK s bionickým kloubem:

1. Exartikulace v kyčelním kloubu (aktivita* odpovídající stupni III až IV)
2. Stehenní amputace nebo exartikulace v kolenním kloubu s dosaženým stupněm III a s předpokladem dosažení stupně IV a zároveň splnění alespoň jedné z následujících podmínek:
 - a) postižení horní končetiny – amputace, postižení neurologické znemožňující úchop a využití berlí
 - b) amputace kontralaterální končetiny ve stehně a níže
 - c) motorické postižení pahýlu prakticky znemožňující stabilní stojnou fázi
 - d) motorické postižení kontralaterální dolní končetiny prakticky znemožňující stabilní stojnou fázi.
3. Stehenní amputace s dosaženým stupněm aktivity IV.

Podmínkou preskripce je vždy minimálně dvoudenní vyzkoušení pomůcky a doložené stanovisko ortopedického protetiky.

Protézy horních končetin – prvovybavení – na zakázku (kód 4000014, bez RL)

- **Popis:** protézy HK vhodné pro formování pahýlu a osvojení si života s protézou, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, anatomického otisku, 3D skenu nebo dalších metod dle individuálního zdravotního stavu
- **Indikace:** Preskripce v době stabilizace objemu měkkých tkání pahýlu, zajišťuje adaptaci organismu na vzniklou změnu zdravotního stavu po amputaci.

Protézy horních končetin – od 19 let – pasivní – na zakázku (kód 4000015, bez RL)

- **Popis:** protézy HK neumožňující aktivní úchop, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, dle individuálního zdravotního stavu
- **Indikace:** Pro uživatele, kteří nejsou schopni aktivního ovládnutí zdravotnického prostředku.

Protézy horních končetin – od 19 let – ovládané vlastní silou – na zakázku (kód 4000016, po schválení RL)

- **Popis:** protézy HK umožňující aktivní pohyb mechanicky např. pomocí tahů, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, dle individuálního zdravotního stavu.
- **Indikace:** pro uživatele, se schopností aktivního ovládnutí zdravotnického prostředku; pokud nelze aplikovat protézu myoelektrickou

Protézy horních končetin – myoelektrické – na zakázku (kód 4000017, od 16 let 1 ks / 5 let)

- **Popis:** protézy HK využívající pro svoji funkci autonomní zdroj energie, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, dle individuálního zdravotního stavu
- **Indikace:** pacienti s oboustrannou amputací horní končetiny nebo jednostrannou ztrátou horní končetiny a funkčním postižením úchopu druhostranné končetiny; u vrozených defektů horních končetin s jednostranným postižením

Protézy horních končetin – myoelektrické – na zakázku (kód 4000018, děti do 15 let 1 ks / 3 roky)

- **Popis:** protézy HK využívající pro svoji funkci autonomní zdroj energie, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, dle individuálního zdravotního stavu
- **Indikace:** pacienti s oboustrannou amputací horní končetiny nebo jednostrannou ztrátou horní končetiny a funkčním postižením úchopu druhostranné končetiny; u vrozených defektů horních končetin s jednostranným postižením

Předpis myoelektrických protéz horních končetin podléhá schválení zdravotní pojišťovnou. K žádosti je třeba doložit vyplněný Formulář k žádosti o úhradu myoelektrické protézy z veřejného zdravotního pojištění.

<https://media.vzpstatic.cz/media/Default/dokumenty/ostatni/formular-k-zadosti-o-uhradu-myo-elektricke-protezy-z-verejneho-zdravotniho-pojisteni-012022.pdf>

Protézy horních končetin – dětské do 18 let včetně – na zakázku (kód 4000019, po schválení RL)

- **Popis:** protézy HK zaměřené na motorický rozvoj dítěte, navržené a vyrobené na základě měrných podkladů, dle individuálního zdravotního stavu
- **Indikace:** pacienti s vrozenou nebo získanou ztrátou nebo deformitou horní končetiny

Všechny výše uvedené informace, jsou důležité pro rozhodnutí o konečném konstrukčním řešení, které provádí ortotik-protetik a měly by být uvedeny v **Žádance o zvýšení úhrady**, které se odesílá společně s předběžnou kalkulací protetického pracoviště na zdravotní pojišťovnu.

Tabulku s kódy, frekvenčními limity a úhradami k jednotlivým typům ortéz zhotovených na zakázku a protéz dolních a horních končetin naleznete na stránkách:

České společnosti pro ortopedii a traumatologii pohybového ústrojí

<https://csot.cz/wp-content/uploads/2023/06/Individualne-zhotovene-ortopedicko-proteticke-pomucky-kody-indikace-uhradove-limity.pdf>

Ortopedicko-protetické společnosti ČLS JEP z.s.

<http://www.ortoprotetika.cz/2023/preskripce-individualnich-ortopedicko-protetickych-pomucek/>

Důležitá informace

Od 1.1.2026 začíná platit povinná elektronická preskripce zdravotnických prostředků tzv. E-poukaz.

<https://epreskripce.gov.cz/casto-kladene-dotazy/?%3Ar1%3A-page=1&%3Ar1%3A-filter-s=%7B%22category%22%3A111%7D>

LITERATURA

1. KRAWCZYK, P. (2009) Ortotika. In Kolář, P. Rehabilitace v klinické praxi. 1st ed. Praha: Galén, pp. 321–324, 516-533. ISBN 978-80-7262-657-1.
2. FEJFAROVÁ, V., JIRKOVSKÁ, A. (ed.). Léčba syndromu diabetické nohy odlehčením. 1st ed. Praha: Maxdorf, p. 121–142. ISBN 978-80-7345-436-4
3. MAŘÍK, I., KRAWCZYK, P. (2017) Možnosti ortopedické protetiky v komplexní péči o tělesně postižené děti. Vox paediatricae, vol. 17, No 2, p. 24-33. ISSN: 1213-2241.
4. KRAWCZYK, P. (2018) Funkční ortotická léčba a protetické náhrady končetin. In Wendsche, P., Veselý, R. et al. Úskalí a komplikace při léčbě zlomenin. 1st ed. Praha: Galén, p. 435-452. ISBN 978-80-7492-393-7.
5. KRAWCZYK, P. (2025) Správný postup při preskripci individuálně
6. zhotovených ortéz. POSEL – Listy Podiatrické sekce České diabetologické společnosti ČSL JEP - 1/2025
7. Metodika k Číselníku verze 1121- dostupná z: https://media.vzpstatic.cz/media/Default/dokumenty/ciselniky/zp/metodika_1121.pdf
8. Příloha č.3 zákona č. 48/1997 Sb.

NEUROLOGICKÉ NÁLEZY U OSTEOPENESIS IMPERFECTA

NEUROLOGICAL FINDINGS IN OSTEOPENESIS IMPERFECTA

Kraus Josef¹, Krulišová Veronika², Zemková Daniela³, Hudáková Olga⁴, Mařík Ivo^{4,5}

¹ Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FNM Praha

² GHC Genetics, Praha

³ Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

⁴ Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu s.r.o., Praha

⁵ Fakulta zdravotnických studií, Západočeská univerzita, Plzeň

ABSTRAKT

Osteopenesis imperfecta (OI) je dědičné kostní onemocnění; především se zvýšenou lomivostí kostí. U většiny lze nalézt vzácné patogenní nebo pravděpodobné patogenní genetické varianty s AD i AR nebo X-vázanou dědičností. Ke klinice patří krátká postava a kostní deformity. Extraskelální léze zahrnují abnormity dentinu, změny odstínu sklér, obličejový dysmorfismus, ztrátu sluchu, hypermobilitu kloubů a laxita kůže, kardiovaskulární, neurologické nebo respirační příznaky. Progrese deformit skeletu je hlavním patofyziologickým mechanismem. Může vést k řadě neurologických abnormit. Ve švech klenby lební jsou u 2/3 wormiánské kůstky. Je relativní makrocefalie. Komorbiditami jsou platybasie, bazilární imprese a bazilární invaginace (BI). Může být asymptomatické rozšíření komor mozku, kompresní syndrom foramen magnum nebo až fatální komprese mozku kmene. Mozkové krvácení může být další fatální komplikací. Může se objevit arteriální disekce či mozkové aneurysma. Kyfokolióza páteře, oploštění těl obratlů a jejich deformity mají za následek komprese míšních kořenů či přímo míchy s možnou parapézou a paraplegií. OI je multisystémové onemocnění. Komplexní péče se zaměřuje na zlepšení kvality života. Pacienti, zvláště ti s rizikem rozvoje BI, by měli být pečlivě sledováni v centrech s dostupnou neurochirurgií a odbornými znalostmi pro řešení BI. Základem léčby OI je multidisciplinární přístup. Tento sestává především z fyzikální terapie, ortopedických, ortopedicko-protetických a chirurgických intervencí a osteologické terapie. Bisfosfonáty zůstávají základní složkou lékařské terapie.

Klíčová slova: osteopenesis imperfecta, kolagen, fraktury, deformity páteře, nervové příznaky.

ABSTRACT

Osteopenesis imperfecta (OI) is a hereditary bone disease; primarily with increased bone fragility. In most cases, rare pathogenic or probable pathogenic genetic variants with AD and AR or X-linked inheritance can be found. The clinic includes short stature and bone deformities. Extraskelatal

lesions include dentin abnormalities, blue sclerae, facial dysmorphism, hearing loss, joint hypermobility and skin laxity, cardiovascular, neurological or respiratory symptoms. Progression of deformities is the main pathophysiological mechanism. It can lead to a number of neurological abnormalities. Multiple Wormian bones are present in 2/3 of the cranial vault sutures. There is relative macrocephaly. Comorbidities include platybasia, basilar impression and basilar invagination (BI). There may be asymptomatic dilatation of the brain ventricles, compression syndrome of the foramen magnum or even fatal compression of the brainstem. Cerebral hemorrhage can be another fatal complication. Arterial dissection or cerebral aneurysm may occur. Kyphoscoliosis of the spine, generalized loss of height of the thoracic vertebrae (platyspondyly) and their deformities result in compression of the spinal roots or the spinal cord itself with possible paraparesis and paraplegia. OI is a multisystem disease. Comprehensive care is aimed at improving the quality of life. Patients, especially those at risk of developing BI, should be carefully monitored in centers with available neurosurgery and expertise in managing BI. The foundation of OI treatment is a multidisciplinary approach. It consists primarily of physical therapy, orthopedic, orthopedic-prosthetic, and surgical interventions, and osteological therapy. Bisphosphonates remain the mainstay of medical therapy.

Keywords: osteogenesis imperfecta, collagen, fractures, spine deformities, neurological symptoms.

Osteogenesis imperfecta (OI) neboli onemocnění křehkých kostí (brittle bone disease) je vzácná genetická porucha, která vede k progresivním deformitám skeletu v důsledku deficitu kolagenu I. typu. OI není v žádném případě novým onemocněním. Jeho klinické projevy jsou patrné u starověkých egyptských mumii. Za první osobu, která se pokusila popsat klinické rysy OI je považován Nicolas de Malebranche (*1638). Dr. Jean Lobstein (*1777) byl v roce 1833 první, kdo popsal dnes nazývaný AD typ I. Termín „osteogenesis imperfecta“ použil v roce 1849 u AR typu II Dr. Willem Vrolik (*1801) – viz **obr. 1**. Krátce poté byla zjištěna genetická souvislost.



de Malebranche

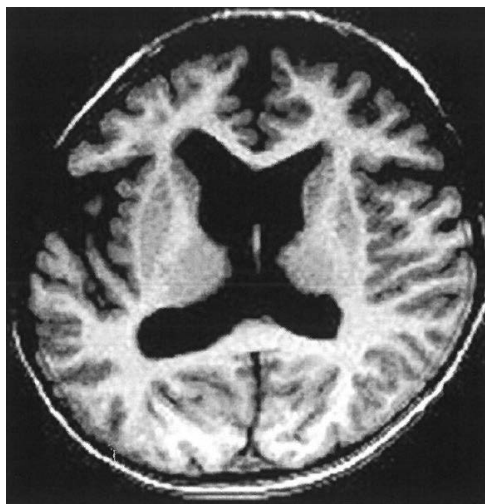


Vrolik

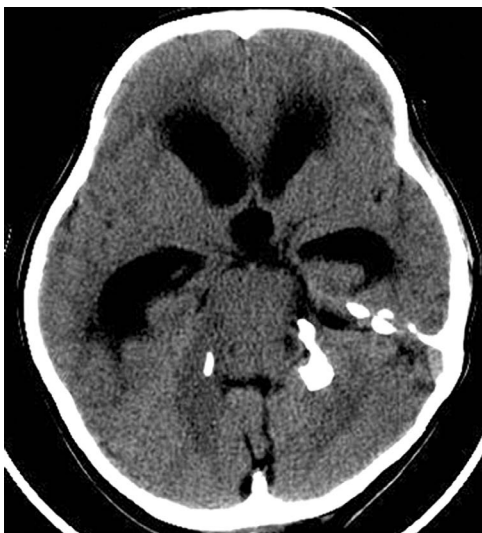


Lobstein

Obr. 1:



Obr. 2: MR T1w zobrazení mozku s nálezem generalizované atrofie mozku – nejzřetelnější ve frontálních a temporálních lalocích – u 15letého pacienta s osteogenesis imperfecta (OI) III. typu.



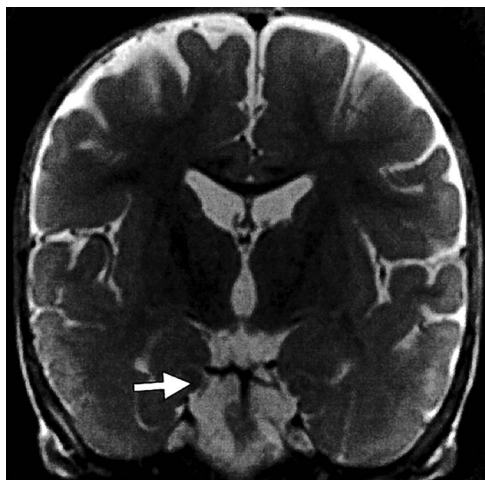
Obr. 3: Axiální CT snímek mozku bez kontrastu (5 mm řez) s nálezem oboustranné dilatace laterálních a třetí komory při OI, typ III.

OI je nejčastější dědičné onemocnění pojivové tkáně. Postihuje kosti, klouby, uši, oči, kůži a další struktury, které obsahují značné množství kolagenu I, což je hlavní protein v extracelulární matrix. Patofyziologickým dějem bývá snížení buď jeho kvantity, nebo kvality při strukturální vadě kolagenu (Yu et al. 2023, Hasegawa 2025). Nejčastějším nálezem jsou mutace genů *COL1A1* a *COL1A2*, které kódují řetězce $\alpha 1$ a $\alpha 2$ kolagenu typu I. Tvoří přibližně 4/5 případů OI (Jovanovic, Marini 2024, Khan et al. 2024).

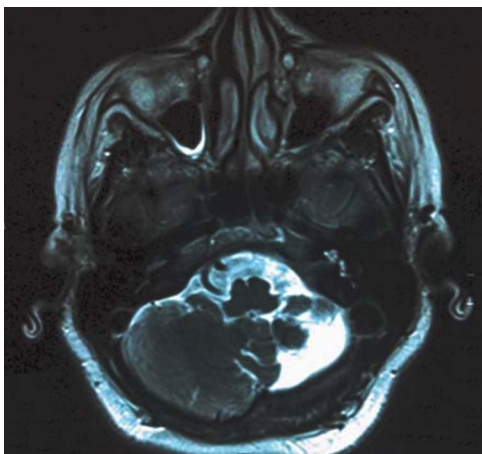
Příznaky se liší v závislosti na typu OI, časté jsou snadné zlomeniny vzniklé nízkou energií, deformity kostí a nízký vzrůst. Někteří pacienti trpí vazivovou laxitou a kloubní hypermobilitou. OI může také postihnout systémy mimo kosti. Pacienti s OI mají zvýšený výskyt zubních abnormalit, jako je dentinogenesis imperfecta a malokluze, často se vyskytují modré skléry, ztráta sluchu, kardiovaskulární a neurologické poruchy.

V současnosti je OI definována jako onemocnění související s kolagenem. Může být způsobena defekty v proteinech zapojených do skládání kolagenu, do posttranslačních modifikací a zpracování, do mineralizace kostí a diferenciací osteoblastů. Jejich dědičnost je autosomálně dominantní i recesivní a také X-vázaná recesivní.

Postižení nervového systému. Při OI se objevuje široká škála souvisejících neurologických abnormalit. Např. důvodem postižení CNS jsou deformity kostí na spodině lebky s následnou migrací horní C-páteře a odontoidního výběžku směrem nahoru do úrovně spodiny lebky (Khandanpour et al 2012).



Obr. 4: Frontální řez MR mozku ukazuje rozšířené bazální cisterny pacienta s OI, typ III.



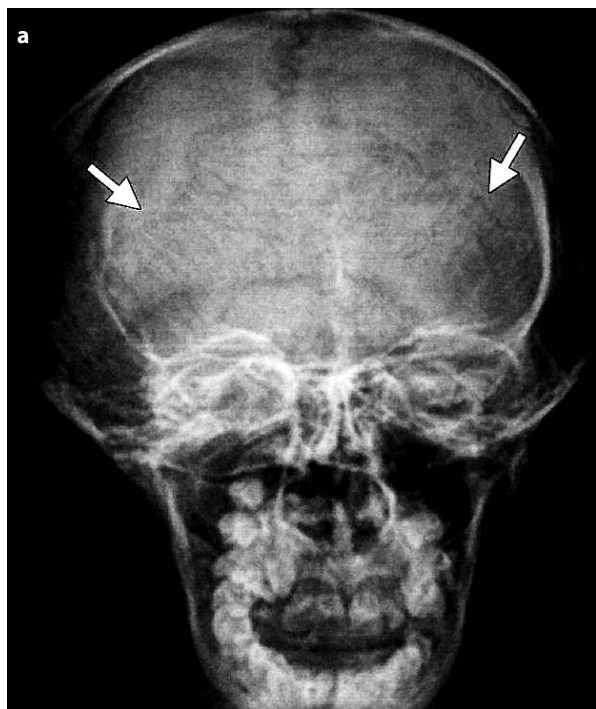
Obr. 5: Transversální řez MR mozku prokazuje jednostrannou hypoplazii mozečku při OI, typ XV s kauzální mutací v genu *WNT1*.

Poměrně často nastává postižení mozkové tkáně. Lze zjistit mozkovou atrofii – viz **obr. 2**. Její patofyziologický mechanismus není známý; k uvažovaným kauzálním faktorům patří: a) zhoršený odtok mozkomíšního moku, b) deformace baze lební, c) síla krčních svalů držících hlavu vzpřímeně a d) obstrukce intrakraniálního žilního odtoku. Dále se nalézá komunikující hydrocefalus – viz **obr. 3 a 4** nebo hypoplazie mozečku – viz **obr. 5**. Nicméně nálezy při zobrazení se liší stejně široce jako klinický obraz v závislosti na závažnosti onemocnění.

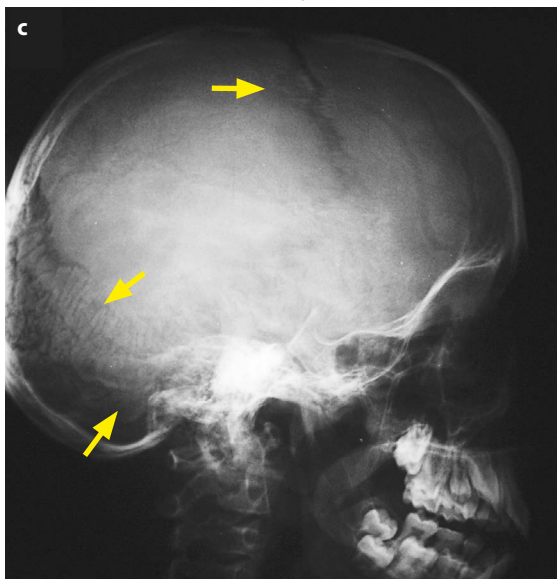
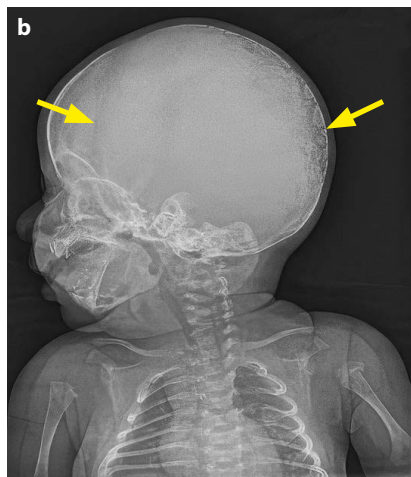
Těžké formy provází oslabující zlomeniny skeletu a progresivní neurologické postižení; nejtěžší mohou vést k perinatálnímu exitu. Zatímco mírnější asymptomatické formy mají jen mírné zkrácení délky života.

Při vyšetření osob s OI můžeme pozorovat širokou škálu abnormit lebky a mozku. K postižení lbi a baze lební patří trojúhelníkový tvar obličeje, s neobvykle vystupujícím čelem (tj. s frontální prominencí) a s častou malformací mandibuly vedoucí k malokluzi. Generalizované kostní léze vedou k nadměrné tvorbě wormiánských kostí (přídavné kůstky podél švů) - viz **obr. 6 a, b, c**, k abnormálně tenké nebo silné kalvě či předčasnému uzávěru fontanely a sutur. Ossa Wormiana (ossa suturarum) mohou přetrvávat do dospělosti (Glass et al. 2004).

V některých případech dochází k předčasnému uzávěru koronálního švu a kompenzačnímu přerůstu švu sagitálního laterálně a lambdového kaudálně; výslednou deformitou je brachycefalie – viz **obr. 7**. Velká fontanela může být širší a zůstat otevřená déle – viz **obr. 8**. Může být i mandibulární prognacie, obvykle mírná. Přispívá k ní vertikálně nedostatečný rozvoj dentoalveolárních i kondylárních výběžků.



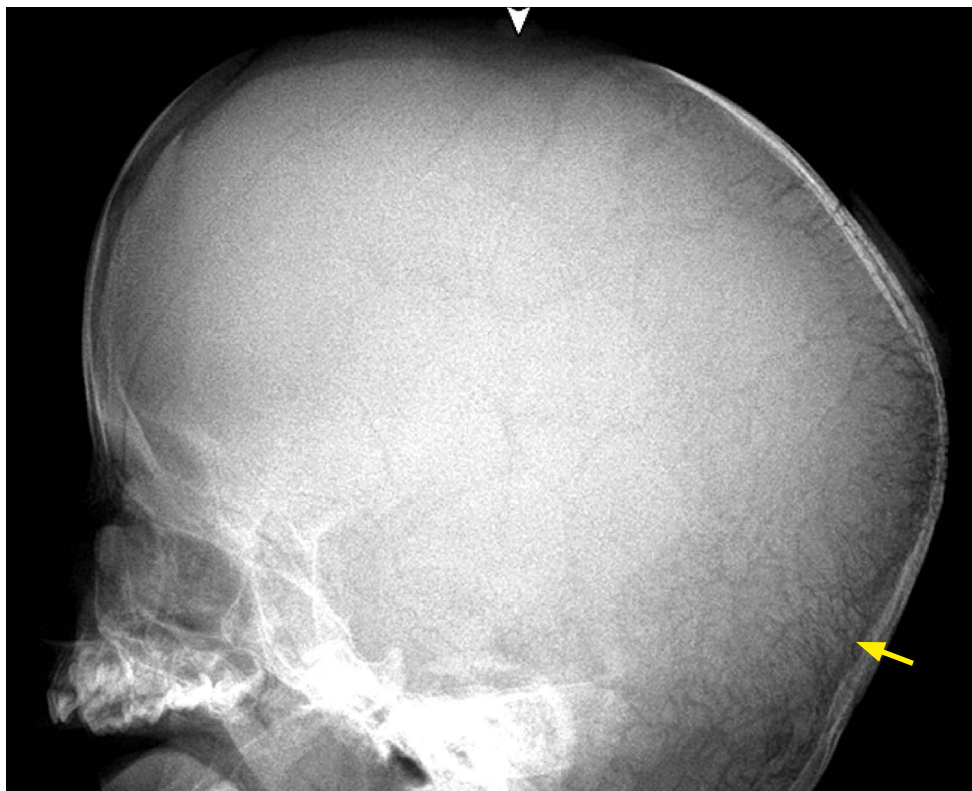
Obr. 6a, b, c: RTG lebky, OI, typ III – mnohočetné wormiánské kůstky (ossa suturarum) u dítěte: **a.** v AP projekci helmovitý tvar lebky, wormiánské kůstky v oblasti koronárního, lambdového a sagitálního lebního švu – šípky; **b.** OI, typ XV (3 týdny, kauzální mutace v genu *WNT1*) – wormiánské kůstky v krajíně sutura lambdoidea a coronalis, caput membranaceum – kalva není osifikovaná; **c.** OI, typ III (14 let) – kůstky v oblasti sutura lambdoidea, coronalis a occipitmas-toidea – šípky.





Obr. 7: Předčasný srůst koronálního švu omezí předozadní růst lbi, následuje kompenzační přerůstání sagitálního laterálně a lambdového kaudálně. Výsledná deformita lbi je brachycefalie s výrazným oploštěním týlu.

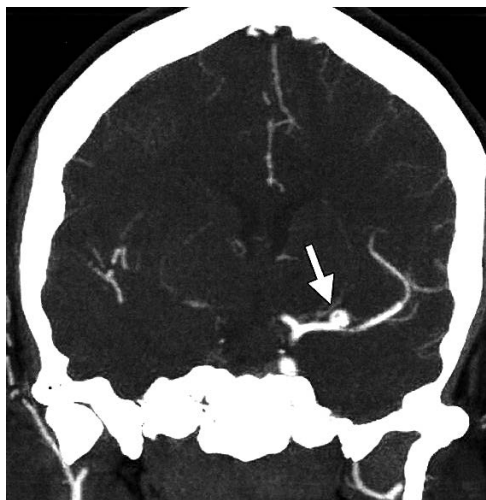
Mozkové komplikace. Mozkové krvácení je potenciálně fatální komplikací. Intrakraniální krvácení vede k rozvoji moya-moya s následným subarachnoidálním krvácením. Dále se popisují poškození vertebrálních tepen, fragilita cév, spontánní intrakraniální hypotenze. Mohou být karotické kavernózní píštěle, disekce cervikální arterie a mozková aneuryzmata. U dětí se při OI popisují mozková krvácení a poranění míchy, ale u dospělých se uvádí pouze několik případů netraumatického krvácení do mozku (Emery et al. 1999). Příkladem je nález CT angiografie zobrazující 5mm aneurysma z bifurkace levé a. cerebri media při OI I. typu – viz **obr. 9**.



Obr. 8: Široce otevřená velká fontanela u 2letého dítěte s OI, typ III. Šipka kaniálně ukazuje oblast porušené mineralizace lbi, okcipitálně jsou mnohočetné wormiánské kůstky – šipka.

Prenatální projevy OI, typ III. Patří k nim: rozšíření komor, zkrat dlouhých kostí, deformace femurů. Jsou-li závažné: umožňují prenatální diagnostiku ve 2.trimestru. Při vysokém familiárním riziku se doporučuje prenatální screening s ultrazvukem. Cerebellární hypoplazie může být jednostranná. Předpokládaným kauzálním mechanismem je cévní léze in utero při kompresi zadní cirkulace či sekundární léze při kraniospinálních anomáliích.

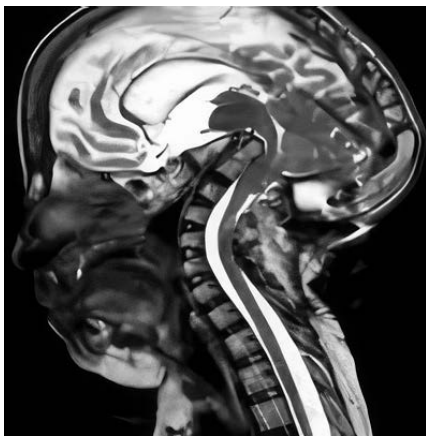
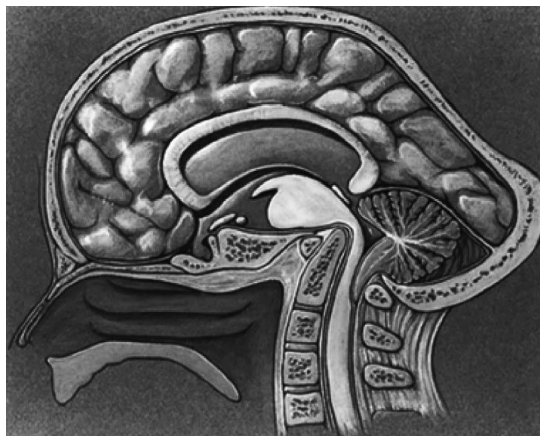
Abnormity kraniocervikálního spojení. V důsledku měkkých kostí se může objevit platybasie, bazilární imprese a bazilární invaginace. Vzájemně se liší, ale jejich koinkidence je častá. Při klinickém hodnocení je třeba je odlišovat: a) bazilární **invaginaci**, což je stav, kdy odontoidní výběžek vyčnívá vzhůru do intrakraniálního prostoru a proniká do foramen magnum – viz **obr. 10**; b) bazilární **imprese** či vtažení okraje foramen magnum směrem nahoru do lebky může vést k posunutí kmene i mozečku.



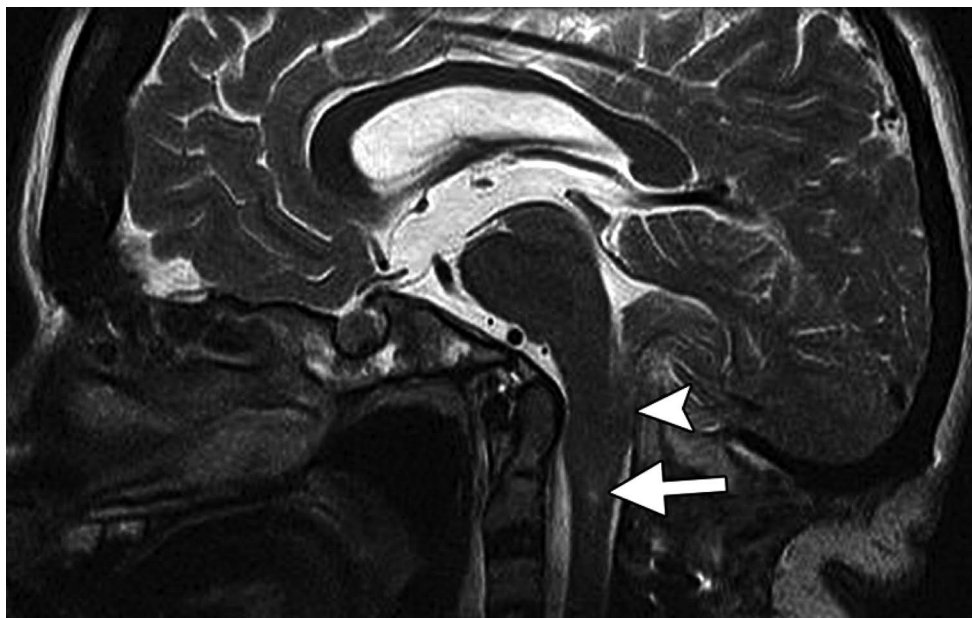
Obr. 9: Nález CT angiografie mozku zobrazující 5 mm aneurysma z bifurkace levé a. cerebri media při OI, typ I.

Invaginace je definována pronikáním odontoidního výběžku přes foramen magnum, zatímco posunutí zadního okraje foramen magnum směrem nahoru (tj. bazilární imprese) může nastat bez průniku odontoidního výběžku přes foramen magnum. **Obr. 11.**

Bazilární imprese a bazilární invaginace, jednotlivě nebo v kombinaci. Může se objevit komprese mozkového kmene vedoucí ke stenóze akvaduktu, hydrocefalu, edému míchy, vzniku syrxinx. Tyto



Obr. 10: MR mozku: Bazilární invaginace, kdy odontoidní výběžek vyčnívá vzhůru do intrakraniálního prostoru a proniká do foramen magnum.



Obr. 11: MR zobrazení baze lební a kraniocervikální junkce (T2w) ukazuje platybasii a herniaci tonzil (hrot šípky) s kompresí centrálního kanálu;- hyperintenzita signálu (šípka) v míše na úrovni C2 svědčí pro rané stadium hydrosyngomyelie při OI typu III.

komplikace s klinickou manifestací vyžadují chirurgickou dekompresi zadní jámy nebo foramen magnum nebo resekci odontoidního výběžku pomocí předního přístupu.

Platybasia je morfologická abnormalita lební báze charakterizovaná bazálním úhlem větším než 145°. Bazální úhel tvoří linie od nasionu k tuberculum sellae a linie od tuberculum sellae podél clivu k basionu.

Změny páteře. Abnormální struktura kosti, špatná tvorba enchondrální a periostální kosti a absence lamelární kosti vedou u pacientů s osteogenesis imperfecta ke kortikálnímu ztenčování. Kompaktní kost může být navíc z velké části nahrazena spongiformní kostí. Pacienti s osteogenesis imperfecta mají širokou škálu radiologických abnormalit v páteři včetně difúzní osteopenie, defektní formace kortikální kosti, sklerózy koncových plotének obratlů a bikonkávních těl obratlů.

Pacienti s osteogenesis imperfecta mohou být postiženi těžkou kyfoskoliózou nebo výraznou lordózou a skoliózou. Dalším charakteristickým znakem onemocnění je generalizovaná ztráta výšky hrudních obratlů (platyspondylie). Deformace vertebrálních konců vytváří bikonvexní nebo elipsoidní vzhled prostorů meziobratlových plotének, které na bočních rentgenových snímcích připomínají rybí ústa – viz **obr. 12**.



Obr. 12: Zobrazení cervikothorakální páteře: syrinx od C2 k Th7; bikonkávní obratlová těla Th páteře; meziobratlové prostory připomínají „rybí ústa“; OI III. typ

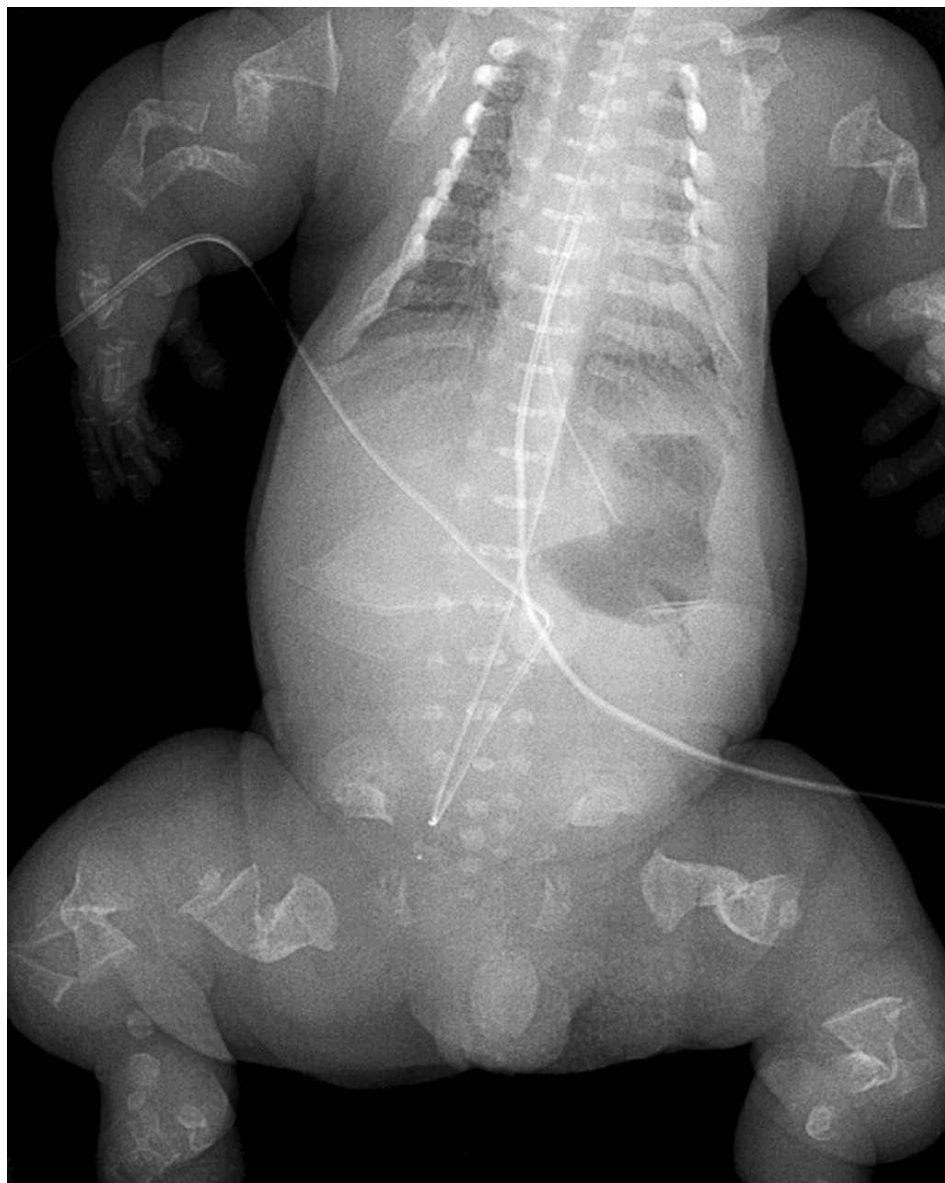
Abnormity páteře. U dospělých se skoliózou se objevují neurologické příznaky a deficity. Patří k nim radikulopatie a klaudikace; k deficitům řadíme: slabost, myelopatii, dysfunkce střev/močového měchýře. Jejich léčba je konzervativní i operační.

Již v raném věku se může objevit charakteristická generalizovaná osteoporóza páteře s minimální osifikací obratlů. Jak to vidíme u typu II osteogenesis imperfecta – viz **obr. 13**.

U většiny typů osteogenesis imperfecta se může objevit skolióza. Vyšší prevalence je u pacientů s typem III. V nejranějším věku nastupuje skolióza u typu XV (s mutací genu *WNT1*). Přesný mechanismus vzniku skoliózy u osteogenesis imperfecta je složitý – viz **obr. 14** a nebyl dosud plně objasněn. Podle současných studií je skolióza ovlivněna hlavně typem OI, nízkou kostní denzitou, růstem a věkem, mechanickým namáháním, laxností vazů. *Pozn: BMD je hustota kostních minerálů (hustota kostní minerální hmoty). BMC neboli obsah kostních minerálů měří celkové množství minerálů v kosti, obvykle vyjádřené v gramech. Je to klíčový ukazatel pevnosti kosti a měří se pomocí dvouenergetické rentgenové absorpciometrie (DXA). Na rozdíl od hustoty kostních minerálů (BMD), která je minerálem na jednotku plochy, BMC poskytuje absolutní množství minerálů v kosti nebo v určité oblasti těla.*

Obr 14. Ilustruje patogenezi různých typů osteogenesis imperfecta se skoliózou. Podle genetických variant existuje 23 typů OI, a jejich patogeneze dosud není plně objasněna. Na základě mechanismu lze OI dělit do pěti skupin. Studie ukazují, že všechny tyto skupiny a nejméně 16 typů má ve fenotypu skoliózu (Liu et al. 2017).

Přitom skoliózu u pacientů s OI může ovlivnit mnoho dalších faktorů. Předpokládá se, že existují také spouštěcí faktory, jako jsou mikrofrak-



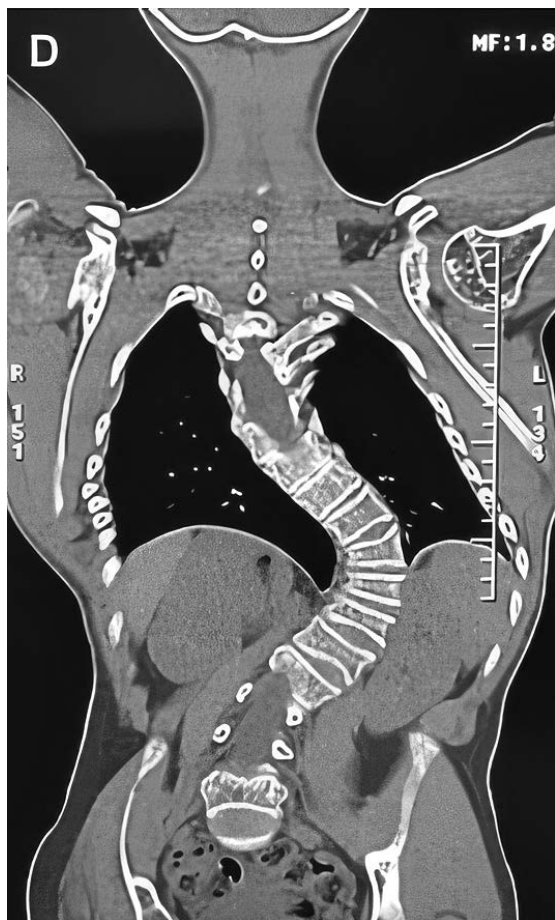
Obr. 13: Kojenec s osteogenesis imperfecta typ II s výrazným zkrácením a angulacemi dlouhých kostí s mnohočetnými zlomeninami v různé fázi hojení („akordeonové kosti“), končetiny jsou krátké s mnohočetnými kožními záhyby; žebra v malém „zvonovitém“ hrudním koši jsou relativně široká, krátká a horizontální, mají koráلكový vzhled (kostní svalky); generalizovaná nízká kostní denzita a minimální osifikace obratlů; kojeneček zemřel ve věku 1 roku.



Obr. 15a: Rtg snímek páteře (skolióza, klínovité obratle a deformace hrudníku) u 7letého dítěte.



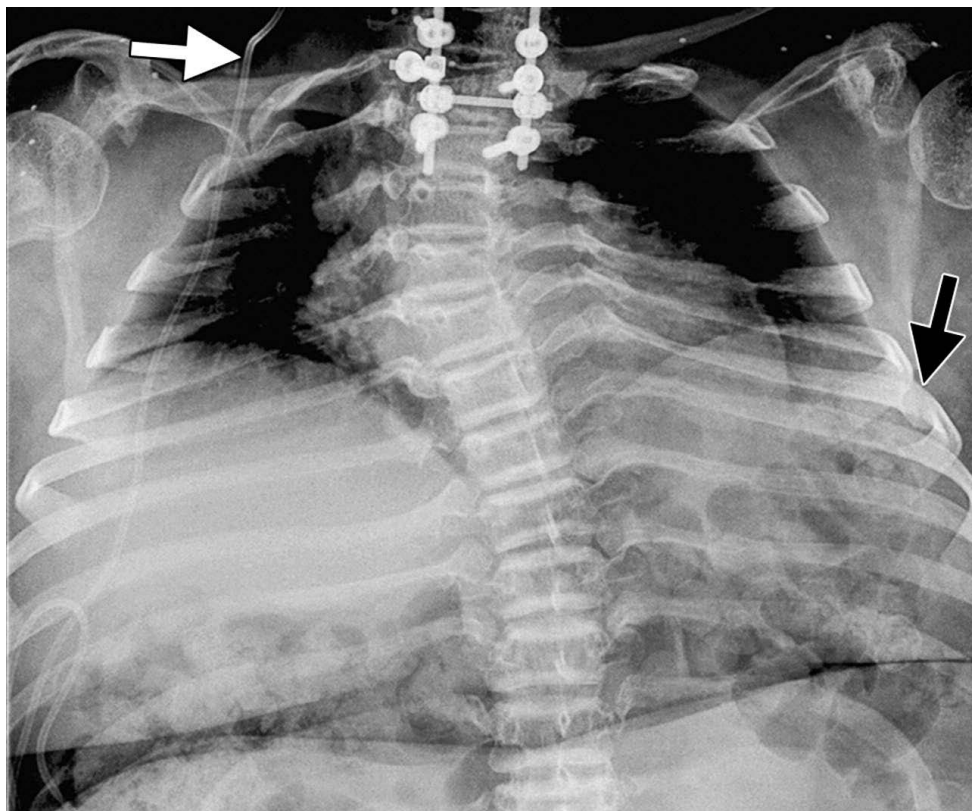
Obr. 15b: 2měsíční kojenec – viz thorakolumbální kyfóza a klínovité obratle.



Obr. 15c: CT vyšetření u 17letého chlapce s Ol III. typu – viz klínovité obratle na vrcholu thorakolumbální skoliózy.

RTG Th a L páteře pacienta a L páteře pacientky s Ol, typ III ilustruje **obr. 17** - důsledek generalizované nízké kostní denzity s výraznou kompresí obratlů Th a L; bikonkávní sklerotické krycí destičky jsou obrazem léčení bisfosfonáty. Vejčité ploténky mezi destičkami vytvářejí vzhled podobný rybím ústům, někdy označované jako „obratle tresky“.

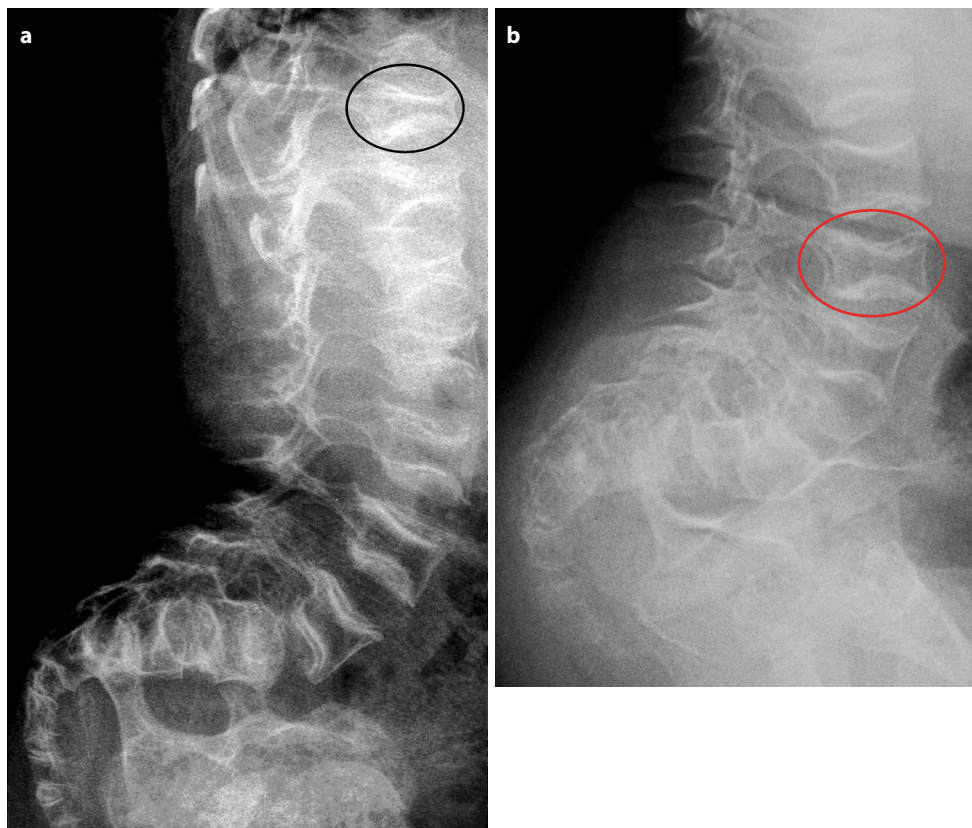
Na T2W zobrazení páteře u pacienta s Ol typu IV na **obr. 18** je patrná tzv. platyspondylie s generalizovanou ztrátou výšky Th-obratlů; v dolní Th páteři mají obratlová těla bikonkávní tvar. Meziobratlové ploténky v L oblasti jsou téměř stejně vysoké jako těla obratlů.



Obr. 16: RTG hrudníku a páteře: Hrudní skolióza pravostranně konvexní; hrudník má zvonovitý tvar; žebra jsou rozšířená, levé 6. žebro se zlomeninou (černá šipka); skleróza koncových plotének (v.s. důsledek léčení bisfosfonáty); mírné snížení výšky obratlů; bilaterální fixace C-pediklů tyčemi a čepy a ventrikuloperitoneální zkrat (bílá šipka) u pacienta s OI, typ III.

Existují důkazy, že až 5 % pacientů s osteogenesis imperfecta trpí spondylolistézou – viz **obr.19**, která je připisována častému prodlužování pediklu.

Metody léčby. Skelet se vyznačuje zvýšenou lomivostí a nízkou hmotností. Základním patofyziologickým rysem osteogenesis imperfecta je zvýšený kostní obrát. Nejdůležitějším pokrokem v lékařské léčbě proto bylo zavedení terapie **bisfosfonáty** pro pacienty se středně těžkou až těžkou formou osteogenesis imperfecta. **Obr. 20** dokumentuje chemickou strukturu bisfosfonátů různých generací používaných v klinické praxi při léčbě kostních onemocnění. Bisfosfonáty jsou účinné při snižování kostní resorpce zprostředkované osteoklasty. Bisfosfonáty snižují metabolismus osteoklastů tím, že indukují apoptózu a inhibují enzymy mevalonátové dráhy (Russel et Rogers 1999). Intravenózní léčba dětí pamidronátem nebo zolendronátem, podávaná v opakovaných cyklech

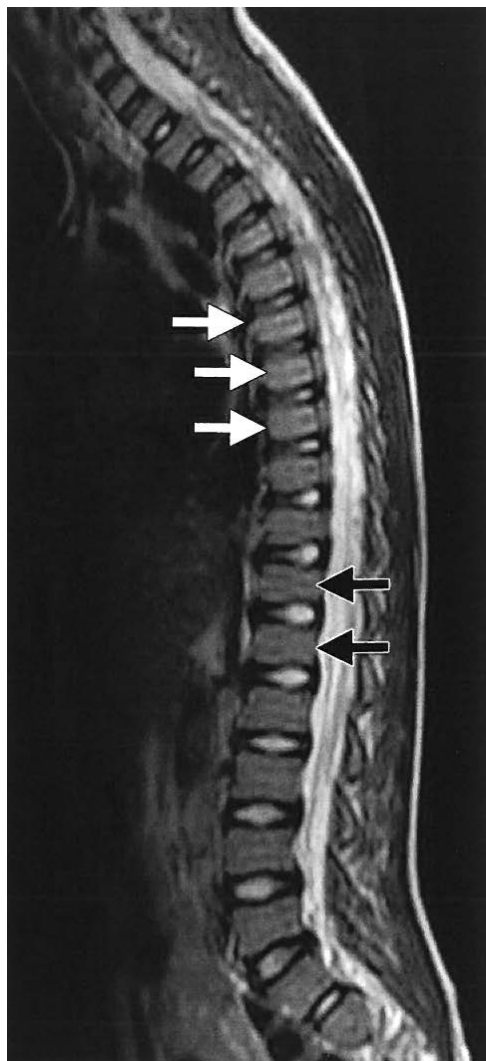


Obr. 17a, b: RTG Th a L páteře pacienta (vlevo) a L páteře pacientky (vpravo) s OL, typ III: výrazná komprese Th a L obratlů (černý a červený ovál) v důsledku generalizované nízké kostní hustoty; bikonkávní sklerotické krycí destičky (léčení bisfosfonáty) a mezi nimi vejčité ploténky vytvářejí vzhled podobný rybím ústům, někdy se označují jako „obratle tresky“.

(jednou za 4–6 měsíců) po několik let, snižuje výskyt zlomenin kostí, zvyšuje kostní hustotu, výšku obratlů a tloušťku kortikální kosti – viz **obr. 21**.

U pacientů s těžkou bazilární invaginací může být nezbytný neurochirurgický výkon: k léčbě následků tohoto stavu lze provést ventrální dekompresi, dorzální kraniocervikální stabilizaci nebo jejich kombinaci. Je prokázáno, že chirurgická léčba zastavuje progresi distrakce kraniocervikální junkce a přináší dobrý a udržitelný dlouhodobý funkční výsledek ovlivněním stupně distrakce kranio-medulárního spojení. Imobilizace vede k atrofii svalů a ankylóze kloubů, a proto je třeba se jí vyhnout.

K typickým příznakům bazilární imprese vyžadující urgentní řešení patří: bolesti hlavy, nystagmus, ataxie a změna citlivosti v oblasti obličeje. Při nich je nezbytná neurochirurgická korekce. Lze provést



Obr. 18: T2W zobrazení páteře u pacienta s OI, typ IV s generalizovanou ztrátou výšky Th-obratlů – tzv. platyspondylií (označeno šipkami); v dolní Th krajině mají obratlová těla bikonkávní tvar (černé šipky). Meziobratlové ploténky v L oblasti jsou téměř stejně vysoké jako těla obratlů.

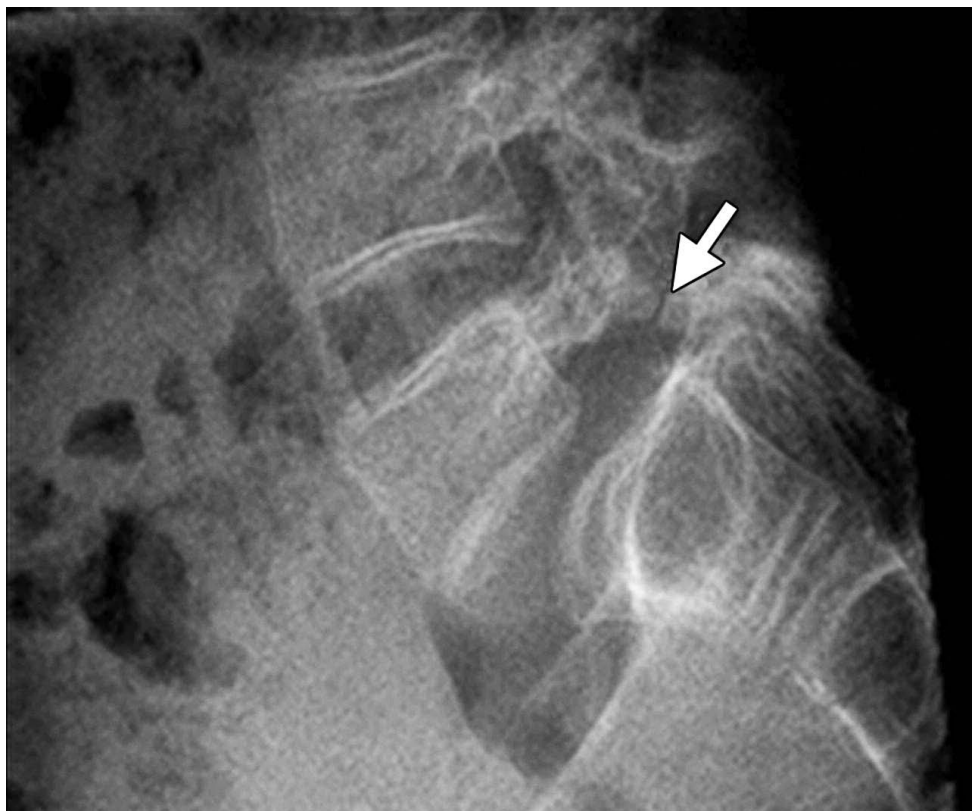
ventrální dekompresi, dorzální kraniocervikální stabilizaci nebo se oba postupy kombinují – viz **obr. 22**. Včas provedená neurochirurgická léčba zastavuje progresi distrakce kraniocervikální junkce a přináší dlouhodobý funkční výsledek.

Konzervativní ortopedická léčba spočívá v prevenci fraktur, rehabilitaci a konzervativní léčbě fraktur. Zlomeniny se léčí převážně konzervativně. U dětí se při chirurgické léčbě zlomenin dlouhých kostí dává přednost intramedulární fixaci (Fassier–Duval teleskopické intramedulární tyče nebo Prevotovy pruty, případně doplněné krátkými dlahami (Mařík et al. 2024). Deformity páteře se léčí konzervativně (individuální korzety); skoliotické progredující křivky nad 45° jsou indikovné k instrumentaci páteře (usměrňovaný růst páteře GGS, „Luque trolley“) a spinální fúzi (Skaggs et al. 2014).

Diferenciální diagnosa. Osteoporóza není specifitější pro OI než anémie pro širokou škálu genetických a získaných onemocnění, která vedou k anémii. Jako komplex symptomů je osteoporóza co do četnosti výskytu u určitých věkových a pohlavních skupin v populaci na druhém místě hned po diabetes mellitus.

Pacienti s OI jsou obzvláště náchylní k oslabujícím účinkům dalších negenetických příčin osteoporózy, jako je postmenopauzální osteoporóza nebo osteoporóza z imobilizace.

Diferenciální diagnosa zahrnuje především *kongenitální hypofosfatázii* (McKusick No. 24150), *achondroplasií*, *pyknodysostosis* – syndrom Toulouse-Lautrec, *difusní osteopenii raných stádií leukemie*, *idiopatickou juvenilní osteoporózu* a *syndrom CAN (Child Abuse and Neglect)*. Další genetické osteoporózy (kromě OI a vzácných OI-like syndromů) jsou jednotlivě vzácné. Ale i přesto je důležité,

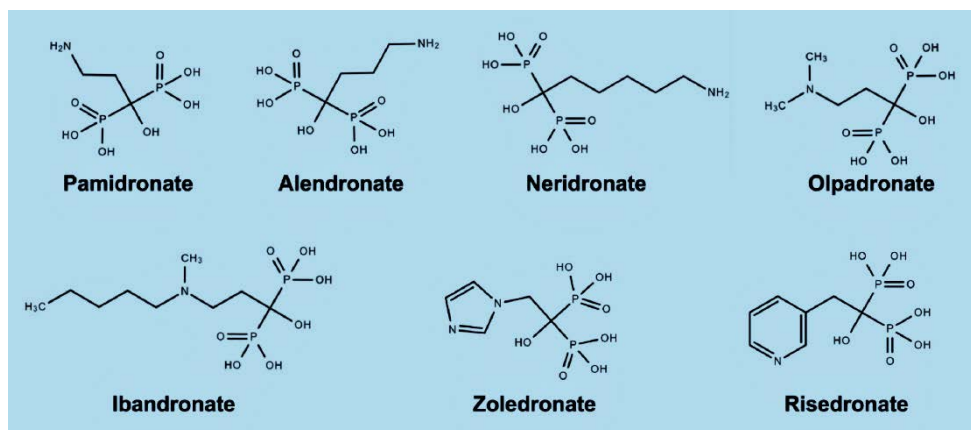


Obr. 19: Na RTG L páteře je zobrazen defekt pars interarticularis obratle L5 (šipka) a spondylolýza se spondylolistézou I. stupně (dle Meyerdinga) v kontextu generalizované nízké kostní denzity u pacienta s OL, typ IV. Zahuštění a zdvojení krycích destiček je důsledkem léčení bisfosfonáty.

aby byly také zváženy v diferenciální diagnóze pacienta, který se poprvé dostaví s anamnézou zlomenin a radiologickým průkazem osteopenie.

Patří k nim: A) **Vrozené vady metabolismu** (McKusick OMIM No. #): A1) **Autosomálně recesivní:** homocystinurie 23620; metylmalonová acidemie (některé formy) 25100; dibasická amino-aciduria 22270; deficit prolidázy s hyperimidopeptidurií 26413; glykogenóza typu I 23220; A2) **X-vázané recesivní:** Menkesův syndrom (defekt transportu mědi) 30940; oculo-cerebro-renální syndrom 90900 (McKusick 2007).

Dále do diferenciální diagnostiky řadíme: B) **Syndromy osteopenií:** B1) **Skeletální dysplázie:** achondrogeze I (Parenti-Fraccaro) (AR) 20060; hyperfosfatázie-osteosarkom (AR) 23900; Hajdu-Cheney acroosteolysis (AD) 10250; metafyzální dysplázie (Pyle) (AR) 26590; parastrematická dys-



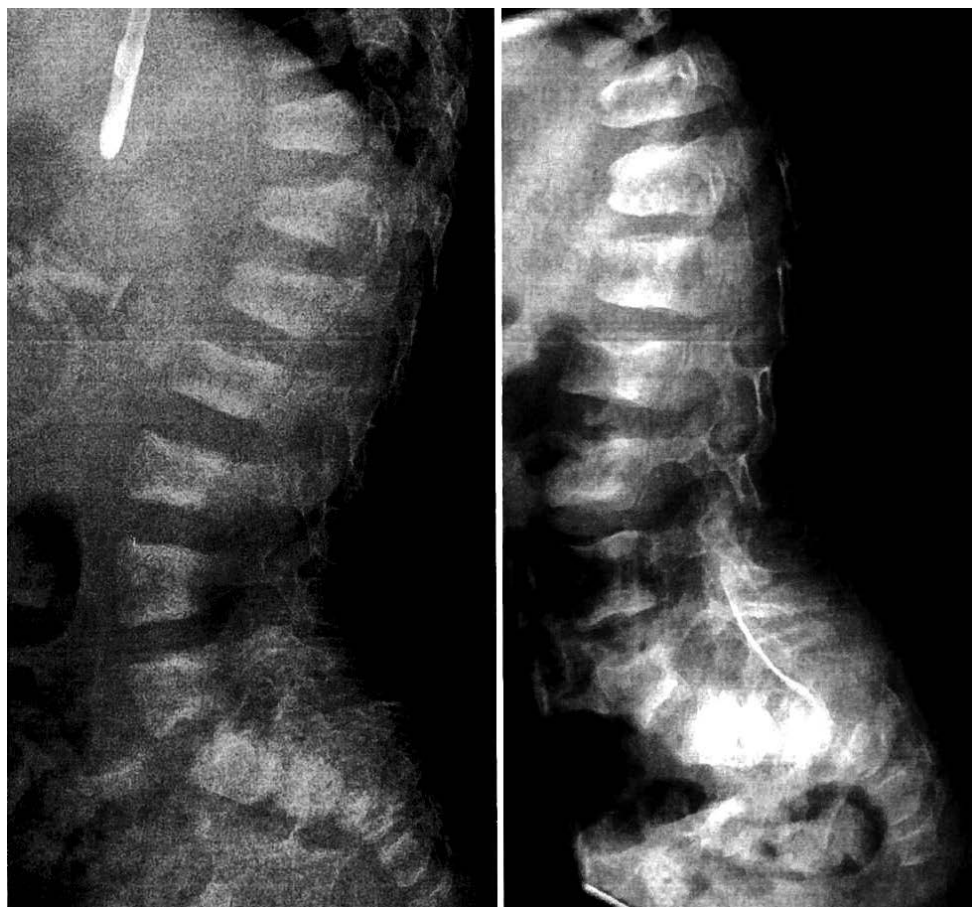
Obr. 20: Chemická struktura bisfosfonátů různých generací používaných v klinické praxi při léčbě metabolických kostních onemocnění.

plázie 16840; Winchester syndrom (AR) 27795; B2) **Progeroidní syndromy:** progerie (Hutchinson-Gilford) 26410; Cockayne syndrom (AR) 21640; Rothmund-Thompson syndrom (AR) 26840; Fanconiho pancytopenie (AR) 22765; B3) Těžkou kombinovanou **immunodeficienci** (AR) 24275; B4) Pseudogliomatosní **amauroza** s mentální retardací (AR) 25947; B5) **Neuromuskulární a neurodegenerativní** syndromy, např. m. Werdnig-Hoffman 25330 (Sillence 1981).

Konzultace a doporučení. Komplexní péče vyžaduje multidisciplinární úsilí specialistů se zkušenostmi s Ol. Především se jedná o pediatra, genetika, fyzioterapeuta, ortopeda, ortopedického protetika, radiologa, endokrinologa, neurologa a další zainteresované specialisty. K pravidelnému sledování již od dětství patří audiologické zkoušky. Při poruše sluchu může být zapotřebí sluchadlo nebo kochleární implantát. Stapedektomie může být použita k obnovení kondukce. Při dlouhodobém sledování se oční vyšetření opakuje každé 2–3 roky. Před použitím kontaktních čoček je třeba konsultovat s oftalmologem. Sledovat kompresivní zlomeniny obratlů a skoliózu je třeba zejména během období urychleného růstu v pubertě.

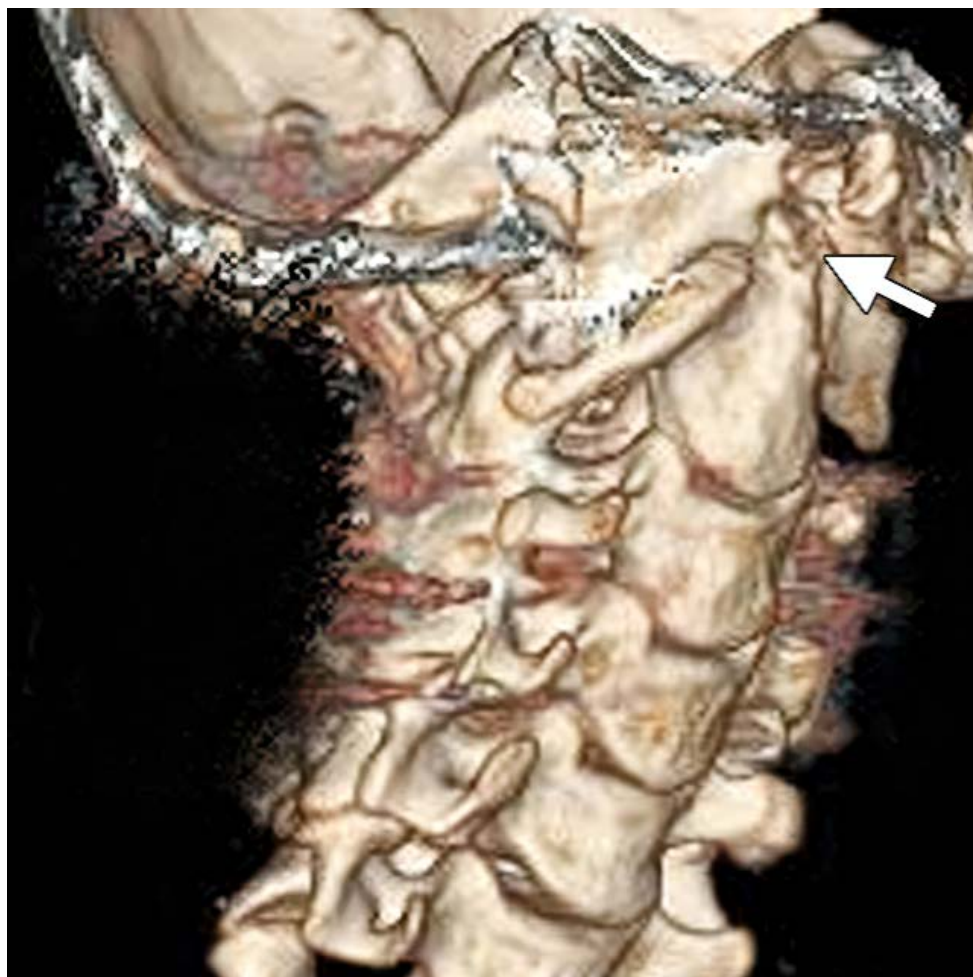
LITERATURA

1. EMERY SC, KARPINSKI NC, HANSEN L, MALIAH B. Abnormalities in centra1 nervous system development in osteogenesis imperfecta type II : *Pediatr Dev Pathol* 1999; 2(2): 124-130
2. GLASS RB, FERNBACH SK, NORTON KI, CHOI PS, NAIDICH TP. The infant skull: a vault of information. *RadioGraphics* 2004; 24(2): 507–522.
3. HASEGAWA K. Osteogenesis imperfecta: pathogenesis, classification, and treatment. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2025 Jul;34(3):152-161. doi: 10.1297/cpe.2025-0009. Epub 2025 Mar 31. PMID: 40636817; PMCID: PMC12236168.



Obr. 21: Efekt bisfosfonátů. Ol III. typ: Osteopenie, platyspondylie, bederní lordóza; po 2letech léčby signifikantní zvýšení kostní hustoty i výšky obratlových těl.

4. JOVANOVIĆ M, MARINI JC. Update on the Genetics of Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int.* 2024 Dec;115(6):891-914. doi: 10.1007/s00223-024-01266-5. Epub 2024 Aug 11. PMID: 39127989; PMCID: PMC11607015.
5. KHAN H, AHMED Z AND UMAIR M: Beyond brittle bones: Genetic mechanisms underlying osteogenesis imperfecta (Review). *World Acad Sci J* 6: 69, 2024.
6. KHANDANPOUR N, CONNOLLY DJ, RAGHAVAN A, GRIFFITHS PD, HOGGARD N. Craniospinal abnormalities and neurologic complications of osteogenesis imperfecta: imaging overview. *Radiographics.* 2012 Nov-Dec; 32(7):2101-12. doi: 10.1148/rg.327125716. PMID: 23150860.



Obr. 22: 3D rekonstrukce CT snímku krční páteře a zadní jámy lebni u pacienta s OI III. typu ukazuje reziduum odontoidního výběžku (šipka) po parciální resekcí pro léčbu progresivní bazilární invaginace.

7. LIU G, CHEN J, ZHOU Y, ZUO Y, LIU S, CHEN W, WU Z, WU N. The genetic implication of scoliosis in osteogenesis imperfecta: a review. *J Spine Surg.* 2017 Dec;3(4):666-678. doi: 10.21037/jss.2017.10.01. PMID: 29354746; PMCID: PMC5760423.
8. MAŘÍK IVO, ZEMKOVÁ DANIELA, MAŘÍKOVÁ ALENA, ŠUMNÍK ZDENĚK, SOUČEK ONDŘEJ, KRULIŠOVÁ VERONIKA, HUDÁKOVÁ OLGA. WNT1 osteogenesis imperfecta: Case study of a Czech girl. *LOCOMOTOR SYSTEM* 2024; 31(2), 2024: 194–222.

-
9. MCKUSICK VA. Mendelian Inheritance in Man and its online version, OMIM. Am J Hum Genet. 2007 Apr;80(4):588–604. doi: 10.1086/514346. Epub 2007 Mar 8. PMID: 17357067; PMCID: PMC1852721.
 10. RUSSEL RG, ROGERS MJ. Bisphosphonates: from the laboratory to the clinic and back again. Bone 1999; 25:97–106.
 11. SILLENCE D. Osteogenesis imperfecta: an expanding panorama of variants. Clin Orthop Relat Res. 1981 Sep;(159):11–25.
 12. SKAGGS DL, AKBARNIA BA et al. Classification of growth friendly spine implants, J Pediatr Orthop., 2014.
 13. YU H, LI C, WU H, XIA W, WANG Y, ZHAO J, XU C. Pathogenic mechanisms of osteogenesis imperfecta, evidence for classification. Orphanet J Rare Dis. 2023 Aug 9;18(1):234.

Adresa autora:

MUDr. Josef Kraus, CSc.

Klinika dětské neurologie 2. LF a FNMH

V úvalu 84

150 06 Praha 5

50 LET S OSTEOPENESIS IMPERFECTA – ŽIVOTNÍ PŘÍBĚH ŽENY S TĚŽKOU FORMOU ONEMOCNĚNÍ: KASUISTIKA A PŘEHLED POZNATKŮ

50 YEARS WITH OSTEOPENESIS IMPERFECTA – THE LIFE STORY OF A WOMAN WITH A SEVERE FORM OF THE DISEASE: CASE REPORT AND REVIEW OF KNOWLEDGE

Zemková Daniela^{1,2}, Krulišová Veronika³, Hudáková Olga², Mařík Ivo^{2,4}

¹ Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha

² Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha 3

³ GHC Genetics, Praha

⁴ Fakulta zdravotnických studií, Západočeská univerzita, Plzeň

SOUHRN

Na příkladu 50leté ženy s těžkou formou OI (III. typ dle Sillence, diagnostikovaný u probandy v 11 letech, byl potvrzen molekulárně genetickým vyšetřením v 50 letech) autoři rozebírají historii, etiopatogenezi, klasifikaci, diferenciální diagnostiku, komplexní symptomatické léčení a poukazují na nové perspektivy v léčbě osteopenesis imperfecta. Standardem je v současné době multidisciplinární přístup, který zahrnuje prevenci fraktur, fyzioterapii, ortoticko-protetickou léčbu (ortézy, korzety, ortoprotézy, protézy, kalceotika a adjuvativa), ortopedickou (korekční a segmentární osteotomie, izoelastické nebo zajištěné hřebování případně v kombinaci s dlahováním), spondylochirurgickou, neurochirurgickou léčbu a osteologické léčení kalciotropními léky a bisfosfonáty. U dospělých se zkouší teriparatide a biologická léčba (protilátky proti RANKL /denosumab, Prolia/ a sclerostinu /romosozumab/). Nadějí pro pacienty jsou léčebné strategie založené na transplantaci kmenových buněk, genetickém inženýrství a molekulárních chaperonech. Ke komplexní péči v neposlední řadě patří péče o duši pacientů především u postižených s těžkými deformujícími typy OI ve spolupráci s psychology, psychiatry a celým týmem zainteresovaným specialistů.

Všem pacientům s OI a jejich rodinným příslušníkům stejně jako zainteresovaným specialistům doporučujeme individuálně navázat kontakt s mezinárodní organizací OIFE (Osteopenesis Imperfecta Federation Europe, <http://www.oife.org>), která organizuje každoročně OIFE Annual General Meetings a Webinars a vydává mezinárodní OIFE Magazine, kde lze nalézt cenné zkušenosti a rady od pacientů s OI a od lékařů, kteří se zabývají komplexním léčením a péčí o děti s OI.

Klíčová slova: osteogenesis imperfecta, kolagen typ 1, komplexní symptomatické léčení, anti-resorpční léčba

SUMMARY

Using the example of a 50-year-old woman with a severe form of OI (Type III according to Sillence, diagnosed in the proband at 11 years old, was confirmed by molecular genetic testing at 50 years old), the authors discuss the history, etiopathogenesis, classification, differential diagnosis, comprehensive symptomatic treatment, and highlight new perspectives in the treatment of osteogenesis imperfecta.

Currently, the standard is a multidisciplinary approach that includes fracture prevention, physiotherapy, orthotic-prosthetic treatment (braces, corsets, orthoses, prostheses, calcitropics and adjuvants), orthopedic (corrective and segmental osteotomies, isoelastic or fixed nailing possibly combined with plating), spinal surgery, neurosurgical treatment, and osteological management with calcitropic drugs and bisphosphonates. In adults, teriparatide and biological therapy (antibodies against RANKL /denosumab, Prolia/ and sclerostin /romosozumab/) are tested. Hope for patients lies in treatment strategies based on stem cell transplantation, genetic engineering, and molecular chaperones. Comprehensive care also includes attention to the mental well-being of patients, especially those affected by severe deforming types of OI, in collaboration with psychologists, psychiatrists, and the whole team of involved specialists.

We recommend that all patients with OI and their family members, as well as interested specialists, get in touch individually with the international organization OIFE (Osteogenesis Imperfecta Federation Europe, <http://www.oife.org>), which organizes the annual OIFE Annual General Meetings and Webinars, and publishes the international OIFE Magazine, where valuable experiences and advice from patients with OI and doctors who deal with comprehensive treatment and care of children with OI can be found.

Keywords: osteogenesis imperfecta, collagen type I, comprehensive symptomatic treatment, anti-resorptive treatment

ÚVOD

Osteogenesis imperfecta (OI) – vrozená kostní lomivost – je jedním z nejčastějších dědičných onemocnění pojiva (s prevalencí 1:10000) vyznačující se sníženou kostní denzitou a zvýšenou kostní lomivostí bez přiměřené traumatické příčiny, vyšší laxicitou vaziva a kloubní hypermobilitou, namodralými skléry a často poruchou sluchu.

Provází lidstvo již po staletí. Mumie dítěte, které trpělo tímto onemocněním před 3 tisíci lety, byla nalezena v Egyptě v oblasti Beni Hassan (**43, 21,12**). Podle některých legend měl vrozenou kostní

lomivost i slavný vikingský princ Ivar (the Boneless) z 9. století (43). V 17. a 18. století se začaly objevovat v literatuře první popisy této nemoci (8, 43). Např. filosof Nicolas de Malebranche v 17. století zjistil toto vzácné onemocnění u dvacetiletého pacienta a přirovnával ho ke zločinci, který byl popraven „lámáním v kole“. První lékařský popis provedl v r. 1833 Lobstein pod jménem osteospathyrosis idiopathica. Název osteogenesis imperfecta poprvé použil Willem Vrolik, profesor anatomie, patologie a zoologie na univerzitě v Amsterdamu, který popsal těžkou letální formu v knize Handbook of Pathological Anatomy (1842–1844). Byl jedním z prvních lékařů, kteří pochopili, že se jedná o primární poškození osifikace, nikoliv sekundární degeneraci jako např. u křivice nebo osteomalacie (3). Ve dvacátém století již bylo všeobecně přijímáno, že se jedná o dědičné onemocnění kostí. Objevovaly se kazuistiky dokumentující široké klinické spektrum, od mírných forem předáváných z generace na generaci, až po letální. Příčina však nebyla jasná. Teprve v 70 letech minulého století Penttinenn jako první biochemicky prokázal změny metabolismu kolagenu u OI (32, 7), což nasměrovalo další výzkum.

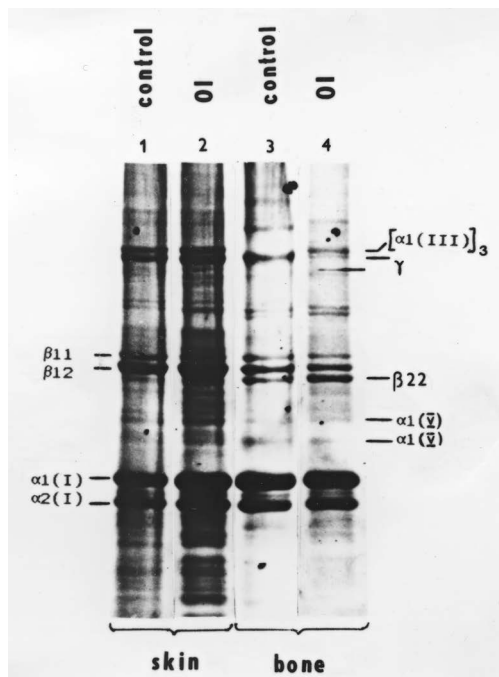
Zásadní význam pro klinickou diagnostiku i pro změnu přístupu k těmto pacientům měla práce australského genetika D.O. Sillence, který ve své studii „Genetic Heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta“ (34, 35, 36) opírající se o soubor 180 pacientů, rozdělil OI na 4 typy: (1) Dominantně dědičný s modrými skléry, (2) Letální, (3) Progresivně deformující, and (4) Dominantně dědičný s normálními skléry. Jednotlivé skupiny vykazovaly různý typ dědičnosti; nejčastěji autosomálně dominantní u typu 1 a 4, zatímco u typů 2 a 3 se vyskytovala jak dědičnost autosomálně recesivní, tak dominantní. Z toho usoudil, že osteogenesis imperfecta je geneticky heterogenní onemocnění (35, 37, 8).

Na začátku 80. let se několik týmů vědců ve světě (D. Prockop, J.C. Marini aj.) pustilo do hledání mutací v genech kodujících alfa1 a alfa2 řetězce kolagenu I. typu (17, 5). Do konce 90. let bylo u nemocných s OI všech typů objeveno více než 200 mutací v genech *COL1A1* a *COL1A2* (7). Abnormální syntéza kolagenu I se prokázala jako hlavní příčina OI. Původní Sillencova představa geneticky heterogenního onemocnění byla opuštěna. Nicméně v některých rodinách se defekt v genech pro kolagen I neprokázal a bez genetického objasnění zůstávaly všechny autosomálně recesivní formy. První autosomálně recesivní příčina OI 2. typu (*CRTAP*) byla popsána až v roce 2006 (4). Dnes je známo 23 typů OI založených na genetických nálezech (42), genetická heterogenita onemocnění se prokázala (8). V naprosté většině se jedná o geny, které se podílejí na syntéze kolagenu. Kromě genů pro alfa1 a alfa2 řetězce kolagenu I (*COL1A1* a *COL1A2*), které jsou příčinou typu I–IV, to jsou geny, které ovlivňují diferenciaci a funkci osteoblastů, a tím i transkripci kolagenu (např. *SP7* – typ XII, *WNT1* – typ XV, *MBTPS2* – typ XVIII, *MESD* – typ XX, *IFITM5* – typ V). Dále geny, které se podílejí na posttranslačních modifikacích (*CRTAP* – typ VII, *LEPRE1* – typ VIII, *PPIB* – typ IX) a homeostáze endoplasmatického retikula (*CREB3L1* – typ XVI). Neméně důležité jsou geny, které spolupůsobí při stáčení molekuly prokolagenu, tvorbě fibril a crosslinků (*SERPINH1* – typ X, *KDELRL2* – typ XXI, *FKBP10* – typ XI, *BMP1* – typ XIII, *PLOD2*). Vrozenou kostní lomivost však způsobují i patologické změny v genech, které jsou důležité pro mineralizaci skeletu (*SPARC*, typ XVIII, *SERPINF1* – typ VI, *IFITM5*) (42, 19). Některé geny ovlivňují více procesů během osteogeneze, např. *TENT5A* je důležitý pro stabilizaci mRNA a ovlivňuje tak jak syntézu samotného kolagenu I, tak další procesy, zejména mineralizaci (typ XIX) (9). *IFITM5* (typ V) reguluje proces diferenciacie osteochondroprogenitorových

buněk a má vliv i na mineralizaci kostí (**28, 22**). Typ XXII, (*CDC134*) představuje kombinaci znaků OI a dysregulace MAPK/ERK signalizace (tzv. RASopatii). *PHLDB1*, jehož varianty jsou spojeny s typem XXIII, zase reguluje organizaci cytoskeletu a ovlivňuje AKT signalizaci. S pokračujícím výzkumem jsou nalézány další geny, jejichž mutace mají za následek OI nebo „OI-like“ fenotyp (**42**). OI I.–IV. typu spojené s variantami *Col1A1*, *COL1A2*, jsou autosomálně dominantně dědičné, V. typ rovněž (pravděpodobně gain-of-function mutace *IFITM5*), ostatní jsou autosomálně recesivní, s výjimkou typu XVII (*MBTPS2*), který je recesivní X vázaný.

S rozvojem NGS metod se genetické testování OI stalo dostupným pro pacienty a jejich rodiny a umožňuje genetické poradenství. Hlubší pochopení genetického podkladu a patofyziologie OI vedlo k posunutí pohledu na toto onemocnění a hledání nových léčebných strategií (**42**).

Ve světle těchto nových pohledů na osteogenesis imperfecta prezentujeme životní příběh ženy s těžkou – progresivně deformující – formou onemocnění, která se narodila v době, kdy se porucha syntézy kolagenu jako příčina OI teprve zvažovala. Její kazuistika již byla přednesena na Bostonském semináři Fakulty dětského lékařství ve FN v Motole v r. 1985 jako první diagnostikovaná OI, III. typ dle Sillence et al. (**34, 35**) u české dívky (**23**). Diagnóza byla určena v 9,5 letech na základě klinicko-radiologického vyšetření (včetně zhodnocení zdravotnické a RTG dokumentace zapůjčené z archivu Kojeneckého ústavu Fakultní Thomayerovy nemocnice v Praze 4). V r. 1991 v kostním vzorku femuru této pacientky (18 let) byl prokázán změněný poměr kolagenových řetězců – viz **Obr. 1**.



Obr. 1. Neredukovaná SDS polyakrylamidová gelová elektroforéza kolagenů extrahovaných omezeným pepsinovým štěpením z kostí a kůže pacienta s osteogenesis imperfecta a kontrolního dítěte. Pruh 1, 3 kůže a kost kontrolního dítěte. Pruh 2, 4 kůže a kost pacienta (Sokolov et al. 1992).

Gelová elektroforéza kolagenů extrahovaných omezeným štěpením pepsinem z kosti a kůže pacientky s neletálním typem osteogenesis imperfecta a kontrolního dítěte (40).

V časopise Pohybové ústrojí (PÚ) byla kazuistika publikována v roce 2001 v rámci monografie Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu (25).

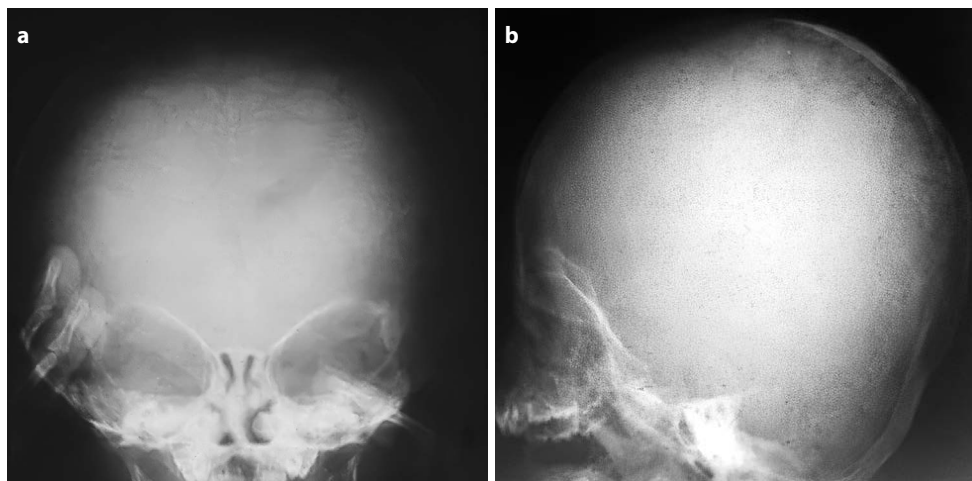
Pozn. Tento případ byl jedním z 55 českých pacientů s OI, kteří byli vyhodnoceni v rámci doktorské práce (14, 15). Veškeré shromážděné údaje o pacientech byly uloženy do komplexní databáze a statisticky vyhodnoceny. Pacienti byli překlasifikováni na základě klinických a radiologických příznaků definovaných typů OI (37).

Na tuto práci navazujeme po 25 letech s cílem doplnit nové poznatky.

Pozn. Autor zmíněné monografie a vydavatelé časopisu Pohybové ústrojí souhlasí s použitím obrazové a rentgenologické dokumentace.

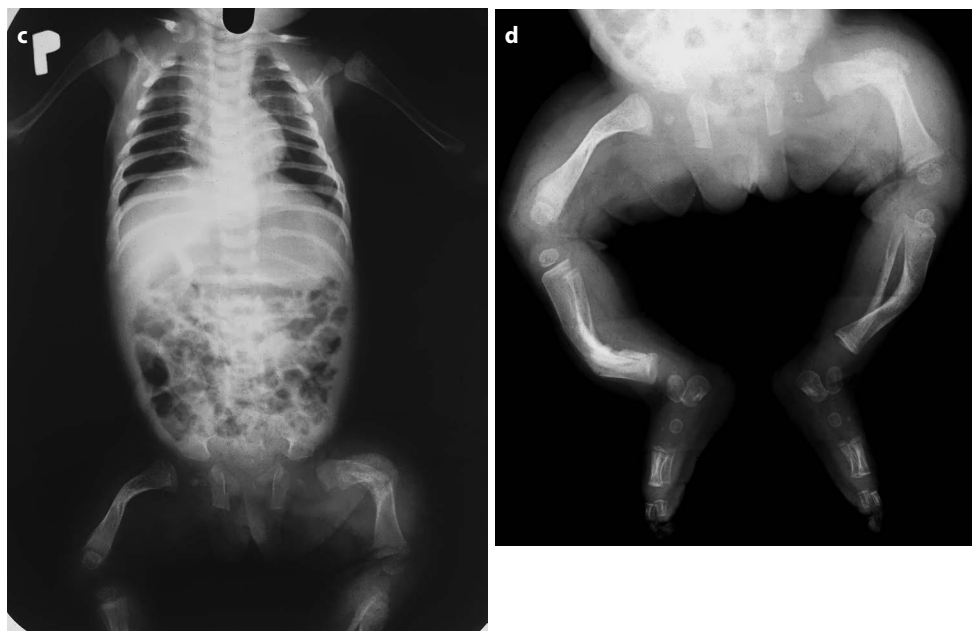
KAZUISTIKA

Pacientka se narodila v roce 1974 zdravým rodičům z 3. rizikové gravidity (časná a pozdní gestóza). Porod byl v termínu, 3450 g/48 cm. Hned po narození byly zjištěny deformity obou dolních končetin po zhojených prenatálních zlomeninách a měkké caput membranaceum. Na dětské klinice I. LF na Bulovce byla stanovena diagnóza *osteogenesis imperfecta congenita (typ Vrolik)* – viz **obr. 2a–f**.



Obr. 2a–f: 2a, b. RTG snímek lebky v předozadní a boční projekci, 2 týdny života: brachycefalie, caput membranaceum, četné worminaské kůstky – tzv ossa suturarum.

Fig. 2a–f: 2a, b. X-ray image of the skull in anterior-posterior and lateral projection, age 2 weeks: brachycephaly, caput membranaceum, ossa suturarum calvae.

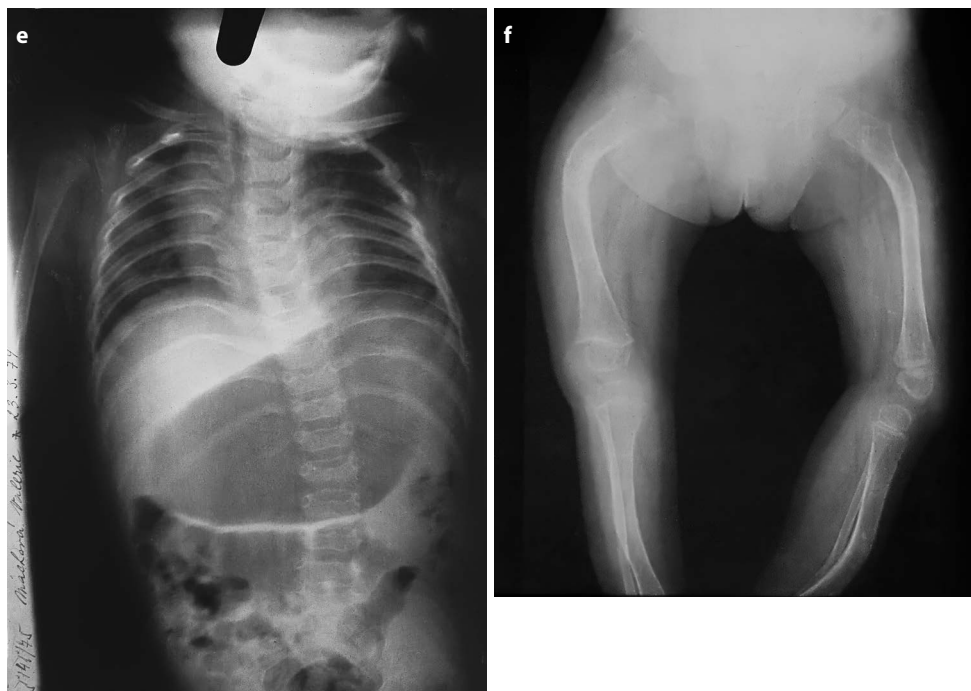


Obr. 2c, d. RTG trupu, ramen, kyčlí a dolních končetin v předozadní projekci – 2 týdny života: svalkem hojící se fraktura proximálního femuru vlevo, v angulaci zhojené fraktury diafýzy pravého femuru a obou tibií.

Fig. 2c, d. X-ray of the trunk, shoulders, hips, and lower limbs in an anterior-posterior projection – 2 weeks of life: healed fracture of the right femur and both tibiae; angulation of the diaphysis of the left femur with a massive bony callus in the proximal third.

Dítě bylo přeloženo do *kojeneckého ústavu Fakultní Tomayerovy nemocnice v Krči*, Psychomotorický vývoj: První zub se prořezal ve 13 měsících, úplný mléčný chrup šedavého zbarvení byl přítomen v 25 měsících. Opožďovala se v růstu, první kroky udělala ve 3 letech, jednoduché věty říkala až ve 4 letech. Ve 4 letech byla umístěna v *Mateřské a později Základní škole při Jedličkově ústavu v Praze*. S rodinou trávila pouze víkendy a dovolené.

Na *ortopedické klinice FDL a FN Motol* byla pacientka poprvé hospitalizována v 8 a 9,5 letech pro frakturu levého femuru a pravého bérce, po nichž přestala chodit. V tomto věku byla stanovena genetická diagnóza **OI, typ 3 podle Sillence**. Komplexní vyšetření zjistilo závažnou poruchu růstu, zkráceny byly proti normě jak trup, tak končetiny. **Obr. 3a–d.** fenotyp v 9,5 letech. Dívka byla velmi dobře komponovaná. Psychomotorický vývoj odpovídal kalendářnímu věku. Horní končetiny byly bez deformit, ovládala mechanický invalidní vozík. Fenotyp odpovídal diagnóze OI: Skléry byly bílé (namodralý kolorit vymizel před 7. rokem). Druhá dentice byla bez známek dentinogenesis imperfecta – viz **3a**, krátký krk, předozadně rozšířený soudkovitý hrudník – viz **3b**. Deformity obou DK, levá DK byla kratší asi o 4 cm, zkrat převážně v krajině stehna – viz **3c, d**.



Obr. 2e, f. RTG hrudníku a páteře v AP projekci, 13 měsíců; RTG dolních končetin (DK) v AP projekci, 2,5 roku.
Fig. 2e, f. Thorax and spine X-ray in AP projection, 13 months; lower limb X-ray in AP projection, 2.5 years.

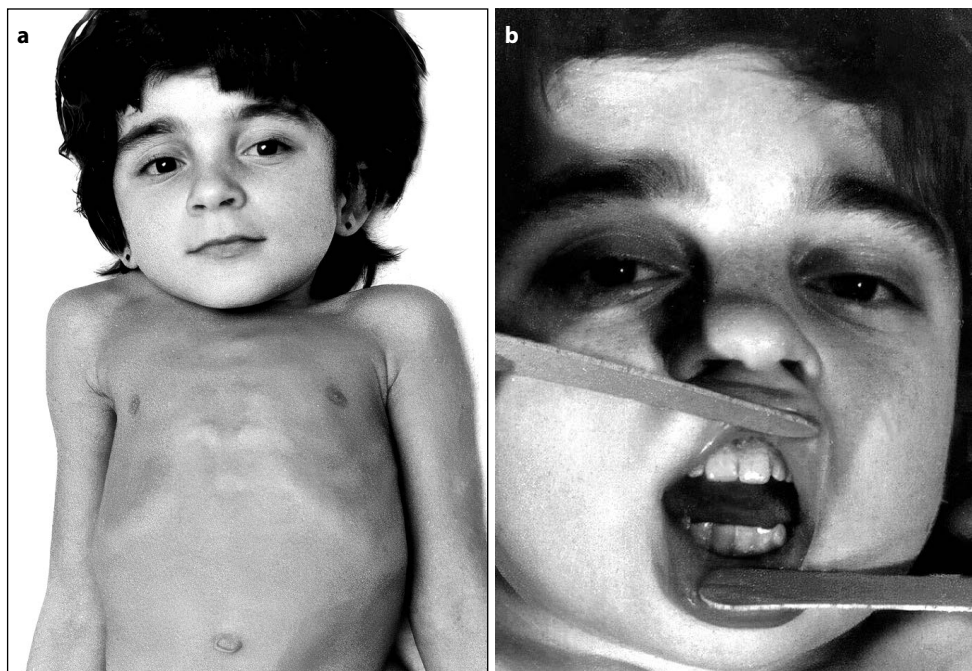
Základní biochemické vyšetření bylo v normě. Spirometrické vyšetření prokázalo sníženou vitální kapacitu plic.

Až do 13 let byla dívka léčena konzervativně (sádrové fixační obvazy) pro opakované fraktury obou femurů a bérců.

RTG dolních končetin prokázalo ventrální zakřivení levé tibie a šavlovitou deformitu s přestavbovou frakturou pravé tibie – viz **obr. 4a, b**; výrazné anterolaterální zakřivení obou proximálních femurů do tvaru pastýřské hole a stav po operaci šavlovité deformity pravé tibie ve 13 letech – viz **4c**.

Ve 14 letech byla provedena segmentární vícečetná osteotomie levého femuru – viz **obr. 4d** a fixace 2 Kirschnerovými dráty. Ve 14,5 letech stejný výkon na pravém femuru – viz **obr. 5a, b** a současně korekční dvouúrovňová osteotomie pravé tibie, fixace Blountovými skobkami – **5c, d**.

Rtg snímky páteře prokázaly dextrokonvexní kyfoskoliózu hrudní páteře, sinistronvexní lordoskoliózu bederní páteře a zploštělé bikonkávní „rybí“ obratle – viz **obr. 6a, b**. RTG levé ruky v AP projekci ukazuje nízkou kostní denzitu, úzkou kortikalis, osifikace je opožděná – viz **6c**.



Obr. 3a, b. Fenotyp dívky s osteogenesis imperfecta III. typu podle Sillence, 9,5 roku: **a.** soudkovitý (zvonovitý) hrudník, krátký krk a trup, skléry bílé (modrý kolorit vymizel v 7 letech); **b.** chrup 2. dentice bez známek dentinogenesis imperfecta;

Fig. 3a, b. Phenotype of a girl with type III osteogenesis imperfecta according to Sillence, aged 9.5 years: **a.** barrel thorax, short neck and trunk, white sclera (blue coloration disappeared at age 7); **b.** second dentition with no signs of dentinogenesis imperfecta

Reziduální deformity obou DK a deformita páteře v 16 letech je na **obr. 7a, b.**

V 17 letech pro recidivu zakřivení femurů i bérků byla provedena reoperace obou DK ve dvou etapách. Kirschnerovy dráty ve femurech byly oboustranně nahrazeny Küntscherovými hřeby, vícečetné korekční osteotomie obou tibí byly rovněž fixovány Küntscherovými hřeby.

V té době byl pacientce více než 2 roky podáván kalcitonin (injekce a později nosní sprej), vitamin D a tachystin ve snaze snížit aktivitu osteoklastů a zvýšit ukládání vápníku do kostí.

Pacientka v dětství prodělala více než 20 zlomenin. Od 13 do 17 let podstoupila 8 rekonstrukčních operací obou dolních končetin.

Růstová křivka a složení těla ve 21 letech jsou znázorněny na **grafu 1 a 2.**

Text pokračuje na straně 63



Obr. 3c, d. Výška s podložením levé DK o 4 cm byla 97 cm, hmotnost 15,5 kg; deformity DK a páteře, na pravé DK je sádrový fixační obvaz pro příčnou frakturu tibie.

Fig. 3c, d. Height with 4 cm support under the left lower limb was 97 cm, weight 15.5 kg; deformities of the lower limbs and spine, plaster cast on the right lower limb for transverse fracture of the tibia.



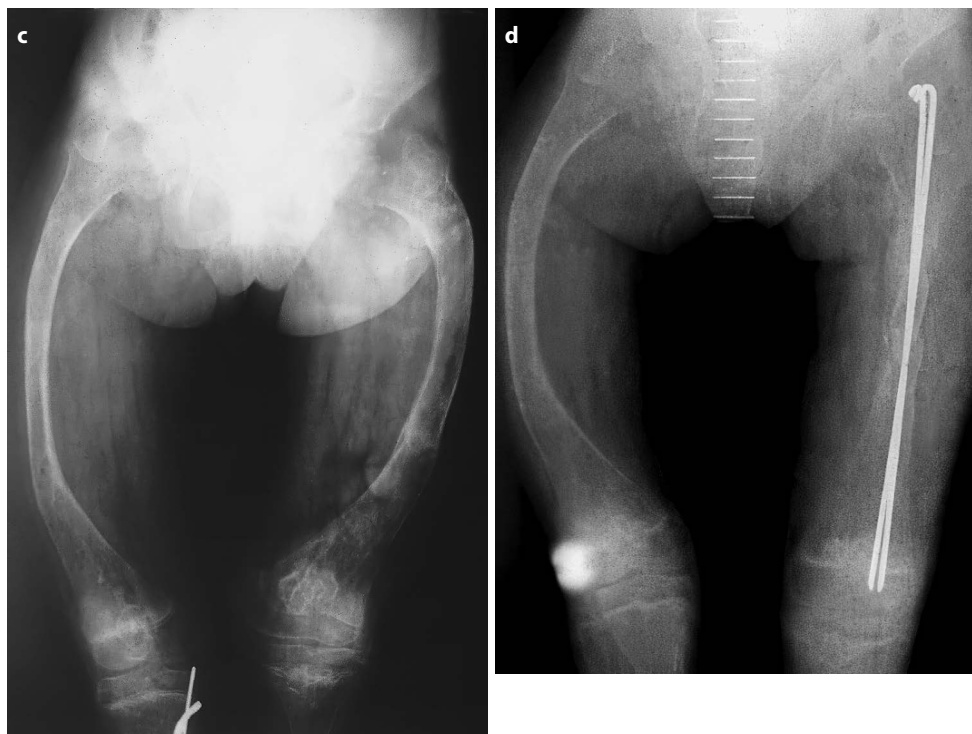
Obr. 4a, b. RTG snímky obou bérců v AP a bočné projekci, 13 let: „šavlovité“ zakřivení pravé tibie – **b.**

Fig. 4a, b. X-ray images of both shanks in AP and lateral projection, age 13: "saber-shaped" curvature of the right tibia – **b.**

Ve 21 letech (1994) při autohavárii utrpěla frakturu levého femuru, zlomen byl i hřeb. Reoperace – výměna Küntscherova hřebu – byla provedena na ortopedické klinice FN v Motole – viz **obr. 8**. Díky operačnímu a komplexnímu léčení se pacientka opět postavila na vlastní nohy. Vystudovala střední ekonomickou školu. Pacientka si vytvořila vlastní způsob pohybu využívající dlouhé horní končetiny, připomínající tzv. „knuckle walking“ lidoopů, který jí umožňuje pohybovat se na krátké vzdálenosti – viz **obr. 9**.

V 38 letech (2011) byla provedena reoperace P bérce vzhledem k migraci proximálního konce Küntscherova hřebu kranálně o 2,5 cm – viz **obr. 10**. Provedeno zatlučení hřebu.

Později, mezi 33.–36. rokem byla léčena bisfosfonáty (alendronát špatně tolerovala, proto byla svičována na ibandronát).

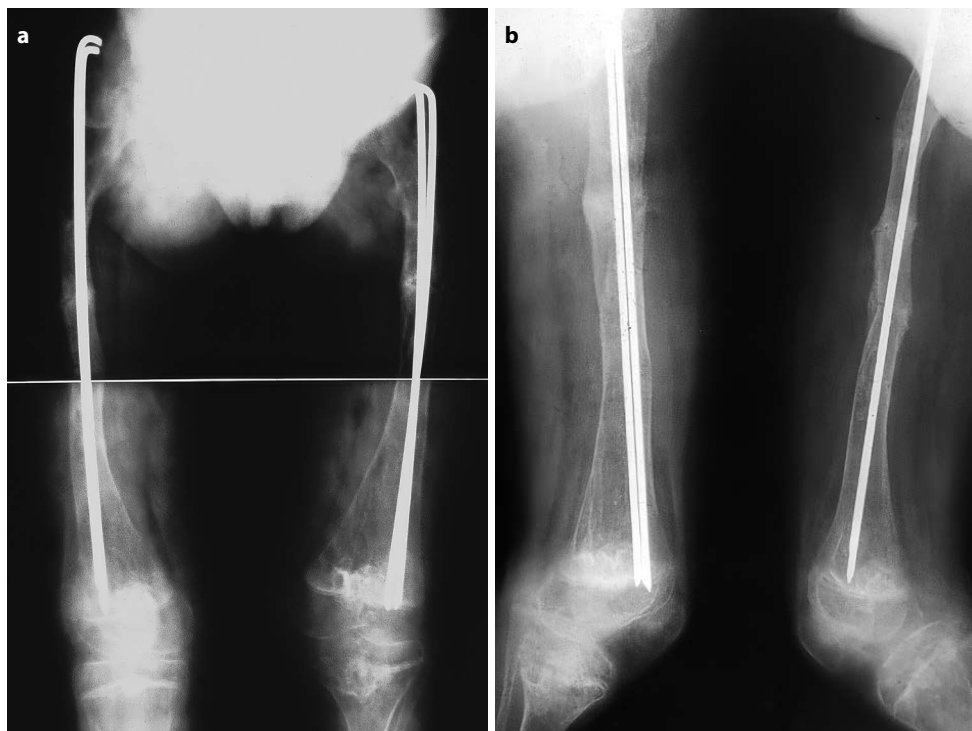


Obr. 4c–d. **c.** RTG snímek obou femurů v AP projekci, 14 let: deformity femurů ve tvaru „pastýřské hole“ (a stav po operaci šavlovité deformity pravé tibie ve 13 letech – segmentární osteotomie tibie, fixace Küntscherovým hřebem a K drátem); **d.** Stav po segmentární osteotomii levého femuru, nitrodřeňová fixace 2 Kirschnerovými dráty, 14 let.

Fig. 4c–d. **c.** X-ray image of both femurs in AP projection, age 14: "shepherd's crook" deformity of the femurs (and condition after surgery for sabre-shaped deformity of the right tibia at age 13 – segmental osteotomy of the tibia, fixation with Küntscher nail and K-wire); **d.** Condition after segmental osteotomy of the left femur, intramedullary fixation with 2 Kirschner wires, age 14.

Od 40 let (2013) bylo znovu zavedeno léčení bisfosfonáty, kalcie a vitamínem D.

Závěr densitometrického vyš. DEXA (41 let, 2014) (přístroj Discovery A (S/N 85046) dospělý SW modus): BMD bederní páteře v pásmu významné osteoporózy, BMD levého předloktí v pásmu osteopenie. BMD celotělová v pásmu normy. Zvýšení denzity na celotělovém skenu je způsobeno osteosyntetickým materiálem (hřeby) v obou femurech a tibiích – viz **obr. 11a–c**.



Obr. 5 a, b. a. Stejný výkon na P femuru, 14,5 roku; **b.** konzolidace segmentárních osteotomií obou femurů za 6 a 12 měs. po operaci

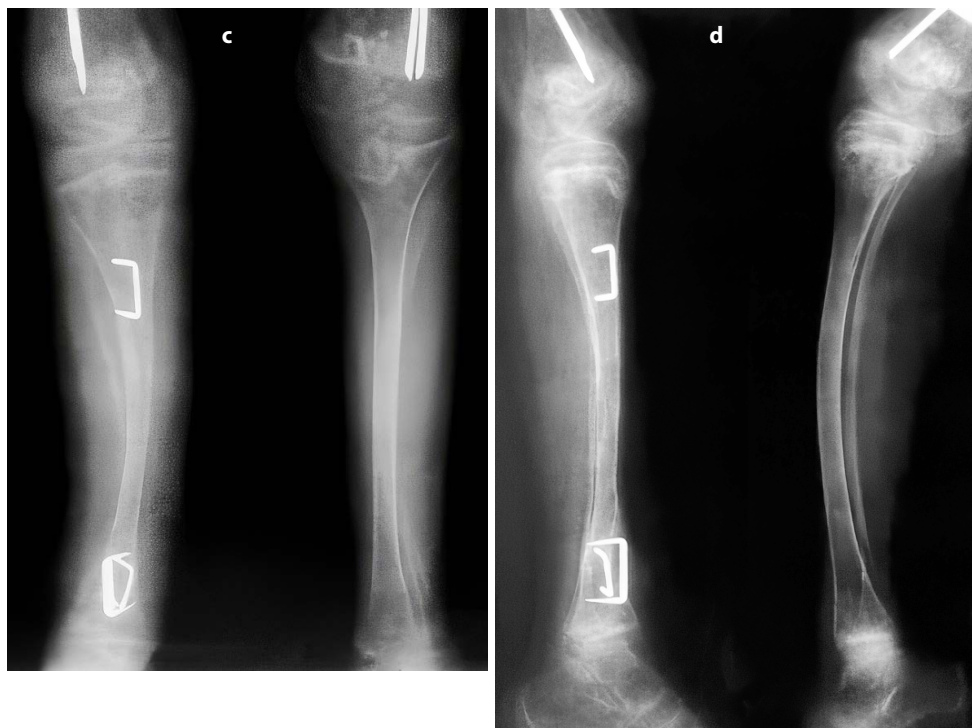
Fig. 5a, b. a. Same procedure on the right femur, 14.5 years; **b.** Consolidation of segmental osteotomies of both femurs 6 and 12 months after surgery

Co se týče *mimoskeletálních komplikací OI*, pacientka se od 17 let léčí s hypertenzí. Medikací je krevní tlak kompenzován na 130/80–90 mm Hg. Vzhledem k *dentinogenesis imperfecta* je dlouhodobě v péči stomatologa.

Ve 41 letech (2015) podstoupila hysterektomii (pro myomatózu). Ovaria in situ. Ve 45 letech (2019) byla diagnostikována spánková apnoe, spí s přetlakovou maskou na nos (CPAP). Má molekulárně geneticky prokázaný Gilbertův syndrom. Sama si zakloubí občasnou luxaci P ramena.

Sociální a pracovní ananéza

Absolvovala střední ekonomickou školu v Brně. V letech 2007–2023 pracovala v grafickém studiu u firmy Maturus na poloviční úvazek. Bydlí v bezbariérovém bytě v Kunraticích se spolubydlící. Sebeobsluhu zvládne, neobejde se však bez pomoci druhé osoby. Využívá služeb osobního asistenta.



Obr. 5 c, d. RTG obou bérců v AP a bočné projekci – stav po následné korekční osteotomii proximální a distální tibie vpravo, 14,5 roku.

Fig. 5c, d. X-ray of both lower legs in AP and lateral projection – condition after subsequent corrective osteotomy of the proximal and distal tibia on the right, 14.5 years.

Od 48 let je v důchodu invalidním 3. stupně. Zaměstnání ukončila pro zvýšenou únavu, bolesti zad a kloubů končetin.

V posledních letech je osteologické léčení vedeno na osteologickém pracovišti Affidea Praha, kde je sledována kostní denzita a biochemické markery kostního metabolismu.

Dlouhodobě užívá suplementaci vitaminu D, C, K2, kalcia a magnesia, intermitentně chondroprotektivní přípravky.

Text pokračuje na straně 69



Obr. 6a–c. **a, b.** Snímky páteře v AP a bočné projekci, 14,5 roku: Dextrokonvexní kyfoskolióza hrudní páteře, sinist-rokonvexní lordoskolióza bederní páteře, zploštělé bikonkávní „rybí“ obratle; **c.** RTG levé ruky v AP projekci ukazuje nízkou kostní densitu, úzkou kortikalis, osifikace je opožděná.

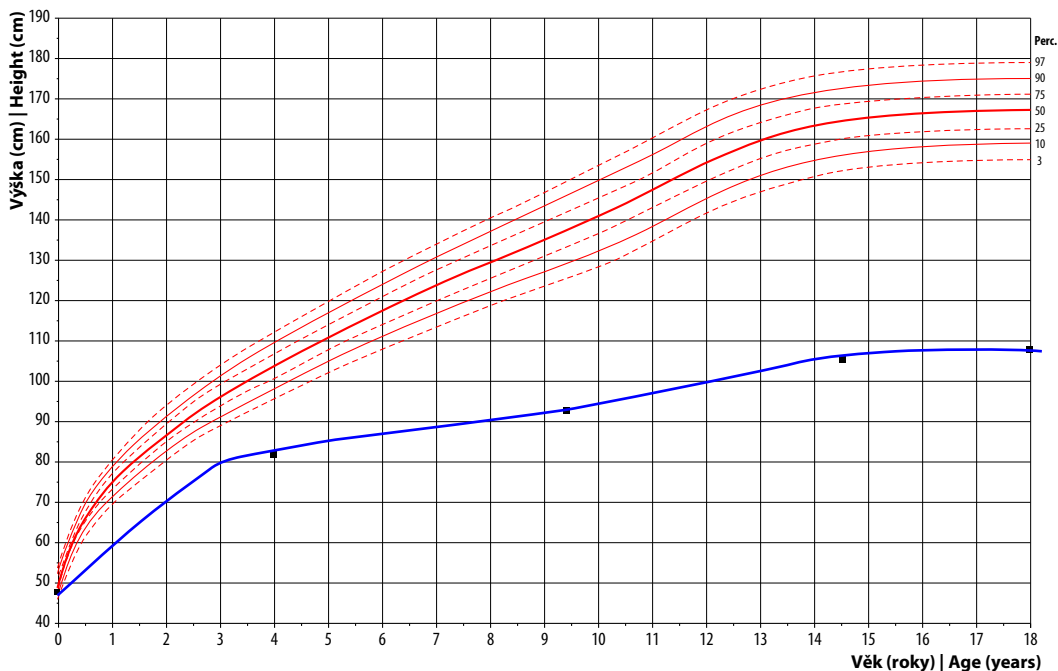
Fig. 6a–c. **a, b.** Images of the spine in AP and lateral projection, 14.5 years: Dextroconvex kyphoscoliosis of the thoracic spine, sinist-roconvex lordoscoliosis of the lumbar spine, flattened biconcave "fish" vertebrae; **c.** AP X-ray of the left hand shows low bone density, narrow cortex, delayed ossification.



Obr. 7 a, b. Reziduální deformity dolních končetin po operačním léčení, 16 let: Zkrat levé DK o 3 cm byl kompenzován upravenou obuví; fixovaná dextrokonvexní kyfoskolióza hrudní páteře a sinistrokonvexní lordoskolióza torakolumbální páteře.

Fig. 7 a, b. Residual deformities of the lower limbs after surgical treatment, 16 years: A 3 cm shortening of the left lower limb was compensated for by modified footwear; fixed dextroconvex kyphoscoliosis of the thoracic spine and sinistroconvex lordoscoliosis of the thoracolumbar spine.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA, typ III, 21 let; type III, 21 years Tělesná výška, dívky | Body height, girls



Graf 1. Růstová křivka
Graph 1. Growth curve

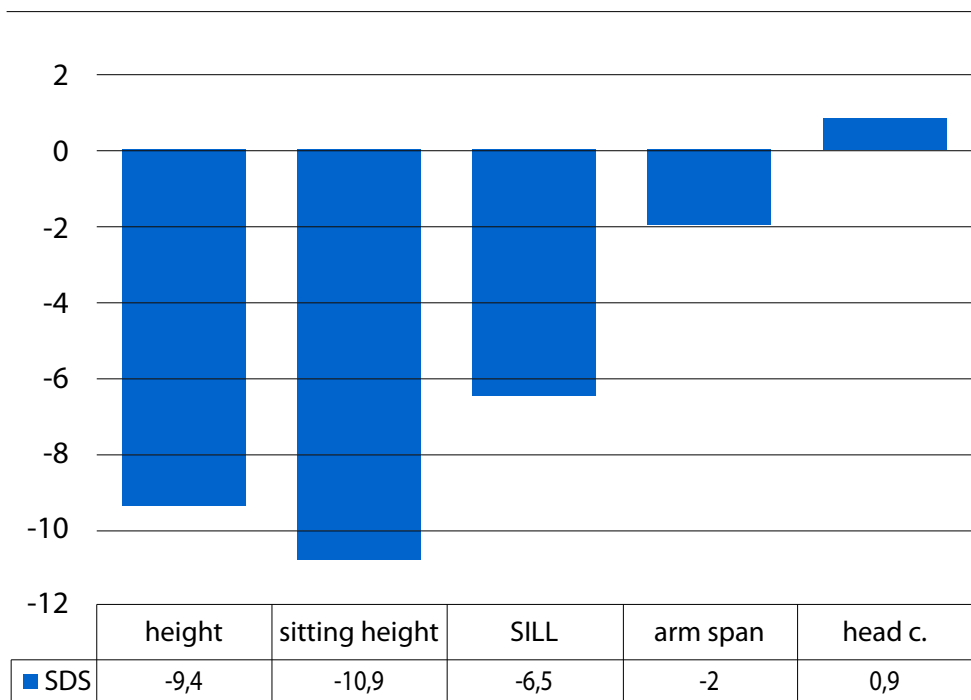
Objektivní nález v 50 letech

Pacientka je velmi dobře komponovaná. Na krátké vzdálenosti se pohybuje výše popsaným stereotypem chůze – viz **obr. 9**. Denně obratně používá mechanický invalidní vozík. Řídí speciálně upravený osobní automobil.

Trpí na časté bolesti zad, svalů a kloubů dolních i horních končetin. Otoky kloubů nepozoruje. Na bolest podle potřeby užívá Nimesil.

Při komunikaci slyší dobře, sluchadla neužívá. Výška ve stoje s přidržením 110 cm, hmotnost 45 kg.

Ve stoje a vsedě jsou nápadné deformity páteře – bederní páteř se vybočuje výrazně doleva – má fixovanou lordoskoliózu torakolumbální páteře. Sedí na levém hrbolu sedací kosti, hrudní páteř se vybočuje doprava. Kratší krk, rotace a úklony volné v omezeném rozsahu přibližně o třetinu až polovinu.



Graf 2. Morfogram

Graph 2. Morfogram

Při větší flexi v levé kyčli vnímá přeskocení a bolestivost v oblasti lopaty kyčelní – příčinou je velmi pravděpodobně proximální konec hřebu. Hybnost v pravé kyčli, obou kolenních a hlezenních kloubech je bez omezení rozsahu. Často vnímá přeskakování česky pravého kolena. Klinickým vyšetřením byla zjištěna kloubní hypermobilita. Pohyblivost horních končetin (HK) včetně elevace je oboustranně bez omezení.

Podogramy – pedes plani 3. st. bil., ve stoje nápadná valgozita paty oboustranně – úhel paty je více než 10 ° oboustranně.

Doporučena ortopedická obuv standardní (Studio zdravého obouvání v Praze 5). Individuální rehabilitace páteře 3x–4x týdně podle odborného zacvičení.

Molekulárně genetické vyšetření ve 50 letech (2023) prokázalo přítomnost patogenní varianty c.994 G<A, p.(Gly332Arg) v genu *COL1A1* v heterozygotním stavu a byla potvrzena diagnóza těžkého deformujícího III. typu osteogenesis imperfecta, uvažovaná v 11 letech na základě klinicko-radiologických příznaků.



Obr. 8. RTG pánve a kyčlí v axiální projekci, stav po výměně Küntscherova hřebu, 21 let: osteoporóza, správná centrace hlavic a protruze acetabul do pánve. Proximální konce Küntscherových hřebů neomezují pohyb v kyčelních kloubech, hřebý bez známek migrace.

Fig. 8. X-ray of the pelvis and hips in axial projection, condition after replacement of Küntscher's nail, 21 years: osteoporosis, correct centering of the heads and protrusion of the acetabulum into the pelvis. The proximal ends of the Küntscher nails do not restrict movement in the hip joints, nails show no signs of migration.

ZÁVĚRY

Etiopatogeneze

Mutace v *COL1A1* jsou nejčastější příčinou Ol. Varianta c.994G<A v genu *COL1A1* způsobí záměnu aminokyseliny p.Gly332Arg a již byla v literatuře popsána u pacienta s progresivně deformující formou, tedy jako III. typ Ol. *Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu* má zkušenost s několika dalšími pacienty s Ol, u kterých jsme na základě klinicko-radiologického vyšetření stanovili diagnózu Ol, typ III (**14**, **15**). V roce 2015 byla u jedné z nich molekulárně genetickou analýzou identifikována nová mutace COL1A2 Gly814Trp (c.2440G.T, g.7:940522305) (**13**).

Text pokračuje na straně 74



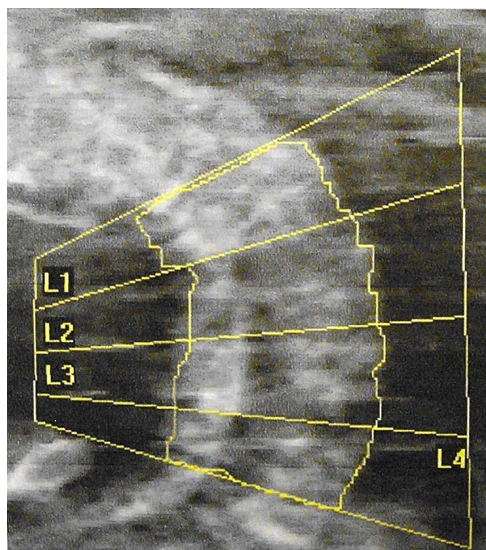
Obr. 9. Pacientka si vytvořila vlastní způsob pohybu využívající dlouhé horní končetiny, připomínající tzv. knuckle walking lidoopů.

Fig. 9. The patient has developed her own way of moving using her long upper limbs, reminiscent of the knuckle walking of apes.



Obr. 10. Migrace proximálního konce Küntscherova hřebu kraniálně o 2,5 cm, 38 let.

Fig. 10. Migration of the proximal end of the Küntscher nail cranially by 2.5 cm, 38 years old.



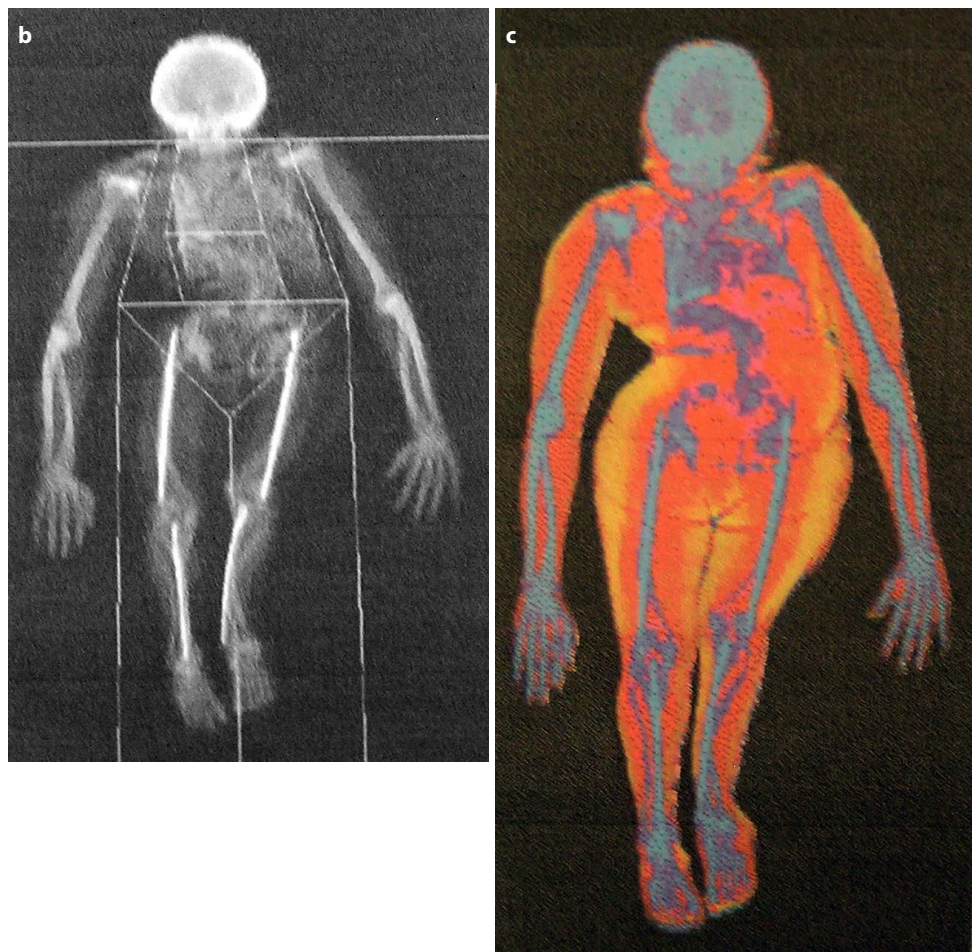
Obr. 11a–c. Densitometrické vyš. DEXA (2014, 41 let) (přístroj Discovery A (S/N 85046) dospělý SW modus): **a.** BMD L páteře je v pásmu významné osteoporózy (T-score: -5,5)

Fig. 11a–c. Densitometric examination DEXA (2014, age 41) (Discovery A device (S/N 85046) adult SW mode): **a.** BMD L spine is in the range of significant osteoporosis (T-score: -5.5)

Varianty měnící glycin na jinou, objemnější aminokyselinu, výrazně narušují sekundární strukturu pro-alfa řetězců, což vede k vadnému, pomalejšímu stáčení trojšroubovice a deformaci molekuly. Tím se zároveň prodlužuje doba, po níž v endoplasmatickém retikulu probíhají posttranslační úpravy – konverze lysinu na hydroxylysin a hydroxylysinu na glykosylovaný hydroxylysin. Jakmile jsou v extracelulárním prostoru z propeptidu odstraněny telopeptidy, nerozpustné molekuly kolagenu se seskupují do fibril. Deformované molekuly se zvýšeným množstvím hydroxylysinových a glykosylovaných hydroxylysinových zbytků tvoří slabší fibrily, v nichž je zároveň větší prostor mezi jednotlivými molekulami kolagenu. Může tam být uloženo více krystalů hydroxyapatitu, což vede k abnormální mineralizaci kostní matrix. Poměr mezi anorganickou a organickou složkou kosti se zvyšuje, kost je křehčí. Zatímco OI I. typu má slabší kortikalis, u III. a IV. typu je tloušťka normální nebo dokonce zvýšená, má ale vyšší porozitu. Spongiosa – houbovitá kost – má menší počet tenkých trabekul, které jsou navzájem méně propojeny. Kost je porézní a má sníženou volumetrickou kostní densitu. Přizpůsobení kostní architektury tahům a tlakům je méně efektivní, takže dochází ke zlomeninám po neadekvátních inzultech (30), viz **obr. 12**. U OI se však nemůžeme omezit jen na mechanické vysvětlení důsledků vadné struktury kolagenu. Kost je živá tkáň a změněná struktura kolagenu mění strukturu, organizaci a funkci extracelulární matrix, mění interakci s buněčnými receptory, a tak ovlivňuje mezibuněčnou signalizaci a homeostázu kosti (29). Dochází k dysfunkci osteoblastů i sítě osteocytů, které řídí mineralizaci, koordinují remodelaci kostí a odpověď na mechanické stimuly (29).

Patogeneze vzniku zakřivení femuru do tvaru pastýřské hole (analogicky šavlovité zakřivení tibie a humeru) a patologické změny průřezu kostí a dřevěného kanálu byly poprvé diskutovány v práci „Biomechanické jevy u kostních dyspazií (38) a znovu publikovány v rámci kapitoly

Text pokračuje na straně 77

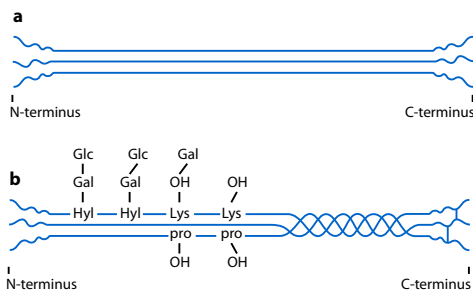


Obr. 11a–c. Denzitometrické vyš. DEXA (2014, 41 let) (přístroj Discovery A (S/N 85046) dospělý SW modus): **b.** BMD celotělová v pásmu normy, sken dokumentuje disproporcionalitu postavy a deformity skeletu – těžkou skoliózu páteře s vybočením hrudní páteře doprava a bedrní páteře doleva, zkrácení trupu a dlouhé HK; v obou femurech a tibíích je kovový materiál (Küntschery hřebíky), což je příčinou zvýšení celotělové density; **c.** sken rozložení tkání těla dobře znázorňuje svalovou hypotrofii a hypertrofii tukové tkáně (39 %, tj. 25. percentil USA populace).

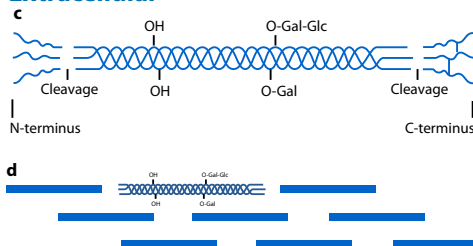
Fig. 11a–c. Densitometric examination DEXA (2014, age 41) (Discovery A device (S/N 85046) adult SW mode): **b.** Whole-body BMD is within the normal range; the scan documents disproportionate body shape and skeletal deformities – severe scoliosis of the spine with rightward deviation of the thoracic spine and leftward lumbar scoliosis, shortened trunk and long upper limbs; there is metallic material (Küntschers nails) in both femurs and tibias, which is the cause of the increase in whole-body density; **c.** the scan of body tissue distribution clearly shows muscle hypotrophy and adipose tissue hypertrophy (39%, i.e., 25th percentile of the US population).

Normální situace | Normal Situation

Intracellular

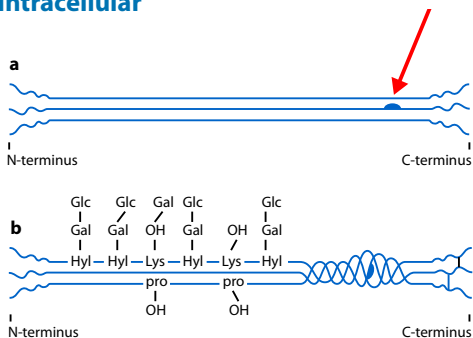


Extracellular

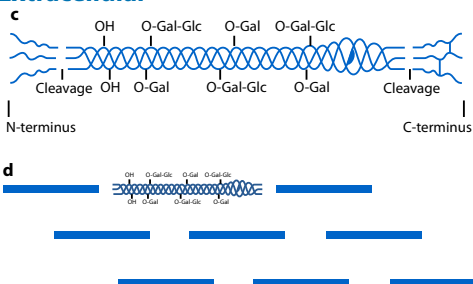


Osteogenesis imperfecta

Intracellular



Extracellular

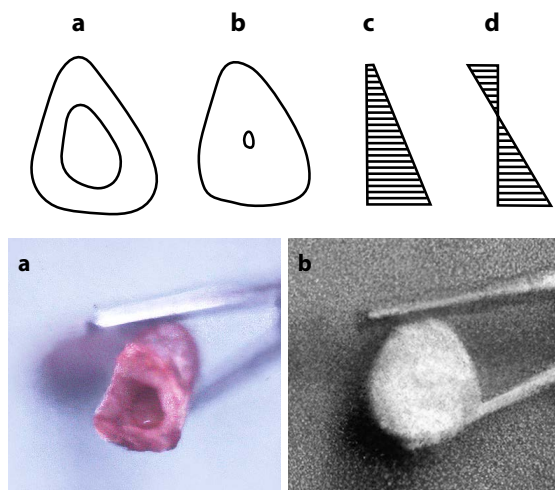


Obr. 12. Porucha syntézy kolagenu a tvorby fibril u OI (podle Nijhuis et al.2019) (30).

Patologická varianta v genu pro kolagen mění primární i sekundární strukturu pro-alfa řetězců (**a**), dochází k opožděnému stáčení trojšroubovice a deformaci molekuly, prodlužuje se doba pobytu v endoplasmatickém retikulu, dochází proto ke zvýšené glykosylaci a hydroxylaci (**b**, **c**). Tyto změny mají za následek poruchy v tvorbě kolagenních fibril: mezi molekulami je větší prostor (**d**), fibrily jsou však tenčí a méně pevné. V rozšířeném prostoru mezi molekulami kolagenu se ukládá více minerálů, zvýšený poměr mezi anorganickou a organickou komponentou kosti vede k větší křehkosti. Mění se architektura kosti a její biomechanické vlastnosti.

Fig. 12. Disruption of collagen synthesis and fibril formation in OI (according to Nijhuis et al. 2019) (30).

A pathological variant in the collagen gene alters the primary and secondary structure of pro-alpha chains (**a**), resulting in delayed triple helix winding and molecular deformation, prolonging the time spent in the endoplasmic reticulum and leading to increased glycosylation and hydroxylation (**b**, **c**). These changes result in disorders in the formation of collagen fibrils: there is more space between the molecules (**d**), but the fibrils are thinner and less strong. More minerals are deposited in the enlarged space between collagen molecules, and the increased ratio between the inorganic and organic components of bone leads to greater fragility. The architecture of the bone and its biomechanical properties change.



Schema 1 a–d. Průřez zakřivených kostí bývá uspořádán do tvaru jakéhosi trojúhelníka se zakřivenými stranami; **a, b** schema a peroperační fotografie: **a** průřez femuru v krajně diáfýzy; **b** na vrcholu zakřivení diáfýzy do tvaru pastýřské hole nebo šavle; schema **c, d** na konvexní straně se od tlakového napětí odečítá tahové napětí účinkem ohybu. **Diagram 1 a–d.** The cross-section of curved bones is usually arranged in the shape of a triangle with curved sides; **a, b** diagram and intraoperative photograph: **a** cross-section of the femur in the diaphysis/metaphysis region; **b** at the top of the curvature of the diaphysis in the shape of a shepherd's crook or a saber; diagram **c, d** on the convex side, tensile stress is subtracted from compressive stress due to the effect of bending.

Patologická biomechanika pohybového aparátu. In: Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu – 1. část: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty. *Pohybové ústrojí*, 7, 2000, č. 2+3, s. 160–177 (24). **Deformita pastýřské hole femuru** v podstatě vzniká působením ohybu a zevní rotace při chůzi a stojí na obou nohách. U těchto deformit se ukázalo při radiologickém vyšetření a peroperačně zužování a mizení dřevnaté dutiny a její posunutí směrem k vrcholu zakřivení. Průřez zakřivených kostí bývá uspořádán do tvaru jakéhosi trojúhelníka se zakřivenými stranami – **schema a foto 1a, b**. U kosti namáhané mimostředně a prohnuté vlivem ohybu je na konkávní straně základna křivostranného trojúhelníka, kde je více kostní hmoty a na protilehlé straně je jakýsi vrchol. Při současném namáhání tlakem a ohybem se na konkávní straně sčítají tlaková napětí účinkem ohybu a dostředného tlaku. Na konvexní straně se naopak od tlakového napětí odečítá tahové napětí účinkem ohybu. Výsledkem je buď menší tlakové napětí nebo napětí tahové, jak je znázorněno na **schema 1c, d**. Výsledné napětí je menší, a proto zde není třeba takové množství a taková pevnost kostní tkáně jako na straně konkávní, kde se účinky dostředného tlaku a ohybu sčítají.

Vadná struktura kolagenu vysvětluje také **extraskelální změny** a komplikace OI jako je barva sklér, kvalita zubů, zvýšená laxita vaziva a kůže a kardiovaskulární komplikace.

Diferenciálně diagnosticky u kojenců a batolat bývá v některých případech nelehkým úkolem pro lékaře a zdravotnický personál odlišit **syndrom týraného dítěte**, zvláště pokud pacient nemá typické klinicko-radiologické příznaky charakteristické pro OI (namodralé skléry, charakteristická facies a lebka, deformity končetin a páteře aj.). V případě pochybností je třeba postupovat velmi citlivě. Velkou pomocí jsou stále se rozšiřující možnosti sekvenování nové generace (NGS) a potvrzení (nebo vyloučení) diagnózy OI na molekulárně genetické úrovni, což může mít rozhodující význam pro soudně znalecké šetření při podezření na týrání dítěte v rodině, kde jeden z rodičů trpí vrozenou kostní lomivostí. Pro stanovení diagnózy osteogenesis imperfecta není genetické testování nezbytné. Je však nezastupitelné jak z hlediska precísního genetického poradenství, tak perspektivně z hlediska léčby, která velmi pravděpodobně bude „šitá na míru“ danému genotypu.

Diferenciálně diagnosticky přichází v úvahu **juvenilní osteoporóza**, **Ehlersův-Danlosův syndrom**, **Bruckův syndrom** a další „**OI like**“ onemocnění.

LÉČBA

Přestože se v posledních 50 letech rozrostly naše poznatky o etiopatogenezi OI, léčba zůstává nadále symptomatická. K určitým pozitivním změnám v léčbě i přístupu k pacientům však péče došlo. Standardem je v současné době multidisciplinární přístup (**30, 16, 33, 42**). Ideálem jsou centra, v nichž by pracovali zkušení pediatři, pediatričtí osteologové, ortopedi a ortopedičtí protetičtí, neurologové, genetici (genetické poradenství a molekulární diagnostika), fyzioterapeuti a ergoterapeuti, nutriční terapeuti, logopedi a psychologové, specializovaní pedagogové a další. Tato centra se stávají nezbytnými i z hlediska financování nákladné léčby vzácných onemocnění.

Naše pacientka byla po narození ze zdravotních důvodů umístěna do kojeneckého ústavu, později do Jedličkova ústavu v Praze, protože tak se komplexní péče před 50 lety u nás zajišťovala. V současné době je jednoznačně preferována domácí péče v rodinném prostředí. Je kladen větší důraz na včasné stanovení diagnózy a centralizaci péče. To umožní včasnou léčbu podle prověřených doporučení a zároveň by zde měla rodina pacienta najít spolehlivé zázemí, jak po odborné, tak psychologické stránce. Rodiče a pečující osoby se musí naučit, jak s dítětem zacházet, aby pokud možno předešli výskytu nových fraktur, ale na druhé straně, aby svými obavami zcela neomezili rozvoj dítěte (**42**). Důležité místo zde má fyzioterapie a ergoterapie, výběr vhodných pomůcek (adjuvatik) usnadňujících lokomoci a samostatnost dítěte.

Současným standardem pro děti s OI je intravenózní léčba bisfosfonáty, která u těžkých forem pacientů začíná již v kojeneckém věku (**10, 11**). U většiny typů OI vede k určitému zvýšení BMD a snížení kostního obratu. Výsledky studií, zvláště co se týče počtu zlomenin a zvýšení kvality života, však nejsou zcela jednoznačné. Lépe zpravidla odpovídají na léčbu pacienti prvního, nedeformujícího typu se sníženým množstvím kolagenu, u pacientů VI. typu je odpověď nedostatečná. V poslední době je tedy snaha najít nové léky šité na míru jednotlivým defektům.

Přes veškerou snahu se zlomeniny opakovaně vyskytují.

Ortopedická a ortopedicko-protetická léčba tak zůstává jednou z nejdůležitějších součástí péče o nemocné s Ol. Jedná se jak o léčbu zlomenin, tak o korekce deformit končetin a páteře. Fraktury jsou obvykle léčeny imobilizací (casts, splints, bandages, corsets, soft casts); dislokované fraktury a závažnější deformity a přestavbové zlomeniny (pseudoartrózy) vyžadují operační řešení (**42, 25, 26**) a osteologické léčení s cílem optimalizovat kostní metabolismus.

Mnohočetná osteotomie dlouhých kostí zajištěná intramedulárními hřeby byla poprvé popsána v roce 1950 a princip operace se nezměnil dosud (**39**). V poslední době se stávají populárními telescopic intramedullary rods, které se prodlužují s tím, jak dítě roste (Fassier-Duval, Sheffield), nabízejí dlouhodobou stabilitu a pomáhají udržet bone alignment (**1, 42**). Podle vlastních zkušeností z posledních let u těžkých typů v období růstu, u kterých se fraktury nebo osteotomie hojí pakloubem (pseudoartrózou), preferujeme doplnění fixace nitrodrěňové (elastické titanové naily podle Prevota) osteosyntézou dlahovou (**27**).

Pacienti s Ol III. typu jsou i přes zlepšování péče v dospělém věku odkázáni na invalidní vozík. Ukazuje se, že aktivnější přístup se vyplácí, a to i v případě horních končetin, které jsou důležité pro sebeobsahu, tak u těžkých deformit páteře. Spondylochirurgické operace je vhodné indikovat dříve než deformita dosáhne 45° dle Cobba. Včas provedené korekce deformit páteře příznivě ovlivní funkci plic a jsou prevencí kořenových míšních kompresí.

Abnormality kraniio-cervikálního spojení jako jsou bazilární invaginace vyžadují okamžitý zásah zkušeného neurochirurga. (**33, 42, 18**). Snížená kvalita kostí je příčinou poruchy hojení zlomenin s výskytem pseudoartróz (přestavbových zlomenin), které často komplikují korekční osteotomie končetin (**27**) a spondylodézy páteře.

V dospělosti jsou deformity hrudníku, páteře, pánve a dolních končetin rozhodující pro kardiopulmonální kompenzaci, schopnost chůze a tím pro životní prognózu. Metodou léčebné volby pro děti a dospělé pacienty je jednak monitorované léčení kalciotropními a antiresorbčními léky (vitamin D, C, hořčík, kalcium, bisfosfonáty aj.) a jednak komplexní individuální rehabilitační program, který by měl obsahovat protahovací cviky, prvky aerobiku, posilování, případně některý vhodný sport (např. plavání, jízda na tříkolce aj.), jehož cílem je zachovat pohyblivost a tělesnou zdatnost po celý život). Perspektivou pro komplexní RHB dětí i dospělých s Ol se ukazuje Whole body vibration system Galileo Training®, jehož cílem je pozitivně ovlivnit kostní remodelaci skeletu.

Nové perspektivy

Výzkum a *zavádění nových antiresorpčních a osteoanabolických léčiv* navazuje na zkušenosti léčby osteoporózy u postmenopauzálních žen.

Mezi antiresorbční léky zaměřené na redukci aktivity a přežívání osteoklastů kromě bisfosfonátů patří protilátky proti RANKL (Denosumab) a protilátky proti TGF beta. Denosumab účinně zvyšuje kostní hmotu a snižuje riziko fraktur u dospělých patientek s osteoporózou. Roční studie u pacientů

s OI rovněž ukázala slibné výsledky (33, 20). Další studie však musely být zastaveny z bezpečnostních důvodů pro vedlejší účinky spojené s hypokalcémií i hyperkalcémií (42, 29).

TGF-beta (β) signalizace hraje důležitou roli při koordinaci aktivity osteoblastů a osteoklastů k udržení kostní homeostázy. Je známo, že u OI je TGF- β signalizace zvýšena v důsledku snížené vazebné kapacity alterované ECM, což má za následek zvýšení kostního obrátu a snížení kostní hmoty (29). Léčba zacílená proti TGF- β by mohla výrazně ovlivnit jeden z důležitých mechanismů v patogenezi tohoto onemocnění. Blokování TGF- β signalizace na myším modelu vedlo ke zvýšení objemu kostí a zlepšení mechanických vlastností, je však třeba pokračovat ve výzkumu (29). Prvá studie na 8 dospělých pacientech s OI ukázala slibné výsledky u pacientů s IV. typem OI (41). V současné době probíhají studie na dospělých pacientech (42). Uvažuje se i o využití anti TGF- β účinků Losartanu (6, 30).

Osteoanabolická léčba podporuje kostní formaci. Rekombinantní hPTH (teriparatide) se již užívá k léčbě osteoporózy a vykazuje také dobré výsledky u dospělých s OI. U dětí se však neužívá, protože preklinické studie na myších ukázaly při dlouhodobé léčbě vysokými dávkami zvýšené riziko osteosarcomu (42).

Romosozumab a setrusumab (UX143) jsou protilátky, které blokují sclerostin, což vede k aktivaci Wnt signální dráhy a následně ke stimulaci aktivity osteoblastů. Navíc protilátky proti sclerostinu vykazují i anti-resorpční účinky, hovoří se o duálním účinku (42).

Zvýšení objemu kosti i zlepšení mechanických vlastností bylo prokázáno na myších modelech (misof) a nyní probíhají studie na dospělých pacientech s osteoporózou i OI (42).

U dětí byl zkoušen i rekombinantní růstový hormon, ale výsledky nebyly přesvědčivé, zlepšení nebylo výraznější než u běžně užívaných bisfosfonátů. Zkoušeny jsou i kombinace anti-resorpčních a osteoanabolických léků (29).

Další experimentální léčba, která již cílí na základní defekt, je buněčná a genová terapie.

Mesenchymální kmenové buňky jsou pro léčbu kostních chorob slibné, poněvadž mají schopnost se diferencovat na osteoblasty, osteocyty a chondrocyty. Může se jednat o transplantaci plně kostní dřene nebo transplantaci fetálních kmenových buněk, výsledek závisí i na technice provedení a věku pacienta. V literatuře je u těžkého deformujícího typu popsáno několik případů léčby transplantací kmenových buněk od příbuzenských dárců, kdy došlo ke krátkodobému či trvalejšímu zlepšení růstu a snížení četnosti fraktur. Přesto však, vzhledem k riziku transplantace a nedostatku zkušeností, nenašla tato metoda zatím širší uplatnění (6, 33). Studie vyhodnocující efektivitu a rizika léčby však pokračují (42).

Již více než 30 let se hovoří o genové terapii jako o naději pro nemocné se vzácnými onemocněními. Přes ohromné pokroky zejména v rozvoji technik CRISPR/Cas9 však výzkum stále naráží na komplikace spojené především s imunitní odpovědí organismu. Úspěšně jsou zatím genovou terapií léčeny

pouze některé neurologické choroby (spinální svalová atrofie /SMA/ a Duchennova svalová dystrofie /DMD/), a dědičné poruchy zraku, imunodeficience, hemofilie a krevní choroby.

U OI současný přístup spočívá ve snaze konvertovat těžký deformující typ OI založený na mutacích kolagenu I na méně těžký nedeformující typ, a to inaktivací mutovaného genu. Využívají se k tomu antisense oligodeoxyribonucleotidy, krátké interferující RNA (siRNA) a tzv. hammerhead ribozymy (6). Dalším perspektivním směrem je využití indukovaných pluripotentních kmenových buněk (iPSCs). Takto upravené pacientovy buňky (např. krevní buňky, hepatocyty), korigované pomocí genetického editování CRISPR/Cas9 mají potenciál zmírnit projevy onemocnění, případně nemoc vyléčit (6, 31).

Ve snaze vyhnout se přímému zasahování do genomu se rozvíjejí další přístupy, např. přeprogramování somatických buněk přímým zavedením transkripčních faktorů do buněk ve formě proteinu. Tato metoda je zatím méně efektivní, ale mohla by se stát bezpečnější alternativou k virovým vektorům v procesu přeprogramování somatických buněk (6).

Dalším experimentálním směrem je zaměření na stress endoplasmatického retikula způsobený hromaděním mutovaného kolagenu v osteoblastech a fibroblastech. Ukazuje se, že chemický chaperon 4-phenylbutyrate (4-PBA), který navíc vykazuje aktivitu jako histone deacetylase inhibitor, má schopnost zlepšit buněčnou homeostázu fibroblastů u AD i AR forem OI (6).

Nabídka léčiv pro pacienty s OI se tedy postupně rozšiřuje. Bohužel s účinnou a bezpečnou genovou terapií nemůžeme v dohledné době počítat. Současně dostupné možnosti léčby mají určité nevýhody – poměrně malou účinnost a na druhé straně vedlejší nežádoucí účinky. Je proto zapotřebí dalšího výzkumu k objektivnímu zhodnocení rizik a benefitů (6).

Vzkaz domů: *Kriteriem účinnosti komplexní symptomatické léčby by neměly být pouze kostní densita a počet fraktur, ale především kvalita života, mobilita, bolest, školní docházka, rozvoj skeletálních deformit (zvláště skoliózy a bazilární invaginace) stejně jako riziko nežádoucích účinků (2).*

Key message: *The criteria for the effectiveness of comprehensive symptomatic treatment should not only be bone density and the number of fractures, but above all quality of life, mobility, pain, school attendance, the development of skeletal deformities (especially scoliosis and basilar invagination) and the risk of adverse effects (2).*

Střet zájmů

Autoři prohlašují, že nemají žádný střet zájmů.
Všichni autoři si přečetli a schválili finální verzi článku.

Conflict of interest

The authors declare that they have no conflict of interest.
All authors have read and approved the final version of the article.

LITERATURA

1. ANTIČEVIĆ D, JELEČ Ž, ZAGREB H. Osteogenesis imperfecta: surgical treatment options with emphasis on today's orthopedic approach. *Paediatr Croat* 2017;61:129–62.
2. ARUNDEL, P., BISHOP, N. Medical Management for Fracture Prevention in Children with Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int* 2024; 115: 812–827 . <https://doi.org/10.1007/s00223-024-01202-7>
3. BALJET B. Aspects of the history of osteogenesis imperfecta (Vrolik's syndrome). *Ann Anat.* 2002 Jan;184(1):1-7. doi: 10.1016/S0940-9602(02)80023-1. PMID: 11876477.
4. BARNES AM, CHANG W, MORELLO R, CABRAL WA, WEIS M, EYRE DR, LEIKIN S, MAKAREEVA E, KUZNETSOVA N, UVEGES TE, ASHOK A, FLOR AW, MULVIHILL JJ, WILSON PL, SUNDARAM UT, LEE B, MARINI JC. Deficiency of cartilage-associated protein in recessive lethal osteogenesis imperfecta. *N Engl J Med.* 2006;355:2757–2764. doi: 10.1056/NEJMoa063804. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
5. BARSH GS, DAVID KE, BYERS PH. Type I osteogenesis imperfecta: a nonfunctional allele for pro $\alpha 1(I)$ chains of type I collagen. *Proc Natl Acad Sci USA.* 1982;79(11):3838–3842.
6. BOTOR M, FUS-KUJAWA A, UROCZYNSKA M, STEPIEN KL, GALICKA A, GAWRON K, SIERON AL. Osteogenesis Imperfecta: Current and Prospective Therapies. *Biomolecules.* 2021 Oct 10;11(10):1493. doi: 10.3390/biom11101493. PMID: 34680126; PMCID: PMC8533546.
7. CETTA G, TENNI R, ZANABONI G, VALLI M, ROSSI A, FORLINO A, PIAZZA R, DYNE KM. Inherited Connective Tissue Disorders: 25 Years Of Research Experience In Pavia . *Pohybové ústrojí* 2000; 7: 225–236
8. DIJK VAN FS, SILLENCE DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A.* 2014 Jun;164A(6):1470-81. doi: 10.1002/ajmg.a.36545. Epub 2014 Apr 8. Erratum in: *Am J Med Genet A.* 2015 May;167A(5):1178. PMID: 24715559; PMCID: PMC4314691.
9. GEWARTOWSKA O, ARANAZ-NOVALICHES G, KRAWCZYK PS, MROCZEK S, KUSIO-KOBIĄŁKA M, TARKOWSKI B, SPOUTIL F, BENADA O, KOFRŇOVÁ O, SZWEDZIAK P, CYSEWSKI D, GRUCHOTA J, SZPIŁA M, CHLEBOWSKI A, SEDLACEK R, PROCHAZKA J, DZIEMBOWSKI A. Cytoplasmic polyadenylation by TENT5A is required for proper bone formation, *Cell Reports*, 2021; 35(3), 109015, ISSN 2211-1247, <https://doi.org/10.1016/j.celrep.2021.109015>.
10. GLORIEUX FH, BISHOP A, PLOTKIN H et al. Cyclic administration of pamidronate in children with severe osteogenesis imperfecta. *N Engl J Med*, 1998; 339: 947–52.
11. GLORIEUX FH. Bisphosphonate therapy for severe osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Endocrinol Metab*, 2000; Suppl 2; 989–92.
12. GRAY PHK. A case of osteogenesis imperfecta associated with dentinogenesis imperfecta dating from antiquity. *Clin Radiol* 1970; 21: 106.
13. HRUŠKOVÁ L, MAŘÍK I, MAZUROVÁ S, MARTÁSEK P, MAZURA I. COL1A2 gene analysis in a Czech osteogenesis imperfecta patient: a candidate novel mutation in a patient affected by osteogenesis imperfecta type 3. *Advances in Genomics and Genetics* 2015;5: 275–281.
14. HUDÁKOVÁ O. Skeletal deformities in bone dysplasias with decreased bone density: osteogenesis imperfecta [PhD thesis]. Prague: Faculty of Science, Charles University. 2007; p. 187.
15. HUDÁKOVÁ-MAŘÍKOVÁ O, MAŘÍK I, ZEMKOVÁ D, ŠEDOVÁ M, MAZURA I, KUKLÍK M. Osteogenesis imperfecta from the point of view clinical and anthropological characteristics of the disease and differential diagnostics of its types. *Pohybové ústrojí.* 2007;14(3–4):325–329. Czech.
16. CHAUGULE S, CONSTANTINO CK, JOHN AA, MICHA D, EEKHOFF M, GRAVALLESE E, GAO G, SHIM JH. Comprehensive Review of Osteogenesis Imperfecta: Current Treatments and Future Innovations. *Hum Gene Ther.* 2025 Feb 11. doi: 10.1089/hum. 2024.191. Epub ahead of print. PMID: 39932815.

-
17. CHU ML, WILLIAMS CJ, PEPE G, HIRSCH JL, PROCKOP DJ, RAMIREZ F. Internal deletion in a collagen gene in a perinatal lethal form of osteogenesis imperfecta. *Nature*. 1983;304:78–80. doi: 10.1038/304078a0. [DOI] [PubMed] [Google Scholar]
 18. KRAUS J, MAŘÍK I. Osteogenesis imperfecta – overview, craniospinal abnormalities and neurologic complications. *Locomotor System* 2025;32, Supplement 2:26–30.
 19. JOVANOVIĆ M, MARINI JC. Update on the Genetics of Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int*. 2024 Dec; 115(6):891-914. doi: 10.1007/s00223-024-01266-5. Epub 2024 Aug 11. PMID: 39127989; PMCID: PMC11607015.
 20. LIU J, LIN X, SUN L, ZHANG Q, JIANG Y, WANG O, et al. Safety and efficacy of denosumab in children with osteogenesis imperfecta – the first prospective comparative study. *J Clin Endocrinol Metab* 2024;109:1827–36.
 21. LOWENSTEIN EJ. Osteogenesis imperfecta in a 3,000-year-old mummy. *Childs Nerv Syst*. 2009 May;25(5):515-6. doi: 10.1007/s00381-009-0817-7. PMID: 19212769
 22. MARANDA V, GAUMOND MH, MOFFATT P. The Osteogenesis Imperfecta Type V Mutant BRIL/IFITM5 Promotes Transcriptional Activation of MEF2, NFATc, and NR4A in Osteoblasts. *Int J Mol Sci*. 2022 Feb 15;23(4):2148. doi: 10.3390/ijms23042148. PMID: 35216266; PMCID: PMC8875491.
 23. MAŘÍK I, KUKLÍK M, FRÝDL J. Osteogenesis imperfecta III. typ podle Sillence. *Klinické konference FNM a FDL UK v Praze, Čs Pediat* 1985; 40,(4): 239–40.
 24. MAŘÍK I. Patologická biomechanika pohybového aparátu. In: Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu - 1. část: diagnostické, terapeutické a biomechanické aspekty. *Pohybové ústrojí*, 2000; 7 (č. 2+3): 160–177.
 25. MAŘÍK I. Osteogenesis imperfecta. In: Systémové, končetinové a kombinované vady skeletu - 2. část: vybraná kasuistická sdělení. *Pohybové ústrojí*, 2001; 8 (č. 3+4): 142–155.
 26. MAŘÍK I, MAŘÍKOVÁ A, POVÝŠIL C Osteogenesis imperfekta (in Czech). In: Patomorfologie chorob kostí a kloubů, 1. vydání, Ed. Ctibor Povýšil, Galén, Praha, 2017: 74-83. ISBN 978-80-7492-308-1
 27. MAŘÍK I, ZEMKOVÁ D, MAŘÍKOVÁ A, ŠUMNÍK Z, SOUČEK O, KRULIŠOVÁ V, HUDÁKOVÁ O. WNT1 osteogenesis imperfecta: case study of a Czech girl. *Pohybové ústrojí*, 2024; 31 (č. 3): 186–214.
 28. MAROM R, SONG IW, BUSSE EC, WASHINGTON ME, BERRIER AS, ROSSI VC, ORTINAU L, JEONG Y, JIANG MM, DAWSON BC, ADEYEYE M, LEYNES C, LIETMAN CD, STROUP BM, BATKOVSKYTE D, JAIN M, CHEN Y, CELA R, CASTELLON A, TRAN AA, LORENZO I, MEYERS DN, HUANG S, TURNER A, SHENAVA V, WALLACE M, ORWOLL E, PARK D, AMBROSE CG, NAGAMANI SC, HEANEY JD, LEE BH. The IFITM5 mutation in osteogenesis imperfecta type V is associated with an ERK/SOX9-dependent osteoprogenitor differentiation defect. *J Clin Invest*. 2024 Jun 17;134(15):e170369. doi: 10.1172/JCI170369. PMID: 38885336; PMCID: PMC11290974.
 29. MISOF, B.M., FRATZL-ZELMAN, N. Bone Quality and Mineralization and Effects of Treatment in Osteogenesis Imperfecta. *Calcif Tissue Int* 2024; 115, 777–804. <https://doi.org/10.1007/s00223-024-01263-8>
 30. NIJHUIS WH, EASTWOOD DM, ALLGROVE J, et al. Current concepts in osteogenesis imperfecta: Bone structure, biomechanics and medical management. *Journal of Children's Orthopaedics*. 2019;13(1):1–11. doi:10.1302/1863-2548.13.180190
 31. PENG, G.-Y.; LIN, Y.; LI, J.-J.; WANG, Y.; HUANG, H.-Y.; SHEN, Z.-Y. The application of induced pluripotent stem cells in pathogenesis study and gene therapy for vascular disorders: Current progress and future challenges. *Stem Cells Int*. 2019; 9613258. [Google Scholar] [CrossRef] [PubMed]
 32. PENTTINEN RP, LICHTENSTEIN JR, MARTIN GR AND MCKUSICK VA. Abnormal collagen metabolism in cultured cells in Osteogenesis imperfekta. *Proc.Nat. Acad Sci Usa*. 1975; 72: 586–90.
 33. RALSTON SH, GASTON MS. Management of Osteogenesis Imperfecta. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2020 Feb 11;10:924. doi: 10.3389/fendo.2019.00924. PMID: 32117044; PMCID: PMC7026366.
-

-
34. SILLANCE DO, RIMOIN DL. Classification of osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 1978 May 13;1(8072):1041–2. doi: 10.1016/s0140-6736(78)90763-8. PMID: 76956.
 35. SILLANCE DO, SENN A, DANKS DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet*. 1979;16:101–116. doi: 10.1136/jmg.16.2.101. [DOI] [PMC free article] [PubMed] [Google Scholar]
 36. SILLANCE DO, RIMOIN DL, DANKS DM. Clinical variability in osteogenesis imperfecta-variable expressivity or genetic heterogeneity. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1979;15(5B):113-29. PMID: 393318.
 37. SILLANCE D. Osteogenesis imperfecta: An expanding panorama of variants. *Clin Orthop. Relat Res* 1981;159:11–25. PMID: 7285446
 38. SOBOTKA Z, MAŘÍK I. Biomechanické jevy u kostních dyspazií. *Pohybové ústrojí*, 1994;1 (3): 122–36.
 39. SOFIELD HA, MILLAR EA. Fragmentation, realignment and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children. A ten-year appraisal. *J Bone Joint Surg (Am)*, 1959; 41A: 1371–91.
 40. SOKOLOV BP, SHER BM, HAUSMANN J, MAŘÍK I, DEYL Z, KALININ VN. Altered ratio collagen chains in bone of a patient with nonlethal osteogenesis imperfecta. *Biochim biophys Acta*, 1992;1138 : 93–96.
 41. SONG IW, NAGAMANI SC, NGUYEN D, GRAFE I, SUTTON VR, GANNON FH, MUNIVEZ E, JIANG MM, TRAN A, WALLACE M, ESPOSITO P, MUSAAD S, STRUDTHOFF E, MCGUIRE S, THORNTON M, SHENAVA V, ROSENFELD S, HUANG S, SHYPAILO R, ORWOLL E, LEE B. Targeting TGF- β for treatment of osteogenesis imperfecta. *J Clin Invest*. 2022 Apr 1;132(7):e152571. doi: 10.1172/JCI152571. PMID: 35113812; PMCID: PMC8970679.
 42. STASEK S, ZAUCKE F, HOYER-KUHN H, ETICH J, REINCKE S, ARNDT I, REHBERG M AND SEMLER O. Osteogenesis imperfecta: shifting paradigms in pathophysiology and care in children. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 2025; 38 (1): 1–15. <https://doi.org/10.1515/jpem-2024-0512>
 43. TAINMONT J. History of osteogenesis imperfecta or brittle bone disease: a few stops on a road 3000 years long. *B-ENT*. 2007;3(3):157-73. PMID: 17970442.

Corresponding authors

Zemková Daniela, RNDr., Ph.D.

Dept. of Paediatrics, Charles University
University Hospital Motol; Prague
Czech Republic

Professor Mařík Ivo, MD, Ph.D.

Centre for Defects of Locomotor Apparatus I.I.c.
Olšanská 7, 130 00 Prague 3
Czech Republic
ambul_centrum@volny.cz

CAN LONG-TERM USE OF A GOLD WEDDING RING AFFECT RHEUMATOID INFLAMMATION – POLYARTHRITIS OF THE HAND FINGER?

MŮŽE DLOUHODOBÉ NOŠENÍ ZLATÉHO SNUBNÍHO PRSTENU OVLIVNIT REVMATOIDNÍ ZÁNĚT – POLYARTRI-TIDU PRSTŮ RUKY?

Mařík Ivo^{1,2}, Myslivec Radek³, Maříková Alena¹

¹ Centre for Defects of Locomotor Apparatus I.L.c.; Prague, Czech Republic

² Faculty of Health Care Studies, West Bohemia University; Pilsen, Czech Republic

³ Orthopedic and Traumatology Department, Hospital Příbram, Czech Republic

e-mail: ambul_centrum@volny.cz

SUMMARY

In the last two decades, since biological treatment began to be used in most patients with progressive rheumatic disease, the typical hand deformities caused by destructive osteoarthritis have become rare.

The authors summarize the course of rheumatological treatment of a female patient born in 1944 who had been treated with nonsteroidal anti-inflammatory drugs since the age of 48 (1992) for progressive rheumatoid gonarthrosis and osteoarthritis of the hands, as well as for hypothyroidism.

Asymmetric finding of a mild rheumatoid osteoarthritis of the proximal and distal interphalangeal joints of the fourth finger of the left hand, where the patient wore a gold wedding ring throughout her life, and also of the third finger, is the reason for reflecting on the title of this case study.

Keywords: wedding ring, asymmetric rheumatoid osteoarthritis of the fingers

SOUHRN

V posledních dvou desetiletích, od doby, kdy se u většiny pacientů s progresivním revmatickým onemocněním začala používat biologická léčba, se typické deformity rukou způsobené destruktivní osteoartrózou staly vzácnými.

Autoři shrnují průběh revmatologické léčby pacientky narozené v roce 1944, která byla od 48 let (1992) léčena nesteroidními protizánětlivými léky pro progresivní revmatickou gonartrózu a osteoartrózu rukou a také pro hypothyreózu.

Asymetrický nález mírné progresivní osteoartrózy proximálních a distálních interfalangeálních kloubů čtvrtého prstu levé ruky, kde pacientka po celý život nosila zlatý snubní prsten, a také třetího prstu, je důvodem k zamyšlení nad názvem této případové studie.

Klíčová slova: snubní prsten, asymetrická revmatoidní osteoartróza prstů

INTRODUCTION

In the 1980s, gold salts were indicated for rheumatic patients after failure of treatment with methotrexate and disease-modifying antirheumatic drugs. Empirical experience has shown that the gradual accumulation of gold in the body slows down the progression of rheumatic diseases and alleviates inflammation. Adverse reactions (rash, diarrhea, vomiting, kidney damage, suppression of hematopoiesis, gray-blue discoloration of the skin – chrysiasis, etc.) occur 3–6 months after the administration of gold salts intramuscularly or intravenously. The safety of treatment has to be monitored by kidney and blood tests. The first mentions of the therapeutic use of gold date back to 5000 BC in India, when Ayurvedic medicine originated. *Colloidal gold* p.o. application affects the psyche and intellect, stimulates creativity, has a beneficial effect on physical health and regeneration, regulates blood pressure; harmonizes hormonal and sexual activity; influences energy flows and brings them into balance. Normalizing the electrical potential on acupuncture meridians initiates a healing process in all organs of the body (1). There are no available literary sources on the local effects of gold. In the last two decades, since biological treatment has been indicated for patients with progressive rheumatic disease, typical hand deformities have become rare.

The aim of this report is to show the course, rheumatological and orthopedic treatment of a female patient with progressive rheumatic gonarthrititis and osteoarthritis of the hands aged 48 to 78 years. Asymmetric finding of a mild rheumatoid osteoarthritis of the proximal (PIP) and distal interphalangeal (DIP) joints of the fourth finger of the left hand, where the patient wore a gold wedding ring throughout her life, and also of the third finger, is the reason for reflecting on the title of this case study.

1 **Note:** This case study was presented and discussed at the Winter Rheumatology Days held in České Budějovice on January 10–11, 2025, and at the 27th Prague-Lublin Symposium in Lublin, Poland, on September 26–27, 2025.

CASE STUDY

The authors summarize the course of rheumatological treatment of a female patient born in 1944, who has been treated for rheumatoid polyarthritis with nonsteroidal anti-inflammatory drugs and for hypothyroidism since the age of 48 (1992).

Orthopedic monitoring and treatment (chondroprotective drugs p.o., viscosupplementation + corticoids i.art.) has been ongoing since the age of 58 (2002) – see **Fig. 1a–c. a. X ray of hands:** destruction in the proximal interphalangeal (PIP) joint of the 3rd finger of the right hand with ulnar subluxation; wedding ring on the 4th finger of the left hand; a mild rhizarthrosis of both hands; **b, c. photo and X-ray of both feet: b.** bilateral hallux valgus; **c.** osteoarthritis of the 1st metatarsophalangeal joints, see greater angle of the metatarsophalangeal joint of the big toe on both sides and greater intermetatarsal angle between the 1st and 2nd metatarsals.



Fig. 1a. X ray of hands, 58 years.



Fig. 1b, c. Photo of both feet, 58 years.

Treatment with chondroprotective drugs p.o., nonsteroidal anti-inflammatory drugs, and corticosteroids i.art. into the knee joints was not sufficiently effective. At the age of 59 (2003), for rheumatoid gonarthritis I. dx. in stage 3, total arthroplasty (TEP) of the right (R) knee joint was performed. At the age of 69 (2013), TEP of the left (L) knee was also performed – see **Fig. 2a–c**.

At age 63 (2007), symptomatic polyarthritis of the small joints of both hands was verified – see **Fig. 3a–c**.

X-ray images of the thoracolumbar spine show the development and progression of spondylosis and lordoscoliosis from age 63 to 71 (2007–2015) – see **Fig. 4a–d**.

Since the age of 73 (2017), she has been monitored for chronic lymphocytic leukemia.



Fig. 1b, c. X-ray of both feet, 58 years.

At the age of 75, both components of the TEP implant in both knee joints showed no signs of loosening – see **Fig. 5**.

The progression of advanced rheumatic deformities of both hands and limited finger flexion are shown in photographs at ages 63 and 78 – see **Fig. 6a, b** and **6c, d**. When comparing the right and left hands, only slight impairment and unrestricted flexion of the fourth finger of the left hand, where the patient has worn a gold wedding ring since her marriage (almost 60 years), are noticeable.

The images of both hands at 75 years – see **Fig. 7 b** – showed advanced osteoarthritic (OA) changes in the proximal interphalangeal (PIP) and distal interphalangeal (DIP) joints and trapezo-metacarpal joints of both hands, ulnar subluxation of the middle phalanges of the 2nd–4th fingers of the right hand and the 2nd finger of the left hand. Comparison of images taken at the ages of 58 and 75 – see **Fig. 7a** and **b** – shows contrasting, relatively mild changes in OA in the PIP and DIP joints of the fourth finger of the left hand, where the patient has worn a gold wedding ring since her marriage. Mild rheumatoid osteoarthritis also occurs on the third finger of the left hand near the gold wedding ring.

continues on page 98

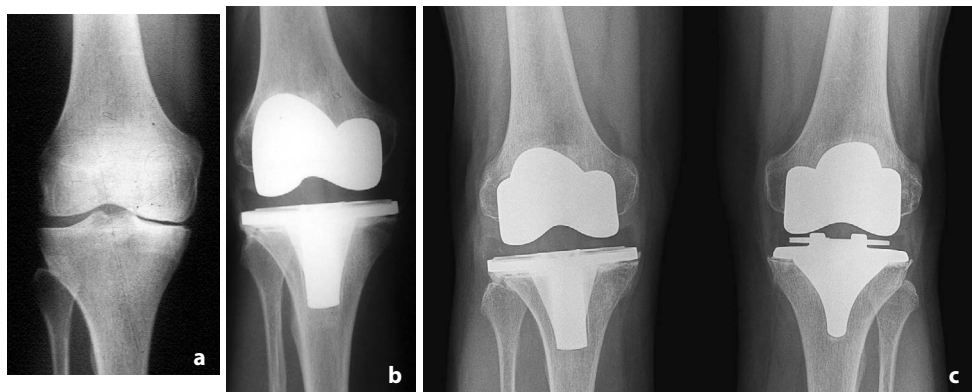


Fig. 2. X-rays of knee joints: **a.** before replacement, 58 years; **b.** after TEP of the right knee joint, 63 years; **c.** after TEP of the left knee joint, 69 years.

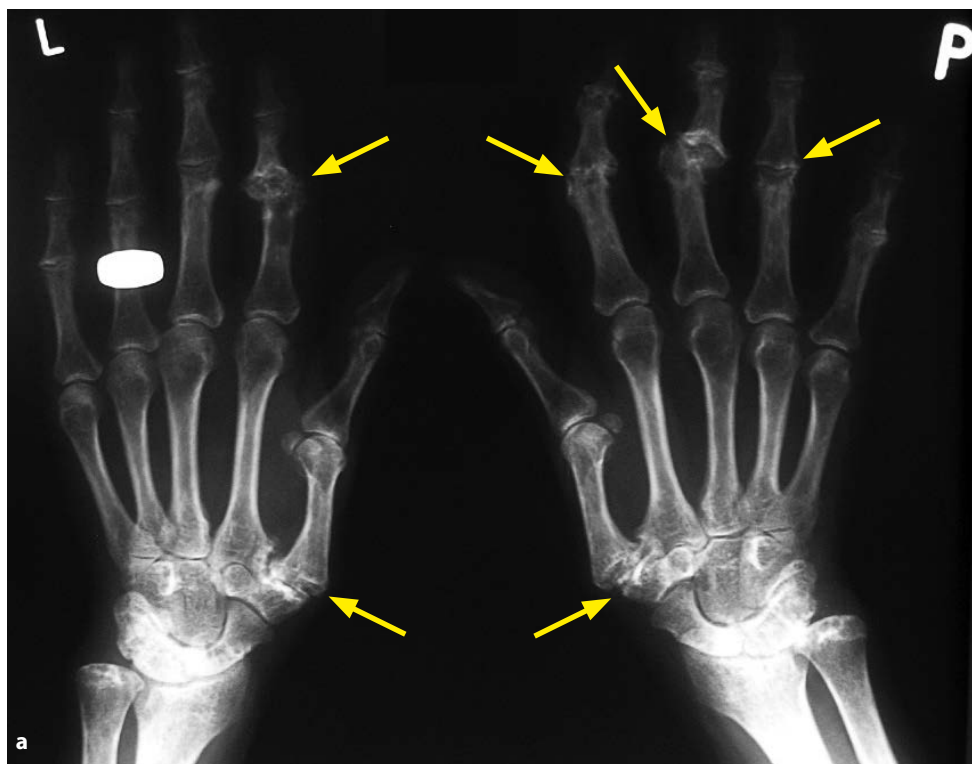


Fig. 3a–c. Symptomatic polyarthritis of both hands, 63 years: **a.** X-rays proved bilateral rhizarthritis, destruction in the proximal interphalangeal (PIP) joints of the 2nd fingers of both hands and in the PIP joint of the 3rd finger of the R hand with ulnar subluxation – arrows.



Fig. 3a–c. Symptomatic polyarthritis of both hands, 63 years: **b, c.** photos document described deformities of fingers and restriction of movement. The 4th finger of left hand where is wedding ring is not affected.

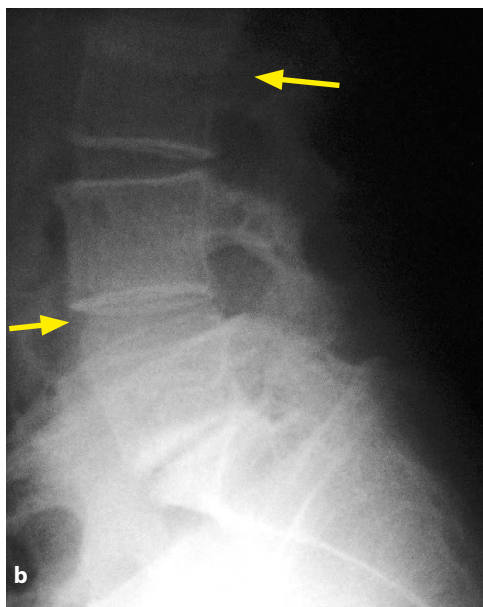
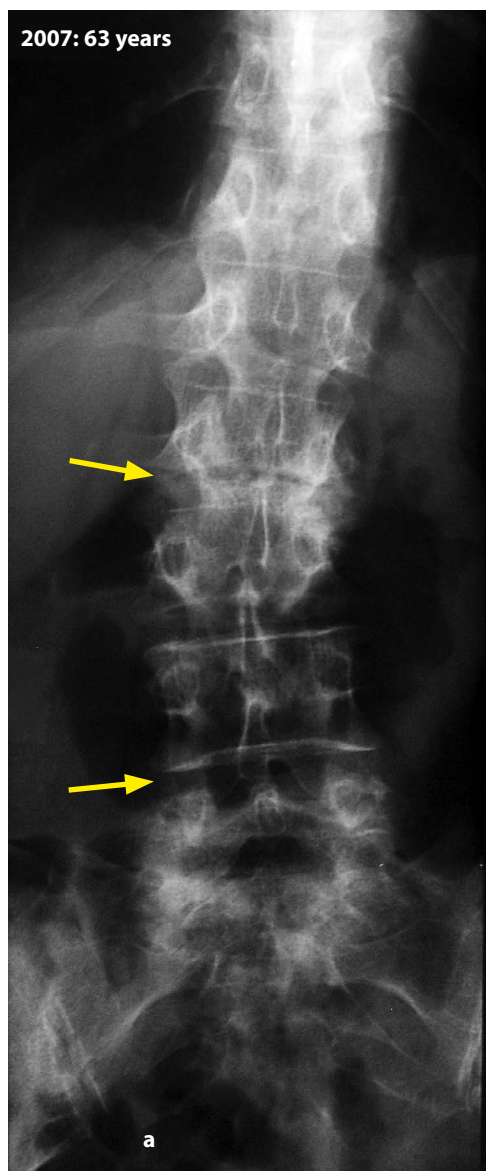


Fig. 4a–d. X-ray images of the thoracic, lumbar, and sacral spine. Progression of spondylosis – arrows (L1/L2, L2/L3, L4/L5, L5/S1) and lordoscoliosis from 63 to 71 years of age.

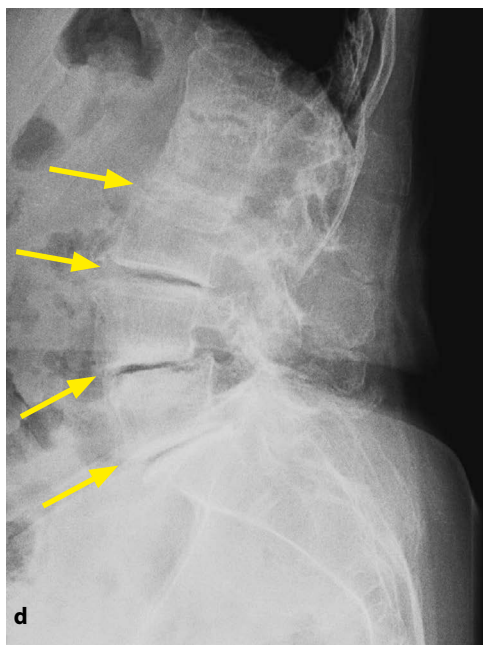
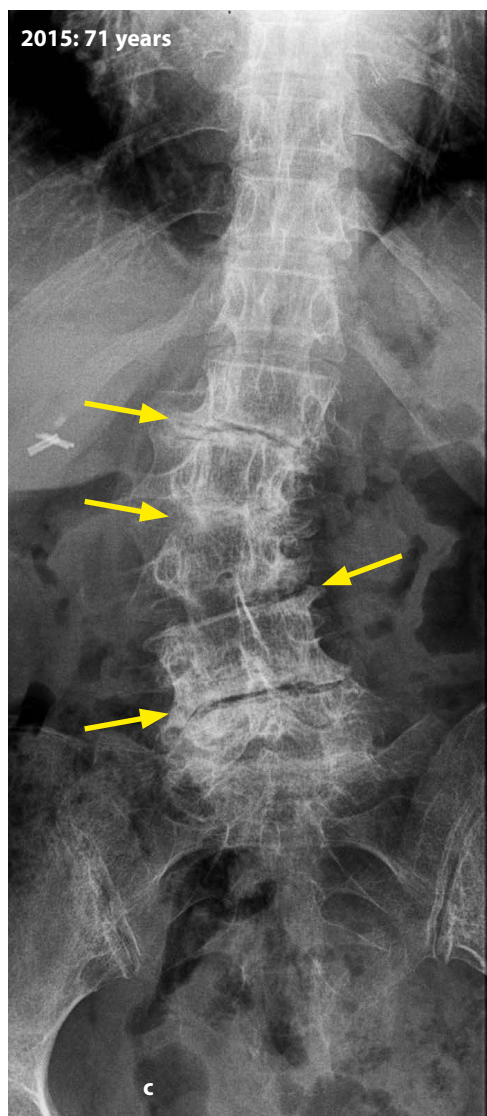


Fig. 4a–d. X-ray images of the thoracic, lumbar, and sacral spine. Progression of spondylosis – arrows (L1/L2, L2/L3, L4/L5, L5/S1) and lordoscoliosis from 63 to 71 years of age.

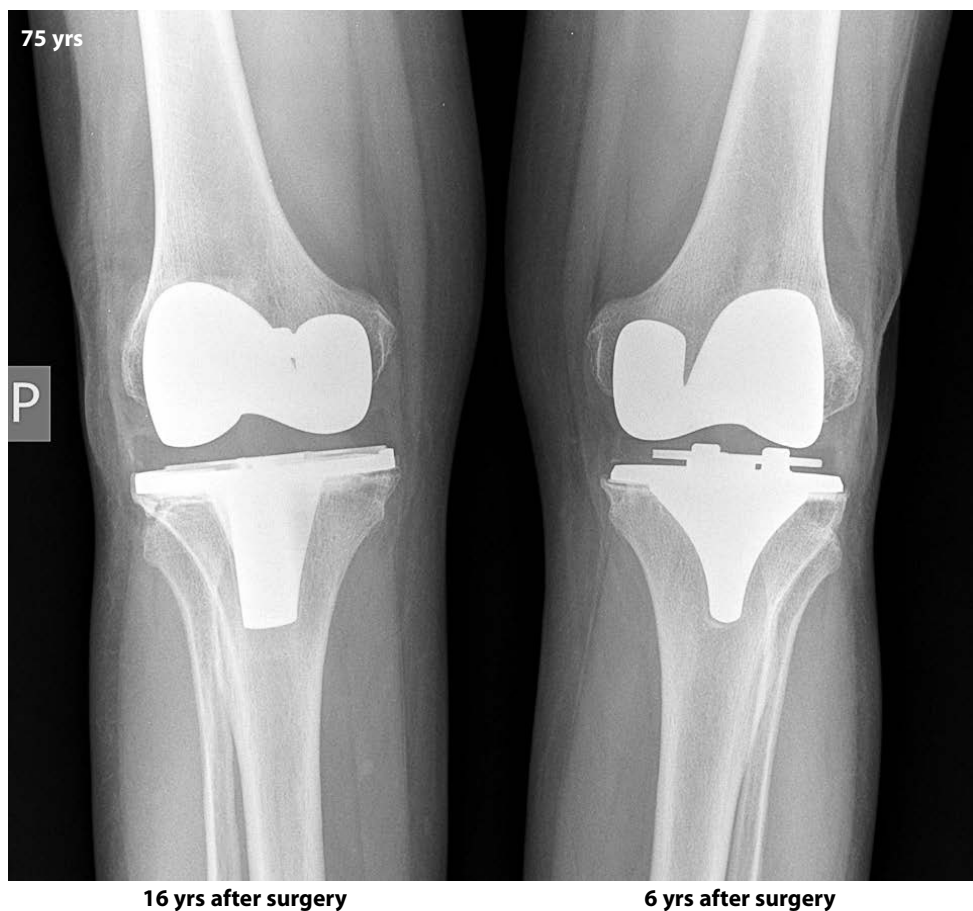


Fig. 5. X-ray images of both knees: TEP of the right knee was performed at the age of 59 (2003), TEP of the left knee at the age of 69 (2013); at the age of 75, there were no signs of loosening of the TEP implants on either side.



Fig. 6a–d. a, b: Comparison of the right and left hands at the age of 63 (2007) and 78 (2022). On the left hand, there is only slight arthritic damage and unrestricted flexion of the fourth finger. Bilateral rhizarthritis, ganglion on the volar side of radiocarpal joint.

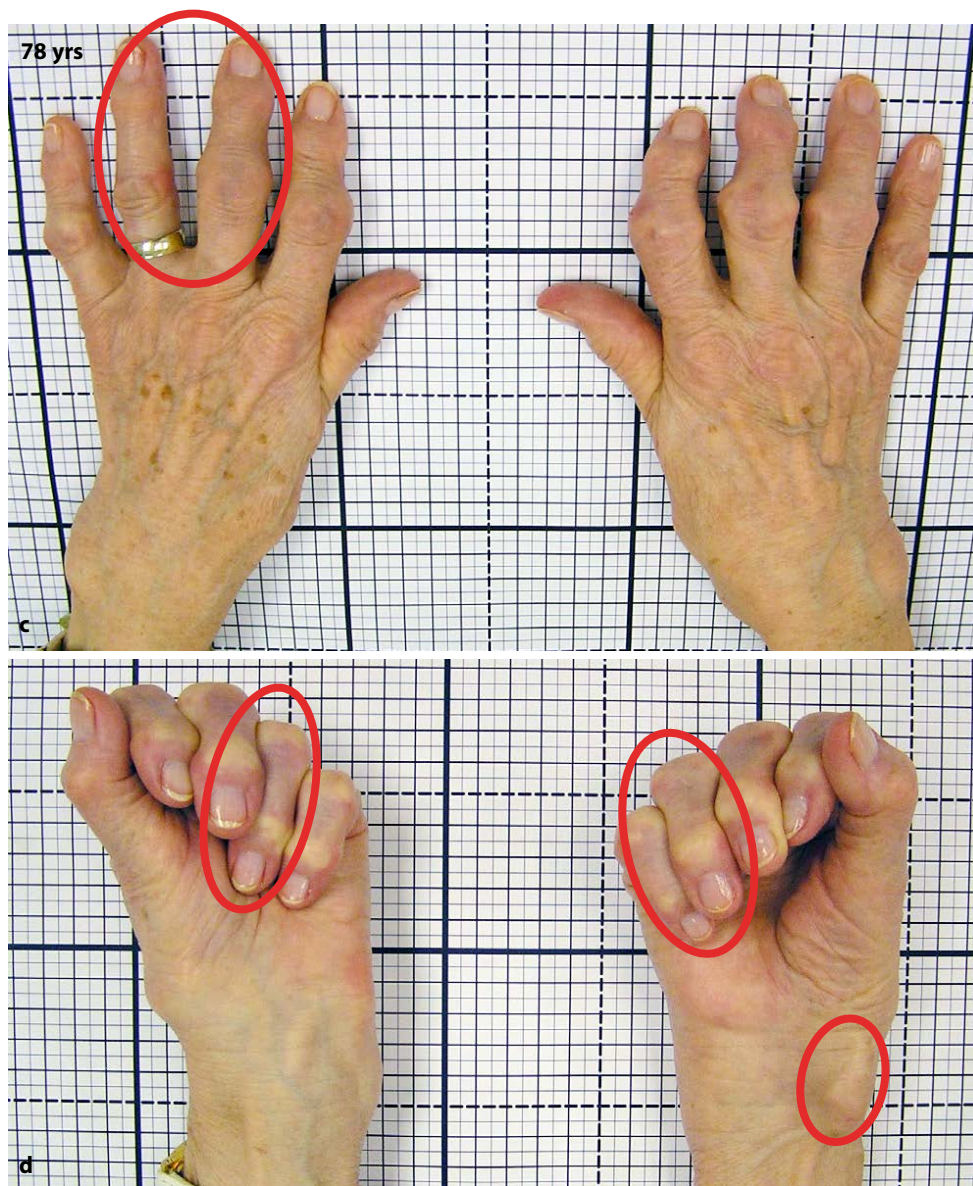


Fig. 6a–d. c, d: Comparison of the right and left hands at the age of 63 (2007) and 78 (2022). On the left hand, there is only slight arthritic damage and unrestricted flexion of the fourth finger. Bilateral rhizarthritis, ganglion on the volar side of radiocarpal joint.

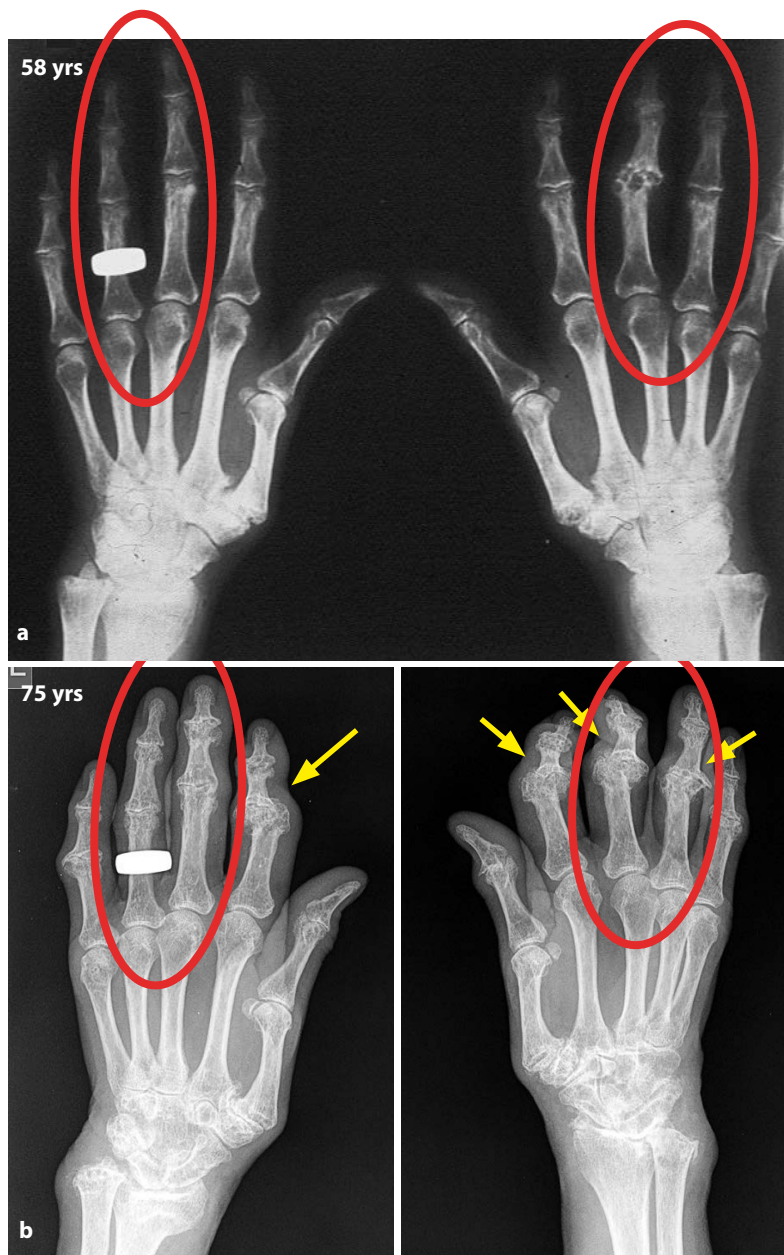


Fig. 7a, b. X rays of both hands show progress of OA destruction of finger joints from 58 to 75 years. The comparative images show only slight OA changes in the PIP and DIP joints of the 4th finger of the left hand. Mild rheumatoid osteoarthritis also occurs on the 3rd finger of the left hand near the gold wedding ring.

DISCUSSION AND CONCLUSION

Even today, hand surgery for advanced OA of the hand joints relies on silicone endoprotheses with a short lifespan or arthrodesis of the affected hand joints. *Swan neck deformity* of the fingers, which is a relatively common deformity in rheumatoid hands, can be successfully treated use ring splints (Murphy splints) (2, 3).

The authors pose the „heretical“ question of whether the long-term local application of a gold ring could have a beneficial effect on rheumatic inflammation of the PIP and DIP joints of the fourth finger of the left hand.

Note: This case report was presented at the Winter Rheumatology Days held in České Budějovice on January 10–11, 2025. During a discussion Prof. Ladislav Šenolt, MD, PhD (President of Rheumatological Society CMA J.E. Purkyne) stated that according to literary sources, the beneficial effects of medicinal products containing gold (administered intravenously or orally) in the long-term treatment of patients with rheumatism have not been confirmed. Therefore, the local effect of gold cannot be considered.

It is worth considering the mechanical effect of the ring, i.e., the restriction of blood and lymph flow in the finger wearing the ring.

Home report

A questionnaire study is proposed for women treated for rheumatism who have not been indicated for biological treatment. The study would test the mechanical (and anti-inflammatory) effect of long-term use of a gold wedding ring on the development of rheumatic deformities of the fingers.

REFERENCES

1. <https://www.uspesna-lecba.cz/koloidni-zlato/>
2. SMRČKA V., DYLEVSKÝ I. Treatment of congenital swan neck deformity with dynamic tenodesis of proximal interphalangeal joint. *The Journal of Hand Surgery: British & European Volume*. 2001 Apr;26(2):165–7.
3. KNAP O., BEJVLVÁ J., SMRČKA V. Rehabilitace extenzorových lézí. *Pohybové ústrojí*, 2020; 27; (1): 43–51.

Professor Mařík Ivo, MD, Ph.D.

Centre for Defects of Locomotor Apparatus I.I.c.
Olšanská 7, 130 00 Prague 3, Czech Republic
ambul_centrum@volny.cz

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



Vážená paní kolegyně, vážený pane kolego,

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

Vědecké poznání a aplikace nejnovějších poznatků v klinické praxi nabyly v posledních letech nebyvalého zrychlení, a to nejenom v zahraničí, ale i u nás. Tato skutečnost bezprostředně souvisí s kvalitativním rozvojem poznání i v nebiologických vědách a v moderních inženýrských přístupech. Stále více se prokazuje, že vše se vším souvisí – není náhodou, že nové poznatky a objevy vznikají na rozhraní oborů a různých vědních disciplín. Lidská společnost v posledních desetiletích dosáhla nové civilizační kvality – ve vědě a v jejích aplikacích zcela jistě, avšak v morálce a etice ne tak příliš. Biomedicína 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 prezentovat odborné veřejnosti a specialistům v klinické praxi nejnovější poznatky v oblasti pojivových tkání. SPT je i společenskou organizací klinických pracovníků, vědců, pedagogů, která si klade za cíl společensky sblížit nejenom pracovníky v aktivní službě, ale i kolegyně a kolegy v důchodovém věku a v neposlední řadě i studenty a mladé doktorandy z vysokých škol, universit a akademických ústavů.

SPT organizuje během každého roku alespoň dvě odborná a společenská setkání, kde vedle odborných přínosů je kladen důraz také na společenské – přátelské diskuse všech vás, kteří nechtějí stagnovat a kteří nechtějí přemýšlet o nových poznatcích izolovaně a osamoceně.

Pro uhrazení nejzákladnějších nákladů na korespondenci se členy společnosti, jejich informovanost a pořádání odborných kolokvií, symposií a společenských odborných setkání byl stanoven **roční členský příspěvek pro aktivní kolegyně a kolegy 200 Kč a pro studenty a důchodce 100 Kč.**

SPT vydává časopis Pohybové ústrojí – pokroky ve výzkumu, diagnostice a terapii, do kterého se i vy můžete aktivně zapojit odbornými články a vašimi zkušenostmi. **Pro současné odběratele časopisu PU a další zájemce doporučujeme přihlásit se na <http://www.pojivo.cz/en/newsletter/>, zadat jméno a e-mailovou adresu, na kterou bude časopis posílán. Na webové doméně SPT ČLS JEP <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroji/> naleznete ve formátu PDF všechna jednotlivá čísla a dvojčísla časopisu (včetně Suplement) vydaná od roku 1997 (bezplatný přístup).**

Milí kolegové, nestůjte opodál a připojte se k české inteligenci – v oblasti pojivových tkání, ke které i Vy zcela jistě patříte. V naší krásné české zemi je třeba, aby prameny poznání byly stále živé a permanentně udržované. Poslání každého z nás není náhodné. Jsme velice zavázáni našim předkům, kteří rozvíjeli kvalitu odbornosti v naší zemi. Nepřipustíme útlum vědy u nás. Nenechme se zmanipulovat programovanou lhostejností, vyrůstající z neobdobnosti, závisti a z patologického prosazování ekonomicko-mocenských zájmů.

Těšíme se na Vás a na Vaše zkušenosti – přijďte mezi nás!

Za výbor společnosti:

Prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc. – předseda

Prof. MUDr. Josef Hyánek, DrSc. – čestný předseda

Prof. Ing. Miroslav Petrtyl, DrSc. – místopředseda

RNDr. Martin Braun, PhD – vědecký sekretář

Ing. Jana Zelenková – pokladník

Příhlášku do Společnosti pro pojivové tkáně ČLS JEP, z.s. najdete na adrese:

http://www.pojivo.cz/cz/wp-content/uploads/2020/02/PrihlaskaCLS_JEP_SPT_form.pdf

Příhlášku do Ortopedicko-protetické společnosti ČLS JEP, z.s. najdete na adrese:

http://www.pojivo.cz/cz/wp-content/uploads/2020/02/PrihlaskaCLS_JEP_OPS_form.pdf

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 colloquiums, 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. You can find the volumes of Locomotor System journal at <http://www.pojivo.cz/cz/pohybove-ustroji/> since 1997 (free of charge). Since 2013 only electronic edition of the journal is available. That is why we recommend to all subscribers and those interested apply at <http://www.pojivo.cz/en/newsletter>, enter personal data, titles and e-mail address where the journal will be mailed.

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, enviousness, 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:

Professor Ivo Marik, MD, PhD – chairman

Professor Josef Hyánek, MD, DSc – honorary chairman

Professor Miroslav Petráň, MSc, DSc – vice-chairman

Braun Martin, Dr, PhD – research secretary

Zelenková Jana, Eng – treasurer

Membership application form of the Society for Connective Tissues, Czech Medical Association J.E. Purkyně, Prague you can find on the following link:

http://www.pojivo.cz/cz/wp-content/uploads/2020/02/PrihlaskaCLS_JEP_SPT_form.pdf

Membership application form of the Orthopaedic-Prosthetic Society, Czech Medical Association J.E. Purkyně, Prague you can find on the following link:

http://www.pojivo.cz/cz/wp-content/uploads/2020/02/PrihlaskaCLS_JEP_OPS_form.pdf

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, biochemie a genetiky. Redakce časopisu má zájem publikovat články kvalitní, vysoké odborné úrovně, které přinášejí nové poznatky, jsou zajímavé z hlediska aplikací a nebyly doposud nikde uveřejněny s výjimkou publikace ve zkrácené formě.

Redakce přijímá původní práce a kazuistiky, 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 kazuistiky doporučuje publikovat v anglickém jazyce. Rukopisy jsou posuzovány 2–3 oponenty redakční rady. Redakční rada si vyhrazuje právo provádět recenze a drobné úpravy, případně zkrácení rukopisu. Je velmi žádoucí, aby autor reagoval na případné připomínky.

Nevyžádané rukopisy ani přílohy se nevracejí. Redakce si před uveřejněním prací vyhrazuje rovněž právo na určení pořadí umístění v časopise i jazykovou korekturu.

Příspěvky, uveřejňované v časopise, jsou excerповány v periodických přehledech EMBASE/Excerpta Medica, vydávaných nakladatelstvím Elsevier a Bibliographia medica Českoslovača. 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, Br. Med. J., 1988, 296, pp. 401–405).

ÚPRAVA RUKOPISŮ

Rukopis se píše v textovém editoru Word ve formátech doc, docx nebo rtf. 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 250 slov), který má informovat o cílech, metodách, výsledcích a závěrech práce, doplněný překladem do angličtiny. Za ním připojte nejvýše šest klíčových slov v češtině resp. angličtině.

Vlastní text je u původních prací obvykle rozdělen na úvod, materiál a metodiku, výsledky, diskusi, závěr a případné poděkování. Souborné referáty, diskuse, zprávy z konferencí apod. jsou bez sou-

hrnu a jejich členění je dáno charakterem sdělení. Před začátky jednotlivých odstavců nevkládějte žádné mezery ani tabelátory, odstavce by měly mít alespoň čtyři řádky.

TABULKY A OBRÁZKY

Tabulky a obrázky doplněné legendou vkládejte do dokumentu na zvláštním listě s příslušným označením nahoře, příp. jako samostatný soubor. Vyobrazení se číslují v pořadí, v jakém jdou za sebou v textu. V dokumentu označte jejich předpokládané umístění v textu. U českých rukopisů uvádějte texty k obrázkům i v angličtině. Obrázky by měly mít rozlišení 150 dpi u perokreseb (schémata a grafy 600 dpi) a uložené jako typ TIFF File (*.tif) nebo JPEG Bitmap File (*.jpg) tabulky a grafy uložené ve formátech Microsoft Excel (*.xls) nebo jako vektorové obrázky ve formátech (*.eps, *.pdf).

Pojmenování souborů

Název souboru by neměl obsahovat znaky s diakritikou a znaky: „“ „” „,“ „.” „!” „?” „?“. Pro lepší následnou orientaci v záplavě souborů je vhodné v názvu souboru uvádět **verzi**, **jméno 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 kulatých závorkách.

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

Citace z časopisů uvádějte tímto způsobem: příjmení a iniciály prvních tří autorů (u více autorů vložte za jménem třetího autora et al., za jmény autorů nemusí být tečky), 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 uvádí 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, aby autoři pečlivě zkontrolovali text, tabulky a legendy k obrázkům. Pro zkrácení publikační lhůty je možno připojit prohlášení, že autor netrvá na autorské korektuře. V rámci časových možností je snahou redakce všechny příspěvky zaslat autorům zpět k odsouhlasení konečné úpravy prací. Korektury prosím provádějte s využitím korekturních nástrojů v programu Acrobat Reader. Prosíme o co nejrychlejší zpětnou vazbu redakci časopisu.

ADRESA PRO ZASÍLÁNÍ PŘÍSPĚVKŮ

Rukopisy zasílejte na adresu:

Prof. MUDr. Ivo Mařík, CSc.

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

Tel.: (+420) 222 582 214, e-mail: ambul_centrum@volny.cz

SUBJECT MATTER OF CONTRIBUTIONS

The journal *Locomotor System* will publish the papers from the field of locomotor apparatus of man which are above all concerned with the function, physiological and pathological state of the skeletal and muscular system on all levels of knowledge, diagnostic methods, orthopaedic and traumatologic problems, rehabilitation as well as the medical treatment and preventive care of skeletal diseases. The objects of interest are interdisciplinary papers on paediatric orthopaedics and osteology, further object of interest are problems of biomechanics, pathobiomechanics and biorheology, biochemistry and genetics. 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* and *Bibliographia medica* Českoslovača.

MANUSCRIPT REQUIREMENTS

Manuscripts should be submitted in text editor Microsoft Word in format *.doc, docx or *.rtf. 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 corresponding author should be indicated to receive correspondence and proofs for correction. Papers are reviewed by two (and/or three) reviewers.

The second page should contain a short Abstract (up to 250 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 not begin with any spaces from the left margin nor tabs and should contain at least four rows.

ILLUSTRATIONS AND TABLES

Authors should supply illustrations and tables on separate sheets in the document. They should be numbered in the same order as is their desired location in the text. The figures should include the relevant details. Pictures should have resolution min. 150 dpi, drawings and graphs in bitmap resolution 600 dpi. They should be saved as tif or jpg format, tables and graphs in Microsoft Excel or as vector graphics in formats *.eps or *.pdf. Figure legends should be provided for all illustrations.

tions 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 parentheses, 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 (there do not have to be dots after initials) of the first three authors, title of paper, editor(s), title of special volume (a book), place of publication, publisher, year of publication, first and last page numbers, for instance: Mařík I, Kuklík M, Brůžek J. Evaluation of growth and development in bone dysplasias. In: Hajniš K. ed. Growth and Ontogenetic Development in Man. Prague: Charles University, 1986:391–403.

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

Professor Ivo Mařík, M.D., Ph.D.

Ambulant Centre for Defects of Locomotor Apparatus

Olšanská 7

130 00 Prague 3

Czech Republic

Phone: (+420) 222 582 214

e-mail: ambul_centrum@volny.cz



Právní služby poskytovatelům zdravotních služeb:

- obchodní právo - založení společnosti, transformace soukromé ordinace na společnost, registrace poskytovatele zdravotních služeb,
- konzultace v oblasti medicínského práva – školení personálu ve věcech vedení a nakládání se zdravotnickou dokumentací, informovaný souhlas pacienta,
- smluvní agenda – nájemní smlouvy, kupní a úvěrové smlouvy, smlouvy o službách,
- smlouvy se zdravotními pojišťovnami – úprava smluvních dokumentů, korekce plateb,
- otázky náhrady škody na zdraví a z titulu zásahu do osobnostních práv – konzultace vznesených nároků, jednání s pacienty, zastupování v soudním řízení,
- a všechny další otázky, s nimiž se poskytovatelé zdravotních služeb v praxi setkávají

V případě zájmu o nezávaznou konzultaci a poskytnutí bližších informací nás neváhejte kontaktovat.

SVOBODA & KUČERA | **ADVOKÁTI**



PROTEOR CZ s. r. o. – nestátní zdravotnické zařízení

Ostrava | U Parku 2/2720 | 702 00 Ostrava | tel.: 596 139 259, 596 139 295

Provozovna Olomouc | Mošnerová 7/1184 | 779 00 Olomouc | tel.: 585 414 776, 585 414 823

Provozovna Brno | Milady Horákové 50 | 602 00 Brno | tel. 733 184 083

E | ostrava@proteorc.cz | olomouc@proteorc.cz | brno@proteorc.cz | www.proteorc.cz

lékařská péče v oborech ortopedie a ortopedická protetika • zdravotní péče v ortotice a protetice • konsilia pro zdravotnická zařízení • výjezdová pracoviště v kraji • zakázková činnost pro zdravotnická zařízení • skoliotická poradna pro léčbu skoliózy páteře mladistvých • aplikace a výroba individuálních ortopedických vložek pro sport • výroba individuálních zdravotnických prostředků – protéz končetin, ortéz, ortopedických vložek • podologická poradna pro pacienty s problémy nohou (syndrom diabetické nohy, bolesti nohou) • specializované centrum pro aplikaci a výrobu myoelektrických protéz horních končetin