

UNIVERZITA KARLOVA
V PRAZE
Fakulta tělesné výchovy a sportu



Vývojové vady a ortopedie

studijní opora pro kombinovanou formu studia

Tělesná výchova a sport zdravotně postižených

Doc.MUDr.Eva Kohlíková, CSc.
MUDr. Václav Kvítek

Praha 2009

Anotace:

Tento kombinovaný předmět se zabývá jednak problematikou genetiky, zahrnující popis obecných zákonitostí, charakterizujících dědičnost a proměnlivost. Na obecné biologické procesy, probírané v anatomii, biochemii a fyziologii, navazují poznatky z molekulární genetiky a genomiky, zabývající se studiem komplexních onemocnění, u nichž se předpokládá účast většího počtu genů a faktorů životního prostředí (nádorová onemocnění). Význam genetické zátěže je dokumentován na příkladech genů a znaků, dědičných chorob a vad. Na tyto přednášky navazuje seznámení se s ortopedickou problematikou tělesně postižených. Cílem výuky je podat ucelený teoretický výklad nejen vrozených, ale i získaných tělesných postižení v ortopedii. Je podán přehled vybraných onemocnění a patologických stavů, jejich příčiny, vyšetřovací metody a léčebné postupy konzervativní i operativní.

Tématický plán prezenčního studia

2.r. 2/0 KZ

Přednášky

1. Základy molekulární genetiky, typy genetického přenosu, genové mutace.
2. Klinická cytogenetika, mimojaderná dědičnost, genetika populací, míra genetické podmíněnosti znaků kvantitativních a kvalitativních u člověka.
3. Prenatální, natální a postnatální diagnostika geneticky podmíněných stavů a chorob.
4. Syndromy vrozených chromozomálních aberací vázaných na početní a strukturální změny chromozomů.
5. Dědičně podmíněné metabolické poruchy.
6. Vymezení oboru ortopedie. Ortopedické vyšetření: vyšetření kloubní pohyblivosti, svalové síly, speciální vyšetřovací testy (RTG, punkce, biopsie, artroskopie). Vrozené vady končetin: depistáž, klinický obraz, konzervativní a operativní léčba (vrozená dysplazie kyčelních kloubů, pes equinovarus, pes calcaneovalgus, vrozený strmý talus, digitus supraductus, pes adductus).
7. Získané vady končetin (genua valga, genua vara, g. recurvatum, pes equinus, pes excavatus, pes planovalgus, hallux valgus, digiti mallei). Konzervativní a operativní léčba. Dětská mozková obrna - etiologie, formy, diagnostika a léčba.
8. Onemocnění páteře. Vrozené vady. Vadné držení - kyfóza, skolióza. Skoliózy - rozdělení, vyšetření, dispenzarizace, konzervativní léčba včetně rehabilitace a korzetování, operativní léčba. Morbus Scheuermann: diagnostika, RTG obraz, léčba, zásady rehabilitace, možnost provozování sportů.
9. Vertebrogenní algický syndrom - příčiny, dělení, léčba. Škola zad.
10. Osteoartróza obecně. Artróza kyčelního kloubu: příčiny, klinický obraz, léčba konzervativní a chirurgická. Artróza kolenního kloubu.
11. Revmatologie a revmatochirurgie. Revmatoidní artritida: etiologie, patogeneza, klinický obraz, možnosti chirurgického ošetření. Úžinové syndromy.
12. Záněty kostní a kloubní - rozdělení, klinika. Nespecifické záněty - TBC páteře. Nádory kostní: rozdělení, možnosti diagnostiky, zásady léčby, chemoterapie, radioterapie, operativa. Individuální protézy
13. Traumatologie. Poranění páteře a míchy. Traumatická transversální míšní léze - léčba a následné stavy. První pomoc při poranění páteře.
14. Zápočtový test.

Požadavky pro uzavření předmětu

- písemný test z probrané látky

Doporučená literatura:

DUNGL, P. a kol. (2005) *Ortopedie*. Praha: Graga Publishing, ISBN 80-247-0550-8

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, ISBN 80-246-0654-2

SOSNA, A., VAVŘÍK, P., KRBEC, M. (2001) *Základy ortopedie*. Praha: Triton, ISBN 80-725-4202-8

KAPRAS, J., KOHOUTOVÁ, M., OTOVÁ, B. (1996) *Kapitoly z lékařské biologie a genetiky I*. Praha: Karolinum Praha, ISBN 80-7184-322-9

SOUKUPOVÁ, M., SOUKUP, F. (1998) *Kapitoly z lékařské biologie a genetiky II*. Praha: Karolinum Praha, ISBN 80-7184-581-7

PRITCHARD, D.J. , KORF, B.R.(2007) *Základy lékařské genetiky*. Praha: Galén, ISBN: 9788072624492

NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F. (2004) *Klinická genetiká*. Praha: TRITON, ISBN-10: 80-7254-475-6

Tématický plán kombinovaného studia

2.r. 6 h KZ

V kontaktních 3 dvouhodinových konzultacích budou odpředneseny následující přednášky:



1. **Základy molekulární genetiky**, typy genetického přenosu, genové mutace. Klinická cytogenetika, mimojaderná dědičnost, genetiká populací, míra genetické podmíněnosti znaků kvantitativních a kvalitativních u člověka. Základy genomiky. Syndromy vrozených chromozomálních aberací vázaných na početní a strukturální změny chromozomů. Dědičně podmíněné metabolické poruchy.
2. **Úvod do ortopedie**. Vymezení oboru. Změny kostní struktury (osteopenie, osteoskleróza, osteodystrofie, kostní nekróza). Změny tvaru kostí, kloubní změny, traumatické změny. Změny měkkých částí. Dělení vrozených vad. Osteomalacie. Renální osteodystrofie. Stavy s hyper- i s hypokalcémií. Pagetova choroba. Osteogenesis imperfecta.
3. **Onemocnění páteře**. Vadné držení - kyfóza, skolióza. Skoliózy - rozdělení, vyšetření, dispenzarizace, konzervativní a operativní léčba. Morbus Scheuermann - diagnostika, RTG obraz, léčba, zásady rehabilitace, možnost provozování sportů. Vertebrogenerní algický syndrom- příčiny, dělení, léčba. Škola zad.

Samostudium:



Návody:

U každé kapitoly určené k samostudiu jsou uvedeny **literární zdroje**. Ke kontrole studia každého úseku jsou **ÚKOLY PRO STUDENTY** vyžadující stručné odpovědi na zadané otázky.

V případě nejasností je možné konzultovat problém s vyučujícím pomocí e-mailu či se přihlásit elektronicky na individuální kontaktní konzultaci ve stanovené konzultační době.

VÝVOJOVÉ VADY

1. Základy molekulární genetiky

Literární zdroje

NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F. (2004) *Klinická genetika*. Praha: TRITON, ISBN-10: 80-7254-475-6

Základy cytogenetiky (struktura a funkce genů, princip segregace, kombinace a rekombinace alel), Mendelovská a nemendelovská dědičnost - typy, křížení (str. 18 – 44)

Molekulární genetiky (transkripce, translace, mutace, genetický polymorfismus) (str. 86 – 100)

Genetické testy (metody a způsoby genetického testování, testy otcovství) (str. 13 – 15)

Klíčová slova: chromozomy, geny, alely, mitochondrie a mitochondriální dědičnost, genotyp, fenotyp, Mendelovy zákony dědičnosti, mutace, genetický polymorfismus, genetické testy (genealogické stromy, odběry materiálu pro genetické testování)

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Čím se zabývá genetiky základní a klinická?
2. Jak probíhá mitotické dělení buněk?
3. Jak probíhá meiotické dělení buněk?
4. Popište základy mendelovské dědičnosti, známé jako Mendelovy zákony,
5. Jak probíhá matroklinní dědičnost?
6. Jaké typy mutací znáte – uveďte příklady příčin i následných projevů.

7. Definujte následující termíny: gen, genotyp, fenotyp, alela, dominance, recesivita.
8. Co je to genetický polymorfismus – uveďte příklad.
9. Jaké možné genetické testy znáte, jak se využívají?
10. Jak se sestavují genealogické stromy – podle typu dědičnosti – uveďte příklady.

2. Lékařská genetika a genomika

Literární zdroje

NUSSBAUM, R.L., McINNIS, R.R., WILLARD, H.F. (2004) *Klinická genetika*. Praha: TRITON, ISBN-10: 80-7254-475-6

Genetika a genomika (str. 13 – 15)

Mapování genomu a genová terapie (str. 115 – 138)

Klinická genetika (přehled nejvýznamnějších genetických chorob). (strs. 160 – 246)

Vrozené vývojové vady (teratogeny a příčiny vzniku vrozených vývojových vad. Popis jednotlivých vad.) (str. 160 – 246)

Genetické poradenství (význam, potřeba a metody genetického poradenství a prenatální diagnostiky) (str. 344 – 370)

Etické a právní aspekty lékařské genetiky (str. 374 – 378)

Klíčová slova: *genomika, dědičnost, dědivost, heterozygotní a homozygotní poruchy, teratogeny, prenatální, natální a postnatální diagnostika, etika a genetika*

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaký je významový vztah mezi pojmem dědičnost a dědivost – uveďte příklad.
2. Definujte následující termíny: heterozygot, homozygot – uveďte příklady dědičnosti.
3. Uveďte příčiny a příklady početních poruch pohlavních chromozomů.
4. Uveďte příčiny a příklady strukturních poruch pohlavních chromozomů.
5. Uveďte příčiny a příklady početních poruch somatických (nepohlavních) chromozomů.
6. Uveďte příčiny a příklady strukturních poruch somatických (nepohlavních) chromozomů.
7. Jak ovlivňuje genetika možnost rozvoje zhoubného bujení?
8. Které prenatální diagnostické metody znáte a jak se uplatňují v rámci genetické predikce?
9. Jak probíhá genetické poradenství a stanovení genetického rizika?
10. Jaké etické problémy jsou spojeny s genetickým testováním a jak je lze řešit?

ORTOPEDIE

3. Ortopedické vyšetření - vyšetření kloubní pohyblivosti, svalové síly, speciální vyšetřovací testy (RTG, punkce, biopsie, artroskopie). Vyšetření změn kostní struktury. Metody nukleární medicíny (scintigrafie kostí a pozitronová emisní tomografie). Laboratorní vyšetření v ortopedii (ukazatelé kostní remodelace, poruchy kalciofosfátového metabolismu, protilátky).

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str.27-60

Klíčová slova: rtg kostí, scintigrafie kostí, artroskopie, markery mineralizace, markery remodelace

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky

1. Jaké znáš změny kostní struktury?
2. Jakými metodikami je možné hodnotit změny měkkých tkání?
3. Jaký je diagnostický význam artroskopického vyšetření?
4. Jak se projeví poruchy kalciofosfátového metabolismu?
5. Vyjmenuj ukazatele remodelace kosti.

4. Vrozené a získané vady končetin (coxa a genua vara, valga, g. recurvatum, pes equinus, pes excavatus, pes planovalgus, hallux valgus, digiti mallei). Avaskulární kostní nekrózy. Tendopatie, tunelové syndromy, onemocnění šlach a povázek. Statické deformity přednoží.

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova.

Vrozené kyčelní dysplazie str. 239-249

Vrozené vady nohy str. 253 - 288

Kloubní postižení u hemofilie a dny str.149-151

Onemocnění šlach str. 151-156

Deformity přednoží str.157-160

Klíčová slova: deformity kyčlí, kolene a přednoží, postižení šlach a vazů, tunelové syndromy

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaké stupně vývojové dysplazie kyčelního kloubu znáte?
2. Jaké mohou být příčiny vrozeného pes equinovarus?
3. Jak se projeví hemofilická a hyperurikemická artropatie?
4. Jaké enteziopatie mohou vyvolat různé sportovní aktivity?
5. Jaké deformity přednoží znáte?

- 5. Onemocnění páteře.** Vrozené vady. Vadné držení - kyfóza, skolióza. Skoliózy - rozdělení, vyšetření, dispenzarizace, konzervativní léčba včetně rehabilitace a korzetování, operativní léčba. Scheuermannova choroba. Bechtěrevova choroba

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str. 209-235

Klíčová slova: kyfózy, skoliózy, vadné držení těla, Scheuermanova choroba, Běchtěrevova choroba

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaké ortopedické riziko provází Downův syndrom?
2. Co se skrývá pod postižením nazývaným torticollis?
3. Charakterizujte Scheuermannovu chorobu.
4. Jaký jsou klinické projevy a rtg. nález u ankylozující spondylitidy?
5. Jaké typy vadného držení těla znáte?

- 6. Osteoartróza.** Artróza kyčelního kloubu: příčiny, klinický obraz, léčba konzervativní a chirurgická. Artróza kolenního kloubu. Artróza malých kloubů prstů ruky

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str. 87-97

Klíčová slova: osteoartróza

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaké jsou rizikové faktory osteoartrózy?
2. Jak se projevuje koxartróza a jaké znáte způsoby její terapie?
3. Co může být příčinou gonartrózy?
4. Jaká je konzervativní léčba osteoartrózy a jaká jsou vedlejší rizika?
5. Jaký význam má pohybová terapie osteoartrózy?

- 7. Záněty kostní a kloubní.** Infekce v ortopedii - rozdělení, klinika. Hematogenní osteomyelitida dětského a dospělého věku. Potraumatická osteoitida. Nespecifické záněty - TBC páteře.

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str.61-68,

str. 195-208

Klíčová slova: kostní záněty, kloubní záněty, hematogenní rozsev

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaké jsou způsoby diagnostiky hematogenní osteomyelitidy?
2. Které mikrobiální agens vede nejčastěji ke vzniku artritid?
3. Jak může dojít k infekci kostí, kloubů a měkkých tkání?
4. Čím je nebezpečná tuberkulózní osteomyelitida?
5. Které ortopedické zásahy mohou vést k osteitidám?

8. **Nádory** kostní: rozdělení, možnosti diagnostiky, zásady léčby, chemoterapie, radioterapie, operativa. Individuální protézy. Nádory kloubů. Nádory měkkých částí.

Literatura

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova. str. 179-194

Klíčová slova: *kostní nádory, osteom, chondrom, sarkom, osteosarkom*

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky

1. Jaké typy nádorů se mohou objevit v kosti ?
2. Jaké typy operačních výkonů se mohou použít?
3. Které kostní nádory se počítají mezi benigní a které mají vysokou malignitu?
4. Jak se na rtg. snímku rozpozná benigní a maligní tumor?
5. Jaká je současná terapie maligních nádorů?

9. **Revmatologie a revmatochirurgie.** Revmatoidní artritida: etiologie, patogenese, klinický obraz, možnosti chirurgického ošetření. Juvenilní idiopatická artritida. Úžinové syndromy.

Literatura:

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str. 109-132,

str. 226

Klíčová slova: *revmatoidní artritida*

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaký je klinický obraz revmatoidní artritidy?
2. Jaká je etiopatogeneze revmatoidní artritidy?
3. Popište laboratorní markery revmatoidní artritidy.
4. Jak se klinicky projevuje Bechtěrevova choroba?
5. Vyjmenujte zvláštnosti juvenilní idiopatické artritidy.

10. **Neuroortopedie.** Dětská mozková obrna - etiologie, formy, diagnostika a léčba. Porodní obrny.

KOUDELA, K. a kol. (2004) *Ortopedie*. Praha: Univerzita Karlova, str. 259-262

Klíčová slova: *dětská mozková obrna, porodní obrny*

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

1. Jaká jsou příčiny dětské mozkové obrny?
2. Jaká je klasifikace DMO?
3. Jaké druhy léčby se používají pro DMO?
4. Které chirurgické výkony je možné provádět?
5. Jak projeví porodní obrny a jaká je jejich prognóza?

© UK FTVS v Praze