

# Czy ból ścięgna Achillesa zapisany jest w genach?



**Dr hab. Krzysztof Ficek, prof. nadzw. AWF Katowice,**  
prezes Galen-Ortopedia Sp. z o.o.  
Akademia Wychowania Fizycznego, Katowice

**M**oda na ruch, zazwyczaj nieujęta w ramy odpowiedniej lekarskiej lub fizjoterapeutycznej kontroli pod względem możliwości podołania obciążeniom psychofizycznym, powoduje lawinowy wzrost liczby uszkodzeń w obrębie narządu ruchu. Badania lekarskie warunkujące uzyskanie dopuszczenia do uprawiania sportu zorganizowanego czy udziału w amatorskich zawodach rekreacji fizycznej, dotyczące określenia wartości parametrów wybranych układów, też nie w pełni wystarczają do uzyskania całościowej wiedzy o jakości ruchu osoby badanej.

Zaburzenie równowagi pomiędzy stanem przygotowania tkankowego a zadawanymi obciążeniami fizycznymi przekłada się na zmniejszenie wydolności danej struktury, co często skutkuje jej uszkodzeniem.

Do jednych z najczęściej występujących kontuzji należą uszkodzenia

Synergia wyników badań genetycznych i biomolekularnych z globalną analizą jakości aktywności fizycznej umożliwia uniknięcie dolegliwości ścięgna Achillesa.

ścięgna Achillesa (ryc. 1) obserwowane wśród uprawiających sport o różnej intensywności, jak również na zróżnicowanym poziomie zaawansowania. Tło uszkodzeń może być ostre, urazowe lub przewlekłe, powstałe na bazie powtarzalnych przeciążeń rozłożonych w czasie.

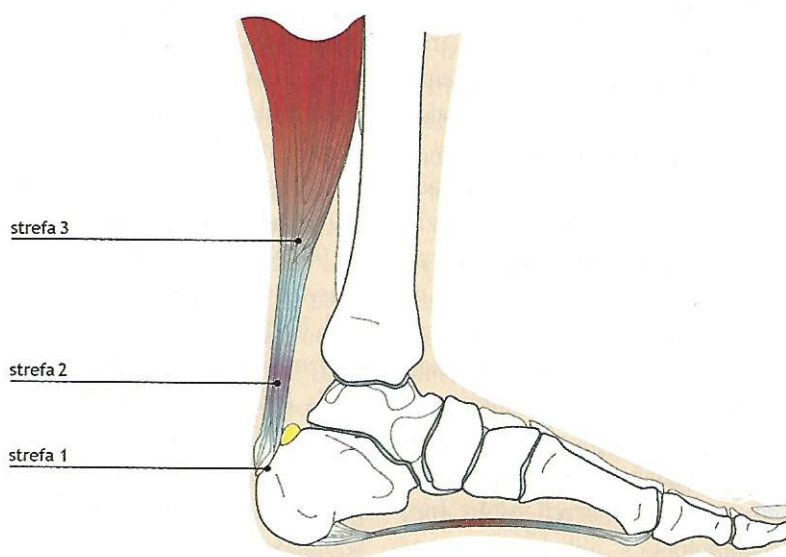
## Klasyfikacja urazów ścięgna Achillesa

Uszkodzenia ścięgna Achillesa o charakterze nagłym polegają na przerwaniu jego ciągłości podczas jednostkowego dużego obciążenia. Spośród wszystkich patologii tego rodzaju 80 proc. stanowią uszkodzenia ścięgna Achillesa, które rozpoznano przed upływem 14 dni od ich zaistnienia. Pozostałe 20 proc. stanowi zerwanie przewlekłe – rozpoznane dopiero po

czterech-sześciu tygodniach od momentu uszkodzenia, co w przypadku sportowców występuje niezwykle rzadko. Wyróżnia się także zmiany o charakterze przewlekłym – bez przerwania ciągłości ścięgna, określane mianem tendinopatii, objawiające się bólem, obrzękiem i sztywnością w obrębie ścięgna (ryc. 2). W literaturze rozróżnia się trzy rodzaje tendinopatii, związane bezpośrednio z lokalizacją objawów:

- przy przyczepie ścięgna do kości piętowej, stanowiące ok. 20-25 proc.,
- w części środkowej (około 2-6 cm proksymalnie od guza piętowego) – 55-66 proc.,
- w części proksymalnej – 9-25 proc.

Tendinopatie można również podzielić na zapalenia ścięgna (*tendinitis*), które powstają najczęściej



Ryc. 1. Podział ścięgna Achillesa na trzy strefy (1 – przyczep ścięgna do kości piętowej, 2 – strefa krytyczna, 3 – połączenie ścięgniasto-mięśniowe).

w wyniku ostrego przeciążenia, oraz na przewlekle zwyrodnienie ścięgna (*tendinosis*).



Ryc. 2. Przewlekle przeciążenie ścięgna Achillesa.

### Mechanizm patologii

W mechanizmie zerwania ścięgna Achillesa biorą udział zarówno siły działające bezpośrednio, jak i pośrednio na ścięgno, a także jego skład pod względem budowy, co przekłada się na wytrzymałość. Mimo licznych prac badawczych dokładna etiologia patologii w obrębie ścięgna Achillesa nie jest znana. Jest ona wieloczynnikowa i stanowi rezultat złożonej interakcji szeregu czynników wewnętrznych (wiek, płeć, waga ciała, perfuzja naczyniowa, odżywianie) oraz zewnętrznych (rodzaj aktywności, zawód, obciążenia fizyczne, obuwanie oraz warunki środowiskowe), jak również wrodzonych predyspozycji uwarunkowanych podłożem genetycznym. W patogenezie zerwania ścięgna piętowego bierze się pod uwagę m.in. zmiany stosunku ilości kolagenu typu I do kolagenu typu III, zmiany w grubości włókien kolagenowych, choroby autoimmunologiczne, choroby neurologiczne, choroby infekcyjne czy długotrwałe przyjmowanie niektórych leków (np. fluorochinolony, glikokortykosteroidy). Ponieważ zmiany zwyrodnieniowe w obrębie ścięgna prowadzą

do spadku jego wytrzymałości i tym samym wiążą się ze zwiększoną podatnością na zerwanie, doprowadziło to do powstania teorii degeneracyjnej zerwania ścięgna piętowego. Degeneracja ta może mieć charakter mukoidowy lub stłuszczeniowy i prowadzi do zaburzenia równowagi między syntezą a rozpadem macierzy pozakomórkowej w obrębie ścięgna.

Druga teoria, zwana mechaniczną, związana jest z aspektem biomechanicznym ścięgna, a więc jego wytrzymałością mechaniczną oraz sprężystością. Nadmierne rozciągnięcie zdrowego ścięgna, w zależności od stopnia, powoduje uszkodzenia mikro- lub makroskopowe, predestynujące do powstania załążka i propagacji zerwania włókien ścięgna. Największe ryzyko zerwania ścięgna ma miejsce podczas obciążeń szybkich i pośrednich, które występują w czasie ekscentrycznego skurczu mięśni szkieletowych.

### Obiecujące zastosowanie genetyki

Badania genetyczne związane z aktywnością fizyczną mają krótką historię. Za ich początek uważa się opublikowanie pracy dotyczącej polimorfizmu w genie *ACE* (ang. *angiotensin-converting enzyme*, konwertaza angiotestyny) przez Montgomery'ego w 1998 roku.

Techniki laboratoryjne z zakresu biologii molekularnej w aspekcie badań sportowych zostały wprowadzone na szerszą skalę w drugiej połowie lat 90. XX wieku. Do chwili obecnej spośród około 20 tys. genów kodujących białka, przedmiotem badań prowadzonych przez genetyków sportowych były polimorfizmy w obrębie około 300 genów, z czego jedynie kilkadziesiąt uznano za tzw. markery genetyczne predyspozycji do uprawiania sportu.

Polimorfizm genowy to w najprostszym rozumieniu wariant, czy też

odmiana danego genu (polegająca na braku lub wręcz odwrotnie – dodaniu fragmentu kodu genetycznego), która może prowadzić m.in. do różnic w budowie i działaniu białka kodowanego przez ten gen. Należy przy tym zaznaczyć, że polimorfizmem nie określa się w tym wypadku zmian rzadkich, tzw. mutacji. Są one powszechne w populacji, chociaż ich rola i znaczenie wciąż nie są do końca rozpoznane. Z dużą dozą prawdopodobieństwa możemy mówić o poszczególnych polimorfizmach jako potwierdzonych już markerach genetycznych, w przypadku 59 genów kojarzonych z wykonywaniem wysiłku o charakterze wytrzymałościowym i 20 genów kojarzonych z predyspozycjami siłowo-sprinterskimi. W populacji polskich sportowców do tej pory analizie poddano 30 spośród potencjalnych markerów.

Badania genetyczne na potrzeby sportu mają co najmniej kilka obiecujących zastosowań.

1. Szeroko rozumiane programy typu poszukiwanie talentu, których celem jest identyfikowanie osób szczególnie predysponowanych do uprawiania sportu. Wiedza, na podstawie której realizowane są wspomniane programy, oparta jest na genetycznych uwarunkowaniach efektywności pracy poszczególnych szlaków metabolicznych, co znajduje szerokie zastosowanie nie tylko w sporcie, ale także w medycynie czy zdrowiu publicznym.
2. Wykorzystanie ich na potrzeby indywidualizacji i optymalizacji diety, jednego z głównych determinantów sukcesu sportowego.
3. Zakrojone na szeroką skalę badania mające na celu określenie predyspozycji do zwiększonego ryzyka wystąpienia poszczególnych rodzajów uszkodzeń w obrębie narządu ruchu, w tym m.in. uszkodzeń ścięgna Achillesa.



**Prof. dr hab. med. Krzysztof Klukowski**  
Instytut  
Optoelektroniki  
Wojskowej  
Akademii  
Technicznej  
w Warszawie

Nowatorskie metody terapii uszkodzeń ścięgna Achillesa u sportowców, z wykorzystaniem testów genetycznych i czynników wzrostowych, znalazły poczesne miejsce w traumatologii sportowej i kompleksowej rehabilitacji.

Najlepszym przykładem wdrażania nowych form diagnostyki genetycznej i leczenia są warsztaty z zakresu medycyny sportowej, organizowane corocznie w ramach Międzynarodowych Targów Medycyny Fizycznej i Rehabilitacji w Łodzi. W tym roku przedstawiono nowatorskie próby kliniczne z wykorzystaniem komórek macierzystych, a także omówiono łącznie zagadnienia biomechaniki oraz etiopatogenezy ostrych urazów i przeciążeń ścięgien.

Z dotychczasowych badań wynika, że na uszkodzenia ścięgna Achillesa wpływ mają czynniki środowiskowe i genetyczne. Ortopedzi zwracają szczególną uwagę na ocenę realnych możliwości wdrażania metod genetycznych do

praktyki klinicznej, choć mają one jeszcze wiele ograniczeń. Można w tym miejscu śmiało zacytować słowa prof. Artura Dziaka: „Znajomość powagi i znaczenia bólu oraz rzetelnych sposobów jego eliminowania w procesie leczenia czy doleczenia kontuzji sportowych stanowi podstawową wiedzę, jaką powinien dysponować lekarz sportowy”.

Współczesna technika laboratoryjna pozwala na kojarzenie wielu miejsc polimorficznych z konkretnymi jednostkami chorobowymi, np. z różnego rodzaju typami uszkodzeń ścięgna Achillesa. Celem tego typu badań jest jednoznaczne potwierdzenie roli i znaczenia konkretnej zmienności genowej na zakres zmian fenotypowych, czyli na zwiększone ryzyko wystąpienia urazu ścięgna Achillesa (ryc. 3).

Przykładem tego typu badań naukowych jest projekt Jozsa i wsp., w którym analizowano między innymi związek grup krwi z układu AB0 z podatnością na zerwania oraz tendinopatie ścięgna Achillesa. Porównano częstotliwość występowania grup krwi AB0 i Rh u pacjentów cierpiących na patologie w obrębie tego ścięgna. Stwierdzono istotnie statystycznie większą liczbę uszkodzeń u pacjentów z grupą 0 (53,1 proc.). Nie znaleziono natomiast powiązania pomiędzy występowaniem schorzenia a obecnością antygenu D decydującego o przynależności do grupy Rh+ lub Rh-.

Duża część prac laboratoryjnych dotyczących genetycznego podłoża

skupiła się na genach odpowiadających za strukturę i właściwości fizyczne tkanek miękkich. Jednym z podstawowych składników budulcowych organizmu ludzkiego są białka kolagenowe, kodowane przez całą rodzinę tzw. genów kolagenowych, wśród których najczęściej badanymi, w kontekście uszkodzeń aparatu ruchu, są *COL1A1*, *COL3A1* i *COL5A1*. Pomimo wielu doniesień naukowych na ten temat, rola i znaczenie poszczególnych miejsc polimorficznych w obrębie genów kodujących białka kolagenowe wciąż nie jest jednak do końca poznana i potwierdzona.

Ostatnie prace poświęcone badaniu genetycznego podłoża podatności na uszkodzenia aparatu ruchu poszerzono także o potencjalne markery genetyczne mogące wpływać na zwiększone ryzyko uszkodzeń tkanek ścięgna Achillesa ze względu na ich rolę w regulacji komórkowego przekazywania sygnałowego, ale także na funkcje pełnione w macierzy zewnątrzkomórkowej. Wspomnieć tu należy o genie kodującym tenascynę (TNC), metaloproteinazę 3 (MMP3),

czynnik wzrostu i różnicowania (GDF5) czy kaspazę 8 (CASP8).

Aktualnie definiuje się 18 przedziałów genomowych zaangażowanych w ryzyko powstawania i rozwoju tendinopatii ścięgna Achillesa. Najprawdopodobniej regulują one rodzaj reakcji tkanki na obciążenie i odciążenie, co przekłada się bezpośrednio na ogólną wydolność ścięgien oraz wpływa na ich wrażliwość i podatność na urazy.

Do niewątpliwych zalet metod diagnostycznych opartych na badaniach genetycznych zaliczamy ich prostotę oraz fakt, że można je wykonywać praktycznie w dowolnym okresie życia, począwszy od momentu poczęcia. Z drugiej jednak strony pamiętać należy, że metody tego typu obarczone są obecnie dość dużym ryzykiem wystąpienia błędu. Na fakt ten składają się dwa czynniki:

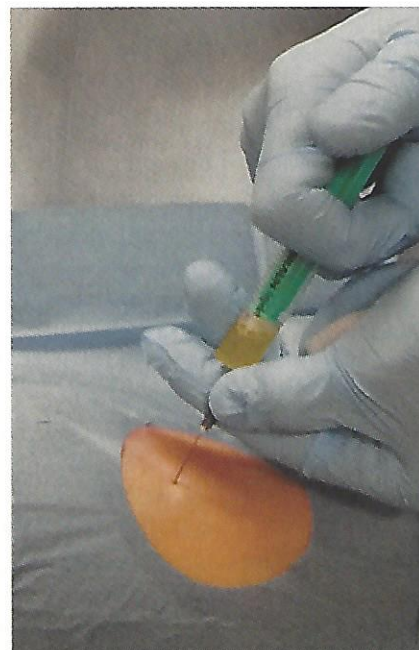
W przypadku uszkodzenia ścięgna Achillesa pod względem etiologii jest to tło wieloczynnikowe, przez co rozumieć należy sumaryczny wpływ czynników środowiskowych i genetycznych.

Z drugiej strony, nawet w przypadku teoretycznego wyłączenia wpływu czynnika środowiskowego, jednostki chorobowe tego typu są tzw. cechami poligenicznymi, co oznacza, że na fakt ich wystąpienia wpływ może mieć wiele genów czy chociażby interakcji pomiędzy tymi genami.

Obecny stan wiedzy pozwala na wykonanie i interpretację testów genetycznych w kontekście wielu schorzeń. Istotne jest jednak, by zdawać sobie sprawę z realnych możliwości tego typu metod i ich ograniczeń. O ile sens ich wykonywania z roku na rok staje się coraz bardziej oczywisty i bezdyskusyjny, o tyle powinny one być wciąż jedynie komponentem zestawu testów diagnostycznych wykorzystywanych w prewencji czy



Ryc. 3. Zestaw do pobierania materiału genetycznego z nabłonka jamy ustnej.



Ryc. 4. Aplikacja osocza bogatopłytkowego w leczeniu patologii ścięgna Achillesa.

leczeniu poszczególnych jednostek chorobowych.

### Postępowanie

W postępowaniu ze zmienionym chorobowo ścięgnem Achillesa należy odejść od ograniczonego, lokalnego spojrzenia na jego strukturę. Powodzenia w leczeniu należy oczekiwać po globalnej ocenie zagadnienia polegającej na rozpatrywaniu całości zachowań motorycznych uwzględniających podstawowe wzorce ruchowe, takie jak: chód i przysiad, zbadanie osi kończyn dolnych oraz stóp, zakresu ruchomości w stawach biodrowych.

Często odchylenia od normy w oddalonych od ścięgna Achillesa odcinkach narządu ruchu inspirują jego dolegliwości. Pomocnymi do tej oceny narzędziami są skala oceny

ruchowej Functional Movement Scale (FMS) oraz urządzenia fizjoterapeutyczne służące do obiektywnej oceny narządu ruchu w postaci: fotela izokinetycznego, platformy Biodex lub wielokanałowego EMG. Precyzyjna diagnostyka i wynikające z niej wskazania określają sposoby prowadzenia terapii i wyrównawczego treningu motorycznego. Nierzadko słabo unaczynione i ubogokomórkowe tkanki, do jakich zaliczają się ścięgna, wymagają innych form terapii niż konwencjonalne, wielomiesięczne protokoły rehabilitacyjne (ryc. 4).

Nowoczesne metody postępowania leczniczego są najczęściej oparte na współczesnych osiągnięciach ortobiologii. Coraz powszechniejsze miejscowe aplikowanie preparatów pochodzących z krwi własnej pacjenta, w postaci osocza bogatopłytkowego lub komórek macierzystych,

nie znajduje jednak jak dotąd potwierdzenia w obiektywnych badaniach naukowych, chociaż ma uznaną praktycznie wartość kliniczną. Celem takiej terapii jest wywołanie i modulowanie odpowiedzi komórkowej do podjęcia mechanizmów

Odpowiedzi programu edukacyjnego medycyny sportowej z MT 7-8/2016:  
**1c, 2b, 3c, 4b, 5c, 6b.**

## Testowy program edukacyjny – Medycyna Sportowa



akredytowany przez Polskie Towarzystwo Medycyny Sportowej

Za każdą prawidłową odpowiedź przysługuje 0,2 pkt edukacyjnego.

Odpowiedzi należy udzielić na stronie

**[podyplomie.pl/testy/mt](http://podyplomie.pl/testy/mt)**

Na odpowiedzi czekamy do 31 marca 2017 roku. Pod koniec okresu rozliczeniowego każdy z uczestników otrzyma certyfikat potwierdzający liczbę zdobytych punktów edukacyjnych.

- Standardowo przeprowadzane badania lekarskie warunkujące uzyskanie dopuszczenia do uprawiania sportu:
  - W sposób kompleksowy zapewniają wiedzę o predyspozycjach i możliwościach zawodnika.
  - Są niepotrzebne, gdyż na etapie rozpoczęcia treningów czynniki wewnętrzne organizmu nie mają żadnego wpływu na osiągnięte rezultaty.
  - Są niewystarczające do uzyskania całościowej wiedzy o jakości ruchu osoby badanej.
- Przewlekły zespół bólowy związany z nawracającym przeciążeniem ścięgien to:
  - Tendoskopia.
  - Tendinopatia.
  - Tenodoza.
- Jako pierwszy etap leczenia powinno stosować się:
  - Zabieg chirurgiczny.
  - Terapię genową.
  - Leczenie zachowawcze, m.in. odpoczynek, farmakoterapię, ortobiologię.
- Polimorfizm genowy to:
  - Mutacje.
  - Rzadkie występowanie różnorodnych odmian danego genu.
  - Częste występowanie różnorodnych odmian danego genu.
- Wszystkie znane geny skojarzone z tendinopatią ścięgna Achillesa:
  - Odpowiadają za kodowanie białek.
  - Mają wyłącznie charakter strukturalny.
  - Mają wyłącznie charakter regulacyjny.
- Badania genetyczne w sporcie:
  - Mogą zastąpić warsztat trenerski.
  - Stanowią uzupełnienie warsztatu trenerskiego.
  - Dają 100-proc. pewność, czy dany zawodnik odniesie sukces, czy też nie.

naprawczych oraz promowania proliferacji kolagenu, jak również tworzenia siatki naczyń wewnątrz samego ścięgna, co zostaje osiągnięte miejscowo przez wpływ na ekspresję genów.

Podsumowanie

Intensywny rozwój nauki i techniki, również w dziedzinie medycyny, pozwala na coraz szersze spojrzenie na człowieka, determinanty jego zdrowia czy osobnicze możliwości. Jedną z najnowszych technik oceny wrodzonego potencjału osobniczego są testy oparte o wykorzystanie badań genetycznych.

Identyfikacja roli i znaczenia zmienności genetycznej na obraz cech fenotypowych jest obecnie szeroko wykorzystywanym narzędziem w medycynie, zdrowiu publicznym i wielu innych dziedzinach życia, włączając w to sport.

Realizowane w dzisiejszych czasach badania genetyczne na potrzeby sportu różnią się w zależności od ich celu czy wykorzystanych technik doświadczalnych. Do głównych kierunków badawczych niezmiennie zaliczyć możemy między innymi badania z cyklu „poszukiwanie talentów”, projekty z zakresu nutrigenetyki i nutrigenomiki oraz badania dotyczące wczesnej predykcji zwiększonego ryzyka wystąpienia określonych rodzajów kontuzji.

Genetyczne podłoże uszkodzeń ścięgna Achillesa jest, wraz z analogicznymi badaniami więzadła krzyżowego przedniego, najczęstszym przedmiotem analiz naukowców działających w obszarze genetyki i medycyny, a w tym przypadku konkretnie traumatologii i rehabilitacji. Opracowanie rzetelnych i trafnych metod diagnostycznych w tym zakresie byłoby niekwestionowanym przełomem

w prewencji i leczeniu wielu dysfunkcji narządu ruchu.

Obiecujące rezultaty wstępnych badań oraz pierwsze pozytywne próby ich praktycznego wykorzystania pozwalają mieć nadzieję na upowszechnienie tego typu metod diagnostycznych już w niedalekiej przyszłości.

Zdjęcia: archiwum prywatne (6)

Piśmiennictwo u autorów

Artykuł powstał przy współpracy mgr inż. Pauliny Cyganik z Działu Nauki, Innowacji i Rozwoju, Galen-Ortopedia Sp. z o.o.

Autorzy pragną podziękować prof. Pawłowi Cięszczykowi z Uniwersytetu Szczecińskiego za cenne uwagi merytoryczne oraz pomoc przy opracowaniu materiału dotyczącego aspektów badań genetycznych.

DAM PRACĘ

NZOZ BIOS w Tłuszczu zatrudni lekarza rodzinnego, internistę, pediatrę. Dobre warunki finansowe. Kontakt 604 132 534, (29) 757 32 19.

03975

Lekarza POZ (okolica Suwałk) – etat, mieszkanie, samochód służbowy. Tel. (86) 275 04 22, 664 306 196.

03976

Przychodnia Fredry w Toruniu zatrudni ginekologa i internistę – (56) 621 95 82.

03977

SPZOZ Warszawka Wola-Śródmieście zatrudni lekarza rehabilitanta i stomatologa – (22) 837 84 79.

03978

PRACA ZA GRANICĄ

Niemcy – www.pro-medicus.org – oferty pracy dla lekarzy, możliwość otwarcia, kontynuacji specjalizacji – tel. 602 813 298. 03969

NIERUCHOMOŚCI

Wynajmę M-3, Mokotów, osiedle Nehru, strzeżone. Tel. 602 754 526, 696 270 830. 03973

TOWARZYSKIE

Miła, sympatyczna stomatolog, 45 lat, pozna pana, szczerego, inteligentnego, chętnie lekarza, który może wziąć ślub kościelny. Tel. 505 428 878. 03974

OGŁOSZENIA DROBNE

Z A M Ó W I E N I E

Ogłoszenia do 10 słów są BEZPŁATNE. Za ogłoszenie drobne dłuższe niż 10 słów zapłacisz 6 zł (+23% VAT) za każde dodatkowe słowo. Informacji udziela: Piotr Górnicki, tel. (22) 444 24 66.

Zamawiający (nazwa firmy) .....

Osoba odpowiedzialna .....

Adres (z kodem pocztowym) .....

Telefon ..... Faks ..... E-mail .....

NIP .....

Podpis i pieczęć/zamawiającego

Proszę zaznaczyć kategorię

- dam pracę  nieruchomości
 konkursy ofert  kursy, konferencje, szkolenia
 szukam pracy  targi
 praca za granicą  inne
 sprzęt medyczny

Formularz należy wypełnić drukowanymi literami (jeden znak w każdej kratce) i przesłać z dowodem wpłaty

- poczta: Medical Tribune Polska Sp. z o.o., ul. 29 Listopada 10, 00-465 Warszawa
• faks: (22) 832 10 77
• e-mail: p.gornicki@m-t.pl

Grid for payment details

Wpłat za ogłoszenia należy dokonywać na konto: BRE BANK S.A. O/W-wa 67114010100000494673001001

Centrum Wczasowo-Lecznicze Solar w Szczawnicy (małopolskie) zatrudni lekarza: internistę lub lekarza rodzinnego posiadających specjalizację z balneologii lub kurs balneologiczny.

Pienińska Uzdrowskowa Klinika Rehabilitacji i Leczenia Bólu w Szczawnicy zatrudni lekarza ze specjalizacją w zakresie rehabilitacji medycznej lub ortopedii.

Kontakt 602 788 334 lub 18 262 24 11 wew.313