



**Univerzita Karlova v Praze
Fakulta tělesné výchovy a sportu**

**Poruchy stability u pacientů s hereditární
motorickou a senzitivní neuropatií**

Disertační práce v oboru kinantropologie

Zpracovala: MUDr. Alena Kobesová

Školitel: Doc. PaedDr. Pavel Kolář, Ph.D.

Praha 2009

Prohlašuji, že jsem disertační práci zpracovala samostatně a použila jsem pouze literaturu uvedenou v seznamu bibliografických citací.

.....
Alena Kobesová

Poděkování

Na prvním místě bych zde chtěla poděkovat mým kolegům z C-M-T týmu UK 2. LF a FN Motol za již deset let trvající interdisciplinární spolupráci v oblasti diagnostiky a terapie dědičných neuropatií. Jsem vděčná za jejich vstřícnost, podporu a odbornou pomoc po dobu celého mého doktorského studia. Jmenovitě děkuji As. MUDr. Radimovi Mazancovi, Ph.D. z kliniky dospělé neurologie za pomoc s nábořem pacientů do této studie, časté konzultace, ochotu a odborné vedení při vyšetřování pacientů. Děkuji taktéž MUDr. Pavlovi Smetanovi z II. ortopedické kliniky za vynikající spolupráci v péči o pacienty s CMT, kteří potřebovali ortopedickou léčbu. Prim. MUDr. Ondřejovi Horáčkovi, Ph.D. z kliniky rehabilitace a tělovýchovného lékařství děkuji za úzkou spolupráci v oblasti rehabilitace pacientů s CMT, spolupráci v oblasti publikačních aktivit a za velmi podstatnou pomoc při náboru pacientů do této studie.

Mé poděkování patří Mgr. Michalu Trucovi z kliniky rehabilitace a tělovýchovného lékařství za nezištnou pomoc a ochotu při vyšetřování pacientů a za velmi podnětné připomínky a návrhy při sestavování rehabilitačního konceptu pro pacienty s CMT nejen za účelem této studie. Mgr. Petře Valouchové, Ph.D. děkuji za konzultace, rady a připomínky při hodnocení stabilometrických testů.

Děkuji také MUDr. Haně Maxové, Ph.D. z ústavu patologické fyziologie UK 2. LF a FN Motol za opakovanou obětavou pomoc při statistickém zpracování dat a pomoc s formálním zpracováním disertační práce.

V neposlední řadě děkuji svým školitelům, Prof. MUDr. Miroslavu Kučerovi, DrSc. A Doc. PaedDr. Pavlovi Kolářovi, Ph.D., kteří mě celým doktorským studiem ochotně a trpělivě provázeli. Bez jejich dlouholeté podpory, odborného vedení, připomínek a konstruktivní kritiky by tato práce nikdy nemohla vzniknout, ani být dokončena. Přednostovi kliniky rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF a FN Motol Doc. Kolářovi vděčím nejen za možnost realizace této odborné práce na klinice, ale hlavně za nasměrování mého odborného zájmu o širokou problematiku diagnostiky a terapie pohybového systému. Je pro mě zdrojem inspirace a vzorem dokonalého profesionála v oblasti rehabilitace. V této souvislosti musím děkovat i Prof. MUDr. Karlovi Lewitovi, DrSc. Jeho inspirativní vedení, určitá přísnost, ale zároveň vlídnost, lidský přístup, dokonalá profesionalita a kolegiálnost podnítily můj prvotní zájem o pacienty s poruchami pohybového systému a zcela zásadně ovlivnily celou mou profesionální kariéru.

Poděkování patří i všem pacientům s chorobou CMT, kteří byli ochotni se této studii zúčastnit. Pro některé z nich to znamenalo opakované dojíždění na naši kliniku. Jsem si vědoma, že je to stálo mnoho sil, času, a energie a nesmírně si jich proto vážím. Obdivuji jejich životní optimismus a vůli s touto neléčitelnou progresivní chorobou bojovat.

Velkou inspiraci v mém zájmu o CMT sehrála též občanská společnost C-M-T. Bezpočet odborných kongresů a seminářů, které za 10 let své existence zorganizovala sehrálo ohromnou roli v osvětě, v seznámení laické i odborné veřejnosti s touto chorobou. Tyto aktivity jistě měly vliv i na řadu odborných projektů CMT týmu UK 2. LF a FN Motol, včetně této studie.

Mé poděkování patří i vedení FTVS UK za možnost doktorského studia oboru kinantropologie na této fakultě.

Nakonec, ale zdaleka ne na posledním místě, děkuji svojí mamince. Bez její nekonečné trpělivosti a neustálé pomoci v péči o rodinu bych tuto práci nikdy včas nedokončila.

Souhrn:

Název práce: Poruchy stability u pacientů s hereditární motorickou a senzitivní neuropatií

Cíl práce: Objektivizovat efekt cílené fyzioterapie na stabilitu pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth (CMT).

Soubor pacientů: 41 pacientů s elektromyograficky potvrzenou diagnózou CMT. 15 pacientů docházelo na rehabilitaci ambulantně, 13 pacientů absolvovalo rehabilitaci za hospitalizace a 13 pacientů kontrolní skupiny po sledovanou dobu žádnou rehabilitaci neprodělalo.

Metodika: Při vstupním vyšetření byl stanoven stupeň choroby na CMTNS škále, byl proveden testu chůze na 10 m a vyšetření 5 testů stability na přístroji Balance Master®. Cílená fyzioterapie zahrnovala mobilizační a relaxační techniky dolních končetin podle Lewita, aktivaci stabilizačního systému páteře podle Koláře, nácvik balančních strategií a zvyšování limitů stability a trénink tělesného schématu se zaměřením na DK. Kontrolní vyšetření zahrnovalo vyšetření testu chůze na 10 m a 5 testů stability na přístroji Balance Master® a bylo provedeno v den ukončení fyzioterapie, která trvala 3 týdny u hospitalizovaných a 6 týdnů u ambulantních pacientů. Druhé kontrolní měření bylo provedeno s odstupem dalších 3 měsíců. Po dobu těchto 3 měsíců měli pacienti cvičit doma dle určeného protokolu aspoň 3x týdně. Subjektivní vliv rehabilitace pacienti hodnotili prostřednictvím anonymního dotazníku. Pacienti zařazení do kontrolní skupiny nebyli podrobeni žádné rehabilitační intervenci a byli vyšetřeni stejným způsobem jako pacienti rehabilitovaní. Druhé vyšetření bylo v kontrolní skupině provedeno s odstupem 2 měsíců a třetí s odstupem 5 měsíců od prvního.

Výsledky: Prokázali jsme pozitivní vliv cílené fyzioterapie na stabilitu a lokomoci pacientů s chorobou CMT. Po ukončení fyzioterapie jsme ve skupině všech rehabilitovaných pacientů zjistili signifikantní zlepšení ve 20 z 28 sledovaných parametrů stability, statisticky významné zlepšení bylo prokázáno i v testu chůze na 10 m. V žádném ze sledovaných parametrů jsme nezjistili statisticky významné zhoršení. Efektivnější než ambulantní byla rehabilitace za hospitalizace. Autoterapie měla na stabilitu a lokomoci pacientů s CMT pozitivní vliv, ale menší než cílená individuální fyzioterapie. Po tříměsíční autoterapii přetrvávalo zlepšení ve 12 parametrech stability a v testu chůze na 10 m. Subjektivně hodnotilo náš rehabilitační koncept pozitivně 24 z 28 rehabilitovaných pacientů. 26 pacientů po ukončení fyzioterapie konstatuje zlepšení alespoň 1 příznaku CMT. V kontrolní skupině v průběhu sledovaných 5 měsíců došlo ke statisticky významnému zhoršení ve 2 a zlepšení

v 6 parametrech stability. V testu chůze na 10 m jsme signifikantní změny nezaznamenali. Při porovnání skupiny více a méně postižených pacientů dle CMTNS jsme zjistili signifikantně lepší výsledky ve skupině I (tj. skupina méně postižených pacientů, 1-10 CMTNS bodů) oproti skupině II (více postižení pacienti, 11-21 CMTNS bodů) ve 4 z 5 testů stability a v testu chůze na 10 m. Test přechodu přes schod s CMTNS klasifikací nekoreloval.

Závěr: Potvrdili jsme pozitivní efekt cílené fyzioterapie na stabilitu pacientů s CMT.

Klíčová slova: Choroba Charcot-Marie-Tooth, posturální stabilita, posturografie, rehabilitace, individuální fyzioterapie.

Summary:

Title: Stability disturbances in patients with hereditary motor and sensory neuropathy

Objective: To objectify the effect of individual physiotherapy on stability of patients with Charcot-Marie-Tooth disease (CMT).

Patient file: 41 patients with electromyographically-confirmed CMT diagnosis. 15 patients received out-patient rehabilitation and 13 received in-patient rehabilitation. The control group consisted of 13 CMT patients who did not receive any type of rehabilitation during the course of the monitored time.

Methods: The entry examination consisted of both the Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Scale (CMTNS) assessment, designed to determine the stage of the disease, and also a standardized clinical examination, which consisted of a 10-metre walking test and 5 tests on the Balance Master computerized posturography device. Individual physiotherapy consisted of extremity mobilization and relaxation techniques according to Lewit, activation of the stabilization system of the spine according to Kolar, balance strategy and stability training, and body awareness training with a special focus on lower extremities. Standardized clinical examinations were again performed upon completion of the individual physiotherapy program (3 weeks for the in-patient group and 6 weeks for the out-patient group). A final, third standardized examination was then performed 3 months later for each group, respectively. Patients were then instructed in self-treatment and instructed to exercise at home at least 3 times weekly for a 3-month period. Subjective effects of rehabilitation were evaluated by means of anonymous questionnaire. The control group of patients, without any type of rehabilitation, underwent the same protocol of examination as the rehabilitated group. A second examination was carried out 2 months after the first, i.e. entry one and 3rd examination 5 months after the entry examination.

Results: A positive effect of individual physiotherapy for CMT patients' stability and locomotion has been found. In a group of all rehabilitated patients significant improvement in 20 from 28 monitored stability parameters and in 10-metre walking test were identified. We have not observed a significant deterioration in any of monitored parameters. In-patient rehabilitation was more effective than out-patient. Self-treatment had a positive effect on CMT patient's stability and locomotion, but less significant than individual physiotherapy. Significant improvement was observed in 12 from 28 monitored stability parameters and in 10-metre walking test (comparing to entry data) after the 3 months self-treatment period. 24

of 28 exercised patients found our rehabilitation protocol to be effective, 26 patients reported improvement of at least one CMT symptom as a result of individual physiotherapy. In the control group, we have found significant improvement in 2 parameters of stability on second examination and in 4 parameters on third examination, although on third examination significant deterioration in 2 parameters comparing to entry data was also identified. There were no significant changes in 10-metre walking test in the control group. When comparing CMTNS group I, i.e. group of less affected patients (1-10 CMTNS points) and CMTNS group II, i.e. group of more affected patients (11-21 CMTNS points) we observed significantly better results in 4 Balance Master® stability tests and in 10-metre walking test in a CMTNS group I. The only test which did not correlate with the CMTNS was the step up/over test, where no significant differences between the two CMTNS groups were identified.

Conclusion: The study confirms the positive effect of individual physiotherapy for stability and locomotion of CMT patients.

Key words: Charcot-Marie-Tooth disease, postural stability, posturography, rehabilitation, individual physiotherapy

Obsah:

1 Dědičné neuropatie - část obecná	12
1.1 Dědičné neuropatie, úvod	12
1.2 Klasifikace	13
1.3 Klinický obraz	16
1.4 Diagnostika	20
1.5 Terapie	21
2 Část teoretická	26
2.1 Posturální stabilita	26
2.2 Poruchy stability u CMT pacientů	26
2.2.1 Deformity nohy	27
2.2.2 Svalové oslabení	28
2.2.3 Senzitivní deficit	30
2.2.4 Vadné držení těla a deviace osy páteře.....	30
2.2.5 Stabilizační strategie CMT pacientů	31
3 Hypotéza a cíle práce	34
4 Soubor pacientů	35
4.1 Charakteristika souboru pacientů	35
4.1.1 Skupina všech rehabilitovaných pacientů	35
4.1.2 Skupina hospitalizovaných pacientů	35
4.1.3 Skupina ambulantních pacientů	36
4.1.4 Kontrolní skupina	36
4.1.5 Skupiny I a II dle CMTNS	36
5 Metodika	38
5.1 Organizace výzkumu a sběru dat	38
5.1.1 Skupina hospitalizovaných pacientů	38
5.1.2 Skupina ambulantních pacientů	38
5.1.3 Kontrolní skupina	39
5.2. Metodika diagnostická	39
5.2.1 Určení stupně postižení na CMTNS	39
5.2.2 Test chůze na 10 m	42
5.2.3 Vyšetření na přístroji Balance Master	42

5.3 Metodika terapeutická	52
5.3.1 Zásady individuální fyzioterapie	52
5.3.2 Mobilizační a relaxační techniky v oblasti DKK podle Lewita	53
5.3.3 Aktivace stabilizačního systému páteře podle Koláře	55
5.3.4 Návčik balančních strategií a zvyšování limitů stability	58
5.3.5 Trénink tělesného schématu se zaměřením na DKK	60
5.4 Dotazník - subjektivní hodnocení příznaků CMT a efektu terapie	63
5.5 Statistika	67
5.6 Proměnné a rušivé faktory	67
6 Výsledky	70
6.1 Výsledky vyšetření na přístroji Balance Master	70
6.1.1 Výsledky stabilometrických testů ve skupině všech rehabilitovaných pacientů	70
6.1.2 Výsledky stabilometrických testů ve skupině hospitalizovaných pacientů	73
6.1.3 Výsledky stabilometrických testů ve skupině ambulantních pacientů	76
6.1.4 Výsledky stabilometrických testů v kontrolní skupině	79
6.1.5 Souhrn výsledků podle skupin	81
6.1.6 Souhrn výsledků podle testů	85
6.1.7 Porovnání výsledků stabilometrických testů ve skupině I a II dle CMTNS	86
6.2 Test chůze na 10 m	90
6.3 Zhodnocení dotazníku	91
6.3.1 Zhodnocení subjektivních obtíží pacientů	91
6.3.2 Subjektivní hodnocení efektu rehabilitace	92
7 Diskuze	99
8 Závěr	116
Seznam použité literatury a ostatních zdrojů	119
Seznam použitých zkratk	128
Seznam publikací doktorandky	131

1 Dědičné neuropatie – část obecná

1.1 Dědičné neuropatie, úvod

Dědičné periferní neuropatie jsou heterogenní skupinou geneticky podmíněných, degenerativních chorob postihujících periferní nervy. Podle objevitelů, kteří tuto klinickou jednotku v r. 1886 současně popsali, se často používá názvu choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT). V polovině 70. let minulého století se v anglosaské literatuře začal užívat název hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN). Dědičné polyneuropatie patří mezi nejčastější dědičná nervosvalová onemocnění s prevalencí 1 : 2500 [Shy 2008, Dyck 2005, Skre 1974]. Odhaduje se proto, že v České Republice žije přibližně 4000 osob trpících nějakou formou dědičné neuropatie. Název HMSN nebo CMT v současnosti označuje skupinu klinicky podobných nemocí, které se odlišují geneticky, elektrofyziologicky a biopticky. U většiny pacientů dochází jak k postižení motorických tak i senzitivních nervových vláken, ale vyskytují se i formy se selektivním postižením vláken pouze motorických či senzitivních [Mazanec 2009]. Primárně může být postižen myelinový obal periferního nervu nebo vlastní axon, ale v průběhu onemocnění se oba typy postižení často kombinují. Vedle poruchy periferních nervů končetin se často vyskytuje i poškození nervů autonomních. V klinickém obraze dominuje pomalu progredující distální svalová slabost, atrofie a porucha citlivosti na dolních končetinách a typická deformita nohy. Všechny tyto faktory se podílejí na poruchách stability stoje a chůze, což je u CMT pacientů jeden z dominantních příznaků. Později nastupuje i postižení horních končetin s atrofiemi drobných svalů ruky, poruchou citlivosti a jemné motoriky. Onemocnění nepostihuje intelekt, nezkracuje délku života, ale může výrazně ovlivnit jeho kvalitu. S dědičnými neuropatiemi se setkáváme buď jako se samostatným onemocněním (bez dalších přidružených orgánových poruch) nebo se vyskytují v rámci dalších neurogenetických onemocnění jako např. spinocerebellární ataxie, Friedreichova nemoc, familiární amyloidosa či mitochondriální poruchy [Mazanec 2009]. Přesná patogenese ani kauzální terapie dosud není známa, ale diagnostika a klasifikace se v posledních letech rychle vyvíjí a to hlavně díky novým objevům molekulární genetiky.

1.2 Klasifikace

Vývoj klasifikace dědičných neuropatií odpovídá přibývajícím vědomostem o patogenetických mechanismech poruch periferních nervů. Dosavadní klasifikace byly založeny nejprve na klinickém obrazu, histologických nálezech a typu dědičnosti, dále na elektrofyziologických nálezech poruch vedení periferním nervem a poslední klasifikace je založená na molekulárně genetických objevech.

Klasifikaci na základě elektrofyziologických nálezů uvedl do klinické praxe Lambert a Dyck v r.1968. Podle **rychlosti vedení (RV) periferním nervem** při elektromyografickém vyšetření (EMG) rozdělili dědičné neuropatie na dvě základní skupiny: demyelinizační CMT typ I a axonální CMT typ II. Jako základní kritérium byla stanovena motorická rychlost vedení (MRV) n.medianus na předloktí [Dyck 2005].

U **CMT typu I** nacházíme výrazně sníženou MRV n. medianus **pod 38 m/s** při normální nebo jen lehce snížené amplitudě sumačního svalového akčního potenciálu CMAP. Příčinou je primární postižení myelinu, tzv. dys/demyelinizační typ. Mezi demyelinizační typy CMT patří několik klinicky odlišných jednotek – fenotypů. Nejčastější klasický typ CMT1, dále klinicky mírnější typ neuropatie s tendencí k otlakovým obrnám nervů tzv. tomakulosní neuropatie (hereditary neuropathy with liability to pressure palsies HNPP) a klinicky závažné typy – Dejerine Sottasův syndrom (DSS) a kongenitální hypomyelinizační neuropatie (congenital hypomyelinating neuropathy CHN). U **CMT typu II** nacházíme MRV n.medianus na předloktí normální nebo jen lehce sníženou, ale **vyšší než 38 m/s**. U této skupiny je výrazný pokles amplitudy CMAP, neboť je primárně postižen axon, tzv. axonální typ. Klinicky, bez elektrofyziologického vyšetření, jsou oba typy CMT neodlišitelné. V r.1978 byla Davisem, Bradleyem a Madridem z předchozích skupin vyčleněna třetí skupina, **tzv. intermediární typ CMT**, kde MRV na n. medianus je v rozmezí 25 m/s - 45 m/s s elektrofyziologickými projevy kombinované poruchy axonu i myelinu [Davis 1978].

V současné době má pro klinickou praxi největší význam rozlišit 3 základní skupiny dědičných neuropatií. První a největší skupinou jsou dědičné **motorické a senzitivní neuropatie (HMSN)** s postižením jak motorického tak senzitivního nervu. Druhou skupinu tvoří **hereditární senzitivní neuropatie (HSN)**, kde jsou mnohem výrazněji postiženy senzitivní nervy a třetí skupina jsou **hereditární motorické neuropatie (HMN)**, kde se naopak jedná o dominantní postižení motorických nervů.

Dalším typem klasifikace CMT je dělení na základě **prokázané genetické abnormality a typu dědičnosti**. U CMT je znám autosomálně dominantní (AD), gonosomálně dominantní (GD) a autosomálně recesivní (AR) typ dědičnosti. Klinicky odlišné typy CMT jsou

podmíněny mutacemi v různých genech a dokonce různé mutace v jednom genu mohou mít velmi odlišné fenotypy. Do dnešní doby bylo identifikováno 35 genů a nejméně 40 chromosomálních lokusů s vazbou k CMT [Shy 2002]. V tabulce 1 jsou uvedeny nejčastější typy CMT, jejich elektromyografická klasifikace, typ dědičnosti a co je pro danou formu typické [Kobesová 2007].

Tab. 1: Klasifikace CMT neuropatií

Elektrofyziol. klasifikace	Klinická/genet. klasifikace	Dědičnost	Typ mutace	Typické symptomy určité formy CMT
1. Hereditární motorická a senzitivní neuropatie				
a) demyelinizační typ	CMT 1A	AD	Duplikace PMP 22	Nejčastější typ CMT 60-70% všech dědičných neuropatií Typický průběh: začátek v 1. dekádě, oslabení DK, deformita nohy Velmi variabilní fenotyp
	CMT 1B	AD	MPZ	Průběh jako CMT 1 nebo těžší forma Brzký nástup obtíží
	CMT 1C	AD	LITAF/ SIMPLE	Snížené ale výbavné reflexy na DK (na rozdíl od ostatních CMT1 forem) Specifický EMG nález (temporální disperze, bloky vedení)
	CMT 1D	AD	EGR 2	Těžký klinický obraz Brzký nástup obtíží Častá skolióza páteře
	Dejerine – Sottas syndrom	AD nebo AR	Duplikace nebo bodová mutace PMP 22	Těžká klinická forma CMT1 Začátek v předškolním věku Opožděná vertikalizace Svalová hypotonie, skolióza páteře EMG: výrazně prodloužená rychlost vedení: pod 10m/s
	CHN: kongenitální hypomyelinizační neuropatie	AD nebo AR	Bodová mutace	Nejtěžší forma CMT Od narození generalizovaná svalová slabost Rychlá progresse, časté úmrtí (dětství) Extrémně snížená rychlost vedení pod 5 m/s Biopsie periferní nervu: úplná absence myelinu
	HNPP: tomakulosní neuropatie s tendencí k tlakovým obrnám	AD	Delece PMP 22	Nejlehčí forma CMT Rekurentní motorické nebo senzitivní parézy periferních nervů EMG: zpomalená RV v anatomických úžinách + difúzní lehké snížení RV v motorických i senzitivních vláknech periferního nervu

b) axonální typ	CMT2	Obvykle AD	MFN-2	Méně časté než CMT1 První obtíže se objevují v 1.-2. dekádě Výraznější svalová slabost a atrofie oproti CMT1 EMG: RV normální nebo lehce snížená, výrazné snížení amplitudy CMAP a SNAP, častá spontánní abnormní aktivita v distálních svalech (jehlová EMG)
c) intermediární typ	CMT X1	GD	Cx 32	10% všech CMT, vazba na pohlavní X-chromozom Muži obvykle postiženi dříve a výrazněji než ženy Ženy mohou být dlouho zcela asymptomatické Subklinické postižení sluchové dráhy v CNS Centrální abnormita na sluchových evkovaných potenciálech Postižení CNS: abnormální ložiska bílé hmoty supratentoriálně (MRI)
2. Hereditární motorická neuropatie		AD nebo AR		Geneticky i klinicky heterogenní skupina tzv. distálních spinálních muskulárních atrofií Klinika a EMG podobné CMT2, ale není postižení senzitivních nervů
3. Hereditární senzitivní neuropatie		AD nebo AR		Postižení hlavně senzitivních nervů, méně motorických a autonomních Hypestézie/anestézie pro teplo a bolest Lancinující bolesti Relativně zachovalé vibrační (hluboké) čítí Nehojící se nebolestivé kožní infekty (až osteomyelitis) Atrofie, akrální deformity

Tab. 1: Klasifikace CMT neuropatií – pokrač.

Zkratky použité v tabulce:

AD: autosomálně dominantní, AR: autozomálně recesivní, GD: gonozomálně dominantní

RV: rychlost vedení

CMAP: compound muscle action potential (sumační svalový akční potenciál)

SNAP: sensory nerve action potential (senzitivní nervový akční potenciál)

MRI: magnetic resonance imaging

CNS: centrální nervový systém

PMP 22: peripheral myelin protein 22 k-Da

MPZ: myelin protein zero

LITAF: lipopolysaccharide-induced tumor necrosis factor-alpha factor

SIMPLE: small integral membrane protein of the lysosome/late endosome

EGR 2: early growth response 2

MFN- 2:mitofusin 2

Cx 32: connexin 32

1.3 Klinický obraz

Je do značné míry variabilní [Harding, 1980]. Klinická symptomatologie může být odlišná u pacientů v rámci jedné rodiny a dokonce i homozygotních dvojčat. Postižení kolísá od rozsáhlého oslabení horních i dolních končetin spojeného s těžkou deformitou nohy, přes mírné oslabení, až po asymptomatické jedince, které lze diagnostikovat pouze pomocí elektromyografie či DNA analýzy. První symptomy onemocnění se většinou objevují na konci první a na začátku druhé dekády života, nejčastěji mezi 12. a 19. rokem. Choroba zvolna progreduje, plný rozvoj klinických příznaků je ale většinou přítomen již ve třetí dekádě. Objevení se prvních subjektivních obtíží až po 30. roce je vzácné. U nejčastějšího typu CMT 1A který je autosomálně dominantní platí, že čím dříve se objeví první příznaky, tím těžší neurologický deficit se vyvine. Přesto jen velmi malá část pacientů je nakonec zcela imobilní.

Mezi nejčastější **subjektivní obtíže** pacientů patří akrální slabost dolních končetin, zakopávání, neobratná chůze, nestabilita, opakované distorze kotníků, poruchy stability, deformity nohou (obtížný výběr obuvi), otlaky, poruchy jemné motoriky horních končetin a bolesti páteře.

V **objektivním nálezu** zjišťujeme u většiny pacientů deformitu nohy typu **pes cavus** (obr. 1), krátké chodidlo s abnormálně vysokým obloukem podélné klenby a “kladívkovými prsty”. Až u 10% pacientů ale nacházíme naopak planovalgózitu nohy. V důsledku svalové dysbalance se noha stáčí do supinace, Achillova šlacha se zkracuje a pata nabývá varózní tvar (obr. 2). Abnormální zatěžování nohy v důsledku deformity je příčinou bolestivých otlaků až ulcerací (obr. 3).

Svalové oslabení predominuje v distálních svalových skupinách DK a na akrech HK. Na DK začíná v drobných interosseálních svalech, postupuje na peroneální svalovou skupinu, m. tibialis anterior, později na mm. gastrocnemii a v pokročilém stadiu na m. quadriceps. Protože bércevé svaly jsou vždy více postiženy než stehenní, dolní končetiny nabývají tvaru “obrácené lahve od šampaňského” (obr. 4). U většiny pacientů klinicky dominuje **oslabení peroneálních svalů**, které je příčinou oslabené až nulové dorsiflexe nohy. **Oslabení a atrofie drobných interosseálních svalů na HK** se objevují obvykle později, ale nemusí odpovídat stupni atrofií na DK ani nekorelovat s věkem pacienta. Atrófie a oslabení thenarové skupiny často způsobuje rotační postavení palce, ostatní prsty jsou v semiflekčním postavení (drápotivá ruka) (obr. 5). Je oslaben stisk ruky, omezen až nemožný pinzetový úchop mezi palcem a 2. prstem, dochází k postižení jemné motoriky.

Postižení senzitivních nervů je příčinou relativně vzácných parestézií či dysestézií punčochovitého charakteru na DK. Horní končetiny nebývají výrazně postiženy. U HSN ale porucha senzitivních funkcí dominuje a může vyústit v nebolestivé, těžké, obtížně se hojící trofické defekty, které nezřídka končí amputací končetiny.

Poruchy stability při stoji a chůzi odpovídají stupni svalového oslabení a deformit na dolních končetinách. Etiologie poruchy stability je u pacientů s diagnózou CMT multifaktoriální. Vliv má svalové oslabení, porucha propiocepce a exterocepce, bolestivé otlaky, deformita nohy, obava z pádu. Na začátku onemocnění může chůze vypadat normálně, ale při pečlivém vyšetření si všimneme, že pacient při každém kroku provádí dorsiflexi prstů, hlavně palce, aby předešel zakopnutí. Později není schopen chůze po patách a při progredujícím oslabení peroneálních svalů se rozvíjí stepáž, kdy již špička přepadává při každém kroku a pacient musí proto flektovat a zvedat koleno a nohu vyhazovat dopředu aby nezakopával. Pozorujeme stereotyp „čapí chůze“. Pokud dojde k oslabení i kořenového svalstva dolních končetin, pacient již většinou potřebuje k chůzi oporu ve formě vycházkové hole, francouzských berlí, či chodítka. Chůzi vyšetřujeme vždy u bosého pacienta, protože v obuvi pacient chodí obvykle lépe. Stabilita se zhoršuje při nedostatečném osvětlení a na nerovném terénu. V neurologickém nálezu zjistíme zvětšení titubací až tendenci k pádu ve stoji o zúžené bázi a při zavřených očích (pozitivní Rombergova zkouška). Při vyšetření stoje na měkké podložce se zavřenýma očima se řada pacientů ve stoji bez opory vůbec neudrží.

Častěji než v běžné populaci u našich pacientů zjišťujeme **poruchy v oblasti páteře** [Horáček 2005, Horacek 2007]. Jedná se o degenerativní změny páteře a funkční muskuloskeletální poruchy v důsledku abnormálních pohybových stereotypů, deviace páteře v rámci kompenzační posturální poruchy, ale nacházíme i skutečné strukturální deformity páteře (strukturální neuromuskulární skoliosy, hyperkyfosy, kyfoskoliosy) v důsledku neurogenního postižení paraspinálního svalstva a svalů hlubokého stabilizačního systému páteře (obr. 6).

Dále v **neurologickém nálezu** obvykle zjišťujeme snížení šlachookosticových reflexů, které mohou být normální v počátečních fázích nemoci nebo u asymptomatických pacientů, ale ve většině případů je hypo až areflexie L5/S2, později i reflexu patelárního a nakonec i na HK. Mezi méně časté klinické příznaky CMT neuropatie (často vázané jen na určité formy CMT) patří porucha sluchu (CMT 1X) či porucha pupilární reakce (CMT2-Po) [Mazanec 2009].

Ke kvantifikaci neurologického nálezu, porovnávání jednotlivých pacientů a jejich sledování v čase lze využít **validizovaných škál**. Nejčastěji používáme CMTNS (CMT

Neuropathy Score), kterou vytvořili Shy a Lewis na CMT klinice v Detroitu. Škála hodnotí subjektivní příznaky, objektivní neurologický nález a nález EMG. Stupeň poruchy se ve výsledku hodnotí číslem od 0 do 36 (čím vyšší číslo tím těžší postižení) [Shy 2005]. CMTNS škálu znázorňuje tab. č. 2. Dále lze použít ONDS (Overall Neuropathy Disability Scale), která hodnotí zejména motorické postižení HK a DK, hodnocení je v rozmezí 0-12, čím vyšší číslo, tím těžší postižení. Další možností je Neuropathy Impairment Scale (NIS).

Tab. 2: CMTNS škála

Parameter	0	1	2	3	4	Score
Sensory symptoms	None	Limited to toes	Extend up to and may include ankle	Extend up to and may include knee	Extends above knee	
Motor symptoms legs	None	Trips, catches toes, slaps feet	AFO on at least 1 leg or ankle support	Cane, walker, ankle surgery	Wheelchair most of the time	
Motor Symptoms arms	None	Difficulty with buttons/zippers	Unable to do buttons or zippers, but can write	Can't write or use keyboard	Proximal arms	
Pin sensibility	Normal	Reduced in fingers/toes	Reduced up to and may include wrist/ankle	Reduced up to and may include elbow/knee	Reduced above elbow/knee	
Vibration	Normal	Reduced at fingers/toes	Reduced at wrist/ankle	Reduced at elbow/knee	Reduced above elbow/knee	
Strength legs	Normal	4+, 4 or 4- on foot dorsiflexion	≤3 foot dorsiflexion	≤3 dorsi and plantar flexion	Proximal weakness	
Strength arms	Normal	4+, 4 or 4- on intrinsics or finger ext	≤3 intrinsics or finger ext	≤5 wrist extensors	Weak above elbow	
Ulnar CMAP (Median)	>6 mV (> 4 mV)	4-5,9 mV (2,8-3,9)	2-3,9 mV (1,2-2,7)	0,1-1,9 mV (0,1-1,1)	Absent (Absent)	
Ulnar SNAP (Median)	>9 μV (>22 μV)	6-8,9 μV (14-21,9)	3-5,9 μV (7-13,9)	0,1-2,9 μV (0,1-6,9)	Absent (Absent)	
Total						(0-36)



Obr. 1: Typická deformita nohy typu pes cavus

Obr. 2: Varozita paty bilat



Obr. 3: Typicky lokalizované otlaky na chodidlech

Obr. 4: DK ve tvaru „obrácené lahve od šampaňského“



Obr. 5: Drápovité ruce, atrofie svalů ruky bilat

Obr. 6: Kyfoskolióza u pacienta s CMT

1.4 Diagnostika

Pro **stanovení diagnózy CMT** je nezbytné provést následující kroky:

- Kompletní neurologické vyšetření včetně odebrání řádné osobní a rodinné anamnézy (věk začátku obtíží, jejich charakter a rychlost progresu, výskyt deformity nohy nebo poruchy chůze ve více generacích)
- EMG vyšetření s jistotou stanoví nebo vyvrátí diagnózu dědičné neuropatie. Proto bývá význam EMG vyšetření u CMT přirovnáván k významu EKG diagnostiky u infarktu myokardu. EMG rozliší postižení myelinu (CMT typ I) od postižení axonu (CMT typ II), odhalí dosud asymptomatické formy CMT u dalších rodinných příslušníků a do jisté míry napomáhá i ke stanovení prognózy CMT u daného jedince. (čím výraznější zpomalení RV v kondukčních studiích u typu I a čím nižší hodnota CMAP u typu II tím závažnější prognóza). EMG je tedy důležité i ve sledování progresu onemocnění. Mezi rutinně prováděné elektrodiagnostické testy u CMT patří kondukční studie (tj. testy rychlosti vedení periferními senzitivními a motorickými nervovými vlákny), jehlová EMG (stanoví hodnotu CMAP) a blink reflex k diagnostice postižení kraniálních nervů (může se vyskytovat u některých forem, např. CMT1A).
- Genetické vyšetření (důležité je hlavně sestavení rodokmenu se zaznamenáním všech jedinců s pravděpodobnou diagnózou CMT) a molekulárně genetické vyšetření, včetně odběru krve či slin na DNA analýzu. DNA vyšetření je od r .1998 dostupné v České republice (DNA laboratoř UK 2. LF a FN Motol). Umožňuje potvrzení a upřesnění klinické diagnózy a ušetří pacienty invazivních vyšetření jako je nervová biopsie, která se prováděla dříve, kdy DNA analýza ještě nebyla dostupná.

U jednotlivých specifických CMT forem mohou být indikována další doplňující vyšetření, jako např. MRI mozku či sluchové evokované potenciály u CMT 1X formy (mohou se vyskytovat poruchy bílé hmoty CNS), dlouhý RTG snímek páteře při podezření na strukturální deformitu páteře (častější např. u CMT 1B, Dejérine Sottasova syndromu či CMT 1A), či další typy vyšetření (lumbální punkce, MRI míchy, zrakové evokované potenciály a další) v případě diferenciální diagnostiky jiných neurodegenerativních onemocnění (Fridreichova ataxie, metachromatická leukodystrofie aj.).

1.5 Terapie

Jak bylo řečeno v úvodu, kauzální terapie CMT zatím není známa [Shy 2008]. **Farmakoterapie** používaná v současné době je stále založena pouze na empirických zkušenostech [Mazanec, 2009]. Pro předpokládaný neuroprotektivní účinek se obvykle podávají vitaminy skupiny B (Milgamma) a vitamin C. Předepisovány jsou vazoaktivní preparáty za účelem zlepšit prokrvení a okysličení nervových vláken (Enelbin retard, Xanidil) v kombinaci s escinovými. Celosvětově probíhající výzkum neuroprotektivní léčby naznačuje potenciální efekt onapristonu, což je antagonist progesteronu. Onapriston brání vzniku nadměrného množství PMP 22 (peripheral myelin protein). Duplikace genu pro PMP 22 je zodpovědná za vznik CMT 1A, tj. nejčastějšího typu dědičných neuropatií. Bohužel, onapriston je látka pro člověka toxická a proto se současný výzkum zaměřuje na vývoj netoxického preparátu se stejným účinkem [Sereda 2003]. Pozitivní terapeutický efekt u CMT 1A by mohly mít též vysoké dávky kyseliny askorbové. U tohoto preparátu probíhá v současnosti výzkum již na úrovni klinické studie. Kyselina askorbová snižuje produkci PMP 22 a podporuje proces remyelinizace. Experimentální myší modely CMT1A potvrdily příznivý vliv kys. askorbové na motorické funkce (rotomed) CMT1A myší proti placebo [Fontés 2004, Passage 2004]. Do celosvětové, dvouleté, randomizované, dvojité slepé, placebem kontrolované studie se zapojila i tři centra v ČR (včetně CMT centra ve FN Motol). Do studie je v ČR zařazeno celkem 60 pacientů, testovaná dávka je 1500 mg kys. askorbové denně. Další výzkumné projekty se zaměřují na využití trofických a růstových faktorů, které podporují růst a regeneraci neuronů a glie a zabraňují neurodegenerativním procesům. Žádný z testovaných preparátů (neurotrophin 3, cardiotrophin, interleukin 6, 7 a další), ale zatím nebyl uveden do terapeutické praxe.

V případě neuropatických bolestí pacientům doporučujeme užívání gabapentinu (preparát Neurontin) či pregabalínu (preparát Lyrica). Je důležité pacienta z preventivních důvodů upozornit, aby se vyvaroval požívání alkoholu a dalších neurotoxických látek které mohou neuropatii a tím i klinický obraz zhoršovat (chloramfenikol, megadávky penicilinu, megadávky vitamínu A a B6, fenytoin, penicilamin atd..).

Ortopedická terapie CMT se týká především oblasti nohy [Smetana 2008]. Na základě dominující patologie se provádějí operační výkony na svalech, šlachách, kostech a kloubech. Cílem je dosáhnout plantigrádního, stabilního postavení nohy bez bolesti při zachování plné mobility [Schwend 2003].

Mezi jednodušší operační zákroky **patří výkony na svalech, šlachách a měkkých tkáních**. Často indikovaným výkonem je plantární fasciotomie, tj. operace podle Steindlera, která koriguje nefixovanou deformitu nohy typu pes cavus. Pokud je noha ekvinózní v důsledku kontraktury Achillovy šlachy (obr. 7), provádí se její prolongace, pomocí „Z“ plastiky nebo pomocí Strayerovy operace, která povoluje tah obou bříšek m. gastrocnemius. Z transpozic svalových úponů nejčastěji přichází v úvahu přesunutí úponu m. tibialis posterior, event. m. tibialis anterior, s cílem alespoň částečně substituovat plegické peroneální svaly. Transpozice sníží tah chodidla do supinace, nahradí tah everzních svalů a navíc posílí schopnost dorzální flexe nohy. Fixované deformity jsou řešeny **korekčními osteotomiemi** za účelem obnovení osy končetiny a dosažení fyziologických poměrů v kloubu, nespécificky tak lze i změnit směr tahu svalů. Nejčastějším typem takové operace je klínovitá osteotomie patní kosti podle Dwyera, která koriguje patologicky varózní postavení paty, ovlivňuje napětí Achillovy šlachy i krátkých svalů nohy. Účelem **operací kloubních** je umožnit fyziologický rozsah pohybu v kloubu, odstranit patologický rozsah pohybu, upravit desaxaci, provést správnou centraci při subluxaci a reposici při luxaci. V nejtěžších případech je nutné k dosažení korekce a plantigrádního postavení nohy provést **trojí dézou sub talo**.



Obr. 7: Kontraktura Achillovy šlachy bilat u pacienta s CMT

Strategie ortopedické léčby je v současnosti metoda postupných operačních kroků. Protože CMT je progredující neurologické onemocnění, řada výkonů má pouze dočasný efekt [Smetana 2008, Holmes 1993]. Korekce tvaru nohy navíc neznamená automaticky normalizaci distribuci zátěže a obtíže mohou perzistovat i po operaci [Chan 2007]. Obvykle u pacientů s dědičnou neuropatií uplatňujeme postupně tři fáze operačního léčení, respektive kombinace jednodušších výkonů:

1. tenotomie + prolongace + transpozice šlach postižených svalů, tedy operace na měkkých tkáních
2. minimální korekční výkony na skeletu – korekční osteotomie (Dwyerova operace, osteotomie metatarsu, aj.)
3. dézy jednotlivých kloubů nohy, izolované dézy, trojí déza sub talo (triple arthrodesis) až po pantalární dézy nohy jako ultimum refugium

Včasně a správně indikované výkony na měkkých tkáních (např. na plantární aponeurose) mohou oddálit náročnější operace kostí [Smetana 2008, Olney 2000]. Po výkonech na svalech a šlachách je většinou nutná alespoň 6 týdnů imobilizace operované končetiny, po výkonech na kostech je nutno počítat až se 3 měsíci. Předpokladem efektu operačního výkonu je správně indikovaná a dostatečná pooperační rehabilitace. Nutná je zde mezioborová spolupráce s využitím a kombinací všech dostupných možností, tj. operační řešení, specializovaná před i pooperační rehabilitační péče včetně fyzikální terapie, polohování, fixační metody a péče protetická.

Cílem **rehabilitace** [Kobesová 2007, Kobesová 2002, Vinci 2001a] je udržet co nejlepší kvalitu hybnosti a stability při stoje a chůzi, prevence (terapie) kloubních a vertebrogenních bolestí, udržení dobré tělesné kondice a funkce kardiovaskulárního aparátu a zajištění pacienta protetickými pomůckami.

Základem rehabilitace je cílená individuální fyzioterapie (IFT) pod vedením fyzioterapeuta (FT). Po přípravných procedurách, kterými jsou hlavně techniky měkkých tkání a protažení zkrácených svalů a fascií, mobilizace periferních kloubů nohy nebo taktilní a propioceptivní stimulace, využíváme kombinaci technik založených na neurofyziologickém principu. Senzomotorická stimulace (SMS) zahrnuje cvičení na labilních plochách s cílem zlepšit posturální stabilitu, reflexní lokomoce podle Vojty umožňuje automatické zapojení funkčně utlumených svalů v rámci vrozených globálních vzorů (reflexní otáčení a plazení). Jako kondiční cvičení doporučujeme plavání, cyklistiku, jógu nebo Tai-Chi. Posilování paretických svalů proti odporu není indikováno [Vinci 2001b]. Komplexní rehabilitaci doplňují vodoléčebné a elektroléčebné procedury s cílem zlepšit prokrvení a trofiku paretických svalů a ulevit od bolesti jak neuropatické, tak sekundární, obvykle myoskeletálního původu. Ergoterapie se soustředí na nácvik jemné motoriky horních končetin. Rehabilitační postupy které používáme na klinice rehabilitace FN Motol jsou detailněji popsány v části metodika.

Pacienti, kteří trpí CMT chorobou, mají nárok na komplexní lázeňskou péči zpravidla 1x za dva roky. Nejčastěji indikovanými lázněmi jsou Jánské Lázně a Velké Losiny. Lázeňská léčba

má značný efekt na celkovou kondici jak fyzickou tak psychickou. Každodenní cvičení pod odborným dohledem fyzioterapeuta je pro pacienta příležitostí naučit se dostatek cviků, které může sám cvičit doma. Pravidelná autoterapie je nutnou součástí prevence progresu onemocnění, tj. prevence kontraktur a sekundárního rozvoje deformit [Njegovan 1997]. Pro nemocné, kteří bydlí daleko od většího rehabilitačního centra, jsou lázně často jedinou možností jak podstoupit komplexní rehabilitační léčbu včetně vodoléčby a dalších procedur.

Protetické zajištění [Kobesová 2004] je nutné u většiny pacientů. Každých 6 měsíců předepisujeme nové ortopedické vložky, které se zhotovují na podkladě vždy nově odebraných měrných podkladů (obr. 8). Správně zhotovená ortopedická vložka koriguje postavení nohy (obr. 9), zlepšuje stabilitu stoje a stereotyp chůze, napomáhá zpomalování progresu deformit. Zabudovaná korekční tělíska a prvky umožňují odlehčení partií, kde hrozí otlaky. Peroneální parézu ovlivňujeme nejčastěji elastickou ortézou (obr. 10), peroneální páskou nebo pevnou ortézou typu AFO (ankle-foot orthosis). Mezi další často předepisované protetické pomůcky patří kolenní ortézy, vycházkové hole, francouzské berle u těžce postižených pacientů mechanické, popř. i elektrické vozíky.



Obr. 8: Plantogram a trojdimenzionální otisk: měrné podklady pro výrobu individuálních ORT vložek do bot



Obr. 9: Korekce postavení nohou pomocí individuálně zhotovené ORT vložky



Obr. 10: Pružná ortéza ke zpevnění hlezna

2 Část teoretická

2.1 Posturální stabilita

Posturální stabilita je schopnost zajistit vzpřímené držení těla a reagovat na změny zevních a vnitřních sil tak, aby nedošlo k nezamýšlenému a/nebo neřízenému pádu. Posturou označujeme aktivní držení segmentů těla proti působení zevních sil, v praxi to znamená převážně proti síle tíhové. Postura je nedílnou součástí a zároveň základní podmínkou jakéhokoli pohybu, je udržována působením vnitřních sil. Aktivní držení postury je řízeno CNS podle určitého programu a realizováno prostřednictvím anatomicky definovaného pohybového systému [Vařeka 2002].

Pro udržení vzpřímené pozice je nutná spolupráce tří systémů: řídicího, výkonného a sensorického. Řídicí systém je reprezentován funkcí CNS. Výkonnou složkou je pohybový systém, především kosterní svaly, které jsou také důležitou součástí sensorického systému díky propiocepci. Zrak, propiocepce a vestibulární ústrojí jsou části sensorického systému [Vařeka, 2002]. Vařeka zdůrazňuje také podíl exterocepce na udržování posturální stability. Informace z exteroceptorů slouží k identifikaci míst s různým zatížením a zároveň jsou důležitým receptorem míry tření [Vařeka, 2002].

Pokud rozlišíme stabilitu na vnitřní (stabilita osového orgánu) a vnější (celková), je stabilita vnitřní základem stability celkové. Díky stabilitě osového orgánu je možné provádět účelově řízený pohyb [Čumpelík 2001]. Stabilizační (posturální) funkce svalů je spojena s **kvalitou řídicích procesů CNS**. Každý cílený pohyb je převáděn do celé postury. Převodem stabilizace do úponově provázaných oblastí se aktivuje souhra svalů zpevňujících páteř. Porucha stabilizačního systému je jedním z nejčastějších etiopatogenetických faktorů vertebrogenních obtíží [Kolář 2006].

2.2 Poruchy stability u CMT pacientů

Poruchy stability při stožení a chůzi odpovídají stupni svalového oslabení a deformit na dolních končetinách. Etiologie poruchy stability je u pacientů s diagnózou CMT multifaktoriální. Vliv má svalové oslabení dolních končetin, porucha propiocepce a exterocepce, bolestivé otlaky, deformita nohy, obava z pádu i vadné držení těla v důsledku časté dysfunkce stabilizačního systému páteře, trupu a pánve.

2.2.1 Deformity nohy

U naprosté většiny pacientů zjišťujeme pes cavus, krátké chodidlo s abnormálně vysokým obloukem podélné klenby [Gareth 1995, Guyton 2000]. Deformita je způsobena atrofiemi a slabostí drobných interosseálních svalů a převahou dlouhých flexorů a extenzorů prstů. Příčná klenba se propadá v důsledku tahu zkrácených extenzorů prstů. Dochází k subluxaci v metatarzophalangeálních kloubech, vzniká příčně plochá noha, pes transversoplanus, s typickým retrakčním držením prstů ve flexi které nazýváme “kladívkové prsty”. Pes planus, plochá noha se vyskytuje u 10 % pacientů v časně fázi, později může přejít v pes cavus. V důsledku další svalové dysbalance (oslabení peroneálních svalů, převaha m.tibialis ant. a hlavně m. tibialis post.) se noha stáčí do supinace, vzniká inverze přednoží, pata a Achillova šlacha nabývají varózní tvar. Pacienti mají v této fázi bolesti a mohou vznikat otlaky až ulcerace, nejčastěji na zevní hraně chodidla a pod hlavičkou 1. a 5. metatarzu. Deformita chodidla nebývá výrazná v časně fázi onemocnění, ale s věkem většinou progreduje. Průběh je individuálně variabilní. U některých pacientů nenacházíme větší deformitu ani ve vyšším věku, jindy je naopak vidět již v první dekádě života. Na rozsah a rychlost rozvoje kloubních deformit nohy má vliv více faktorů:

- Instabilita kloubů nohy v důsledku oslabení drobných svalů (mm. interossei, lumbricales). Tah zatím ještě funkčních dlouhých svalů vede k subluxaci drobných kloubů nohy. Později oslabení peroneálních svalů a relativní převaha m. tibialis ant a post.
- Posturální alterace plyne z distálního oslabení a deformit ale současně toto postižení zhoršuje
- Abnormální motorické vzory které pacient využívá aby kompenzoval distální funkční deficit
- Snížený rozsah hybnosti v jednotlivých kloubech z důvodu zvýšené únavnosti, či obavy z nestability a pádů
- Individuální predispozice: kvalita a elasticita měkkých tkání, věk, stavy po frakturách a distorzích, typ používané obuvi, nevhodné návyky (chůze na bosu)

2.2.2 Svalové oslabení

Predominuje v distálních svalových skupinách DK a na akrech HK [Vinci 2001a]. Na DK začíná v drobných interosseálních svalech, postupuje na peroneální svalovou skupinu, m. tibialis ant. později na mm. gastrocnemii, m. tibialis post. a v pokročilém stadiu na m. quadriceps. Naší zkušeností je, že ze svalů bérce bývá nejdéle zachována síla m. tibialis posterior, což může být důležitý fakt při úvaze o operačním řešení. Transpozice m. tibialis posterior zejména u pacientů mladšího věku může částečně substituovat funkci peroneálních svalů a snížit přepadávání špičky při chůzi. Podle rozsahu svalového oslabení a deformity chodidel onemocnění klasifikujeme do 7 stádií které charakterizují funkční deficit. 55 % pacientů se nachází ve stadiu 1 až 3, u 45% progreduje choroba do dalších stupňů [Vinci 2001]. Existuje i řada asymptomatických jedinců, kteří se vlastně nacházejí ve stadiu 0. Diagnóza je u nich stanovena geneticky či elektromyograficky, subjektivně jsou asymptomatictí, nebo si stěžují jen na lehkou poruchu stability či křeče, ale hybné stereotypy včetně chůze nevykazují výraznější patologii. Uvedená funkční klasifikace byla navržena italskými lékaři Dr. Vincim a Dr. Perelli na 8. výročním symposiu Evropského CMT konsorcia v Antverpách v roce 1999 [Vinci 2001a].

Tato klasifikace zohledňuje biomechanický důsledek oslabení DK a deformity chodidel na stereotyp chůze. Pro každé stádium je charakteristická určitá nová, dominující patologie či porucha, která nasedá na dysfunkční i strukturálně změněný terén minulých stádií. Z toho se odvíjí nový klinický obraz, subjektivní obtíže pacienta a hlavně cílená rehabilitace, péče protetická a případně i léčba ortopedická.

Funkční klasifikaci CMT do sedmi stádií dle Vinciho zobrazuje tabulka č. 3 [Kobesová 2008].

Tab. č. 3: Funkční klasifikace CMT dle Vinciho (zkrácená verze)

I	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis • Subluxace metatarzophalangeálních kloubů • Příčné plochonoží • Kladívkové prsty 	
II	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení mm. peronei, relativní převaha m. tibialis ant. a post. • Přetížení laterální hrany chodidla, rotace (supinace) nohy, otlaky • Varozita paty, Achillovy šlachy • Přepadávání špičky nohy při chůzi (stepáž) 	
III	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení anterolaterální svalové skupiny bérce, hlavně m. tibialis anterior • Výrazně oslabená dorsální flexe nohy, • Equinozita nohy v případě kontraktury m. triceps surae • Chůze po špičkách 	
IV	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení plantárních flexorů - m. triceps surae • Při chůzi vážne odraz • Pacient se nepostaví na špičky, obtíže při chůzi z kopce a ze schodů • “Čapí chůze” • Přetížení m. quadriceps a gluteálních svalů • Zhoršení stability, nebezpečí pádů 	
V	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení ischiokrurálních svalů • Insuficience flexe v koleni proti gravitaci • Kompenzace - rotace pánve při chůzi , výrazné zkrácení kroku • Obtíže udržet vzpřímené držení 	
VI	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení m. quadriceps na stupeň 3 svalového testu a méně • Omezení extenze v koleni 	
VII	<ul style="list-style-type: none"> • Oslabení m. gluteus maximus z denervace, častěji z dekondice. • Omezení extenze v kyčli • Zkrácení m. iliopsoas • Značné obtíže při udržení vzpřímeného stoje 	

2.2.3 Senzitivní deficit

Pacienti sami si většinou na poruchy citlivosti nestěžují, někdy uvádějí parestázie či dysestázie punčochovitého charakteru na DK. Horní končetiny nebývají postiženy. Při precizním vyšetření ale téměř u všech pacientů zjišťujeme určitý stupeň akrální hypestázie na DK. Může být též snížen polohocit, častá je porucha vibračního cití, grafestázie a dvojbodového diskriminačního cití, obvykle s maximem na plosce nohy. Poruchy termického cití bývají jen latentní, subjektivně si pacient někdy uvědomuje horší toleranci studené vody a chladu na DK. V objektivním neurologickém nálezu na DK zjišťujeme vedle poruchy různých modalit cití i ataxii. U pacientů s pokročilejšími deformitami na chodidlech se mohou v důsledku hypestázie a poruchy propriocepce zhoršovat otlaky až ulcerace, které zejména u pacientů s HSN mohou vést až k osteomyelitidě s následnou amputací. Proto pacienti musí otlaky na nohách pravidelně kontrolovat, důležité je protetické zajištění, na místě je specializovaná péče pedikéra. Poruchy cití se vždy podílejí na poruše rovnováhy a z pohledu rehabilitace hrají důležitou roli.

2.2.4 Vadné držení těla a deviace osy páteře

U pacientů s CMT onemocněním může být postižena i oblast páteře v důsledku nesprávného a nadměrného zatěžování, ale uplatňují se i některé specifické momenty jako neurogení postižení paraspinálního svalstva nebo některých svalů hlubokého stabilizačního svalového systému páteře, např. bránice. U pacientů trpících dědičnou neuropatií v oblasti páteře nalézáme následující poruchy [Horáček 2002, Horáček 2005]:

1. *degenerativní změny páteře*
2. *funkční muskuloskeletální poruchy*
3. *deviace páteře v rámci kompenzační posturální poruchy*
4. *deformity páteře*

Ve studii provedené na naší klinice jsme v souboru 175 CMT pacientů zjistili **strukturální deformitu** páteře u 26% pacientů, z toho 58% pacientů mělo skoliózu, 31% kyfoskoliózu a 11% hrudní hyperkyfozu. Nejtěžší deformity se vyskytují v rámci syndromu Dejérine-Sottas a též u všech pacientů s mutací v MPZ genu [Horacek 2007].

Degenerativní změny páteře jsme zjistili u 80% pacientů nad 35 let a to především v oblasti bederní a hrudní páteře (spondylóza, spondylartróza, osteochondróza). **Funkční muskuloskeletální poruchy** se podle našich zkušeností vyskytují až u 90% pacientů. Jedná se nejčastěji o blokády meziobratlových kloubů především v klíčovách oblastech páteře, blokády žebířů a svalové dysfunkce postihující různé úseky paravertebrálních svalů. Asi u 1/4

pacientů s CMT lze pozorovat **deviace osy páteře** ve frontální nebo sagitální rovině, které provázejí **posturální poruchy kompenzační povahy**. Jedná se většinou o abnormní postavení trupu (nejčastěji ve smyslu lehkého úklonu nebo předklonu, kdy je patrná i odpovídající deviace osy páteře), které bývá spojeno s horizontálním posunem pánve a nebo „šikmou pánví“. Tyto posturální změny vznikají nejčastěji následkem nestejně délky končetin (při asymetrických deformitách nohou nebo nestejném zkratu Achillových šlach). Charakteristické je, že se tyto posturální poruchy kompenzační povahy upravují poté, co se vyrovná délka končetin buď operativně (např. operační prodloužení Achillových šlach) nebo proteticky. Kromě posturálních poruch kompenzační povahy se u CMT setkáváme i s různě vyjádřeným **vadným držením těla**, které nemá kompenzační povahu a jehož podstatou je spíše primární insuficience svalového trupového korzetu. U těchto pacientů pak není přítomná deviace osy páteře v rovině frontální, ale charakteristická je akcentovaná hrudní kyfóza i bederní lordóza, předsunuté držení hlavy, odstávající lopatky, chabá břišní stěna. Typické je, že akcentovaná zakřivení hrudní i bederní páteře jsou zde volným úsilím do značné míry korigovatelná. Tyto projevy se objevují asi u 1/2 dětí s CMT do 10 let a přetrvávají i u části dospělých pacientů. Deviace osy páteře v rámci posturálních poruch a projevy vadného držení je třeba odlišovat od fixovaných deviací páteře které provázejí deformity páteře [Horáček 2005].

Všechny výše uvedené funkční i strukturální změny páteře, zvláště pokud se kombinují, mohou být příčinou bolestí páteře. Na etiologii vertebrogenních obtíží se navíc u CMT pacientů podílí i abnormním stereotyp chůze, který souvisí s postižením DK (deformity a parézy nohou, narušená propiocepce). Je zřejmé, že u některých pacientů s CMT se do oblasti páteře nepříznivě promítají tvrdé došlapy, vznikající při nekoordinované pareticko-ataktické chůzi. Je tedy nepochybné, že poruchy v oblasti páteře a poruchy stability se u pacientů s CMT vzájemně ovlivňují.

2.2.5 Stabilizační strategie CMT pacientů

Paréza, deformita nohy a senzorický deficit u pacientů trpících dědičnou neuropatií vždy vede k redukci počtu stabilizačních strategií. Výchylky ze středního postavení stoje jsou u zdravého jedince zvládnuty třemi základními balančními strategiemi. Ty se mění podle aktuální situace, a to zejména podle kvality a rozměrů podložky na které jedinec stojí a podle stupně vychýlení těžiště mimo střední osu [Fujisawa 2005]. Rozlišujeme balanční strategii hlezenní, kyčelní a krokovou.

- **Hlezenní strategie** využívá kontaktu nohy s podložkou (adheze) a torzních sil v kotnících ke zvládnutí balanční situace. Využívána je především ve ventrodorzálním směru při stoji s nohama u sebe a umožňuje přesné a rychlé ovládnutí změn těžiště. Ventrodorzálně je aktivita udržována hlavně aktivitou plantárních flexorů, méně již aktivitou dorziflexorů. Větší volnost pohybu v předozadním směru je dána tím, že v této rovině probíhá přirozená lokomoce. Tato volnost je však kompenzována zvýšenou labilitou v tomto směru. Navíc vzhledem k omezené ploše chodidel je i páka působících svalů menší v porovnání se svaly v oblasti kyčelního kloubu. Využití hlezenního mechanismu je tedy dominantní při klidném stoji bez výraznějších změn působení vnějších sil [Vařeka 2002].
- **Kyčelní strategie** je přirozeně použita při stoji na úzké ploše, která je užší nebo stejná s délkou chodidel a uplatňuje se při udržování rovnováhy ve směru laterolaterálním. Díky větší účinnosti svalů v oblasti kyčelního kloubu je stranová stabilita stoje výrazně snazší než stabilita předozadní. Pokud na tělo působí větší zevní síly, dostává se do popředí využití kyčelního mechanismu [Vařeka 2002].
- **Kroková strategie** je aktivována v situacích kdy je tělo vychýleno mimo své limity stability, tedy v momentě kdy již hrozí pád.

Spolu s automatickou volbou balančních strategií je i volba preferované aferentace, která je u každého individuálně nastavena a mění se strategicky podle podmínek situace (vnějších i vnitřních). Nejvýznamnějšími zdroji aferentace jsou vestibulární, optický a somatosenzorický systém. Tyto aferentní vstupy jsou do jisté míry zastupitelné a tedy redundantní. Rovnovážný systém CNS proporcionalně mění podíly jednotlivých složek aferentace k zajištění optimálního provedení pohybu. Jednotlivé balanční strategie jsou tedy i vztaženy ke zdroji aferentace. Rozeznáváme orientaci k opěrné základně, která je dána oporou chodidel a zahrnuje informace vyplývající z tlaku na plošku a ze svalově kloubní propriocepce. Dále využíváme orientaci vzhledem k postavení hlavy, kdy integrujeme informace vestibulární, optické i proprioceptivní z horního úseku C páteře. Pro jistotu (či nejistotu) pohybu je rozhodující i složka CNS řízení, tedy kognitivní a emoční procesy. Především vnitřní modelová představa zamýšleného pohybu a zpětně i zkušenost s konkrétní pohybovou aktivitou.

Pacienti s CMT jsou různou měrou podle stupně postižení závislí na kyčelní a krokové strategii, naopak kotníková strategie je u nich značně omezená až nemožná. Díky neuropatii se na aferentaci a stabilizaci z chodidel nemohou příliš spoléhat. Také koordinace pohybu je vztažena spíše směrem k hlavě (elevace ramen a balancování horními končetinami), což s

sebou nese změny i ve stabilizačním svalovém systému páteře a kloubů. Důsledkem je redukce pohybových strategií, algické syndromy páteře a vyhýbání se balančně náročnějším aktivitám. Pro zlepšení stability je důležité co nejlépe zajistit možnost využívat oporu a pohyb z nohou. To znamená posoudit velikost deformit a kontraktur a zlepšit kontaktní plochu nohy včetně její pasivní stability. Za tímto účelem lze využít individuálně zhotovenou ortopedickou vložku, pacienta zaučit v každodenním protahování svalů a šlach s tendencí ke kontrakturám, v těžších případech je nutné operační řešení.

3 Hypotéza a cíle práce

Hypotéza:

U pacientů s dědičnou neuropatií lze dosáhnout zlepšení stability pomocí pravidelné rehabilitace, jejímž základem je individuální cílená fyzioterapie (IFT).

Cílem práce je zjistit zda:

- 1) Lze rehabilitací pozitivně ovlivnit poruchy stability a lokomoce (rychlost chůze) u pacientů s deficitem propiocepce a exterocepce, deformitou nohy a akrálními parézami na DK v důsledku demyelinizačního a/nebo axonálního postižení periferních nervů?
- 2) Nevede intenzivní rehabilitace u takových pacientů naopak ke zhoršení stability v důsledku přetížení („over-use weakness“)?
- 3) Je rozdíl mezi efektem rehabilitace ambulantní a rehabilitace za hospitalizace?
- 4) Má na kvalitu stability a lokomoce pozitivní vliv pravidelná autoterapie?
- 5) Jak hodnotí efekt rehabilitace subjektivně pacienti?
- 6) Dojde v období sledovaných pěti měsíců v kontrolní skupině pacientů, kteří nepodstoupili žádnou rehabilitaci, ke statisticky významné změně v některém parametru stability v důsledku vlastního vývoje základního onemocnění CMT?
- 7) Koreluje stupeň poruchy stability s bodovým hodnocením na CMTNS škále?

4 Soubor pacientů

4.1 Charakteristika souboru pacientů

Do studie bylo zařazeno celkem 41 pacientů (22 žen, 19 mužů) s elektromyograficky potvrzenou diagnózou CMT. Věkový rozptyl pacientů byl 15-69 let, průměrný věk 40,1 let. Stupeň postižení na CMTNS škále byl v rozsahu od 1 do 21 bodů. Rozložení počtu pacientů v souboru podle stupně postižení na CMTNS škále znázorňuje tabulka č. 4. Soubor pacientů jednoznačně nebyl homogenní. V celém souboru i v jeho podskupinách lze mezi jednotlivými pacienty sledovat celou řadu odlišností, což je pro diagnózu CMT typické. Pacienti se od sebe liší např. mírou a lokalizací bolestí, rozsahem a typem poruchy senzitivních funkcí (propriocepce, exterocepce), stupněm a lokalizací svalového oslabení, různým typem deformity nohy, terapií (farmakoterapií, prodělanými operacemi, způsobem rehabilitace i používaných protetických pomůcek), výsledky v elektromyografickém vyšetření a mnoha dalšími faktory.

4.1.1 Skupina všech rehabilitovaných pacientů

Skupinu rehabilitovaných pacientů tvoří celkem 28 pacientů, 16 žen a 12 mužů ve věku 15-64 let, průměrný věk ve skupině je 39,3 let. 13 pacientů z této skupiny podstoupilo rehabilitaci za hospitalizace a 15 pacientů docházelo na rehabilitaci ambulantně. Všichni absolvovali rehabilitaci na klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF a FN Motol. Stupeň postižení na CMTNS škále byl v rozsahu od 1 do 21 bodů. Rozložení počtu pacientů v souboru podle stupně postižení na CMTNS škále znázorňuje tabulka č. 4.

4.1.2 Skupina hospitalizovaných pacientů

Do skupiny bylo zařazeno 13 pacientů, z toho 8 žen a 5 mužů ve věku 15-64 let, průměrný věk v této skupině byl 41,2 let. Stupeň postižení na CMTNS škále byl v rozsahu od 7 do 21 bodů. Rozložení počtu pacientů v souboru podle stupně postižení na CMTNS škále znázorňuje tabulka č. 4.

4.1.3 Skupina ambulantních pacientů

Skupina je tvořena 15 pacienty, 8 ženami a 7 muži ve věku 15 až 63let, průměrný věk ve skupině je 37,7 let. Stupeň postižení na CMTNS škále byl v rozsahu od 1 do 21 bodů. Rozložení počtu pacientů v souboru podle stupně postižení na CMTNS škále znázorňuje tabulka č. 4.

4.1.4 Kontrolní skupina

Do této skupiny byli zařazeno 13 pacientů, z toho 6 žen a 7 mužů ve věku 31-69 let, s průměrným věkem 44,1 let. Stupeň postižení na CMTNS škále byl v rozsahu od 3 do 21 bodů. Rozložení počtu pacientů v souboru podle stupně postižení na CMTNS škále znázorňuje tabulka č. 4.

4.1.5 Skupiny I a II dle CMTNS

Za účelem korelace kvality stability s CMTNS škálou bylo využito výsledků měření stability od 47 pacientů. To je o 6 pacientů více než je v celém souboru rehabilitovaných a kontrolních pacientů, protože jsme do tohoto hodnocení zahrnuli dalších 6 pacientů, kteří se dostavili pouze na jedno (vstupní) vyšetření a dále z různých důvodů nespolupracovali. Podle tíže postižení na CMTNS škále byli pacienti rozděleni do dvou skupin. Do skupiny CMTNS I byli zařazeni pacienti kteří na CMTNS dosáhli 1-10 bodů, tj. skupina mírného postižení dle Shye [Shy2005]. V této skupině bylo 20 pacientů, z toho 13 žen a 7 mužů ve věku 15-64 let, s průměrným věkem 37,4 let. Do skupiny CMTNS II byli zařazeni pacienti s 11 a více body (konkrétně 12-21 bodů, více bodů v celém souboru nikdo neměl), tj. skupina středně těžkého postižení dle Shye [Shy 2005]. Skupinu CMTNS II tvořilo celkem 27 pacientů, z toho 13 žen a 14 mužů. Věkový rozptyl v této skupině byl 18 - 69 let a průměrný věk 42,2 let. Tabulka 4 dokumentuje rozložení počtu pacientů na CMTNS škále ve skupině CMTNS I i ve skupině CMTNS II.

Tab. 4: Rozložení počtu pacientů v celém souboru a v jednotlivých skupinách podle počtu bodů na CMTNS škále

Počet CMTNS Bodů	Skupina CMTNS I (1-10 bodů)									Skupina CMTNS I (11-21 bodů)								
	1	3	5	6	7	8	9	10		12	13	14	15	17	18	19	20	21
Soubor všech pacientů zařazených do studie n=41	1	2	1		4	6	1			1	3	2	3	3	1	6	2	5
Skupina všech rehabilitovaných pacientů n=28	1	1	1		3	5					2	2	3	3	1	3	1	2
Skupina hospitalizovaných pacientů n=13					2	1					2	1	1	2	1	2		1
Skupina ambulantních pacientů n=15	1	1	1		1	4						1	2	1		1	1	1
Kontrolní skupina n=13		1			1	1	1			1	1					3	1	3
Další pacienti (výsledky byly použity pouze pro porovnání CMTNS I-II) n=6		1		1		1	1	1								1		

Pokud není určité číslo (počet CMTNS bodů, např. 2,4 atd) uvedeno, žádný z pacientů takový počet bodů neměl

5 Metodika

5.1 Organizace výzkumu a sběru dat

5.1.1 Skupina hospitalizovaných pacientů

Pacienti byli (v průběhu let 2005-2007) po dobu 3 týdnů hospitalizováni na klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF a FN Motol. Ve všední dny absolvovali dvakrát denně IFT (každá cvičební jednotka trvala 30 min), o víkendu jedenkrát denně. Třikrát týdně docházeli na vodoléčbu, která zahrnovala izotermní vířivé koupele DK, šlapací střídavé koupele DK a skupinové cvičení v bazénu. Dvakrát týdně pacienti docházeli na skupinové cvičení zaměřené na správné držení těla.

V den nástupu hospitalizace bylo provedeno vyšetření stability na přístroji Balance Master, chůze 10 m na čas a klinické vyšetření za účelem určení stádia CMT choroby dle CMTNS. Na konci hospitalizace v den propuštění bylo provedeno kontrolní vyšetření stability na přístroji Balance Master a změření chůze 10 m na čas.

Pacienti byli fyzioterapeutem detailně poučeni o autoterapii a po propuštění z nemocnice měli cvičit 3x týdně cca 45 min dle uloženého protokolu. Za 3 měsíce po dimisi se dostavili na kontrolní vyšetření stability a testu chůze na 10 m a vyplnili dotazník v němž subjektivně hodnotili efekt rehabilitace.

5.1.2 Skupina ambulantních pacientů

Pacienti docházeli k ambulantní rehabilitaci (v průběhu let 2005-2007) 3x týdně po dobu 6 týdnů na kliniku rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF a FN Motol. Třikrát týdně absolvovali IFT (o stejném protokolu jako u hospitalizovaných pacientů, ale v jedné rehabilitační jednotce o délce 45-60 min), které vždy předcházela vodoléčba ve formě izotermní vířivé koupele DK a šlapací střídavé koupele DK. Dále pacienti docházeli 2x týdně na skupinové cvičení v bazénu.

Den před první ambulantní rehabilitací bylo provedeno vyšetření stability na přístroji Balance Master, chůze 10 m na čas a klinické vyšetření za účelem určení stádia CMT choroby dle CMTNS. Den po poslední ambulantní rehabilitaci bylo provedeno kontrolní vyšetření stability na přístroji Balance Master a změření chůze na 10 m na čas.

Stejně jako hospitalizovaní pacienti byli i ambulantní pacienti poučeni o autoterapii a po ukončení ambulantní rehabilitace byli instruováni cvičit doma 3x týdně cca 45 min dle uloženého protokolu. Za 3 měsíce po poslední ambulantní rehabilitaci se dostavili na kontrolní vyšetření stability a testu chůze na 10 m na čas a vyplnili dotazník, v němž subjektivně hodnotili efekt rehabilitace.

5.1.3 Kontrolní skupina

Pacienti s elektrofyziologicky potvrzenou CMT diagnózou během sledovaného půl roku nepodstoupili ani rehabilitaci ani žádný operační zákrok v oblasti nohy ani jinou specifickou terapii zaměřenou na základní dg. CMT. Stabilita na přístroji Balance Master a test chůze na 10 m byly u těchto pacientů vyšetřeny celkem 3x. Druhé vyšetření bylo provedeno s dvouměsíčním odstupem od prvního vyšetření, 3. vyšetření bylo provedeno 3 měsíce od vyšetření druhého (tj. 5 měsíců od prvního vyšetření). Protokol vyšetření měl přibližně kopírovat protokol vyšetření u ambulantních pacientů. Při prvním vyšetření byla též provedena klasifikace, tj. zhodnocení stavu pacienta na škále CMTNS

5.2 Metodika diagnostická

5.2.1 Určení stupně postižení na CMTNS

Vstupní klinické vyšetření pacienta zahrnovalo zhodnocení senzorickeho deficitu a motorického deficitu na HKK a DKK tak, aby mohla být vyplněna CMTNS škála (viz. tab. č. 2).

1. Senzorické symptomy na HKK a DKK byly zhodnoceny na základě subjektivních informací získaných od pacienta. Vždy byly kladeny stejné konkrétní otázky:

- Máte pocit brnění, pálení, necitlivosti nebo jiné poruchy citlivosti na dolních či horních končetinách? Máte pocit studených nohou či rukou?
- Pokud ano, kam až tyto změny citlivosti zasahují?
- 0 bodů – pacient si subjektivně neuvědomuje žádné změny citlivosti na HKK či DKK
- 1 bod – porušená citlivost pouze na prstech DKK a/nebo HKK
- 2 body – porucha citlivosti po kotníky a/nebo po zápěstí
- 3 body – porucha citlivosti po kolena a/nebo lokty
- 4 body – porucha citlivosti zasahuje proximálně nad kolena a/nebo lokty

2. Motorické symptomy na DKK byly zhodnoceny na základě pozorování chůze a na základě anamnézy

- 0 bodů – bez zjevné poruchy stereotypu chůze, v anamnéze nebyl proveden žádný operační zákrok na DKK z důvodu dg. CMT, nepoužívá protetické pomůcky (krom ORT vložek do bot)
- 1 bod – při chůzi pacient zvedá nadměrně palec nebo zakopává a/nebo přepadává špička
- 2 body – používá AFO ortézu nebo jiný typ pomůcky (např. elastickou bandáž) ke zpevnění kotníku.
- 3 body – chodí o holi, používá chodítka nebo prodělal operaci za účelem zpevnění kotníku (artrodézu)
- 4 body – při lokomoci je většinou závislý na vozíku

3. Motorické symptomy na HKK – hodnoceny hlavně pomocí anamnézy

- 0 bodů – normální funkce HKK včetně jemné motoriky rukou
- 1 bod – obtíže při zapínání a rozepínání knoflíků či zipů
- 2 body – neschopen rozepnout/zapnout knoflíky, zipy
- 3 body – nemůže psát perem ani na klávesnici
- 4 body – oslabení proximálních segmentů HKK (nad loktem)

4. Taktilní čítí – hodnoceno pomocí 10 gramového Semmesova-Weinsteinova monofilamenta. V každém segmentu bylo aplikováno 10 dotyků. Pacient se zavřenýma očima hlásil každý dotyk který pocítil. Pokud pocítil méně než 8 dotyků z 10, čítí v tomto segmentu bylo hodnoceno jako abnormální (taktilní hypestézie v případě že pacient hlásil méně než 8 dotyků, taktilní anestézie pokud necítil pacient žádný z 10 dotyků).

- 0 bodů – normální čítí na HKK i DKK včetně akrálních oblastí
- 1 bod – čítí porušené na prstech DKK a/nebo HKK
- 2 body – porucha čítí po kotníky (zápěstí)
- 3 body – porucha čítí po kolena (lokty)
- 4 body – porucha čítí nad koleny(lokty)

5. Vibrační čítí – hodnoceno pomocí C128 Hz graduované ladičky umožňující odečet výsledku na osmistupňové stupnici. Rozezvučená ladička byla přiložena postupně na bazální kloub palce, vnitřní kotník, mediální kondyl femuru a SIAS. Pokud pacient cítil vibrace do stupně 6/8 nebo déle (maximum je 8/8), čítí ve vyšetřovaném

segmentu bylo považováno za normální. Pokud pacient hlásil „stop“ dříve, než došlo k rozkmitání stupně 6 na osmistupňové stupnici, cití v daném segmentu bylo považováno za porušené (pallhypestézie v případě zkrácené doby citlivosti vibrace, či pallestézie pokud pacient v segmentu necítil vibraci vůbec)

- 0 bodů – normální vibrační cití na DKK
- 1 bod – vibrační cití sníženo v oblasti prstů (tj. bazálního kloubu palce)
- 2 body – vibrační cití sníženo v oblasti vnitřního kotníku
- 3 body – vibrační cití sníženo v oblasti vnitřního kondylu femuru
- 4 body – vibrační cití sníženo v oblasti SIAS

6. Svalová síla DKK – byla hodnocena pomocí manuálního svalového testu podle Jandy [Janda 1996]. Všechna vyšetření u všech pacientů prováděl stejný (zkušený) fyzioterapeut.

- 0 bodů – normální síla ve všech segmentech DKK, tj. stupeň 5 funkčního svalového testu podle Jandy
- 1 bod – dorsiflexe nohy odpovídá stupni 4+,4 nebo 4-
- 2 body – dorsiflexe nohy \leq stupeň 3
- 3 body – dorsální i plantární flexe nohy \leq stupeň 3
- 4 body – proximální oslabení (flexe a/nebo extenze v koleni \leq stupeň 5)

7. Svalová síla HKK – hodnocena za stejných podmínek jako na DKK

- 0 bodů – normální síla ve všech segmentech HKK, tj. stupeň 5 funkčního svalového testu podle Jandy
- 1 bod – síla m. extensor digitorum, mm. interossei dorsales odpovídá stupni 4+,4 nebo 4-
- 2 body – síla m. extensor digitorum, mm. interossei dorsales \leq stupeň 3
- 3 body – extenze zápěstí $<$ stupeň 5
- 4 body – proximální oslabení (flexe a/nebo extenze v lokti \leq stupeň 5)

8. EMG hodnocení CMAP a SNAP n. ulnaris (n. medianus) dle CMTNS škály. Všichni pacienti byli elektromyograficky vyšetřeni v laboratoři klinické neurofyziologie neurologické kliniky UK 2. LF a FN Motol.

Za každé uvedené vyšetření tedy pacient získává 0-4 body. Po sečtení všech bodů získáme výsledek CMTNS hodnocení (tab. č. 2). Čím více dosažených bodů, tím více je pacient postižen (maximum je 36). Zastoupení počtu pacientů dle počtu dosažených bodů

na CMTNS škále jak v celém souboru, tak v jednotlivých podskupinách je znázorněno v tabulce č. 4.

5.2.2 Test chůze na 10 m

Výchozí poloha při testu byla klidový stoj, test pacienti prováděli bosi, bez opory po rovném povrchu (na chodbě kliniky). Instrukce zněla: „Co nejrychleji, ale bezpečně, bez opory, na boso, jděte (nikoliv běžte) k čáře před vámi“. Za hraniční čárou se pacient zastavil, otočil a test provedl ještě jednu v opačném směru. Byla tedy provedena 2 měření, od čáry k čáře, otočka zahrnuta nebyla. Výsledek byl vypočítán jako průměr z těchto dvou měření.

5.2.3 Vyšetření na přístroji Balance Master

Posturální stabilita byla vyšetřena pomocí počítačové dynamické posturografie na přístroji Balance Master[®], výrobce NeuroCom International, Inc., USA, 2002. Balance Master[®] je přístroj umožňující objektivizaci poruch stability i terapii pomocí programů, které jsou součástí softwaru. Vyšetření na tomto přístroji je běžně používáno k analýze stability u nejrůznějších diagnóz a v rámci různých výzkumných projektů [Ben Achour Lebib 2006, Wang 2005, Choy 2003, Hageman 1995]. Přístroj se skládá z dvojité plošiny, centrální jednotky (s monitorem, tiskárnou, myší a klávesnicí) a izolačního transformátoru. Součástí příslušenství přístroje jsou také různé typy schůdků a podložek.

Při vyšetření pacient stojí nebo se definovaným způsobem pohybuje po plošině, ve které jsou zabudovány senzory. Tyto snímače měří rozložení vertikálních sil, které jsou způsobeny tlakem chodidel pacienta na podložku či přímo na plošinu. Po každém měření je vypočtena lokalizace vertikálního průmětu těžiště pacienta (COG = center of gravity) do opěrné báze. Připojený PC systém umožňuje analýzu naměřených parametrů a porovnání s normativními daty, které jsou součástí softwaru. U našeho souboru pacientů jsme použili program *Balance Master[®] System* verze 8.0.3. a vyšetřovali jsme následujících pět testů.

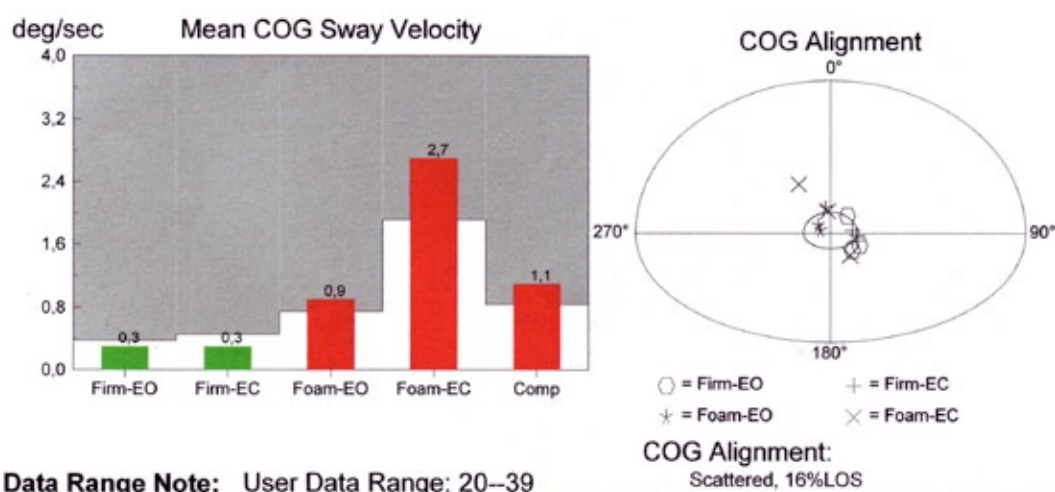
1. Modified Clinical Test for Sensory Interaction in Balance (mCTSIB)

Měřeným parametrem v „modifikovaném klinickém testu sensorických interakcí stability“ je pohyb průmětu těžiště, tj. COG (center of gravity). Test hodnotí kvalitu stability klidového stoje a jeho modifikací [Ben Achour Lebib 2006, Geldhof 2006, Hageman 1995]. Přístroj v průběhu měření zaznamenává křivku průmětu těžiště při pohybu (COG Trace), polohu průmětu těžiště v opěrné bázi (COG Alignment) a úhlovou rychlost pohybu průmětu těžiště (COG Sway Velocity). Měrnou jednotkou úhlové rychlosti těžiště (mean COG sway velocity)

je počet stupňů za sekundu [deg/sec]. Čím je výsledek nižší, tím je stabilita pacienta v dané posturální situaci lepší, to znamená, že pacient má minimální výchylky těžiště za dané posturální situace. Tyto parametry jsou měřeny po dobu 10s vždy třikrát, za čtyř posturálních situací:

- Stoj na pevném podkladu s otevřenými očima (Firm - EO)
- Stoj na pevném podkladu se zavřenými očima (Firm - EC)
- Stoj na měkké matraci s otevřenými očima (Foam EO)
- Stoj na měkké matraci se zavřenými očima (Foam EC)
- Comp (Composite Sway) označuje průměrnou hodnotu úhlové rychlosti těžiště ze všech dvanácti měření (čím nižší hodnota, tím lepší výsledek).

Při testu je pacient vždy instruován, aby stál klidně, maximálně stabilně, tj. vůbec se nehýbal a minimalizoval výchylky svého těla v prostoru. Provedení testu viz obr. 11.



Graf 1: Záznam testu mCTSIB

Levá (sloupcová) část grafu číselně dokumentuje kvalitu stability za čtyř výše uvedených posturálních situací, vyjádřenou jako pohyb těžiště ve stupních za sekundu. Celková stabilita (Comp) je průměrem všech měření. Bílá oblast grafu znázorňuje rozsah fyziologických hodnot (zelené sloupce nacházející se v této bílé části grafu tedy znamenají, že pacient provedl test v rozsahu fyziologických hodnot). Šedá oblast (červené sloupce) znamenají patologický nález. V pravé části grafu vidíme „COG alignment“, tedy polohu a pohyb těžiště vzhledem ke středu opěrné báze. Za všech testovaných posturálních situací je ideální, když se poloha těžiště maximálně přibližuje centru opěrné báze. Fyziologický rozptyl pohybu je v blízkosti centra (malý kruh uprostřed grafu).

Pacient, jemuž přísluší tento grafický záznam tedy zvládl stoj na pevné podložce s očima otevřenými i zavřenými v rozsahu fyziologických hodnot. Na měkké matraci však byla kvalita stability již horší a to jak se zavřenými, tak otevřenými očima, pohyb těžiště byl již v oblasti hodnot patologických. Celková hodnota stability (Comp = průměr všech měření) se dostává do hodnot patologických v důsledku nadměrných výchylek těžiště směrem od středu opěrné báze při stoji na měkké matraci.



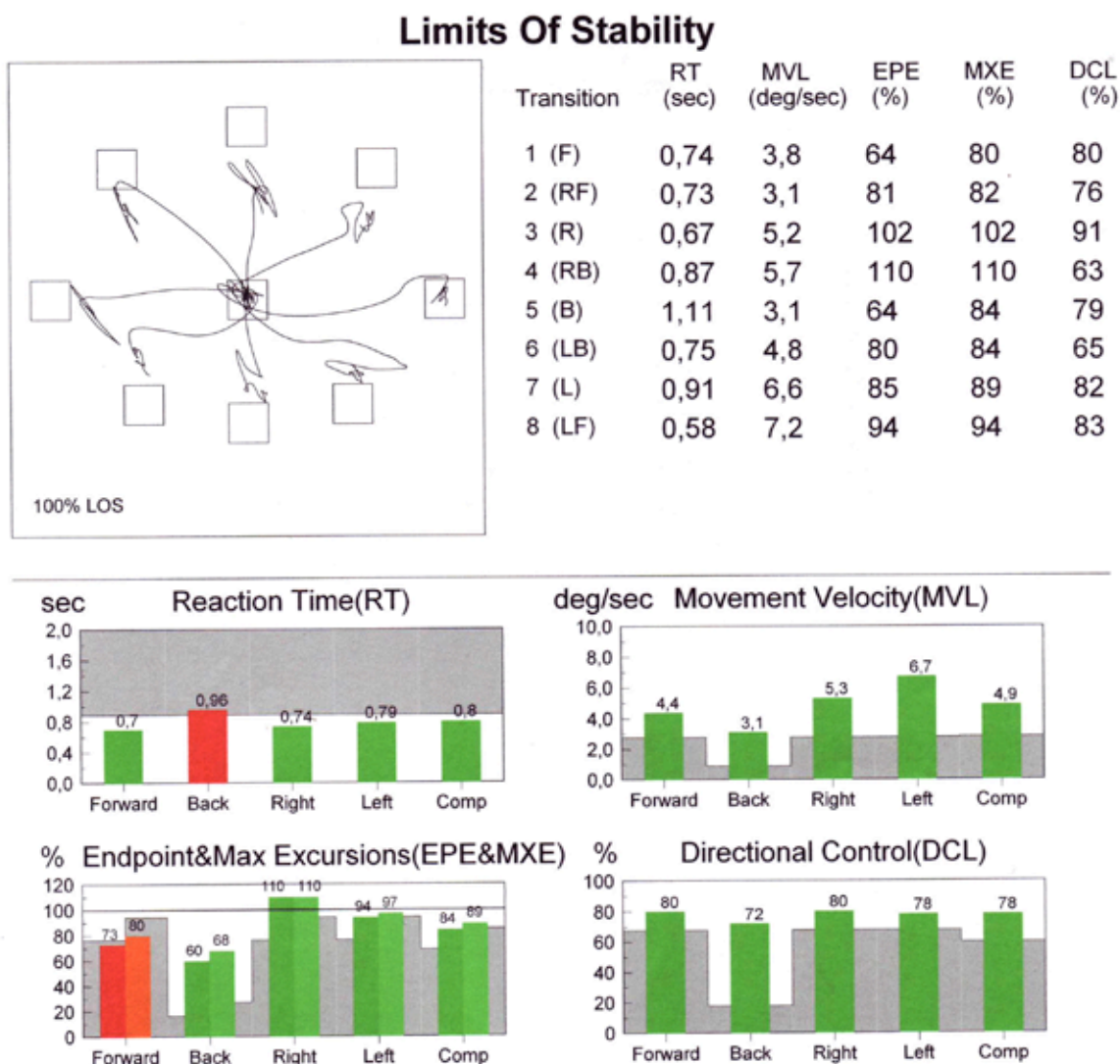
Obr. 11: Vyšetření mCTSIB testu, stoj na měkké matraci s otevřenýma očima po dobu 10 s.

2. Limits of Stability (LOS)

Test limitů stability analyzuje záměrné vychylování těžiště do osmi definovaných směrů při plném udržení kontaktu plošky nohy s měřicí plošinou. Kvantifikuje maximální vzdálenost, kam až je pacient schopen volným úsilím přesunout své těžiště, tj. naklonit své tělo v daném směru bez ztráty rovnováhy, úkroku či potřeby opory [Brouwer 1998, Ben Achour Lebib 2006]. Test obsahuje celkem osm vyšetření různými směry (dopředu, dopředu šikmo vpravo, vpravo, dozadu šikmo vpravo, dozadu, dozadu šikmo vlevo, vlevo a dopředu šikmo vlevo), v každém z nich pacient vychyluje své těžiště k určené značce a setrvává zde po dobu, kterou určuje počítač. Provedení testu ilustruje obr. 12. Hodnocenými parametry jsou:

- Reaction time (RT): reakční čas. Čas, který uplyne od příkazu k pohybu, (který vydá počítač) k prvnímu pohybu pacienta. Vyjádřeno v sekundách [s]. Čím nižší hodnota, tím lepší.
- Movement velocity (MVL): rychlost pohybu. Průměrná rychlost pohybu těžiště v daném směru. Vyjádřeno ve stupních za sekundu [deg/sec]. Žádoucí je co nejvyšší hodnota.
- Endpoint excursion (EPE) je vzdálenost mezi výchozí polohou pacienta a prvním bodem zastavení pohybu těžiště, kterého dosáhl při pohybu v daném směru. Vyjádřeno jako procento maximálního limitu stability, tj. jako procento normy [%]. Ideální hodnota je 100%.
- Maximum excursion (MXE) je maximální vzdálenost v daném směru, kam až byl jedinec schopen vychýlit své těžiště, aniž by ztratil kontakt nohou s podložkou. Vyjádřeno jako procento maximálního limitu stability, tj. jako procento normy [%], ideálně 100% nebo i vyšší hodnota.

- Directional Control (DCL): kontrola směru je vyjádřena jako poměr mezi pohybem v zamýšleném směru (k terči na obrazovce počítače) a vyrovnávacích pohybů v jiných směrech (od terče). Vyjádřeno v [%], ideální hodnota je 100%.

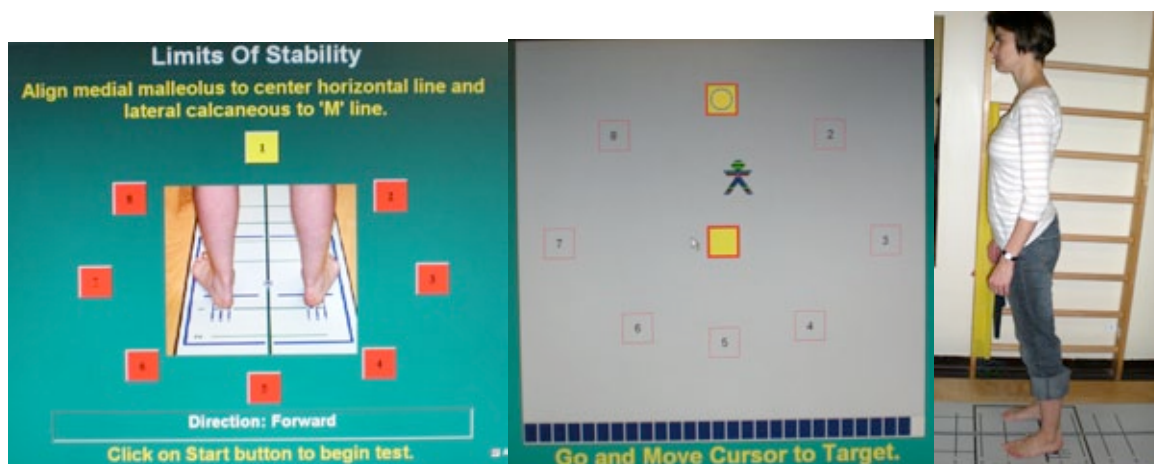


Data Range Note: User Data Range: 20–39

Graf 2: Záznam vyšetření testu limitů stability

V levé horní části vidíme trajektorii pohybu těžiště do jednotlivých bodů určených počítačovým programem. V pravé horní části je numerické vyjádření měřených parametrů (reakční čas, rychlost pohybu, vzdálenost konečného a maximálního konečného bodu a kontrola směru) během každého z pokusů. Tyto hodnoty jsou v dolní části vyjádřeny formou sloupcových grafů. Způsob vyjádření je u všech grafů stejný, tj. bílá oblast/zelený sloupec – oblast fyziologických hodnot, šedá oblast grafu/červený sloupec = patologický výsledek.

Pacient, jemuž záznam náleží tedy zvládl test téměř fyziologickým způsobem. Pouze při pohybu vzad reagoval na pokyn počítače poněkud pomaleji, a při pohybu vpřed nedosáhl až do požadovaného bodu a to ani na první pokus (EPE) ani dalšími „korigujícími“ pohyby (MXE), které pacientovo těžiště umístí do maximálního bodu v daném směru.



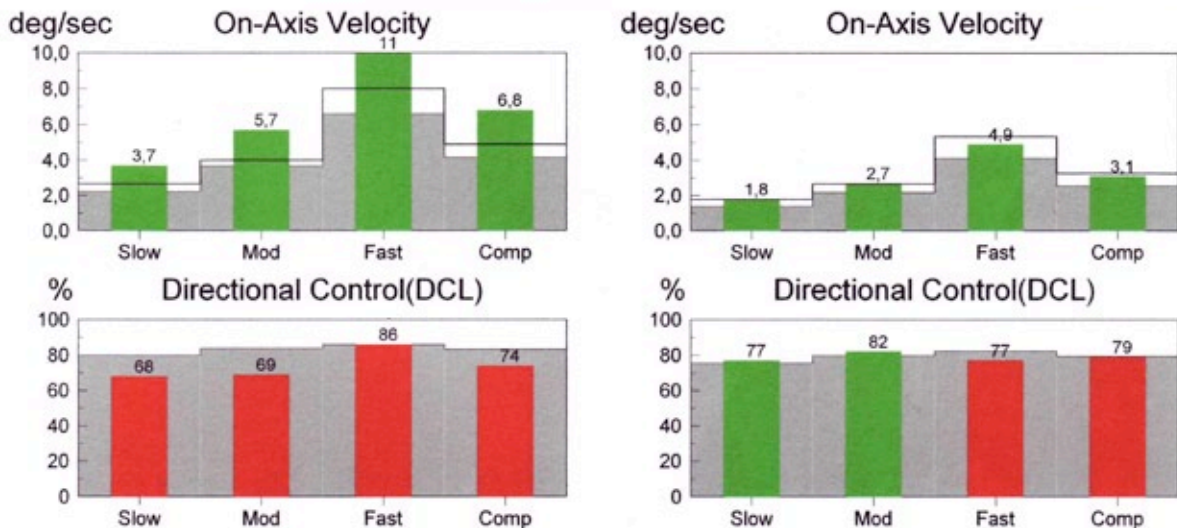
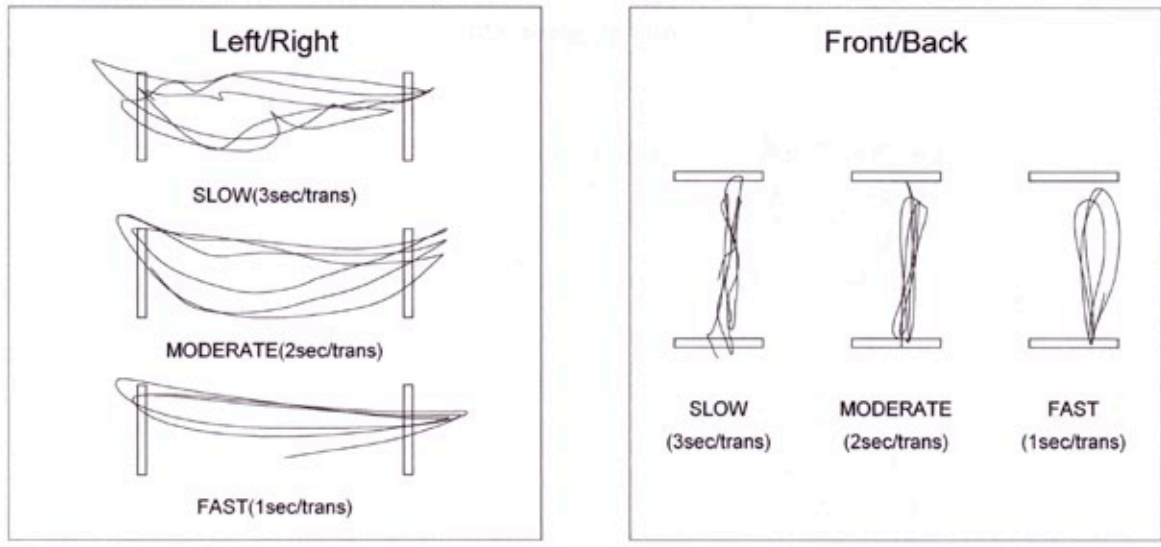
Obr. 12: **Provedení LOS testu.** Žluté políčko na monitoru označuje koncový bod do kterého má pacient přesunout své těžiště v daném časovém limitu. Kurzor (panáček) na monitoru ukazuje aktuální polohu a pohyb pacientova těžiště.

3. *Rhythmic Weight Shift (RWS)*

Je test rytmického přesouvání těžiště ve směru latero-laterálním i předozadním [González 2008]. Na obrazovce počítače pacient vidí hranice pohybu ve směru do stran či vpřed a vzad v podobě čar, viz. graf č. 3 a obr. 13. V obou směrech pacient rytmicky přesouvá těžiště ve 3 rychlostech. Rychlost pomalá (slow) odpovídá rychlosti, kdy pacient provede pohyb od jedné hraniční čáry k druhé za dobu 3 sekund (třívteřinový rytmus), střední rychlost (moderate) odpovídá jednomu pohybu za 2 sekundy (dvouvteřinový rytmus) a nejvyšší rychlost (fast) znamená pohyb mezi limitujícími čarami za 1 sekundu (jednovteřinový rytmus). Měřenými parametry jsou:

- On-axis velocity (OAV) je průměrná rychlost rytmického pohybu v ose (předo-zadní nebo latero-laterální), vyjádřená ve stupních za sekundu [dg/sec]. Ideální úhlovou rychlost pro daný pokus vyjadřuje horizontální šedá linie v grafu (viz graf č. 3).
- Directional kontrol (DCL): kontrola směru je vyjádřena jako poměr mezi pohybem v zamýšleném směru (od linie k linii na obrazovce počítače) a vyrovnávacích pohybů v jiných směrech (mimo hraniční linie). Vyjádřeno v [%], ideální hodnotou je 100%.

Rhythmic Weight Shift

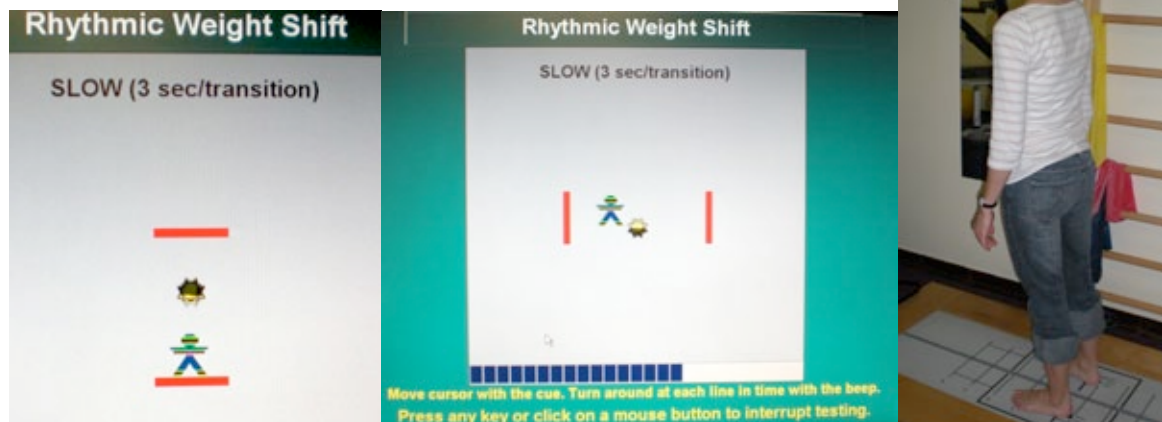


Data Range Note: User Data Range: 20–39

Graf 3: Záznam vyšetření testu rytmického přesouvání těžiště

V levé horní části grafu vidíme trajektorii pohybů ze strany na stranu při 3 různých rytmech pohybu, v pravé horní části je znázorněn pohyb zpředu dozadu a zpět ve stejných třech rytmech. Sloupcové grafy numericky znázorňují sledované parametry pohybu.

Pacient při všech třech rytmech v obou směrech pohybu dosáhl fyziologické rychlosti (On-axis velocity). Kontrola směru (directional control) ale nebyla fyziologická ani při jednom z rytmů pohybu ve směru latero-laterálním a při pohybu ventro-dorzálním pacient kontroloval pohyb správně (bez nadměrných odchylek v nežádoucích směrech) při pomalém a středně rychlém rytmu. Při nejrychlejším rytmu byla kontrola pohybu již v oblasti patologických hodnot.



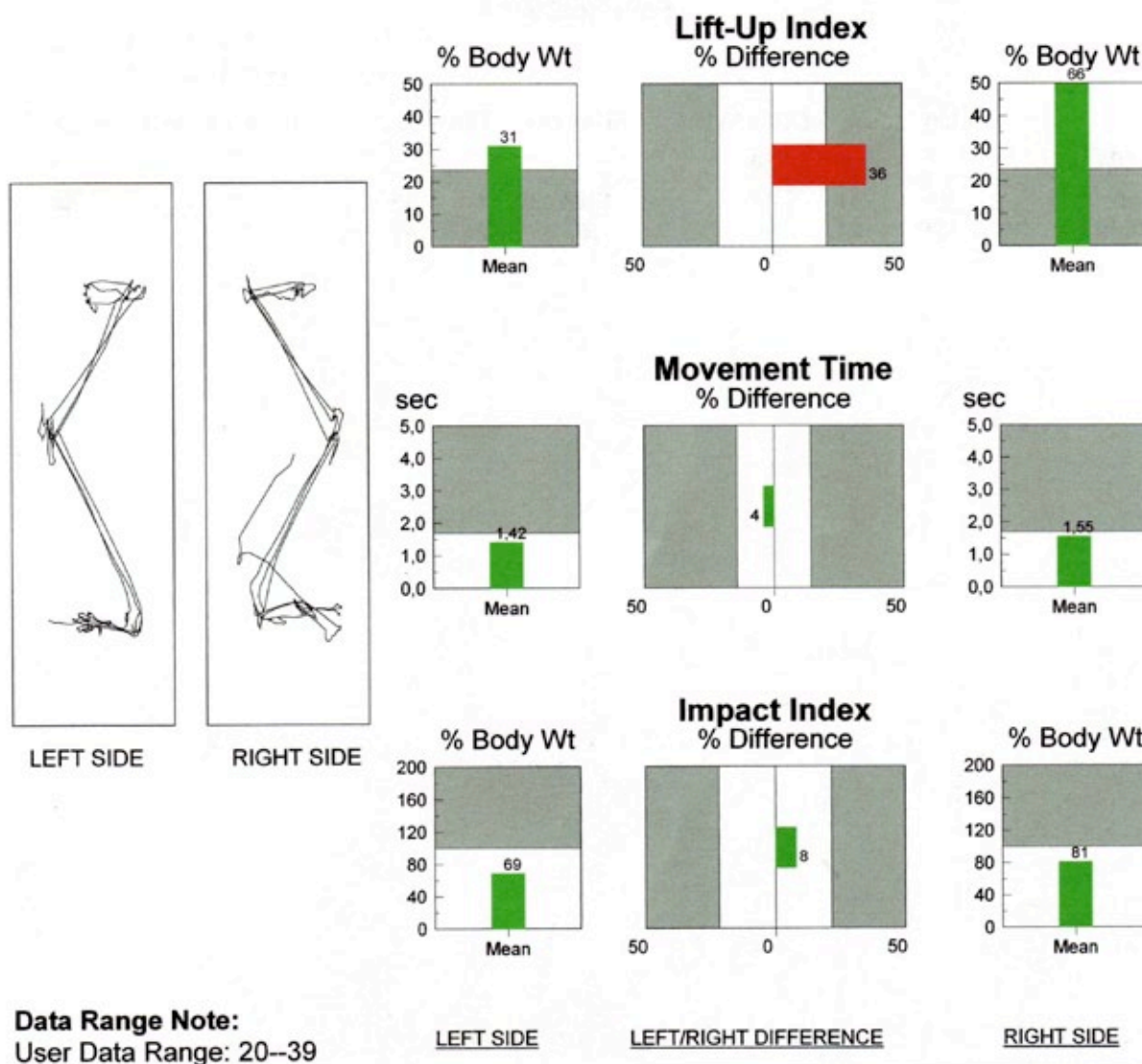
Obr. 13: **Vyšetření RWS testu.** Červené čáry na monitoru počítače limitují rozsah pohybu ve dvou směrech. Aktuální polohu a pohyb těžiště pacienta znázorňuje na monitoru „panáček“. Úkolem je, přesouvat těžiště přesně rytmicky od jedné hraniční linie k druhé, tak jak naznačuje pohybující se kurzor v podobě sluníčka. („Panáček stíhá sluníčko“)

4. Step Up/Over (SUO)

Test přechodu přes schod hodnotí charakteristiky kontroly motoriky v průběhu položení nohy na schod, vynesení těla nad schod, přenesení druhé dolní končetiny přes schod, snesení těla dolů a závěrečný došlap na podložku [González 2008, Ben Achour Lebib 2006]. Výška schodu byla přizpůsobena schopnosti pacienta (10 nebo 20 cm). Obrázek 14 znázorňuje provedení testu. Sledovanými parametry jsou:

- Lift-Up Index (LUI): vyjadřuje maximální koncentrickou sílu kterou vyvine výšlapná noha během nástupu na schod. Vyjádřeno jako % pacientovy hmotnosti ($Wt = \text{weight}$). Jednotkou je tedy [% Body Wt], žádoucí je co nejvyšší hodnota.
- Movement Time (MT): Doba, za kterou pacient přestoupí schod v sekundách [s], čím nižší hodnota, tím lepší výsledek, tj. tím rychleji je pacient schopen překážku překonat.
- Impact Index (II): Maximální (vertikální) síla dopadu, kterou dopadne došlapující DK na měřicí plošinu. Vyjádřeno jako % tělesné hmotnosti [%Body Wt]. Čím je procento menší, tím je dosažený výsledek hodnocen lépe.
- Difference: Lift-Up index, movement time a impact index difference jsou procentuálním porovnáním výsledků levé a pravé končetiny.

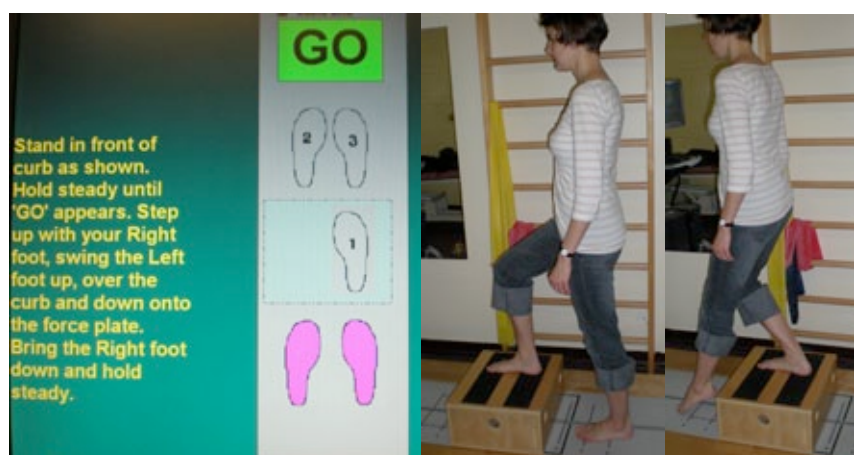
Step Up/Over (20 cm curb)



Graf 4: Záznam vyšetření testu přechodu přes schod

Levá část grafu dokumentuje trajektorii pohybu. V pravé části je numerické vyjádření sledovaných parametrů pomocí sloupcových grafů včetně porovnání pravé a levé strany (přechodu schodu LDK a PDK)

Pacient, jemuž náleží výše uvedený záznam testu při výstupu na schod vyvinul dostatečnou koncentrickou sílu v porovnání s normou (Lift-Up Index). Větší sílu vyvinul při nástupu na schod PDK. Rychlost provedení stereotypu (Movement Time) i index dopadu (Impact Index) jsou též v normě a to při přechodu jak LDK tak PDK. Pacient tedy provedl stereotyp fyziologicky. Jedinou patologickou hodnotu v porovnání s normodaty je stranová asymetrie v parametru lift-up indexu, tj. pacient vyvinul větší koncentrickou sílu při přechodu schodu PDK než při přechodu LDK.



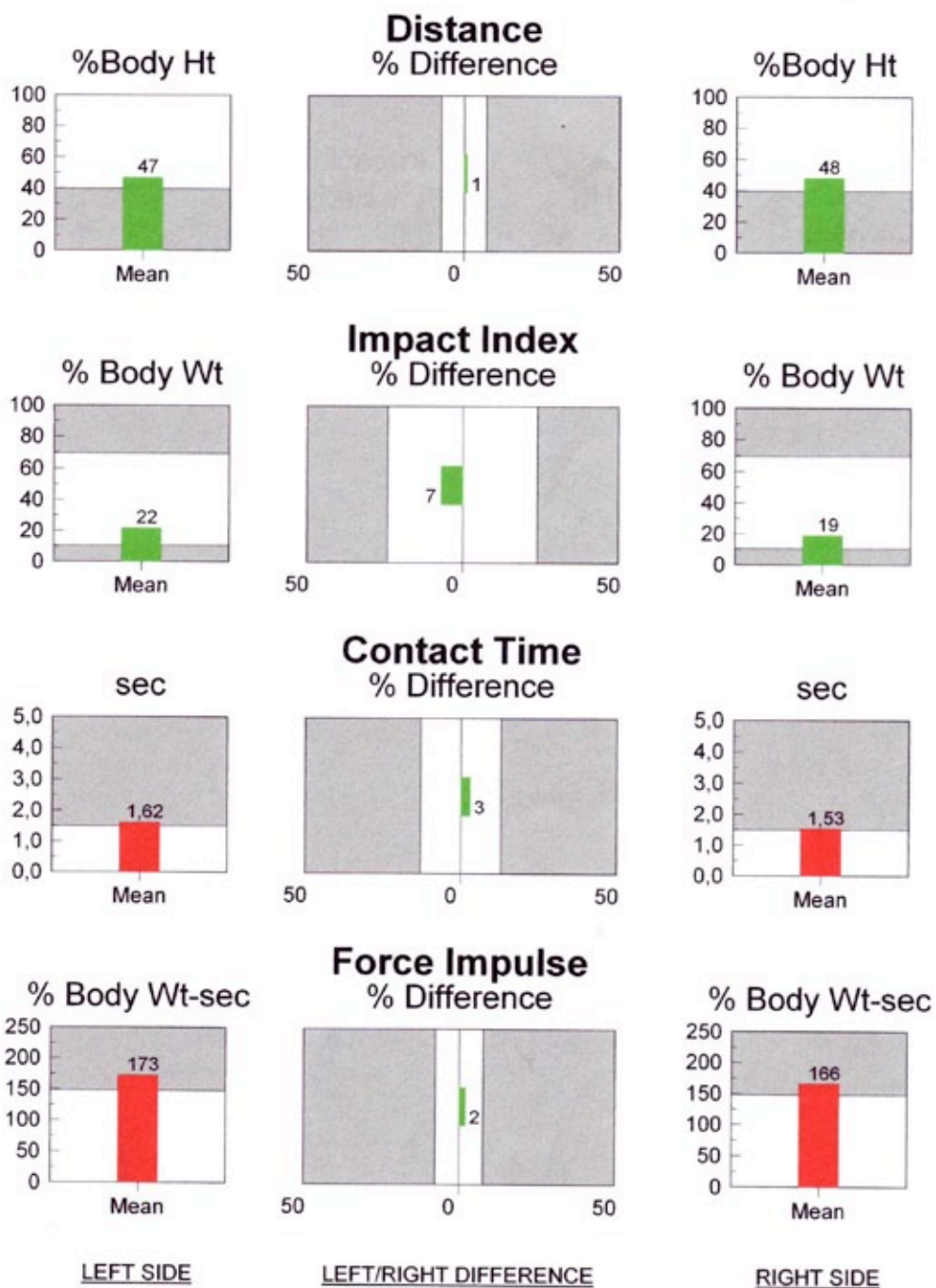
Obr. 14: Vyšetření SUO testu. „GO“ na monitoru počítače je příkazem k zahájení pohybu. Pacient vystoupí na schod odpovídající DK dle instrukcí na monitoru, kontralaterální noha schod přestoupí (aniž by se schodem byla v kontaktu) a stává se končetinou dopadovou

5. Forward Lunge (FWL)

Test výpadu vpřed hodnotí charakteristiky pohybu při výpadu jednou nohou vpřed a následném kroku zpět (návratu do výchozí polohy) [Ben Achour Lebib 2006]. Měřené parametry jsou vzdálenost, čas, index došlapu (síla došlapu) a impuls síly.

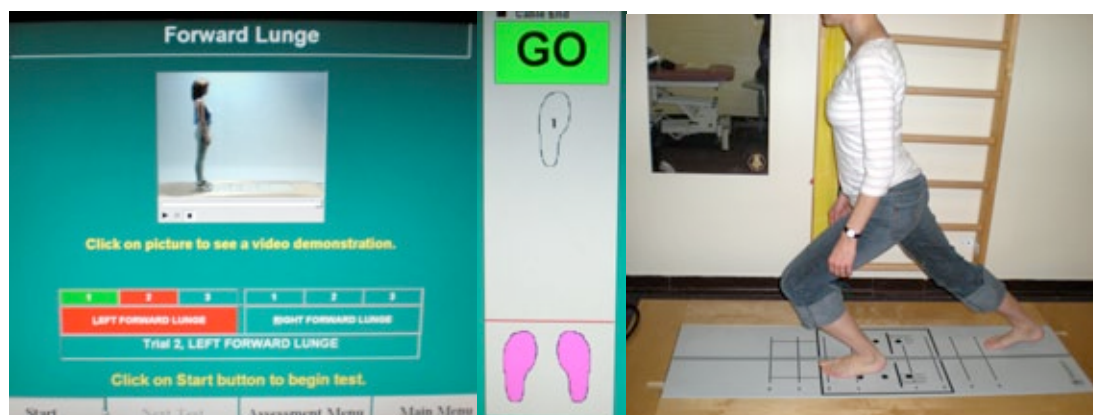
- Distance: Je délka výpadu vyjádřená jako procento pacientovy tělesné výšky ($H_t = \text{height}$). Jednotkou je [% Body Ht]. Charakterizuje pohyb těžiště vpřed během výpadu, ideální hodnota je 100%.
- Impact Index (II) je maximální vertikální síla, kterou působí vystupující noha na podložku v momentu dopadu, vyjádřená jako procento tělesné hmotnosti pacienta [% Body Wt]. Za fyziologické hodnoty je považován výsledek v rozmezí 10-70%, pro lepší kvalitu stereotypu ale svědčí spíše nižší hodnoty.
- Contact Time (CT): je doba, po kterou zůstává vystupující noha v kontaktu s podložkou v pozici výpadu. Hodnoceno v sekundách [s], čím nižší hodnota, tím lépe, tj. tím rychleji je vyšetřovaný schopen návratu do výchozí polohy.
- Force Impulse (FI): je objem práce, který vykonala vykračující končetina vyjádřený jako procento tělesné hmotnosti v momentu dopadu (odpovídá % Body Wt Impact Index) násobené časem, po kterou tuto práci vystupující noha vykonávala. Jednotkou je [%Body Wt-sec]. Tento výsledek je tedy odvozen od Impact Index a Contact Time. Čím je naměřená hodnota nižší, tím je výsledek lepší.
- Difference: Distance, impact index, contact time and force impulse difference je porovnáním měřených parametrů mezi pravou a levou končetinou v %.

Forward Lunge



Graf 5: Záznam vyšetření testu výpadu vpřed

Sloupcové grafy numericky znázorňují hodnotu sledovaných parametrů včetně stranového porovnání výsledků. Při výpadech jak LDK tak PDK vpřed pacient dosáhl fyziologické délky výpadu (Distance) vzhledem k jeho tělesné výšce. Index dopadu (Impact Index) byl taktéž na obou stranách v oblasti fyziologických hodnot. Naopak kontaktní čas v pozici výpadu byl na obou stranách prodloužen a stejně tak impuls síly byl na obou stranách příliš vysoký v porovnání s normodaty.



Obr. 15: **Provedení FWL testu:** Pacient je instruován počítačem k výchozí pozici (za červenou čarou dle monitoru) a zahájení výpadu (příkaz „GO“). Provede výpad odpovídající končetinou do co největší vzdálenosti, tak aby neztratil rovnováhu a hned se vrací zpět do výchozí polohy.

5.3 Metodika terapeutická

5.3.1 Zásady individuální fyzioterapie

Základem rehabilitace ambulantních i hospitalizovaných pacientů byla cílená **individuální fyzioterapie (IFT)**. U všech pacientů byl dodržován přibližně stejný protokol těchto IFT jednotek s respektováním následujících zásad:

- 1) IFT byla zaměřena jak na periferní segmenty, tj. obvykle nejvíce postiženou oblast nohy (mobilizační techniky kloubů nohy, techniky měkkých tkání, exteroceptivní stimulace a další), tak na celkovou posturu (aktivace hlubokého stabilizačního systému páteře, hrudníku a pánve, korekce vadného dechového stereotypu, mobilizační a relaxační techniky v oblasti páteře a pánve, techniky měkkých tkání).
- 2) Cviky byly voleny vždy od jednodušších (tj. v posturálně méně náročných polohách) až po posturálně náročnější pozice (např. balanční cviky ve stoje). Při cvičení byl kladen důraz na to, aby pacient neměl pocit výrazné únavy, vyčerpání, aby cvičení nebylo bolestivé.
- 3) Pacient byl instruován, aby se během celé IFT jednotky plně soustředil na kvalitu provedení každého pohybu, cvičení bylo vždy prováděno s plným uvědoměním.

- 4) Při nácviku hybných stereotypů nebyl kladen přílišný důraz na počet opakování ale spíše na kvalitu provedení, a to vždy dle individuálních možností pacienta
- 5) Během cvičení nesmí docházet k zadržování dechu nebo dokonce k dušnosti, dbáme na kontrolu dechového rytmu. Nácvik správného dechového stereotypu je integrální součástí cviků zaměřených na korekci postury a tím i na zlepšení stability.
- 6) IFT lze kombinovat se zdravotním cvičením typu jógy, Tai-Chi a dalšími technikami které podporují nácvik pomalých cílených pohybů a stability. Pacienti byli za tímto účelem na naší klinice zařazeni do skupinových cvičení pro pacienty s bolestmi pohybového aparátu v důsledku vadného držení těla.
- 7) IFT vždy obsahovala cviky které lze použít v autoterapii (PIR, ošetřeních měkkých tkání, prvky senzomotoriky atp). Pacienti byli tak postupně instruováni jak cvičit doma.

5.3.2 Mobilizační a relaxační techniky v oblasti DKK podle Lewita

Chodidla byla na další cvičení nejdříve připravena pomocí mobilizací periferních kloubů, měkkých technik a protahování šlach a svalů s tendencí ke kontrakturám, tj. zejména plantární aponeurózy, extenzorů prstů, Achillovy šlachy a m. triceps surae [Lewit 2003]. Obr. 16-20 demonstrují ukázky technik použitých v oblasti nohy, některé současně zaměřené na edukaci autoterapie.



Obr. 16: PIR autoterapie m. triceps surae



Obr.17: PIR autoterapie extenzorů prstů



Obr.18: PIR autoterapie flexorů nohy a plantární aponeurosy (podle Lewita)



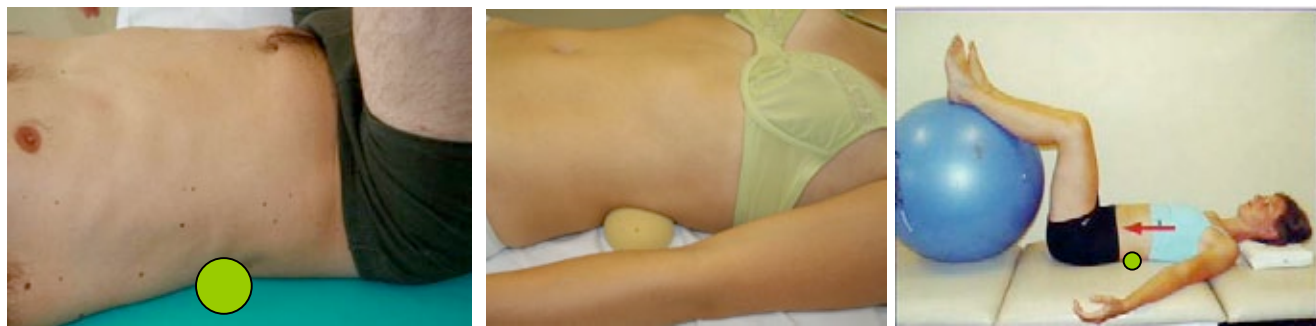
Obr.19: Mobilizace talokrurálního kloubu podle Lewita



Obr.20: Extero a propioceptivní stimulace chodidla: šlapání oblázků
Pacient přešlapuje z jedné nohy na druhou, snaží se uvědomit si kontakt chodidel nerovným terénem. Možné kombinovat se střídavými lázněmi DK v případě insuficientního prokrvení DK. Kamínky jsou umístěny ve vaničkách s teplou a studenou vodou.

5.3.3 Aktivace stabilizačního systému páteře podle Koláře

Obr. 21-26 demonstrují příklady cvičení zaměřené na aktivaci správného dechového stereotypu a současnou správnou aktivaci stabilizačního systému páteře, trupu a pánve.



Obr. 21: Aktivace základní stabilizace v sagitální rovině

- Výchozí poloha vleže na zádech, opora o Th/L přechod
- DK jsou drženy nad podložkou, 90 flexe v kyčlích a kolenou na šířku pánve, bérce opřeny o balón
- Pacient se nadechuje maximálně do dolních mezižebních prostor, během nádechu se snaží stlačit měkký míček který je umístěn v úrovni úhlů dolních žebber na obou stranách, za výdechu míčky udrží ve stejné poloze (nesmí mu utéct)
- Auxiliární dechové svaly jsou zcela relaxovány, na klidovém dechovém stereotypu se nepodílejí, ramena jsou uvolněná, nesmí být držena v protrakci



Obr.22: Návčik stabilizace trupu vleže na zádech s balónem

- Pacient leží na zádech, DK v semiflexi, kolena od sebe na šířku pánve chodidla se opírají o podložku
- Velký gymnastický míč (průměr 60 cm) pacient drží oběma rukama a opírá ho o obě stehna a trup.
- Během nádechu drží volně míč v neutrální poloze
- Během výdechu tlačí rukou a kontralaterálním stehnem do balónu, polohu drží 10 s, následuje relaxace 10s
- Během celého provedení udržuje kaudální postavení hrudníku, při nádechu aktivuje dolní mezižební prostory

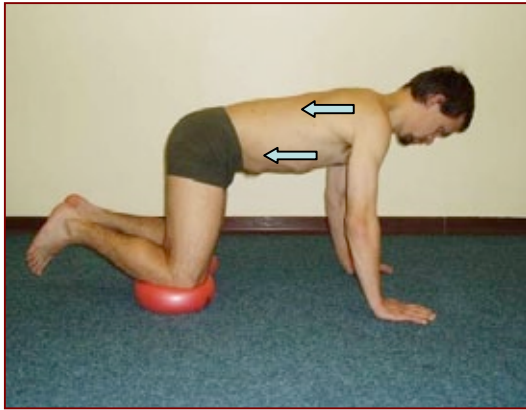


Obr. 23: Návčik stabilizace trupu vleže proti odporu therabandu
Stejné principy cvičení jako u předchozího cviku



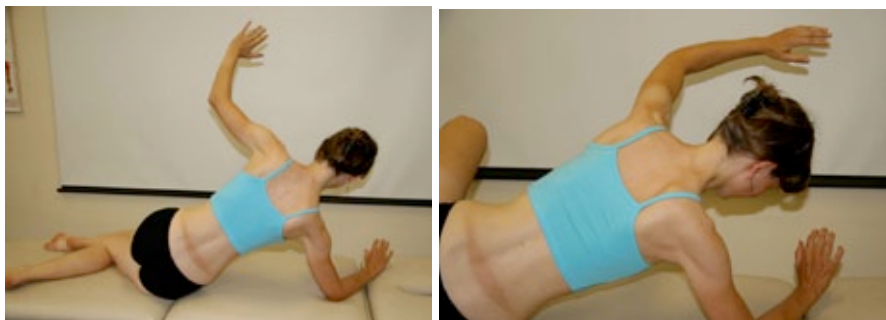
Obr. 24: Cvičení vleže na břiše na balónu s oporou o HK

- Opora dlaněmi o podlahu symfýzou a stehny o balón, DK drženy ve volné extenzi nad podložkou
- Hlavu pacient drží v prodloužení trupu
- Během nádechu stabilizuje trup a končetiny ve výchozí poloze
- Během výdechu posouvá trup několik centimetrů vpřed, v poloze vydrží 3 s
- Návrat do výchozí polohy a relaxace
- Během pohybu se pacient soustředí nejen na kvalitu provedení pohybu (pomalý pohyb) ale také na oporu o dlaně a prsty – proporcionální opora o všechny části dlaně a prstů obou HK.



Obr.25: Cvičení v kleče na labilní podložce

- Klek na měkké podložce, vzdálenost kolen na šířku pánve, nohy drženy nad podložkou, opora o dlaně obou rukou, úhel v ramenních kloubech 90 st. Stabilizace lopatek – nesmí odstávat, hlava v prodloužení trupu
- V základní poloze pacient provede nádech
- Během výdechu přesouvá tělo o několik cm vpřed, v poloze vydrží asi 10 sekund, při tom si uvědomuje oporu o obě dlaně, soustředí na držení trupu paralelně s podlahou.
- Následuje návrat do výchozí polohy, hluboký nádech
- Dýchání je pomalé, synchronizované se cvičením, pacient nesmí zdržovat dech



Obr.26: Cvičení stabilizace v modifikované poloze šikmého sedu

- Napřímení páteře, stabilizace lopatek, vyvážená aktivace horních a dolních fixátorů lopatek
- Centrace dolního ramene které slouží k opoře, aproximace
- Rotace trupu kolem stabilního humeru na straně opory (v tomto případě k opoře slouží PHK)

Obr. 21-26 jsou pouze demonstrací stabilizačních cvičení podle Koláře [Kolar 2006, Kolář, 2007], které byly v této studii u pacientů použity. Existuje celá řada modifikací založených na dalších vývojových polohách. Cviky byly vybrány vždy individuálně podle schopností pacienta. Nikdy nebyly použity cviky, které pacient nezvládal ve správné koordinaci. Pokud pacient nezvládal ani jednoduché aktivní cviky, k aktivaci správné svalové koordinace bylo nejdříve použito reflexní lokomoce podle Vojty. Poté cvičení probíhalo za verbální i manuální instrukce fyzioterapeutem s cílem aby postupně pacient byl schopen správného samostatného provedení a mohl tedy cvik použít v autoterapii.

5.3.4 Návčik balančních strategií a zvyšování limitů stability



Obr.27: Návčik limitů stability, trénink kotníkové strategie

- Z výchozí polohy vzpřímeného stoje pacient vychyluje těžiště vpřed směrem ke zdi, snaží se pohyb kontrolovat a zbrzdít dříve než se opře o zeď
- Následuje návčik i v dalších směrech: levým bokem ke zdi, pravým bokem ke zdi, a pokud to zvládne tak i zády ke zdi
- Každý pohyb provede pomalu, kontrolovaně (3-5x)
- Čelem (a zády) ke zdi pacient nacvičuje kotníkovou stabilizační strategii (více náročná, u pacientů s dg. CMT vždy postižená)
- Levým a pravým bokem ke zdi - návčik kyčelní strategie (snažší)

Krokovou strategii nacvičujeme pomocí výpadů v různých směrech. Ke zlepšení chůze zařazujeme různé modifikace kroku jako je chůze „cik-cak“, překračování překážky, chůze bokem, pozpátku, výstup a sestup z překážky, slalom atd.

Nacvičujeme variabilitu rovnovážných strategií, aby nedocházelo k redukci stabilizace pouze na kyčelní strategii. Pacienta učíme měnit pevné body pohybové orientace, tj. v podnětech střídáme orientaci vůči hlavě a vůči opoře o podložku na základě převažujících proprioceptivně - sensorických aktuálních vstupů a dle aktuální polohy těla v prostoru. Například nejdříve pacienta vyzveme, aby se lehce rozkročil a v tomto postavení, při zachování plného kontaktu chodidel s podložkou pohybuje hlavou ze strany na stranu v rozsahu rozkročených nohou (orientace vůči chodidlům). Poté pacient stojí na labilní ploše (obr. 28), pohupuje se ze strany na stranu, nebo pokud to zvládne zepředu dozadu např. na úseči, ale při tom se snaží stabilizovat hlavu ve středním postavení a hlavou nepohybovat (orientace vůči hlavě).



Obr. 28: Nácvik balanční kotníkové strategie na labilních plochách

- Stoj vzpřímený na labilní podložce (měkké pěnové hmotě nebo válcové úseči) nohy od sebe na šířku pánve
- Pacient přenáší těžiště vpřed a vzad, soustředí se na zatížení prstů DK a přednoží, obě nohy zůstávají v plném kontaktu s labilní podložkou, v pozici vydrží 2-3 s
- Při cvičení dbá na vzpřímené držení, stabilizaci hlavy a trupu
- Během cvičení volně dýchá
- Po celou dobu cvičení se soustředí na kontakt nohou s podložkou
- Změny polohy (zatížení přednoží a oblasti pat) jsou pomalé, s uvědoměním



Obr.29: Výpady vpřed na měkkou podložku

- Výpad DK na měkkou podložku, pacient přenesse váhu na výpadovou DK
- S výpadem současně švih kontralaterální HK nad hlavu (odpovídá nákročné funkci kontralaterálního vzoru podle Vojty)
- Stabilizace trupu, hlava v prodloužení trupu, v poloze pacient vydrží cca 2-3s, soustředí se na kontakt chodila s měkkou podložkou, i na zpevnění trupu
- Pomalý, kontrolovaný návrat do základní polohy
- Během cvičení pacient vlně dýchá, nezadržuje dech
- Následuje výpad opačnou DK se současným švihem kontralaterální HK



Obr. 30: Nácvik cílených výpadů vpřed a do stran

- Výpad vpřed, přenesení váhy na výpadovou PDK
- Trup stabilizovaný, hlava je v prodloužení trupu, v poloze pacient vydrží 2-3 s
- Pomalý kontrolovaný návrat do základní polohy
- Postupně provádí výpady PDK šikmo doprava vpřed a doprava stranou, postavení chodidla ve fázi výpadu směřuje v ose výpadu
- Při výpadu šikmo a stranou současný švih kontralaterální HK v úrovni horizontály nebo nad hlavu v plánované hybnosti nákročné funkce kontralaterálního vzoru podle Vojty
- V každé poloze vydrží 2-3 s, soustředí se při tom na stabilizaci trupu a oporu o celé chodidlo výpadové DK
- Poté DK vystřídá – výpad LDK vpřed, šikmo vlevo a stranu vlevo
- Výpad provede co nejdále, ale v rozsahu který bezpečně zvládá

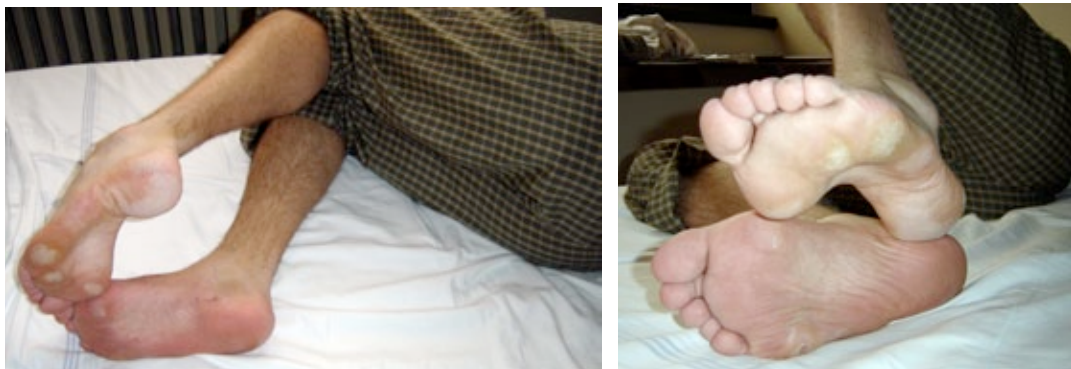
5.3.5 Trénink tělesného schématu se zaměřením na DKK

Obr. 31-34 demonstrují nácvik pomalých, opakovaných, přesně řízených pohybů DK. Uvedené příklady lze mnoha způsoby modifikovat. Během tohoto cvičení je velmi podstatné, aby se pacient na cvičený segment celou dobu soustředil, plně si uvědomoval kontakt mezi segmenty, jejich vzájemnou polohu a změnu polohy. Nacvičuje tak porušené tělesné schéma, s cílem odstranit „neglect“ tělesných segmentů s porušenou percepcí [Feldenkrais 1996, Feldenkrais 1999].



Obr.31: Koordinace pata – špička vleže na zádech

- Vleže na zádech, drží pacient DK nad podložkou, HK volně spočívají na podložce podél těla, hlava opřená o podložku
- Co nejpřesněji bez zrakové kontroly k sobě střídavě přikládá špičky a paty
- Pohyby provádí velmi pomalu, s plným uvědoměním („soustředí se na nohy“)
- Opakuje minimálně 10x
- Při cvičení volně dýchá



Obr.32: Koordinace pata – špička vleže na boku

- Vleže na boku, spodní DK na podložce, svrchní DK se opírá kolenem o spodní koleno.
- Hlava opřená o podložku v prodloužení trupu
- Stejný pohyb jako u minulého cviku:
- Co nejpřesněji bez zrakové kontroly k sobě střídavě přikládá špičky a paty
- Pohyby provádí velmi pomalu, s plným uvědoměním („soustředí se na nohy“)
- Opakuje minimálně 10x



Obr. 33: Koordinace pata – koleno, špička-koleno vleže na zádech

- Vleže na zádech, jedna DK v semiflexi, chodidlem se opírá o podložku, druhou DK drží pacient nad podložkou
- Co nejpřesněji bez zrakové kontroly přikládá střídavě špičku a patu na kontralaterální koleno
- Pohyby provádí velmi pomalu, s plným uvědoměním („soustředí se na polohu a vzájemný kontakt nohy a kolene“)
- Opakuje aspoň 10x, poté DK vystřídá
- Při cvičení volně dýchá



Obr. 34: Cvičení v stoji: koordinace pata-kontralaterální špička a naopak

- Pacient překříží nohy
- Postaví se na patu jedné DK a na špičku druhé DK, vydrží tak asi 2 s, polohu si uvědomí, potom postavení nohou vystřídá.
- Pomalý pohyb opakuje 10x
- Pokud není schopen stoje na patě pro parézu peroneálních svalů, snaží se pouze o zatížení paty
- Pokud je cvičení příliš náročné z hlediska stability, může se přidržovat HK o madlo na zdi

5.4 Dotazník - subjektivní hodnocení příznaků CMT a efektu terapie

3 měsíce po ukončení rehabilitace se pacienti dostavili na kontrolní stabilometrické vyšetření a během této návštěvy vyplnili následující dotazník. Rehabilitovaní pacienti vyplňovali celý dotazník za účelem subjektivního hodnocení efektu rehabilitace. Pacienti z kontrolní skupiny vyplnili jen body 2-5 na úvodní stránce dotazníku, tj. ty, které jsou zaměřené na subjektivní hodnocení obtíží.

Anonymní dotazník pro pacienty s chorobou CMT, kteří absolvovali rehabilitaci na klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2LF UK a FN Motol

1. Absolvoval(a) jsem rehabilitaci na klinice rehabilitace FN Motol:

- a) ambulantně
- b) za hospitalizace

Pokud jste docházel(a) ambulantně kolikrát celkem (asi) jste rehabilitace absolvoval(a)?

2. Jaké obtíže jste měl(a) před začátkem hospitalizace:

1. Slabost dolních končetin, zakopávání
2. Nestabilní kotníky (časté podvrtnutí)
3. Zpomalená neobratná chůze
4. Poruchy stability (při stojí a chůzi)
5. Bolesti nohou nebo celých dolních končetin
6. Brnění, mravenčení v dolních končetinách
7. Necitlivost nohou
8. Pocit studených nohou
9. Otlaky na chodidlech
10. Bolesti páteře
11. Únava, špatná kondice
12. Poruchy jemné motoriky horních končetin (tj. obtíže při jemné manuální práci jako je zapínání patentek, knoflíků, zipů atd)

3. Který z uvedených příznaků je u vás dominantní? (viz minulá otázka, napište prosím číslo příznaku(ů) 1-13:

4. Trpíte poruchami stability? Ano – Ne

5. Máte –li poruchy stability projevují se:

- pouze ve tmě
- pouze na nerovném terénu
- pouze při chůzi ve tmě a na nerovném terénu
- i při dobrém osvětlení a rovném terénu

6. Používal(a) jste některou z následujících protetických pomůcek než jste začal(a) rehabilitaci na klinice rehabilitace FN Motol?

- individuálně zhotovené ortopedické vložky do bot
- individuálně zhotovenou nebo upravenou ortopedickou obuv
- pružnou „osmičkovou“ bandáž nohy
- pevnou ortézu na dolní končetinu (tzv. AFO ortézu)
- peroneální pásku: krátkou.....dlouhou

7. Považujete rehabilitaci kterou jste absolvoval (a) na klinice rehabilitace FN Motol za přínosnou? Ano – Ne

8. Došlo po ukončení rehabilitace ke zhoršení některých Vašich příznaků kterými jste trpěl(a) před začátkem rehabilitace? Ano – Ne
Pokud ano, které příznaky se zhoršily?

9. Objevily se v průběhu nebo po ukončení rehabilitace nějaké nové nepříjemné příznaky kterými jste dříve netrpěl(a)? Ano – Ne
Pokud ano, jaké?

10. Zmírnily (nebo vymizely) některé příznaky CMT choroby po absolvování rehabilitace? Pokud ano, označte prosím které a napište, zda se daný příznak zmírnil či na určitou dobu vymizel zcela (a na jak dlouho?)

1. Slabost dolních končetin, zakopávání
2. Nestabilní kotníky (časté podvrtnutí)
3. Zpomalená neobratná chůze
4. Obtíže při překonávání překážek, chůze do schodů (ze schodů)
5. Poruchy stability (při stojí a chůzi)
6. Bolesti nohou nebo celých dolních končetin
7. Brnění, mravenčení v dolních končetinách
8. Necitlivost nohou
9. Pocit studených nohou
10. Otlaky na chodidlech
11. Bolesti páteře
12. Únava, špatná kondice
13. Poruchy jemné motoriky horních končetin (tj. obtíže při jemné manuální práci jako je zapínání patentek, knoflíků, zipů atd)
14. Jiné. Jaké?.....

11. Které procedury jste během rehabilitace absolvoval(a)?

1. Individuální cvičení pod vedením fyzioterapeuta
2. Skupinové cvičení pod vedením fyzioterapeuta
3. Vodoléčbu – cvičení v bazénu
4. Vodoléčbu – vířivky na dolní končetiny
5. Vodoléčbu – šlapací a střídavé lázně dolních končetin
6. Masáže
7. Elektroléčbu na dolní končetiny
8. Elektroléčbu na oblast páteře (zad)
9. Cvičení kondice v posilovně
10. Jízda na rotopedu
11. Ergoterapie – nácvik běžných denních činností
12. Ergoterapie – nácvik jemné motoriky ruky

12. Jak byly absolvované procedury účinné? (u těch procedur, které jste absolvoval(a) označte číslem 0-5: 0 = žádný účinek nebo dokonce zhoršení 5 = výborný účinek až vymizení některého z nepříjemných příznaků)

1. Individuální cvičení pod vedením fyzioterapeuta
2. Skupinové cvičení pod vedením fyzioterapeuta
3. Vodoléčba – cvičení v bazénu
4. Vodoléčba – vířivky na dolní končetiny
5. Vodoléčba – šlapací a střídavé lázně dolních končetin
6. Masáže
7. Elektroléčba na dolní končetiny
8. Elektroléčba na oblast páteře (zad)
9. Cvičení kondice v posilovně
10. Jízda na rotopedu
11. Ergoterapie – nácvik běžných denních činností
12. Ergoterapie – nácvik jemné motoriky ruky

13. Byl(a) jste zainstruován(a) ve cvičení doma? Ano – Ne

14. Cvičil jste doma pravidelně (aspoň 3x týdně) podle těchto instrukcí?

15. Byly vám během rehabilitace na naší klinice doporučeny nějaké protetické pomůcky? Pokud ano, označte které:

- individuálně zhotovené ortopedické vložky do bot
- individuálně zhotovenou nebo upravenou ortopedickou obuv
- pružnou „osmičkovou“ bandáž nohy
- pevnou ortézu na dolní končetinu (tzv. AFO ortézu)
- peroneální pásku: krátkou.....dlouhou

16. Vyhovují Vám námi doporučené protetické pomůcky? A používáte je stále?

- Ano
- Ne (pokud ne, uveďte prosím proč)

17. Měla rehabilitace vliv na některou z následujících funkcí (nebo situací)? Pokud měla rehabilitace pozitivní efekt, označte znaménkem +, negativní efekt označte znaménkem -. Pokud jste efekt nepozoroval(a), označte 0.

- Kvalita chůze – zakopávání
- Kvalita chůze – stabilita
- Rychlost chůze
- Stabilita stoje
- Stabilita stoje a chůze za světla
- Stabilita stoje a chůze za tmy
- Stabilita stoje a chůze na nerovném terénu
- Udržení rovnováhy v dopravních prostředcích
- Zdolávání překážek – schodů
- Počet pádů
- Podvrtnutí kotníků

18. Sportujete pravidelně? Ano – Ne

19. Pokud ano jaký druh sportu?

20. Měla rehabilitace vliv na výkon Vašeho sportování?

- Ne
- Ano pozitivní
- Ano negativní

21. Chodíte do zaměstnání?

- Ano (vykonávám převážně fyzickou práci)
- Ano (vykonávám převážně intelektuální, fyzicky nenáročnou práci)
- Ne (napíšte prosím proč – např. jsem v ID)

22. Měla rehabilitace vliv na výkon Vašeho povolání?

- Ne
- Ano pozitivní
- Ano negativní

23. Měla rehabilitace vliv na výkon Vašich běžných domácích činností?

- Ne
- Ano pozitivní
- Ano negativní
- Napište prosím na které činnosti

24. Máte zájem rehabilitace na klinice rehabilitace FN Motol zopakovat?

- Ano: Proč?.....
- Ne: Proč?.....

25. Docházel(a) jste na rehabilitaci na jiné pracoviště? Ano –Ne

26. Můžete porovnat rehabilitaci na klinice FN Motol a na tomto pracovišti? Pokud ano, popište prosím:

27. Byla(a) jste někdy v lázních: Ano – Ne

28. Pokud ano, v kterých lázních?

29. Jaký přínos pro Vás měl lázeňský pobyt? (prosím popište, pokud můžete)

5.5 Statistika

Výsledky stabilometrických testů z přístroje Balance Master a testu chůze na 10 m byly statisticky zhodnoceny příslušnými programy pro opakovaná měření pomocí programu StatView, verze 5.0.1. (SAS Institute, Cary, NC). Pro porovnání výsledků dvou měření v rámci jedné skupiny byl použit párový t-test, pro porovnání výsledků mezi jednotlivými skupinami byl použit nepárový t-test. Výsledky jsou prezentovány jako průměrné hodnoty \pm SE (standard error). Hodnoty p value $< 0,05$ jsou považovány za signifikantní.

5.6 Proměnné a rušivé faktory

Protože se jedná o klinickou studii, zahrnující různě postižené pacienty i když v rámci stejné choroby (CMT), vyskytuje se zde celá řada proměnných. Jednak jsou to vstupní a výstupní proměnné týkající se funkčního stavu a bolesti pohybového aparátu každého jednotlivce před terapií a po terapii, a jednak je to individuální terapie, která vychází z funkční diagnostiky pohybového aparátu každého pacienta. U funkčních poruch hybného systému hraje roli řada faktorů, které se navzájem ovlivňují a jejichž význam se v průběhu terapie mění. Ačkoliv byla snaha maximálně dodržovat stejný protokol IFT, terapie vždy vycházela z aktuálního stavu (subj. obtíží a kineziologického rozboru) pacienta, což může ovlivnit měřené parametry u jednotlivců celého souboru.

Mezi **vstupní proměnné** u jednotlivce patří hlavně individuální výchozí stav před každou terapií, tedy:

- 1) změny **funkce svalů** ve smyslu funkční inhibice (hypotonus), hypertonus nebo přítomnosti spoušťového bodu
- 2) změny **funkce kloubu** ve smyslu omezení kloubní pohyblivosti nebo ztráta „joint play“ [Lewit 2003], nebo zvýšení kloubní pohyblivosti, tj. hypermobilita event. instabilita.
- 3) změny **funkce měkkých tkání** ve smyslu restrikce jejich protažlivosti a vzájemné posunlivosti (kůže, podkoží, fascie, měkká tkáň proti periostu) [Lewit, 2003].
- 4) změny **sensitivních funkcí** (povrchové i hluboké cití)
- 5) držení v rámci segmentu i celková **postura**
- 6) omezení **aktivního pohybu** (globálního a/nebo segmentálního)
- 7) omezení **pasivního pohybu** (globálního a/nebo segmentálního)

- 8) stereotyp **dýchání**
- 9) oblasti, kde pacient vnímá **bolest**, a jejich změna v průběhu procesu

Výstupní proměnné: u každého jednotlivce se stav po každé terapii mění a to v jednom či více z výše uvedených bodů (viz vstupní proměnné) včetně subjektivního vnímání bolesti, která se může po terapii snížit, vymizet nebo se naopak zvýšit. Změnit se může též distribuce bolesti, nebo se bolestivé vjemy vyskytují jen za určitých okolností. Tyto proměnné budou mít pravděpodobně vliv na sledované stabilometrické parametry i na hodnocení efektu naší terapie pacientem (viz subjektivní dotazník).

Manipulačním faktorem je terapie, která není z důvodu holistického pojetí celé problematiky jednotná, ale je individuálně modifikována u každého pacienta podle jeho aktuálního stavu. Efekt terapie (tj. hlavního manipulačního faktoru) je zde hodnocen prostřednictvím jednotlivých parametrů pěti použitých stabilometrických testů, pomocí testu chůze na 10 m a prostřednictvím dotazníku.

Z hlediska **rušivých faktorů**, které mohou do značné míry modifikovat celý výzkumný záměr, je zřejmě nejvýznamnější **faktor lidský** [Hanušová 2006], a to jak ze strany pacienta, tak i ze strany fyzioterapeuta:

1) pacient

- a) **interpretace bolesti, subj. pocitu stability** – adekvátní, neadekvátní
- b) **práh vnímání bolesti** – ovlivněn zkušeností a závislý na prahu dráždivosti
- c) **práh dráždivosti systému**, který je do určité míry ovlivněn stavem psychiky pacienta
- d) **reakce na stresory** zevního prostředí (pracovní stres, problémy v rodině...), vnitřního prostředí (chronická bolest, operační výkon...)
- e) **emotivní ladění** v daném okamžiku – může být brzdou terapie nebo naopak. Může ovlivnit výsledky stabilometrických testů - tj. snaha provést požadovaný test v maximální možné kvalitě.
- f) **vidina sekundárního zisku** – pracovní neschopnost, invalidní důchod, únik z povinností, dosažení opakovaných hospitalizací či lázeňských pobytů apod.

2) fyzioterapeut

- a) **profesionalita** – schopnost a ochota odvést maximální a vždy stejnou kvalitu práce
- b) **únava** (častý problém pracovníků ve zdravotnictví)

- c) **časový stres** (zachování plné a vždy stejné délky jednotky IFT)
- d) **palpační zkušenosti** (individuálně se velmi liší, vliv mají osobní dispozice, délka praxe, odborné znalosti i zájem o danou problematiku).
- e) **verbální instrukce** pacientovi při stabilometrických měřeních (znalost práce s přístrojem Balance Master®, osobní zkušenost, motivace k výsledku – studie nebyla slepá!)

Z hlediska subjektivnosti inspekčního a palpačního vjemu je podstatné, že aktuální vyšetření i terapii v rámci IFT provádí u jednoho pacienta vždy stejný terapeut, čímž se jeho stále stejně se opakující chyba vylučuje. Z provozního hlediska kliniky ovšem nebylo možné zajistit, aby terapii u všech pacientů v celém souboru prováděl vždy stejný, pouze jeden terapeut, což považujeme za významný rušivý faktor, který může do značné míry ovlivnit výsledky měření (výstupní proměnné). Vyšetření pacientů za účelem CMT klasifikace ale prováděl u všech pacientů vždy stejný terapeut. Vlastní stabilometrická měření prováděl taktéž vždy stejný terapeut (autorka této práce) a všem pacientům byly dány vždy stejné verbální instrukce, čímž se chyba měření v tomto smyslu minimalizuje.

6 Výsledky

6.1 Výsledky vyšetření na přístroji Balance Master

6.1.1 Výsledky stabilometrických testů ve skupině všech rehabilitovaných pacientů

Tabulky č. 5-9 znázorňují výsledky stabilometrických testů ve skupině všech rehabilitovaných pacientů, tj. pacientů rehabilitovaných ambulantně i za hospitalizace.

Výsledky jsou v tabulkách prezentovány jako průměrné hodnoty \pm SE (standard error). Pro porovnání výsledků mezi prvním měřením, tj. před začátkem rehabilitace, a druhým měřením, tj. po ukončení rehabilitace pod vedením fyzioterapeuta (FT), byl použit párový t-test. Stejně tak byl párový t-test použit při porovnání výsledků mezi prvním měřením a třetím měřením. Třetí měření bylo provedeno 3 měsíce od druhého měření, tj. 3 měsíce po ukončení rehabilitace pod vedením FT. Po dobu těchto tří měsíců pacienti měli cvičit sami doma aspoň 3x týdně po dobu cca 45 min dle uloženého protokolu. Počet pacientů je jiný při porovnávání prvního a druhého měření ($n=28$) a při porovnání prvního a třetího měření ($n=22$) z toho důvodu, že ke třetímu měření se nedostavili všichni pacienti. Červená čísla v tabulce znamenají signifikantní zlepšení v daném testu, pod červeným číslem je uvedena hodnota p-value, která je vždy menší než 0,05. Černá čísla v případě druhého a třetího měření znamenají, že nedošlo ke statisticky významné změně oproti prvnímu měření, tj. p-value je větší než 0,05. Konkrétní hodnoty p-value v těchto případech nejsou uváděny z důvodu přehlednosti tabulek. Pokud je černé číslo v šedém poli, znamená to že výsledky mají tendenci ke zhoršení. Toto zhoršení ovšem nebylo nikdy signifikantní.

Tab. 5: mCTSIB test – skupina všech rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 28	2. měření n=28	1. měření n = 22	3. měření n = 22
CTSIB Comp [deg/sec]	1,6±0,2	1,3±0,2 p=0,0002	1,6±0,2	1,5±0,2
Firm EO [deg/sec]	0,9±0,2	0,8±0,2	0,7±0,2	0,8±0,3
Firm EC [deg/sec]	0,4±0,1	0,4±0,1	0,4±0,1	0,4±0,1
Foam EO [deg/sec]	3,9±0,4	3,3±0,4 p=0,0056	3,9±0,4	3,7±0,4
Foam EC [deg/sec]	1,6±0,4	1,1±0,2 p=0,0249	1,5±0,4	1,1±0,3

Po ukončení IFT (2. měření) došlo oproti vstupním hodnotám ke zlepšení stability při stoji na měkké podložce s očima otevřenými (Foam EO) i při stoji na měkké podložce s očima zavřenými (Foam EC). Také celkové hodnoty stability (CTSIB Comp), tj. průměrná hodnota úhlové rychlosti těžiště během všech měření se signifikantně zlepšila.

Při porovnání 1. měření a 3. měření, žádné statisticky významné změny nenacházíme. To znamená, že autoterapie (AT) neměla na provedení tohoto testu žádný vliv. V testu stoje na pevné podložce se zavřenými očima je tendence ke zhoršení, změna ale není statisticky významná.

Souhrn: Po IFT došlo k významnému zlepšení celkové stability a to zejména v testech stoje na měkké podložce jak s očima otevřenými tak zavřenými. Toto zlepšení ale nepřetrvávalo, pokud pacienti cvičili sami doma.

Tab. 6: LOS test – skupina všech rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 28	2. měření n=28	1. měření n = 22	3. měření n = 22
RT [sec]	0,95±0,05	0,83±0,042 p=0,0101	0,96±0,07	0,81±0,04 p=0,0451
MVL [deg/sec]	4,6±0,3	5,3±0,4 p=0,0149	4,8±0,4	5,4±0,4 p=0,0114
EPE [%]	67,00±2,93	72,29±2,83 p=0,0056	67,09±3,29	73,14±2,82 p=0,0029
MXE [%]	80,18±2,49	85,75±2,43 p=0,0018	79,00±2,86	83,41±2,40 p=0,0114
DCL [%]	68,32±2,46	71,11±2,03	68,18±2,88	69,09±2,65

Ve 2. i 3. měření došlo k signifikantnímu zkrácení reakčního času (RT) oproti vstupním hodnotám (tj. 1. měření). Pacienti tedy rychleji zareagovali na pokyn počítače a zahájili pohyb určeném směru. Stejně tak se zvýšila průměrná rychlost pohybu (MVL) do určeného bodu, a to jak ve 2., tak i ve 3. měření.

Ve 2. i 3. měření se zvýšila průměrná vzdálenost bodu, (EPE, MXE) do kterého pacient byl schopen bezpečně vychýlit limity svého těžiště.

V žádném z kontrolních měření nedošlo ke zlepšení kontroly směru pohybu (DCL), tj. nedošlo k redukci kompenzačních pohybů v jiném, než určeném směru (jinými slovy, nedošlo k napřímení dráhy pohybu do určeného bodu).

Souhrn: Po IFT i po AT se zvýšily limity stability, pacient mohl více a rychleji vychýlit své těžiště, aniž by ztratil rovnováhu, rychleji dokázal reagovat na pokyn počítače.

Tab. 7: RWS test – skupina všech rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 28	2. měření n=28	1. měření n = 22	3. měření n = 22
OAV L-R [deg/sec]	5,3±0,2	5,5±0,1	5,3±0,2	5,5±0,2
OAV F-B [deg/sec]	2,6±0,2	3,0±0,1 p=0,0092	2,6±0,2	3,0±0,1 p=0,0282
DCL L-R [%]	73,43±1,62	76,54±1,54 p=0,0265	73,91±1,55	77,09±0,76 p=0,0444
DCL F-B [%]	64,89±3,92	72,11±2,57 p=0,0168	63,55±2,87	68,50±3,12

Při pohybu ze strany na stranu („přenášení váhy z nohy na nohu“) nedošlo k významné změně v rychlosti tohoto pohybu vůči vstupním hodnotám při 2. ani při 3. měření.

Naopak pohyb ve směru předozadním se v porovnání se vstupními hodnotami jak při 2., tak při 3. měření zrychlil. Kontrola směru (přímot směru pohybu bez zbytečných odchylek od primární dráhy pohybu) ve směru latero-laterálním se zlepšila jak při 2., tak při 3. měření. V předozadním směru ke zlepšení kontroly směru pohybu došlo jen ve 2. měření, tedy po ukončení IFT. Následná tříměsíční AT již udržení tohoto zlepšení nezajistila

Souhrn: Cílená IFT vedla ke zvýšení rychlosti pohybu ve směru předozadním a ke zlepšení kontroly (přímoty) pohybu jak v předozadním, tak v latero-laterálním směru. Následná AT v domácím prostředí udržela zlepšení rychlosti pohybu v předozadním směru a zlepšení kontroly pohybu ve směru ze strany na stranu, nikoliv však ve směru předozadním.

Tab. 8: SUO test – skupina všech rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 28	2. měření n=28	1. měření n = 22	3. měření n = 22
LUI Left [% body Wt]	34,67±4,43	42,42±4,73 p=0,0405	36,00±4,13	42,55±4,14 p=0,0408
LUI Right [% body Wt]	36,08±2,71	41,81±3,17 p=0,0057	35,60±3,36	42,90±3,45 p=0,0005
MT Left [sec]	2,22±0,26	1,92±0,20 p=0,0163	2,31±0,33	1,78±0,12
MT Right [sec]	2,10±0,23	1,71±0,09 p=0,0473	2,21±0,28	1,64±0,09 p=0,0264
II Left [% body Wt]	53,50±6,49	40,00±3,48	55,55±8,11	43,85±3,35
II Right [% body Wt]	48,73±6,60	41,58± 3,44	50,70±8,27	41,05±2,96

Ve 2. i 3. měření zjistíme zvýšení síly DK vystupující na schod, což ilustruje zvýšení lift up indexu (LUI) jak na pravé tak na levé DK. Rychlost přechodu přes schod se zvýšila při 2. měření jak při výstupu levou, tak pravou nohu. Při 3. měření toto zrychlení pohybového stereotypu přetrvává pouze při přechodu pravou nohou (PDK vystupuje na schod). Index dopadu zůstává při 2. i 3. měření bez statisticky významných změn. (Jak ve 2. tak ve 3. měření jsou oproti 1. vyšetření hodnoty II nižší, což naznačuje tendenci ke zlepšení, která ovšem nedosáhla statistické významnosti.)

Souhrn: IFT vedla ke zvýšení síly DK při výstupu na schod (na obou DK) a ke zrychlení, to znamená, že pacient přešel schod rychleji (v obou případech, tj. při přestupu jak pravou, tak levou DK). Tato zlepšení přetrvávala i po tříměsíční AT, krom rychlosti přechodu schodu levou DK.

Tab. 9: FWL test – skupina všech rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 28	2. měření n = 28	1. měření n = 22	2. měření n = 22
Distance Left [% body Ht]	38,96±1,71	41,00±1,88 p=0,0481	38,68±1,93	40,13±1,99
Distance Right [% body Ht]	38,18±1,67	41,68±1,70 p=0,0280	37,77±1,91	38,77±2,0
II Left [%]	22,25±1,19	23,11±1,71	22,14±1,43	25,18±1,82
II Right [%]	21,86±1,11	24,93±1,72	22,09±1,26	22,86±1,50
CTLeft [sec]	1,78±0,14	1,38±0,09 p<0,0001	1,71±0,15	1,37±0,10 p=0,0029
CT Right [sec]	1,60±0,12	1,29± 0,10 p=0,0275	1,56±0,14	1,31±0,10 p=0,0435
FI Left [% body Wt/s]	181,25±13,41	141,50±8,93 p<0,0001	172,91±14,22	142,18±9,56 p=0,0050
FI Right [% body Wt/s]	164,29±11,74	130,64±8,32 p=0,0156	160,00±13,63	136,82±10,48

Po IFT došlo v tomto testu ke zlepšení ve všech sledovaných parametrech krom indexu dopadu. Prodloužila se délka výpadu jak pravou tak levou DK (Distance left, right), zkrátily se kontaktní čas (CT), to je doba, po kterou byla dolní končetina v kontaktu s podložkou v pozici výpadu a snížil se i impuls síly (FI) na obou stranách, tj. objem práce, kterou musí vyvinout vyšlapující DK pro návrat zpět do výchozí polohy. Po tříměsíční AT toto zlepšení nepřetrvávalo v plné míře. Nadále byl zkrácený kontaktní čas v pozici výpadu na obou stranách a na levé DK přetrvávalo snížení impulsu síly. Po ukončení IFT i po 3 měsíční AT zjistíme v tomto testu mírnou tendenci ke zvýšení indexu dopadu (dopad do výpadové pozice je „tvrší“), tyto změny ale nejsou statisticky významné.

Souhrn: IFT umožnila pacientovi delší výpad DK vpřed a rychlejší návrat do původní polohy při sníženém objemu práce, kterou musí vystupující DK pro tento návrat vykonat. AT měla podstatně menší efekt, oproti výchozím hodnotám přetrvávalo pouze zkrácení kontaktního času (stereotyp výpadu byl tedy rychlejší).

6.1.2 Výsledky stabilometrických testů ve skupině hospitalizovaných pacientů

Rehabilitaci za hospitalizace podstoupilo 13 pacientů. Ke kontrolnímu měření tři měsíce po dimisi se dostavilo pouze 9 pacientů, proto je počet probandů v párovém t-testu, který porovnává hodnoty 1. a 3. měření pouze 9. V tabulkách č. 10-14 jsou výsledky prezentovány stejným způsobem jako v předcházející skupině (červené číslo označuje statisticky významné zlepšení, černé číslo v šedém poli tendenci ke zhoršení, která ani v tomto souboru nikdy nedosáhla hladiny statistické významnosti).

Tab. 10: mCTSIB test – skupina pacientů kteří podstoupili rehabilitaci během hospitalizace

	1. měření n = 13	2. měření n=13	1. měření n = 9	3. měření n = 9
CTSIB Comp [deg/sec]	2,0±0,3	1,7±0,3 p=0,0255	1,9±0,4	1,9±0,4
Firm EO [deg/sec]	0,4±0,1	0,4±0,1	0,4±0,1	0,6±0,2
Firm EC [deg/sec]	1,3±0,5	1,2±0,4	1,0±0,4	1,3±0,6
Foam EO [deg/sec]	1,6±0,5	1,1±0,3	1,4±0,6	1,2±0,4
Foam EC [deg/sec]	4,6±0,5	2,7±0,5 p=0,0331	4,6±0,7	4,4±0,7

Bezprostředně po ukončení IFT (2. měření) jsme statisticky významné zlepšení zjistili v celkovém testu stability (CTSIB comp), tj. snížilo se průměrné množství výchylek v průběhu všech měření klidného stoje. V analýze jednotlivých posturálních situací je jediná statisticky významná změna v pozitivním smyslu při stoji na měkké matraci s očima zavřenými (Foam EC). V žádném testu nedošlo ke zhoršení v důsledku intenzivní rehabilitace za hospitalizace. Tříměsíční AT nebyla dostatečná k udržení zlepšených výsledků stability v porovnání se vstupními hodnotami, ve dvou testech stoje na pevné podložce (Firm EO a Firm EC) je dokonce tendence ke zhoršení stability, výsledky ale nejsou statisticky významné

Souhrn: Rehabilitace za hospitalizace vedla k celkovému zlepšení stability stoje, zejména při stoji na měkké podložce s očima zavřenými (tj. posturálně nejnáročnější situace).

Tab. 11: LOS test – skupina pacientů kteří podstoupili rehabilitaci během hospitalizace

	1. měření n = 13	2. měření n=13	1. měření n = 9	3. měření n = 9
RT [sec]	0,94±0,07	0,85±0,07 p=0,0436	0,97±0,09	0,85±0,06
MVL [deg/sec]	4,4±0,4	5,3±0,6 p=0,0044	4,6±0,6	5,5±0,7
EPE [%]	62,54±4,15	68,77±4,50 p=0,0155	63,67±5,19	73,56±5,81 p=0,0017
MXE [%]	78,57±3,91	85,29±4,13 p=0,0263	76,70±4,67	83,30±4,55 p=0,0200
DCL [%]	65,08±3,93	67,62±2,55	63,11±5,04	66,22±4,78

Těsně před dimisí, tj. ve 2. měření zjistujeme v testu limitů stability zkrácený reakční čas (RT), zvýšenu průměrnou rychlost pohybu (MVL) a prodloužení vzdálenosti do které je pacient schopen vychýlit těžiště, aniž by ztratil kontrolu nad držením těla a kontakt s opěrnou plochou. Nezlepšila se ale kontrola směru pohybu, pohyb k danému cíli tedy nebyl přímočařejší ve srovnání se vstupními hodnotami (i v tomto parametru je tendence ke zlepšení, nikoliv však statisticky významná). Tříměsíční cvičení doma, které mělo následovat po dimisi mělo menší efekt, nadále přetrvává zlepšení v parametru EPE a MXE, tedy zvýšení limitů stability. V ostatních parametrech testu limitů stability je statisticky nevýznamná tendence ke zlepšení.

Souhrn: V testu limitů stability dochází ke zlepšení většiny parametrů (RT, MVL, MXE, EPE) pouze po rehabilitaci za hospitalizace, domácí cvičení umožnilo prodloužení vzdálenosti, kam může pacient vychýlit své těžiště bez ztráty stability, na ostatní parametry vliv nemělo.

Tab. 12 RWS test – skupina pacientů kteří podstoupili rehabilitaci během hospitalizace

	1. měření n = 13	2. měření n=13	1. měření n = 9	3. měření n = 9
OAV L-R [deg/sec]	5,2±0,2	5,6±0,2	5,2±0,2	5,7±0,3
OAV F-B [deg/sec]	2,8±0,3	3,2±0,3	2,7±0,4	3,3±0,2
DCL L-R [%]	70,08±2,30	76,46±3,02 p=0,0066	71,11±3,09	76,33±1,41
DCL F-B [%]	62,23±5,08	70,31±4,65 p=0,0326	59,00±7,90	60,22±5,01

V testu rytmického přenášení váhy u hospitalizovaných pacientů po ukončení IFT zjišťujeme zlepšení kontroly směru pohybu (snížilo se množství nežádoucích redundantních odchylek od přímé dráhy pohybu) jak v latero-laterálním (DCL L-R), tak i předozadním směru (DCL F-B). Rychlost pohybu (OAV) se významně nezlepšila. Tříměsíční AT nevedla ke statisticky významnému zlepšení v žádném z měřených parametrů.

Souhrn: Rehabilitace za hospitalizace zlepšila kontrolu směru pohybu při rytmickém přenášení váhy ze strany na stranu a zepředu dozadu

Tab. 13: SUO test – skupina pacientů kteří podstoupili rehabilitaci během hospitalizace

	1. měření n = 13	2. měření n=13	1. měření n = 9	3. měření n = 9
LUI Left [% body Wt]	36,79±4,87	42,57±4,91 p=0,0275	38,36±5,92	45,73±6,07
LUI Right [% body Wt]	37,93±3,07	45,64±5,0 p=0,0070	38,64±3,54	44,82±4,98 p=0,0146
MT Left [sec]	1,90±0,12	1,73±0,11 p=0,0351	1,89±0,11	1,72±0,12
MT Right [sec]	1,84±0,12	1,66±0,12	1,81±0,08	1,55±0,08 p=0,0102
II Left [% body Wt]	49,64±3,86	40,50±5,78 p=0,0280	48,55±4,37	41,09±4,45 p=0,0412
II Right [% body Wt]	43,50±3,80	44,07± 5,34	44,00±4,03	41,55±3,90

V testu přechodu přes schod po ukončení hospitalizace (tj. 2. měření) sledujeme na obou stranách zvýšení síly vystupující DK (LUI), tj. končetina zvedá celé tělo nad schod větší silou. Na levé straně se statisticky významně snižuje hodnota indexu dopadu (II), tzn. že došlap ze schodu je „měkčí“. Naopak na pravé straně (PDK) je hodnota indexu dopadu zvýšená (tj. tendence ke zhoršení), i když tato hodnota nedosáhla hladiny statistické významnosti. V této skupině nedošlo ke změně v rychlosti přechodu schodu (MT)

Po tříměsíčním cvičení doma (3. měření) přetrvává zvýšená síla výslapu DK na schod, ale pouze vpravo, na této straně je též snížen čas přechodu (MT), to znamená, že pacient pravou nohou přestupuje schod rychleji, nikoliv však levou. Index došlapu je naopak snížen vlevo, nikoliv však vpravo (je zde tendence ke zlepšení, ale ne signifikantní).

Souhrn: Rehabilitace za hospitalizace se v testu přechodu přes schod projevila především zvýšením síly vystupující dolní končetiny (při přechodu PDK i LDK). I AT měla určitý pozitivní, ale nekonzistentní efekt. (zvýšení síly vystupující DK a snížení indexu dopadu, ale jen vlevo, vpravo zrychlení stereotypu)

Tab. 14: FWL test – skupina pacientů kteří podstoupili rehabilitaci během hospitalizace

	1. měření n = 13	2. měření n = 13	1. měření n = 9	2. měření n = 9
Distance Left [% body Ht]	36,92±2,78	41,23±3,03	38,±3,18	39,00±4,13
Distance Right [% body Ht]	36,92±2,78	41,23±3,03	36,78±3,56	36,44±4,17
II Left [% body Wt]	24,15±1,60	24,15±2,90	24,44±2,11	24,89±3,51
II Right [% body Wt]	23,77±1,65	26,85±2,92	23,67±2,20	22,44±3,10
CTLeft [sec]	1,75±0,20	1,31±0,12 p=0,0015	1,74±0,27	1,39±0,18
CT Right [sec]	1,56±0,19	1,04± 0,08 p=0,0100	1,55±0,25	1,19±0,13
FI Left [% body Wt/sec]	177,46±19,44	134,15±11,54 p=0,0011	175,67±26,48	143,34±17,18
FI Right [% body Wt/sec]	159,62±18,89	128,46±10,92	157,44±24,65	121,67±12,55

Ve 2. měření, tj. po ukončení IFT v testu výpadu vpřed zjišťujeme snížení kontaktního času při výpadu LDK i PDK a snížení impulsu síly, ale pouze vlevo. Tříměsíční AT neměla žádný statisticky významný vliv na stereotyp výpadu vpřed ani v pozitivním ani v negativním smyslu.

Závěr: rehabilitace za hospitalizace se projevila především zrychlením stereotypu výpadu vpřed.

6.1.3 Výsledky stabilometrických testů ve skupině ambulantních pacientů

Ambulantní rehabilitace se účastnilo 15 pacientů. Ke kontrolnímu měření tři měsíce po ukončení rehabilitace pod vedením fyzioterapeuta se dostavilo 13 z nich. Z tohoto důvodu je počet probandů v párovém t-testu, který porovnává hodnoty 1. a 2. měření 15, zatímco při porovnávání 1. a 3. měření je probandů pouze 13. V tabulkách č. 15-19 jsou výsledky prezentovány stejným způsobem jako v předcházejících skupinách.

Tab.15: mCTSIB test – skupina ambulantně rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 15	2. měření n=15	1. měření n = 13	3. měření n = 13
CTSIB Comp [deg/sec]	1,3±0,2	1,0±0,2 p=0,0350	1,3±0,2	1,2±0,2
Firm EO [deg/sec]	0,3±0,1	0,3±0,1	0,3±0,1	0,3±0,1
Firm EC [deg/sec]	0,5±0,1	0,4±0,1	0,5±0,1	0,5±0,2
Foam EO [deg/sec]	1,5±0,5	1,0±0,4	1,5±0,5	1,1±0,4
Foam EC [deg/sec]	3,4±0,4	3,3±0,6	3,4±0,4	3,3±0,6

Bezprostředně po ambulantní IFT v testu stability stoje zjišťujeme statisticky významné zlepšení v celkovém testu stability stoje (CTSIB comp), tj. snížilo se průměrné množství nežádoucích vychylek v průběhu všech měření klidného stoje. Zhodnocení jednotlivých posturálních situací klidového stoje ale žádné statisticky významné změny nepřináší. Stejně tak tříměsíční domácí cvičení nemělo žádný vliv na výsledky testu stability stoje.

Souhrn: U ambulantně rehabilitovaných pacientů zjišťujeme zlepšení pouze v celkovém testu stability stoje a to po ukončení ambulantní rehabilitace, nikoliv po AT.

Tab. 16: LOS test – skupina ambulantně rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 15	2. měření n=15	1. měření n = 13	3. měření n = 13
RT [sec]	0,96±0,08	0,81±0,04	0,95±0,10	0,83±0,04
MVL [deg/sec]	4,8±0,5	5,3±0,6	4,9±0,5	4,7±0,4
EPE [%]	70,87±3,98	75,33±3,51	69,46±4,31	72,85±2,81
MXE [%]	81,60±2,97	86,87±2,63 p=0,0146	80,77±3,35	83,08±2,30
DCL [%]	71,13±3,01	74,13±2,92	71,69±3,21	71,08±3,07

Test limitů stability prokazuje prodloužení nejbližšího bodu do kterého je pacient schopen kontrolovaně vychýlit své těžiště (MXE) a to pouze bezprostředně po ukončení ambulantní rehabilitace. Domácí cvičení nemělo žádný významný vliv na provedení testu limitů stability.

Souhrn: Ambulantní rehabilitace vedla ke zvýšení průměrných limitů stability.

Tab. 17: RWS test – skupina ambulantně rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 15	2. měření n=15	1. měření n = 13	3. měření n = 13
OAV L-R [deg/sec]	5,4±0,2	5,3±0,2	5,4±0,2	5,4±0,2
OAV F-B [deg/sec]	2,5±0,2	2,8±0,1 p=0,0472	2,5±0,3	2,8±0,2
DCL L-R [%]	76,33±1,23	76,60±1,34	75,85±1,38	77,61±0,87
DCL F-B [%]	67,20±5,41	73,67±2,70	66,70±6,27	74,23±3,44

V tomto testu zjišťujeme ve 2. měření, zlepšení kontroly směru při pohybu zepředu dozadu a zpět. AT zůstává bez efektu na provedení testu rytmického přenášení váhy.

Souhrn: Ambulantní rehabilitace v testu rytmického přenášení váhy zlepšila kontrolu pohybu ve směru předozadním a zpět.

Tab. 18: SUO test – skupina ambulantně rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 15	2. měření n=15	1. měření n = 13	3. měření n = 13
LUI Left [% body Wt]	34,67±4,43	38,00±3,30	33,11±5,89	38,67±5,55
LUI Right [% body Wt]	33,92±4,74	37,33±3,40	31,89±6,13	40,56±4,85 p=0,0214
MT Left [sec]	2,60±0,54	2,15±0,43	2,84±0,71	1,85±0,24
MT Right [sec]	2,40±0,46	1,76±0,15	2,69±0,59	1,75±0,18
II Left [% body Wt]	58,00±13,54	39,42±3,67	64,11±17,37	47,22±5,15
II Right [% body Wt]	54,83±13,72	38,67± 4,18	58,89±17,92	40,44±4,79

V testu přechodu přes schod neprokazujeme žádný přesvědčivý vliv ambulantní rehabilitace na jeho provedení. (Zlepšila se pouze síla vystupující nohy při přechodu PDK, ale pouze na této straně a pouze po AT).

Souhrn: Ambulantní rehabilitace neměla žádný významný vliv na stereotyp přechodu přes schod.

Tab. 19: FWL test – skupina ambulantně rehabilitovaných pacientů

	1. měření n = 15	2. měření n = 15	1. měření n = 13	2. měření n = 13
Distance Left [% body Ht]	39,79±2,43	42,33±2,27	39,08±2,52	40,92±1,93
Distance Right [% body Ht]	39,27±2,01	42,07±1,90	38,46±2,21	40,39±1,81
II Left [% body Wt]	20,60±1,67	22,20±2,04	20,54±1,87	25,39±2,03 p=0,0349
II Right [% body Wt]	20,50±1,47	23,27±1,98	21,00±1,50	23,16±1,48
CTLeft [sec]	1,69±0,17	1,44±0,14 p=0,0266	1,68±0,18	1,36±0,12 p=0,0292
CT Right [sec]	1,60±0,16	1,36± 0,15 p=0,0482	1,57±0,17	1,39±0,15
FI Left [% body Wt/sec]	171,86±15,36	147,87±13,43 p=0,0255	171,00±16,57	141,31±11,60 p=0,0401
FI Right [% body Wt/sec]	168,33±15,13	132,53±12,66 p=0,0385	161,77±16,40	147,31±15,18

Testu výpadu vpřed po ukončení ambulantní rehabilitace prokazuje snížení kontaktního času (CT) a snížení impulsu síly (FI) na obou stranách. Délka výpadu (Distance) má tendenci k prodloužení na obou stranách, změna ale není statisticky významná. Index dopadu se statisticky nevýznamně zvýšil, což by znamenalo tendenci k „tvrdšímu“ dopadu oproti vstupním hodnotám. Vliv AT byl nekoncisní, na levé straně došlo ke snížení kontaktního času a snížení impulsu síly, tj. zlepšení obou těchto parametrů. Současně ale pozorujeme jediné statisticky významné zhoršení ve skupinách rehabilitovaných pacientů a to je zvýšení indexu dopadu (II), ale pouze na levé straně (při výpadu LDK vpřed).

Souhrn: Ambulantní rehabilitace vedla ke zrychlení stereotypu výpadu vpřed při sníženém objemu síly, který musela výšlapná končetina vykonat pro návrat do základní polohy. Stereotyp byl tedy proveden „ekonomičtěji“ a rychleji. Domácí cvičení nemělo přesvědčivý vliv na tento pohybový vzor.

6.1.4 Výsledky stabilometrických testů v kontrolní skupině

Do skupiny bylo zařazeno 13 pacientů a stabilita na přístroji Balance Master byla u nich vyšetřena 3x. Druhé vyšetření bylo provedeno s dvouměsíčním odstupem od prvního vyšetření, 3. vyšetření bylo provedeno 3 měsíce od vyšetření druhého (tj. 5 měsíců od prvního vyšetření). V tabulkách 20-24 jsou uvedeny výsledky jednotlivých stabilometrických testů v této skupině.

Tab. 20: mCTSIB test – kontrolní skupina

	1. měření n = 13	2. měření n=13	3. měření n = 13
CTSIB Comp [deg/sec]	1,7±0,3	1,9±0,3	2,0±0,3
Firm EO [deg/sec]	0,3±0,04	0,4±0,04	0,3±0,1
Firm EC [deg/sec]	0,9±0,3	1,1±0,3	1,2±0,4
Foam EO [deg/sec]	1,4±0,4	1,6±0,5	2,1±0,5 p=0,0176
Foam EC [deg/sec]	4,2±0,5	4,7±0,5	4,4±0,6

V kontrolní skupině zjišťujeme v testu klidového stoje jedinou statisticky významnou změnu a to je zhoršení stability při stoji na měkké podložce s očima otevřenými při 3. měření, tj. s odstupem pěti měsíců od prvního (vstupního) vyšetření.

Tab. 21: LOS test – kontrolní skupina

	1. měření n = 13	2. měření n=13	3. měření n = 13
RT [sec]	1,13±0,13	0,96±0,09 p=0,0338	0,85±0,06 p=0,0103
MVL [deg/sec]	3,6±0,4	4,1±0,4	4,1±0,4
EPE [%]	59,00±5,51	61,62±5,14	61,69±4,31
MXE [%]	76,46±4,61	79,54±3,94	78,77±3,24
DCL [%]	72,31±2,93	70,23±2,51	65,54±2,81 p<0,0001

Test limitů stability u kontrolní skupiny prokazuje zkrácení reakčního času (RT) v 2. i 3. měření oproti vstupním hodnotám. V parametru kontroly směru pohybu došlo ke statisticky významnému zhoršení ve 3. měření.

Tab. 22: RWS test – kontrolní skupina

	1. měření n = 13	2. měření n=13	3. měření n = 13
OAV L-R [deg/sec]	4,7±0,3	5,4±0,3 p=0,0242	5,1±0,3 p=0,0391
OAV F-B [deg/sec]	2,6±0,2	2,8±0,2	2,8±0,2
DCL L-R [%]	69,39±2,57	72,62±2,71	71,08±2,69
DCL F-B [%]	67,46±4,24	67,08±5,54	64,62±4,90

V testu rytmického přenášení váhy zjišťujeme vzhledem ke vstupním hodnotám zrychlení pohybu ve směru latero-laterálním při 2. i 3. měření.

Tab. 23: SUO test – kontrolní skupina

	1. měření n = 13	2. měření n=13	3. měření n = 13
LUI Left [% body Wt]	30,33±3,51	32,57±3,51	36,00±5,39
LUI Right [% body Wt]	29,83±2,88	32,50±3,35	32,42±2,33
MT Left [sec]	1,94±0,26	1,94±0,14	1,71±0,10
MT Right [sec]	2,13±0,15	1,84±0,12	1,87±0,19
II Left [% body Wt]	47,17±5,36	42,50±4,67	49,33±4,54
II Right [% body Wt]	44,00±4,69	37,08± 6,42	48,58±4,03

V testu přechodu přes schod nezjišťujeme v kontrolní skupině žádnou statisticky významnou změnu ani ve 2. ani ve 3. měření.

Tab. 24: FWL test – kontrolní skupina

	1. měření n = 13	2. měření n=13	3. měření n = 13
Distance Left [% body Ht]	39,08±2,98	38,42±3,06	39,83±2,67
Distance Right [% body Ht]	40,00±3,00	35,75±4,35	39,75±2,67
II Left [% body Wt]	23,42±2,07	23,67±1,86	25,33±2,55
II Right [% body Wt]	25,17±2,28	30,00±6,71	26,42±3,31
CTLeft [sec]	1,88±0,26	1,86±0,29	1,44±0,23
CT Right [sec]	1,87±0,24	1,89± 0,31	1,42±0,19 p=0,0411
FI Left [% body Wt/sec]	190,00±25,83	187,75±27,88	148,08±22,42
FI Right [% body Wt/sec]	189,58±23,52	179,58±19,33	142,500±14,11 p=0,0475

Test výpadu vpřed demonstruje oproti vstupním hodnotám zkrácení kontaktního času vpravo při 3. měření a snížení impulsu síly vpravo taktéž při 3. měření.

6.1.5 Souhrn výsledků podle skupin

Skupina všech rehabilitovaných pacientů

Po ukončení rehabilitace pod vedením fyzioterapeuta došlo k celkovému zlepšení stability klidového stoje, zvýšily se limity stability, pacient byl schopen rychleji a více vychýlit své těžiště, aniž by ztratil rovnováhu. Pacienti rychleji reagovali na pokyn počítače. Zlepšila se kontrola pohybu ve směru předozadním i ze strany na stranu. V testu přechodu přes schod se na obou DK zvýšila síla vystupující nohy která vytahuje hmotnost celého těla na schod a pacienti překonali schod rychleji než před začátkem fyzioterapie. Délka výpadu DK vpřed se prodloužila, pacienti byli schopni se rychleji navrátit do výchozí polohy při sníženém objemu práce, kterou museli pro návrat do této polohy vykonat. V žádném ze sledovaných testů nedošlo po IFT ke zhoršení.

Tříměsíční cvičení doma dle uloženého protokolu mělo menší pozitivní efekt než cílená IFT. Autoterapie neměla žádný efekt na stabilitu klidového stoje, udržela ale zlepšení v limitech stability. V testu rytmického přenášení váhy přetrvávalo zlepšení rychlosti pohybu v předozadním směru a zlepšení kontroly pohybu ve směru ze strany na stranu. Pacienti měli oproti vstupnímu měření větší sílu vystupující dolní končetiny při výstupu na schod. V testu výpadu vpřed přetrvává zrychlení tohoto stereotypu oproti vstupním hodnotám, na ostatní parametry AT přesvědčivý vliv neměla. V žádném parametru z provedených testů nedošlo k statisticky významnému zhoršení oproti vstupním hodnotám.

Skupina hospitalizovaných pacientů

Třítýdenní rehabilitační pobyt vedl ke zlepšení celkové stability stoje s maximem zlepšení v posturálně nejnáročnějším testu, tj. ve stoji na měkké matraci se zavřenýma očima. Zvýšily se limity stability, pacienti přemístili těžiště do požadovaného bodu rychleji a také na pokyn počítače reagovali rychleji než před začátkem hospitalizace. Při rytmickém přenášení těžiště pacienti lépe kontrolovali pohyb jak ve směru předozadním, tak ve směru latero-laterálním. Rehabilitace za hospitalizace vedla ke zvýšení síly DK při výstupu na schod a zrychlil se stereotyp výpadu vpřed. Hospitalizace nevedla v žádném ze sledovaných parametrů ke statisticky významnému zhoršení.

Tříměsíční AT po ukončení hospitalizace měla pozitivní vliv pouze na udržení zvýšení limitů stability, tj. pacienti byli oproti vstupnímu vyšetření schopni více vychýlit své těžiště za

hranice opěrné báze. AT neměla ale žádný vliv na stabilitu klidového stoje, na test rytmického přenášení váhy ani na test výpadu vpřed. Vliv na stereotyp přechodu přes schod taktéž nebyl přesvědčivý. K žádnému statisticky významnému zhoršení po tříměsíční AT po ukončení hospitalizace nedošlo.

Skupina ambulantních pacientů

Ambulantní rehabilitace měla pozitivní vliv na celkovou stabilitu klidového stoje, v jednotlivých posturálních situacích ale ke statisticky významnému zlepšení nedošlo. V limitech stability došlo k prodloužení maximální vzdálenosti, do které byli pacienti schopni bezpečně vychýlit své těžiště. V testu rytmického přenášení váhy se zlepšil pouze parametr rychlosti pohybu ve směru předozadním. V přechodu přes schod nedošlo k žádnému zlepšení, ale zrychlil se stereotyp výpadu vpřed, který pacienti prováděli po ukončení ambulantní rehabilitace ekonomičtěji.

Následná tříměsíční AT neměla žádný vliv na stabilitu stoje, limity stability ani na test rytmického přenášení váhy. Vliv na přechod schodu taktéž nebyl přesvědčivý a ve stereotypu výpadu vpřed jsme dokonce pozorovali jediné statisticky významné zhoršení a to je zvýšení indexu dopadu (tj. dopad do výpadové pozice byl „tvrdší“). U tohoto stereotypu sice došlo současně ke zrychlení a snížení impulsu síly (což je žádoucí), ale pouze na jedné straně, a to při výpadu vpřed LDK.

Kontrolní skupina

V testu klidového stoje zjišťujeme 5 měsíců po vstupním měření statisticky významné zhoršení v testu stoje na měkké matraci s očima otevřenýma. V testu limitů stability se při 2. i 3. měření snížil reakční čas (pacienti reagovali rychleji na pokyn počítače k zahájení pohybu), ve 3. měření došlo ke statisticky významnému zhoršení v kvalitě kontroly směru pohybu. Test rytmického přenášení váhy ve 2. i 3. měření prokazuje zrychlení pohybu ve směru latero-laterálním. Test přechodu přes schod je bez statisticky významných změn. Ve 3. měření v testu výpadu vpřed došlo oproti vstupním datům ke zrychlení stereotypu a snížení impulsu síly, ale pouze na jedné straně (vpravo).

Tab. 25: Shrnutí výsledků měřených parametrů v jednotlivých testech a skupinách
(pokrač. tabulky na další straně)

	Všichni rehabilitovaní		Hospitalizovaní		Ambulantní		Kontrolní skupina	
	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
mCTSIB test								
CTSIB Comp	+		+		+			
Firm EO								
Firm EC								
Foam EO	+							-
Foam EC	+		+					
LOS test	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
RT	+	+	+				+	+
MVL	+	+	+					
EPE	+	+	+	+				
MXE	+	+	+	+	+			
DCL								-
RWS test	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
OAV L-R							+	+
OAV F-B	+	+			+			
DCL L-R	+	+	+					
DCL F-B	+		+					
SUO test	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
LUI Left	+	+	+					
LUI Right	+	+	+	+		+		
MT Left	+							
MT Right	+	+		+				
II Left			+	+				
II Right								

Tab. 25 pokrač: Shrnutí výsledků měřených parametrů v jednotlivých testech a skupinách

FWL test	Všichni rehabilitovaní		Hospitalizovaní		Ambulantní		Kontrolní skupina	
	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
Distance Left	+							
Distance Right	+							
II Left						-		
II Right								
CT Left	+	+	+		+	+		
CT Right	+	+	+		+			+
FI Left	+	+	+		+	+		
FI Right	+				+			+
Výsledek	Všichni rehabilitovaní		Hospitalizovaní		Ambulantní		Kontrolní skupina	
	IFT	AT	IFT	AT	IFT	AT	2. měření	3. měření
Počet pozitivních (+) a negativních (-) výsledků z měřených parametrů	20+	12+	14+	5+	7+	3+/1-	2+	4+/2-

Znaménko + značí, že u pacientů této skupiny došlo ke zlepšení v měřeném parametru
 Volné políčko: parametr testu byl u dané skupiny bez statisticky významných změn
 Znaménko - značí, že u pacientů této skupiny došlo v daném parametru ke statisticky významnému zhoršení.

IFT: výsledky měření po ukončení cílené individuální fyzioterapie

AT: výsledky měření po ukončení tříměsíční autoterapie

Z tabulky č. 25 vyplývá, že k nejvýznamnějšímu zlepšení došlo ve skupině všech rehabilitovaných pacientů po IFT. Tato skupina se zlepšila ve 20 parametrech z celkem 28 sledovaných. Ke zhoršení nedošlo ani v jednom měřeném parametru. Po tříměsíční autoterapii bylo zlepšení zjištěno ve skupině všech rehabilitovaných pacientů ve 12 z 28 sledovaných parametrů.

Při porovnání skupiny hospitalizovaných a ambulantních pacientů si vedla lépe skupina pacientů, kteří podstoupili rehabilitaci za hospitalizace. A to jak po ukončení IFT, kde zjišťujeme zlepšení ve 14 měřených parametrech, oproti 7 u pacientů ambulantních, tak po autoterapii, po které bylo ve skupině hospitalizovaných pacientů zjištěno zlepšení v 5

parametrech, zatímco ve skupině ambulantní bylo zlepšení pozorováno pouze ve 3 parametrech a v 1 parametru došlo dokonce ke statisticky významnému zhoršení.

V kontrolní skupině došlo ve 2. měření (2 měsíce od 1. vstupního měření) ke zlepšení ve 2 parametrech oproti vstupním hodnotám, žádné statisticky významné zhoršení zjištěno nebylo. Ve 3. měření (tj. 5 měsíců od 1. vstupního měření) jsme zjistili statistiky významné zlepšení ve 4 parametrech a statisticky významné zhoršení ve 2 parametrech.

6.1.6 Souhrn výsledků podle testů

mCTSIB test: z tabulky č. 25 vyplývá, že v tomto testu došlo k nejvýznamnějšímu zlepšení ve skupině všech rehabilitovaných pacientů po ukončení IFT. Pacienti se zlepšili ve 3 parametrech z 5 sledovaných. Hospitalizovaní pacienti se po ukončení IFT zlepšili ve 2 parametrech a ambulantní v 1. Autoterapie ani u jedné skupiny rehabilitovaných pacientů neměla na žádný z parametrů mCTSIB testu vliv. V kontrolní skupině ve 3. měření došlo ke statisticky významnému zhoršení v 1 parametru (Foam EO, tj. stoj na matraci s očima otevřenými), žádné zlepšení v tomto testu u kontrolní skupiny ani ve 2. ani ve 3. měření nebylo zjištěno.

LOS test: Nejvýraznější zlepšení je opět v celé skupině rehabilitovaných pacientů, po IFT i po AT bylo zjištěno zlepšení ve 4 z 5 měřených parametrů. I v samostatné skupině hospitalizovaných pacientů došlo po ukončení IFT ke zlepšení ve 4 z 5 měřených parametrů, AT už měla ale pozitivní vliv pouze na 2 parametry tohoto testu. V ambulantní skupině pozorujeme po ukončení IFT zlepšení pouze v 1 parametru a po AT již nebylo zjištěno zlepšení žádné. U rehabilitovaných pacientů v žádné skupině a v žádném parametru LOS testu nedošlo ke statisticky významnému zhoršení. U kontrolní skupiny zjišťujeme zlepšení v 1 parametru (reaction time) ve 2. i 3. měření oproti vstupním hodnotám, ale také 1 statisticky významné zhoršení (v parametru kontroly směru).

RWS test: Nejvíce se opět zlepšila skupina všech rehabilitovaných pacientů a to ve 3 parametrech ze 4 sledovaných po ukončení IFT a ve 2 parametrech po tříměsíční AT. Hospitalizovaní se zlepšili ve 2 parametrech tohoto testu po ukončení IFT ale v žádném parametru po ukončení AT. U ambulantních pacientů zjišťujeme zlepšení v 1 parametru RWS testu po IFT, autoterapie žádný vliv na provedení tohoto testu neměla. V RWS testu u žádné skupiny rehabilitovaných pacientů nedošlo ke zhoršení ve sledovaném období. U kontrolní skupiny zjišťujeme stejně jako v testu LOS zlepšení v 1 parametru (opět reaction time) ve 2. i 3. měření oproti vstupním hodnotám.

SUO test: Opět je nejvýraznější zlepšení ve skupině všech rehabilitovaných pacientů a to ve 4 parametrech z 6 měřených po IFT a ve 3 parametrech po autoterapii. Skupina hospitalizovaných si v tomto testu opět vedla lépe oproti pacientům rehabilitovaným ambulantně. Zlepšila se ve 3 parametrech po IFT a taktéž ve 3 parametrech ze 6 po AT. V ambulantní skupině nedošlo k žádnému zlepšení v testu SUO po IFT a pouze v 1 parametru po autoterapii. V kontrolní skupině nedošlo ani ve 2. ani ve 3. měření k žádným významným změnám oproti vstupním hodnotám.

FWL test: Z měřených 8 parametrů opět došlo k nejvýznamnějšímu zlepšení ve skupině všech rehabilitovaných pacientů a to v 6 parametrech. Autoterapie v této skupině pozitivně ovlivnila 3 z 8 měřených parametrů. V porovnání ambulantních a hospitalizovaných pacientů ale v tomto testu dosáhla relativně lepších výsledků skupina ambulantních pacientů. Hospitalizovaní pacienti se zlepšili ve 3 sledovaných parametrech po IFT a v žádném po autoterapii. Oproti tomu ambulantní pacienti se po IFT zlepšili ve 4 parametrech SUO testu po ILTV a ve 2 po domácím cvičení, ale v 1 parametru (II left) se statisticky významně zhoršili. V kontrolní skupině se výsledky 1. a 2. měření významně neliší, zlepšení oproti vstupním hodnotám bylo ale naměřeno ve 2 parametrech při 3. vyšetření.

6.1.7 Porovnání výsledků stabilometrických testů ve skupině I a II dle CMTNS

Podle tíže postižení na CMTNS škále byli pacienti rozděleni do dvou skupin. Do skupiny I byli zařazeni pacienti kteří na CMTNS dosáhli 1-10 bodů, do skupiny II pacienti s 10 a více body (konkrétně 12-21 bodů). Výsledky stabilometrických testů jsme mezi skupinami porovnali nepárovým t-testem. Cílem bylo zjistit, zda výsledky stabilometrických testů korelují s tíží postižení dle CMTNS. K tomuto porovnání bylo použito výsledků stabilometrických testů celkem u 47 pacientů, tj. o 6 více než bylo zařazeno do souboru rehabilitovaných pacientů a do kontrolní skupiny, kde je celkem 41 pacientů. Je to proto, že 6 pacientů se dostavilo pouze k 1. vyšetření ale na další spolupráci (rehabilitaci, nebo zařazení do kontrolní skupiny) buď neměli zájem, nebo 2. a 3. měření z jiných důvodů nemohli absolvovat. Za účelem porovnání výsledků dle CMT klasifikace ale mohla být jejich data z jednoho měření použita. U rehabilitovaných pacientů byly k tomuto účelu použity výsledky z 1., tj. vstupního vyšetření, tedy ty, které nebyly rehabilitací ovlivněné. U testů mCTSIB, LOS, RWS a FWL bylo do skupiny I zařazeno 20 pacientů a do skupiny II 27. Pro porovnání výsledků v testu přechodu přes schod (SUO) mohlo být do skupiny I zařazeno

pouze 19 pacientů a do skupiny II jen 13, protože ostatní pacienti buď nebyli schopni tento stereotyp provést, nebo přestupovali schod o nižší výšce (10) cm a nelze porovnávat data z přechodu přes schod o různé výšce. Proto jsme do porovnání výsledků zařadili pouze pacienty, kteří zvládli přechod schodu o výšce 20 cm.

Tab. 26: mCTSIB test - porovnání skupiny I a II dle CMTNS

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	P- value
CTSIB Comp [deg/sec]	1,2±0,1	2,2±0,2	0,0002
Firm EO [deg/sec]	0,2±0,02	0,5±0,07	0,0013
Firm EC [deg/sec]	0,5±0,1	1,3±0,3	0,0111
Foam EO [deg/sec]	0,9±0,2	2,1±0,4	0,0095
Foam EC [deg/sec]	3,2±0,3	4,7±0,4	0,0036

Ve všech modifikacích testu klidového stoje je signifikantní rozdíl v kvalitě stability, která byla vždy lepší ve skupině I než ve skupině II.

Tab. 27: LOS test - porovnání skupiny I a II dle CMTNS

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	P- value
RT [sec]	0,95±0,06	1,03±0,06	0,4065
MVL [deg/sec]	5,26±0,35	3,73±0,26	0,0007
EPE [%]	73,90±2,72	58,70±3,16	0,0011
MXE[%]	84,95±2,39	74,63±2,68	0,0082
DCL[%]	71,85±2,45	67,89±2,35	0,2564

V testech limitů stability jsou signifikantně lepší výsledky u skupiny I v parametru rychlosti pohybu (MVL), tj. pacienti ze skupiny I přesunuli těžiště do předem určeného bodu rychleji než pacienti skupiny II. Pacienti skupiny I dosáhli taktéž lepších výsledků v parametrech EPE a MXE, tedy rozsah jejich limitů stability je větší v porovnání se skupinou II. Obě skupiny se významně neliší v reakčním čase, ale ani v kvalitě kontroly pohybu.

Tab. 28: RWS test - porovnání skupiny I a II dle CMTNS

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	P- value
OAV L-R [deg/sec]	5,50±0,19	4,97±0,19	0,0586
OAV F-B [deg/sec]	2,97±0,13	2,61±0,18	0,1356
DCL L-R [%]	76,45±1,11	69,89±1,92	0,0097
DCL F-B [%]	76,20±1,58	64,52±2,28	0,0003

V testu rytmického přenášení váhy skupina I dosáhla statisticky významně lepších výsledků v kvalitě kontroly pohybu jak ve směru latero-laterálním (DCL L-R) tak ve směru předozadním (DCL F-B). Rychlost pohybu se v ani jednom směru významně neliší.

Tab. 29: SUO test - porovnání skupiny I a II dle CMTNS

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	P- value
LUI Left [% body Wt]	37,53±1,82	41,77±4,64	0,3431
LUI Right [% body Wt]	40,47±2,13	40,76±3,32	0,9378
MT Left [sec]	1,72±0,06	1,95±0,13	0,0782
MT Right[sec]	1,74±0,10	1,99±0,13	0,1550
II Left [% body Wt]	54,63±3,01	51,31±3,03	0,4641
II Right [% body Wt]	51,32±3,02	46,39± 3,86	0,3174

V testu přechodu přes schod o výšce 20 cm nezjišťujeme žádný statisticky významný rozdíl mezi skupinou I a II. V parametrech indexu síly (LUI) zejména vlevo a indexu dopadu (II) na obou stranách je ale spíše tendence k lepším výsledkům ve skupině II (vyšší LUI, nižší II ve skupině II).

Tab. 30: FWL test - porovnání skupiny I a II dle CMTNS

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	P- value
Distance Left [% body Ht]	44,24±1,74	35,13±1,72	0,0006
Distance Right [% body Ht]	44,29±1,67	34,67±1,68	0,0002
II Left [% body Wt]	24,95±1,40	22,44±1,48	0,2330
II Right [% body Wt]	24,15±1,58	23,20±1,54	0,6714
CT Left [sec]	1,49±0,14	2,00±0,16	0,0187
CT Right [sec]	1,43±0,10	1,84± 0,16	0,0393
FI Left [% body Wt/sec]	153,67±13,71	200,29±15,24	0,0297
FI Right [% body Wt/sec]	143,95±8,27	188,48±15,11	0,0203

V testu výpadu vpřed pacienti skupiny I dosáhli lepších výsledků v délce výpadu (Distance), tj. výpad byl na obou stranách delší oproti skupině II. Kontaktní čas (CT) byl nižší na obou stranách ve skupině I, to znamená, že pacienti této skupiny provedli stereotyp rychleji. Impuls síly je ve skupině I významně nižší na obou stranách, to znamená, že pacienti této skupiny museli pro návrat z výpadové pozice do výchozího postavení vykonat menší objem práce. V parametru indexu dopadu se skupina I a II významně neliší.

Tab. 31: Porovnání výsledků měřených parametrů ve všech testech mezi CMTNS skupinou I a II

	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20	CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27
mCTSIB test	(5 z 5 ti parametrů)	
CTSIB Comp	+	
Firm EO	+	
Firm EC	+	
Foam EO	+	
Foam EC	+	
LOS test	(3 z 5ti parametrů)	
RT		
MVL	+	
EPE	+	
MXE	+	
DCL		
RWS test	(2 ze 4 parametrů)	
OAV L-R		
OAV F-B		
DCL L-R	+	
DCL F-B	+	
SUO test	(0 ze 6ti parametrů)	
LUI Left		
LUI Right		
MT Left		
MT Right		
II Left		
II Right		
FWL test	(6 z 8 mi parametrů)	
Distance Left	+	
Distance Right	+	
II Left		
II Right		
CT Left	+	
CT Right	+	
FI Left	+	
FI Right	+	
Celkem	16 + (z 28)	0

Znaménko + značí lepší výsledek v dané skupině pro daný parametr. Volné políčko značí, že mezi skupinami v tomto parametru nebyl statisticky významný rozdíl.

Skupina méně postižených pacientů dle CMTNS, tj. skupina I do níž byli zařazeni pacienti, kteří dosáhli 1-10 bodů na CMTNS škále dosáhla oproti skupině II (11-21 bodů na CMTNS) jednoznačně lepších výsledků v mCTSIB testu. V tomto testu skupina I dosáhla lepších výsledků ve všech 5 sledovaných parametrech. V testu LOS byla skupina I lepší ve 3 z 5 měřených parametrů a v RWS testu ve 2 ze 4 sledovaných parametrů. V testu SUO se skupina I a II významně nelišily v žádném ze 6 sledovaných parametrů. V testu FWL si skupina I vedla lépe v 6 z 8 sledovaných parametrů. V žádném testu a v žádném ze sledovaných parametrů těchto testů nedosáhla statisticky lepších výsledků skupina II. Tabulka 31 dokumentuje porovnání výsledků ve skupině I a II dle CMTNS ve všech 5 měřených testech. Vyplývá z ní, že skupina I dosáhla lepších výsledků v 16 z celkem 28 měřených parametrů v rámci všech 5 testů.

6.2 Test chůze na 10 metrů

V testu chůze na 10 metrů jsme zjistili statisticky významné zlepšení (zrychlení chůze) po ukončení IFT ve skupině všech rehabilitovaných pacientů i v podskupině ambulantních a hospitalizovaných pacientů. Po AT přetrvává statistické zlepšení ve skupině všech pacientů, nikoliv ale v jednotlivých podskupinách. Porovnání výsledků v CMTNS skupinách prokazuje signifikantně pomalejší chůzi ve skupině II, tj. ve skupině více postižených pacientů, kteří na CMTNS škále dosáhli více než 10 bodů (11-21 bodů). V kontrolní skupině nenacházíme žádné signifikantní rozdíly mezi 1., 2. a 3. měřením. Tabulka 32 dokumentuje výsledky testů chůze na 10 m. Červená čísla označují statisticky významné zlepšení oproti vstupnímu, tj. 1. měření (v případě CMTNS skupin statisticky významný rozdíl mezi skupinou I a II). Konkrétní hodnota p-value je uvedena jen v případě statistické významnosti.

Tab. 32: Test chůze na 10 m

Test chůze na 10 m	1. měření	2. měření		1. měření	3. měření
Skupina všech rehabilitovaných pacientů	n = 28	n = 28		n = 22	n = 22
čas [sec]	7,56±0,25	7,01±0,22 p<0,0001		7,57±0,27	7,28±1,0,23 p=0,0294
Skupina hospitalizovaných pacientů	n = 13	n = 13		n = 9	n = 9
čas [sec]	7,73±0,36	7,20±0,37 p=0,0092		7,74±0,39	7,50±0,32
Skupina ambulantních pacientů	n = 15	n = 15		n = 13	n = 13
čas [sec]	7,43±0,35	6,86±0,28 p=0,0007		7,40±0,39	7,00±0,3
Kontrolní skupina	n=13	n=13		n=13	n=13
čas [sec]	8,50±0,67	8,08±0,58		8,50±0,67	8,17±0,69
CMTNS skupiny	CMTNS skupina I (1-10 bodů) n = 20			CMTNS skupina II (11-21 bodů) n= 27	
čas [sec]	6,84±0,26			8,49±0,35 p=0,0008	

6.3 Zhodnocení dotazníku

6.3.1 Zhodnocení subjektivních obtíží pacientů

Z dotazníků zjišťujeme, že ve všech skupinách je dominantním příznakem porucha stability stoje a chůze. Až na jednoho, všichni pacienti ze všech skupin potvrzují, že trpí poruchami stability. Pouze jeden pacient ze skupiny ambulantně rehabilitovaných pacientů subjektivní obtíže se stabilitou nemá. Mezi další časté obtíže patří slabost DK, zakopávání, nestabilita kotníků a bolesti páteře. Tabulka 33 dokumentuje subjektivní obtíže pacientů ze všech tří skupin.

Tab. 33: Subjektivní příznaky pacientů v jednotlivých skupinách

Subjektivní obtíže	Hospitalizovaní (n=13)	Ambulantní (n=15)	Kontrolní (n=13)
Slabost DK, zakopávání	10	10	8
Nestabilní kotníky (časté podvrtnutí)	9	11	10
Zpomalená neobratná chůze	7	5	6
Poruchy stability při stoji a chůzi	13	14	13
Bolesti nohou nebo celých DK	8	7	5
Brnění, mravenčení v DK	7	7	7
Necitlivost nohou (DK)	6	6	6
Pocit studených nohou (DK)	9	9	8
Otlaky na chodidlech	7	7	7
Bolesti páteře	11	8	5
Únava, špatná kondice	9	5	5
Poruchy jemné motoriky HK	11	6	9
Nejvíce dominující příznak	Poruchy stability (13)	Poruchy stability (12)	Poruchy stability (13)
Poruchy stability pouze ve tmě	1	2	0
Poruchy stability pouze na nerovném terénu	2	3	2
Poruchy stability pouze ve tmě a na nerovném terénu	3	6	5
I při dobrém osvětlení a na rovném terénu	7	3	6

Čísla v tabulce odpovídají počtu pacientů z každé skupiny, kteří daným příznakem trpí.

6.3.2 Subjektivní hodnocení efektu rehabilitace

Z anonymních dotazníků vyplývá větší spokojenost s rehabilitací u hospitalizovaných pacientů. Za přínosnou hodnotilo rehabilitaci 12 ze 13 hospitalizovaných pacientů, pouze 1 pacient uvedl, že vzhledem k téměř čtyřicetileté progresi choroby již rehabilitace neměla žádný smysl. Z 15 ambulantních pacientů neviděli přínos v rehabilitaci na naší klinice 3 pacienti a to jednak z důvodu dojíždění ale také proto, že ambulantní léčba byla založena

hlavně na individuální fyzioterapii, ale na další procedury (vodoléčba, masáže, elektroléčba, skupinové cvičení) již nezbyval dostatek času. To je oprávněný argument, neboť jak vyplývá z tabulky č. 36, hospitalizovaní pacienti skutečně absolvovali kombinaci více procedur.

Zhoršení některého z příznaků CMT choroby po naší rehabilitaci uvádí 2 pacienti ze skupiny hospitalizovaných. 1 pacient si stěžuje na zvýšení frekvence podvrtnutí kotníků při chůzi a 1 pacient vnímal negativně změnu celkové motoriky v důsledku rehabilitace. Stejně tak ve skupině ambulantních pacientů 2 pacienti zaznamenali zhoršení příznaků. 1 pacient uvádí zvýšenou únavu a slabost DK a druhý pacient častější noční křeče v lýtkách.

Nikdo z hospitalizovaných pacientů nepozoroval, že by mu rehabilitace způsobila nějaký nový nepříjemný příznak, 1 pacient z ambulantní skupiny nově po rehabilitaci u nás zaznamenal bolest nohy (blíže v dotazníku nespecifikoval).

Zmírnění některých příznaků CMT choroby po rehabilitaci uvádí 12 ze 13 hospitalizovaných a 14 z 15 ambulantních pacientů. Většinou pacienti uvádí zmírnění několika příznaků (min. 1 a max. 11 ze 13 jmenovaných příznaků – viz tab. 35). Zmírnění bylo ale vždy dočasné a to od 2 týdnů do 6 měsíců. Pouze 1 pacient z každé skupiny nepozoroval vůbec žádné zmírnění příznaků CMT.

Během individuální fyzioterapie jsme všechny pacienty instruovali v tom, jak mají cvičit doma. To uznávají všichni hospitalizovaní pacienti a 14 z 15 ambulantních. 1 ambulantní pacient si myslí, že nebyl o domácím cvičení poučen. 9 ze 13 hospitalizovaných a 8 z 15 ambulantních pacientů uvádí, že podle těchto instrukcí doma cvičili aspoň 3x týdně po požadovanou dobu 3 měsíců, ostatní pacienti přiznávají, že požadovanou frekvenci v průběhu 3 měsíců, po kterých bylo opakováno měření stability, nedodrželi.

12 hospitalizovaným a 10 ambulantním pacientům jsme doporučili užívání protetických pomůcek. Nejčastěji to byly individuálně zhotovené ortopedické vložky do bot, méně často pružné bandáže ke zpevnění hlezna či peroneální pásky. 3 pacienti z každé skupiny uvádějí, že doporučené ortopedické pomůcky dlouhodobě nepoužívají. Nejčastěji vložky do bot, protože jsou příliš objemné, do řady typů obuvi se nevejdou, 1 pacient si stěžuje, že vložka mu zamezuje v kontaktu mezi nohou a terénem. 1 ambulantní pacient uvádí, že nemůže používat pružnou „osmičkovou“ bandáž nohy, protože ho tlačí a nohy potom otékají. Ostatní pacienti doporučené ORT pomůcky používají a jsou s nimi spokojeni.

9 ze 13 hospitalizovaných pacientů uvádí, že pravidelně sportuje (kolo, plavání, chůze, sledge hokej, stolní tenis) a 5 z těchto pacientů pozorovalo pozitivní vliv naší rehabilitace na sportovní výkon. Z ambulantních 15 pacientů se k pravidelnému sportování hlásí pouze 5 (kolo, plavání, tanec, posilovna, Pilates) a pouze 2 z nich uvádějí pozitivní vliv rehabilitace.

7 z hospitalizovaných a 8 z ambulantních pacientů chodí do zaměstnání a většina z nich vykonává spíše intelektuální práci (2 pacienti z každé skupiny uvádějí výkon převážně fyzické práce). Ostatní pacienti jsou v invalidním či starobním důchodu, event. studují. 5 ze 7 pracujících hospitalizovaných pacientů a 4 z 8 pracujících ambulantních pacientů pozorovalo pozitivní vliv rehabilitace na výkon povolání.

12 z hospitalizovaných a 10 z ambulantních pacientů má zájem rehabilitaci na naší klinice zopakovat. Při porovnání efektu rehabilitace na klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF a FN Motol s rehabilitací na jiném pracovišti (event. v lázních) 8 hospitalizovaných pacientů hodnotí rehabilitaci ve FNM jako lepší. Pacienti si cení hlavně vysoké frekvence cílené IFT (2x denně ve všední dny a 1x denně o víkendu) za hospitalizace a z toho nejvíce aplikaci Vojtovy reflexní lokomoce. Oceňují i doplnění IFT dalšími typy rehabilitace, hlavně vodoléčbou a masážemi, event. elektroterapií, ergoterapií a dalšími procedurami – viz tab. 36. Velký přínos pacienti vidí v interdisciplinárním přístupu k CMT chorobě ve FNM a ve velmi dobré znalosti problematiky personálem. 4 hospitalizovaní pacienti hodnotí rehabilitaci ve FNM jako srovnatelnou s rehabilitací na jiném pracovišti, většinou porovnávají s lázeňským pobytem. 1 pacient preferuje lázeňský pobyt, protože je delší. Z ambulantních pacientů 8 hodnotilo rehabilitaci ve FNM jako přínosnější ve srovnání s jinými pracovišti a to v podstatě ze stejných důvodů jako tomu je u hospitalizovaných pacientů (kvalitní ILTV, Vojtova metoda, výborný přístup personálu a znalost CMT diagnózy, interdisciplinární řešení obtíží). 4 ambulantní pacienti hodnotí rehabilitaci u nás jako srovnatelnou s jiným pracovištěm kam dříve docházeli a 3 pacienti hodnotí rehabilitaci u nás hůř než jinde. Mezi důvody uvádějí nutnost dojíždění, nízkou frekvenci cvičení, málo jiných rehabilitačních procedur vedle individuální fyzioterapie.

Z dotazníků nelze validně zjistit, jak pacienti subjektivně hodnotí efekt jednotlivých typů rehabilitačních intervencí, protože ani v jedné skupině neabsolvovali přesně stejnou kombinaci procedur. Všichni pacienti ale docházeli na individuální fyzioterapii a tu hodnotí velmi pozitivně. Lépe IFT hodnotili pacienti ze skupiny hospitalizovaných. 9 ze 13 hospitalizovaných ohodnotilo IFT nejvyšším možným počtem 5 bodů (na škále 0-5, kdy 0 označuje žádný účinek či dokonce zhoršení a 5 výborný účinek) další 3 pacienti body čtyřmi a pouze 1 pacient ohodnotil IFT jedním bodem. Z 15 ambulantních pacientů 5 ohodnotilo IFT 5 body, 6 pacientů 4 body, 1 pacient udělil IFT 3 body, 1 pacient 2 body, 1 pacient 1 bod a jeden pacient 0 bodů, tedy nepocítil vůbec žádný pozitivní efekt IFT. Tabulka 37 dokumentuje, jak pacienti subjektivně hodnotili efekt jednotlivých procedur.

Tab. 34: Hodnocení efektu rehabilitace pacienty

	Hospitalizovaní pacienti n = 13		Ambulantní pacienti n = 15	
	ANO	NE	ANO	NE
Považujete rehabilitaci kterou jste absolvoval(a) na klinice rehabilitace FNM za přínosnou?	12	1 po 40 letech choroby nemá smysl	12	3 2x dojíždění 1x málo procedur
Došlo po ukončení rehabilitace ke zhoršení některých Vašich příznaků kterými jste trpěl(a) před začátkem rehabilitace?	2 1x změna navyké motoriky 1x podvrtnutí kotníků	11	2 1x slabost DK a únava 1x častější křeče v lýtkách v noci	13
Objevily se v průběhu nebo po ukončení rehabilitace nějaké nové nepříjemné příznaky kterými jste dříve netrpěl(a)?	0	13	1 bolest nohy	14
Zmírnily se některé příznaky CMT choroby po absolvování rehabilitace? (podrobnější rozbor příznaků viz následující tab. 35)	12	1	14	1
Byl(a) jste instruován(a) ve cvičení doma?	13	0	14	1
Cvičil jste doma pravidelně (aspoň 3x týdně) podle těchto instrukcí?	9	4	8	7
Byly vám během rehabilitace na naší klinice doporučeny nějaké protetické pomůcky?	12 9x ORT vložky do bot 1x ORT obuv 4x osmičková bandáž 3x peron. páska	1	10 8x ORT vložky do bot 4x osmičková bandáž 1x korektor vbočeného palce	5
Vyhovují Vám námi doporučené protetické pomůcky? A používáte je stále?	9	3 3x vložky se nevejdou do bot, tlačí	7	3 2x vložky se nevejdou do bot, tlačí 1x bandáž tlačí, otoky
Sportujete pravidelně?	9 3x kolo 2x plavání 2x chůze 1xsledge hokej 1x stolní tenis	4	5 2x kolo 2x plavání 1x tanec+ posilovna+ Pilates	11
Měla rehabilitace vliv na výkon Vašeho sportování?	5 pozitivní	4 žádný	2 pozitivní	3 žádný

	Hospitalizovaní pacienti n = 13		Ambulantní pacienti n = 15	
	ANO	NE	ANO	NE
Chodíte do zaměstnání?	7 2x fyzická práce 5x intelekt. práce	6 2x ID 3xSD 1x student	8 2x fyzická práce 6x intelekt. práce	7 3x ID 2xSD 2x student
Měla rehabilitace vliv na výkon Vašeho povolání?	5 pozitivní	2 žádný	4 pozitivní	4 žádný
Měla rehabilitace vliv na výkon Vašich běžných domácích činností?	8 pozitivní šití, práce v kuchyni, více energie, jsem rychlejší, lepší nošení předmětů, lépe se ohýbám	4 žádný	2 pozitivní více energie, oblékání – lépe zapnu knoflíky, zipy	13 žádný
Máte zájem rehabilitace na klinice rehabilitace FN Motol zopakovat?	12	1	10	5
Docházel(a) jste na rehabilitaci na jiné pracoviště?	12	1	9	6
Byla(a) jste v lázních?	10	3	10	5
Porovnání rehabilitace ve FNM a na jiném pracovišti: Byla rehabilitace ve FNM efektivnější než na jiném pracovišti kam jste chodil(a)?	8x FNM lepší Komplexní individuální přístup, znalost problematiky personálem, velmi efektivní IFT, Vojtova metoda	4x srovnatelné 1x FNM horší 3 týdny jsou příliš krátké, proto lázně lepší	8x FNM lepší individuální přístup, znalost problematiky personálem, efektivní IFT, Vojtova metoda, zlepšení stability a citlivosti DK	4x srovnatelné 3x FNM horší Nízká frekvence cvičení, dojíždění, málo jiných metod než IFT

Tab. 34 pokrač: Hodnocení efektu rehabilitace pacienty.

Čísla v sloupcích označují počet pacientů v dané skupině, které na otázku v dotazníku odpověděli kladně či záporně.

Tab. 35: Zmírnění příznaků CMT choroby po absolvování rehabilitace na naší klinice.

Příznaky CMT choroby které se po RHB na klinice FNM dočasně zmírnily	Hospitalizovaní pacienti n = 13	Ambulantní pacienti n = 15
Slabost DK, zakopávání	7	7
Nestabilní kotníky (časté podvrtnutí)	5	6
Zpomalená neobratná chůze	7	7
Obtíže při překonávání překážek, chůze do schodů (ze schodů)	8	7
Poruchy stability (při stoji a chůzi)	8	7
Bolesti nohou nebo celých DK	6	6
Brnění, mravenčení DK	4	3
Necitlivost nohou	3	4
Pocit studených nohou	3	1
Otlaky na chodidlech	1	0
Bolesti páteře	5	3
Únava, špatná kondice	6	0
Poruchy jemné motoriky HK	3	2
Jiné zlepšení	1 (Psychické)	1 (Dýchání)
Žádný příznak CMT se po RHB nezmírnil	1	3
Doba na kterou se příznaky zmírnily (min a max. udávaná doba)	Min 1 měsíc Max 6 měsíců	Min 2 týdny Max 6 měsíců

Čísla v sloupcích označují počet pacientů v dané skupině, u kterých se jmenovaný příznak po rehabilitaci dočasně zmírnil

Tab. 36: Procedury které pacienti během rehabilitace na klinice FNM absolvovali.

Které procedury jste během rehabilitace absolvoval(a)?	Hospitalizovaní pacienti n = 13	Ambulantní pacienti n = 15
Cílená IFT	13	15
Skupinové cvičení pod vedením fyzioterapeuta	13	4
Vodoléčba – cvičení v bazénu	9	6
Vodoléčba – vířivé koupele DK	9	7
Masáže	9	4
Elektroléčba na DK	3	0
Elektroléčba na oblast páteře	4	3
Jízda na rotopedu	5	0
Ergoterapie – nácvik běžných denních činností	7	2
Ergoterapie – nácvik jemné motoriky ruky	7	3

Čísla v sloupcích označují počet pacientů v dané skupině, kteří jmenovaný typ rehabilitace absolvovali

Tab. 37: Jak hodnotí účinnost jednotlivých RHB procedur pacienti.

Jak byly absolvované procedury účinné?	Hospitalizovaní pacienti n = 13						Ambulantní pacienti n = 15					
	0	1	2	3	4	5	0	1	2	3	4	5
Počet bodů												
Cílená IFT	-	1	-	-	3	9	1	1	2	1	5	5
Skupinové cvičení pod vedením fyzioterapeuta	-	-	-	3	5	5	-	-	-	2	-	2
Vodoléčba – cvičení v bazénu	-	1	2	4	2	-	-	-	-	3	2	1
Vodoléčba – vířivé koupele DK	-	-	1	3	3	2	-	-	3	3	-	-
Masáže	-	-	1	-	3	5	-	-	-	1	3	-
Elektroléčba na DK	-	-	2	3	-	-	-	-	-	-	-	-
Elektroléčba na oblast páteře	-	-	-	1	1	2	-	-	-	2	1	-
Jízda na rotopedu	-	-	2	2	1	-	-	-	-	-	-	-
Ergoterapie – nácvik běžných denních činností	-	-	1	2	2	2	-	-	-	2	-	-
Ergoterapie – nácvik jemné motoriky ruky			1	3	2	1	-	-	-	1	2	-

Čísla v sloupcích označují počet pacientů ve skupině, kteří ohodnotili proceduru daným počtem bodů. (Např. 1 pacient ze skupiny hospitalizovaných ohodnotil IFT jedním bodem, 3 pacienti čtyřmi body a 9 pacientů pěti body)

Počet bodů měli pacienti stanovit na škále 0-5

0 = žádný účinek nebo dokonce zhoršení

5 = výborný účinek až dočasné vymizení některého z příznaků v důsledku této procedury

7 Diskuze

Hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN) představují velmi heterogenní skupinu různých forem dědičných neuropatií a to jak z hlediska genetického a elektrofyziologického tak i klinického [Dyck 2005]. Ačkoliv subjektivní obtíže i klinický obraz kolísá od asymptomatických jedinců až po těžce postižené pacienty, řada pacientů udává jako dominantní obtíže poruchy stability při stožení, chůzi či výkonu jiných pohybových a sportovních aktivit [Matjajic 2006, Baránková 2005, Geurts 1992]. Z našeho souboru 41 pacientů poruchy stability přiznává 40 pacientů a 38 z nich dokonce považuje poruchy stability za dominantní CMT příznak, který je nejvíc obtěžuje.

Udržování rovnováhy je i pro zdravého jedince náročná funkce, která vyžaduje koordinaci sensorického, muskuloskeletálního a centrálního nervového systému. Neustálý tok informací z receptorů je zpracováván v CNS a následně využíván pro kontinuální udržení stabilní postury a okamžité korekce jakýchkoliv nežádoucích výchylek [Bugnariu 2007]. Člověk se rodí centrálně i morfologicky nezralý, proto i činnost posturálního systému vytrívá postupně během prvních roků života člověka, mluvíme o takzvané posturální ontogenezi [Kolar 2006]. S přibývajícím věkem však dochází k involuci jednotlivých systémů a odrazem jsou změny držení těla a zhoršování posturálních funkcí [Bugnariu 2007, Virk 2006]. Ačkoli posturální ontogeneze je geneticky determinována, posturální chování člověka má do značné míry individuální charakter. Posturální schopnosti jsou ovlivňovány mnoha faktory, mezi které patří např. kvalita kortikálních funkcí CNS (např. schopnost relaxace či izolovaného segmentálního pohybu) [Kolar 2006, Kolář 2007], antropometrické parametry (výška, hmotnost, poměr jednotlivých segmentů těla), pohlaví, věk ale také neurofyziologické procesy včetně nejrůznějších typů onemocnění mezi které patří i CMT choroba. Jáuregui-Renaud a kol. konstatují, že právě propiocepce je pro posturální kontrolu u člověka ze všech systémů zcela nejdůležitější [Jáuregui-Renaud 1998]. S přibývajícím věkem se ale snižuje schopnost CNS reagovat na senzorní konflikty a interakce mezi somato-senzorním a optickým systémem se mění ve smyslu preference informací optických [Bugnariu 2007].

Paréza, senzorní deficit i deformity nohou u pacientů trpících dědičnou neuropatií vedou k poruchám stability s redukcí počtu stabilizačních strategií a stejně jako u ostatní populace roli hraje i věk. CMT pacienti jsou závislí převážně na kyčelní a krokové strategii, naopak kotníková strategie umožňující nejjemnější kontrolu stability stožení je u nich značně omezená až nemožná. Díky neuropatii se na aferenci a stabilizaci z chodidel nemohou příliš spoléhat

a proto se vyhýbají balančně náročnějším aktivitám. To je omezuje nejen ve sportovních činnostech, ale i v běžných denních aktivitách (ADL).

V klinické praxi se využívá různých testů a měřících metod pro hodnocení posturálních a balančních schopností. Při testování se uplatňují jak jednoduché klinické testy různých typů stoje či chůze, tak moderní přístroje umožňující podrobné zpracování a zhodnocení měřených parametrů.

Řo tuto práci byl k hodnocení stability použit Přístroj Balance Master, který umožňuje analýzu různých staticko-dynamických posturálních situací a porovnání naměřených parametrů s normativními daty, které jsou součástí softwaru přístroje [Balance Master® System Operator's Manual, NeuroCom 2002].

Stabilometrická měření jsme prováděli nejen u skupin rehabilitovaných pacientů (ambulantní pacienti a pacienti rehabilitovaní za hospitalizace), ale i u kontrolní skupiny CMT pacientů, kteří žádnou rehabilitaci ve sledovaném období nepodstoupili. Důvod vyšetření stability kontrolní skupiny je ten, že CMT je svou povahou chronicky progredientní onemocnění. Navíc klinický stav pacientů kolísá v závislosti na mnoha faktorech: denní doba, únava, meteorologické vlivy jako např. teplota prostředí (pacienti hlásí standardně subj. zhoršení stavu v chladu), bolest a další. Zajímalo nás tedy, zda v období sledovaných pěti měsíců dojde v kontrolní skupině ke statisticky významné změně v některém parametru stability (měřeno na přístroji Balance Master). Taková změna by v rehabilitované skupině (ať už v pozitivním či negativním smyslu) mohla být považována za důsledek rehabilitace, ačkoliv se může jednat o progresi či projev kolísání stavu základního onemocnění CMT.

Na přístroji Balance Master jsme vyšetřovali 5 testů, které korelují s posturálními situacemi v rámci běžných denních aktivit CMT pacientů [González 2008].

mCTSIB test neumožňuje přesnou identifikaci specifických senzoričkových abnormalit, tj. odlišení poruchy somatosensorické, visuální či vestibulární, což jsou funkce na kterých je kvalita klidového stoje primárně závislá (vedle systému myoskeletálního) [Balance Master® System Operator's Manual 2002]. Přesto, naměřené parametry klidového stoje ale korelují mimo jiné s kvalitou propriocepce, a informují nás o tom, nakolik se zhoršuje stabilita stoje na nestabilním podkladě (měkká matrace) a do jaké míry je pacient při ovládní stability závislý na optické kontrole [Ledin 1990-91]. Zraková kontrola je u pacientů s neuropatií jedním z hlavních substitučních mechanismů porušené propriocepce a z ní plynoucí poruchy stability, i když určitou kompenzační roli může hrát i systém vestibulární [Horak 2001]. Klidový stoj je pro pacienty s periferní neuropatií obtížnějších posturálních situací, narozdíl od více

dynamických stereotypů (např. RWS, LOS), které mohou zvládat i více postižení pacienti překvapivě dobře [Nardone 2006]. Naproti tomu instabilita klidového stoji koreluje s tíží klinického postižení [Nardone 2000].

V mCTSIB testu došlo ve skupině všech rehabilitovaných pacientů ke zlepšení v posturálně nejnáročnějších situacích, tj. stoj na měkké matraci s očima otevřeným a zavřeným. Stoj na měkkém podkladě s očima zavřeným je situace kdy pacient nemá k dispozici vizuální kontrolu a somatosensorická informace je neadekvátní a stále se mění. Konstantní zůstává pouze informace vestibulární, na které je člověk v takové situaci primárně závislý. I zdravý jedinec vykazuje v této situaci podstatně větší výchylky těžiště, nicméně zůstává dostatečně stabilní tak, aby neupadl [Balance Master® System Operator's Manual 2002]. Pro pacienta s CMT je to extrémně náročná situace, což se projevovalo tím, že řada pacientů tento test nebyla schopna dokončit, během požadovaných 10 sekund museli otevřít oči a zachytit se madla aby předešli pádu. Zlepšení u rehabilitované skupiny v tomto testu nasvědčuje, že ačkoliv je propiocepce a exterocepce u těchto pacientů poškozena, stále existují určité „spící kompenzační kapacity“, které lze adekvátním rehabilitačním přístupem aktivovat. Pacienti jsou pak při testu schopni lépe somatosensorické informace využít a integrovat je s informací vestibulární, která u CMT není postižena.

Zlepšila se (snížila se) hodnota parametru CTSIB comp, což je průměrná hodnota úhlové rychlosti těžiště ze všech měření CTSIB testu. Výraznější zlepšení bylo pozorováno ve skupině hospitalizovaných pacientů. Důležitým výsledkem tohoto testu může být 3. měření v kontrolní skupině (tj. 5 měsíců od 1. měření) kde jsme zjistili statisticky významné zhoršení v posturální situaci „Foam EO“, tj. stoj na matraci s očima otevřeným. To může odpovídat kolísání či progresi vlastního CMT onemocnění i když je otázkou, zda doba 5 měsíců není na zaznamenání klinických projevů progresu CMT příliš krátká. Shy uvádí u nejčastějšího typu CMT1A progresi o 0,686 bodů na CMTNS škále za rok [Shy 2008]. Se zvyšujícím se věkem se může progresu zrychlovat [Shy 2008]. Přesto, žádné zlepšení v tomto testu u kontrolní skupiny ani ve 2. ani ve 3. měření nebylo zjištěno a proto lze naměřená zlepšení v mCTSIB testu ve skupině rehabilitovaných považovat za pozitivní efekt rehabilitace. Tomu nasvědčuje i subjektivní zkušenost našich pacientů, kdy 15 z celkem 28 rehabilitovaných pacientů uvádí subjektivní zlepšení stability stoji a chůze po ukončení rehabilitace.

LOS test:

Test limitů stability nás informuje, kterým směrem je nejvíce limitováno kontrolované vychýlení těžiště bez ztráty stability. U pacientů s neuropatií nejvíce bývá omezení pohybu směrem vzad vzhledem k paretickým peroneálním a tibiálním svalům. Test dále hodnotí

pohybovou koordinaci pacienta, schopnost plánování pohybu a schopnost ovlivnění a kontroly pohybu pomocí zpětné vazby.

V běžném životě tento test koreluje s pohybovými stereotypy jako je sahání po předmětu v prostoru, nebo přechod mezi různými posturálními situacemi (např. ze sedu do stoje a naopak). Snížení limitů stability může zvyšovat riziko pádu při těchto pohybových aktivitách. Pacienti snížené limity stability vpřed a vzad kompenzují drobnými krůčky v potřebném směru, zatímco snížené limity stability do stran řeší rozšířenou bází [Balance Master® System Operator's Manual 2002].

Ve skupině všech rehabilitovaných pacientů zjišťujeme v testu limitů stability zlepšení v reakčním čase, ten se však zlepšil (tj. snížil) i v kontrolní skupině což je nejspíše důsledek motorického učení. Tj. pacienti z předchozího měření již věděli, co mají dělat a proto na pokyn počítače k zahájení pohybu reagovali rychleji. Za významnější však považujeme, že narozdíl od kontrolní skupiny, u rehabilitovaných pacientů došlo ke zrychlení pohybu a prodloužení vzdálenosti, kam až byli schopni bezpečně vychýlit své těžiště bez ztráty rovnováhy. Jediným parametrem, který se nezlepšil byla kvalita kontroly směru. U kontrolní skupiny však v tomto parametru došlo dokonce ke statisticky významnému zhoršení při 3. měření. Kontrola směru je klinicky významný parametr, dle Wallmanna porucha kontroly směru zejména vpřed koreluje s rizikem pádů [Wallmann 2001].

Domníváme se, že náš rehabilitační postup měl pozitivní efekt na rychlost pohybu při vychylování těžiště za hranice opěrné báze a na prodloužení vzdálenosti, do které pacienti mohli bezpečně své těžiště vychýlit. Pozitivní efekt ve sledovaných parametrech tohoto testu byl jednoznačně výraznější u pacientů hospitalizovaných oproti ambulantní skupině. Domácí autoterapie měla ze všech sledovaných testů právě na LOS největší efekt a udržela zlepšení ve stejných parametrech jako IFT.

V subjektivním hodnocení by zvýšení limitů stability mohlo u sportujících pacientů korelovat se zlepšením ve sportu (uvedlo 10 ze 14 pravidelně sportujících pacientů), event. s pocitem lepšího výkonu některých domácích prací (uvedlo 10 z 28 rehabilitovaných pacientů). Do určité míry by tomuto mohlo také odpovídat zlepšení „stability kotníků“, což jako pozitivní efekt rehabilitace uvedlo 14 z 28 rehabilitovaných pacientů.

RWS test

Test rytmického přenášení váhy hodnotí přesnost, odhad vzdálenosti, timing a koordinaci pohybů. Zdravý jedinec je schopen plynulého rytmického pohybu v plném rozsahu určeném hraničními liniemi na obrazovce počítače. Pohyb je přímý bez výraznějších korektivních pohybů v nežádoucích směrech. U pacientů s neuropatií očekáváme abnormní hodnoty

zejména při přemísťování těžiště ve směru předozadním vzhledem k přítomným parézám na DK. Projeví se zde insuficience kotníkové strategie, která plyne jak z motorického, tak sensorického postižení DK tak i z přítomných deformit skeletu nohy.

V ADL porucha těchto stereotypů může pro pacienty znamenat obtíže při načasování pohybových stereotypů jako je přecházení ulice nebo vstup na pohyblivé eskalátory. Postižen bude výkon aktivit které vyžadují přesnou rychlost pohybu, náhlou změnu v rychlosti a směru a pravidelné reciproční pohyby, což je nezbytné u většiny sportů [Balance Master® System Operator's Manual 2002].

Ve skupině rehabilitovaných pacientů překvapivě zjišťujeme zrychlení pohybu ve směru předozadním, ale nikoliv ve směru ze strany na stranu. Pohyb latero-laterální je při tom i pro zdravého jedince, tím více pro pacienta s neuropatií, mnohem snazší, než pohyb v předozadním směru, který vyžaduje kotníkovou strategii. U CMT pacientů jsme očekávali větší kompenzační kapacity v nácviku kyčelní, nežli kotníkové strategie. Přesto, rychlost pohybu se zvýšila jen v náročném předozadním směru. Svědčí to pro lepší využití kotníkové strategie, tj. svalové souhry m. triceps surae, m. tibialis ant. et post. a svalů peroneálních. Může jít i o efekt mobilizačních technik s uvolněním hlezenních kloubů do dorzální flexe.

Kontrola pohybu, tj. schopnost vykonávat pohyb o maximálně přímé dráze, bez nežádoucích úchylek v jiných směrech, se zlepšila jak ve směru latero-laterálním, tak i ve směru předozadním. Je to známka lepší schopnosti svalové koordinace, i když vliv předchozí zkušenosti z testování může hrát také roli.

V kontrolní skupině se tyto parametry ve druhém ani ve třetím měření významně neliší oproti vstupním datům. U kontrolní skupiny zjišťujeme ale významné zrychlení pohybu ve směru latero-laterálním. Je diskutabilní, jak interpretovat tento výsledek. Protože kyčelní strategie není příliš náročná ani pro pacienty s neuropatií, mohl by to být důsledek předchozí zkušenosti, tj. motorického učení z prvního vyšetření.

V testu rytmického přenášení váhy zlepšení kvality kontroly pohybu v obou sledovaných směrech a zrychlení pohybu v náročném předozadním směru považujeme za pozitivní vliv našeho rehabilitačního postupu, neboť v kontrolní skupině zlepšení kvality kontroly směru pohybu nezjišťujeme.

V subjektivním hodnocení mohou pacienti zlepšení těchto pohybových parametrů interpretovat jako pozitivní vliv rehabilitace na výkon sportovních a domácích denních aktivit, event. zlepšení „pomalé, neobratné chůze“.

SUO test

Test přechodu přes schod hodnotí svalovou sílu, rovnováhu, koordinaci a kontrolu pohybu při přechodu schodu. Výstup na schod vyžaduje dostatečnou koncentrickou sílu vystupující končetiny, která musí celé tělo vytáhnout vzhůru. Sestupná fáze, kdy se tělo vrací zpět ze schodu na podložku závisí nejen na dostatečné excentrické síle stejné končetiny ale i na dokonalém motorickém plánování tak, aby dopadající končetina dosáhla podložky po minimálním nárazu, což je důležitý protekční mechanismus hlavně pro kloubní aparát. Pro bezpečné vykonání stereotypu je zásadní též dostatečný rozsah pohybu všech segmentů DK [Balance Master® System Operator's Manual 2002]. Překonávání překážek, obrubníků, chůze do schodů i ze schodů jsou pro pacienty s CMT náročné stereotypy v rámci ADL. Narušuje je oslabení DK a často i HK (nemohou se ani přitáhnout a využít madla, mají-li výrazné postižení i HK), obava z pádu, sensorický deficit a deformity nohy (častá restrikce pohybu v hlezenním kloubu, event. stp. po operacích v oblasti nohy, zejména dézy).

Ve skupině všech rehabilitovaných pacientů jsme po ukončení fyzioterapie zjistili zvýšení koncentrické síly DKK při nástupu na schod a zkrácení doby, za kterou pacienti byli schopni stereotyp provést. Efekt byl výraznější u skupiny hospitalizovaných. V kontrolní skupině jsme statisticky významný rozdíl v žádném ze sledovaných parametrů nezjistili.

Za nejpodstatnější efekt rehabilitace v tomto testu považujeme zvýšení koncentrické síly DK. Znamená to, že rehabilitace byla dostatečně intenzivní aby aktivovala svaly ve funkčním útlumu, ale nebyla nadměrná a pacienty nepřetížila. U nadměrného zatěžování (např. posilování) hrozí u pacientů s chronickými neuromuskulárními chorobami, mezi které CMT patří, zhoršení tzv. „overuse weakness“ [Krivickas 2003]. Vzhledem k chronicko-progresivní povaze CMT nelze po opakované zátěži očekávat restituci svalové síly, naopak je pravděpodobné pozvolné zhoršování stavu [Dyck 2003, Shy 2004,]. To platí hlavně pro svaly bérce a nohy. Postižení kořenového svalstva je u CMT podstatně vzácnější a pokud se dostavuje, tak až v pozdějších fázích nemoci [Vinci 2001a,b]. Proto lze očekávat zlepšení trofiky a síly při posilování proximálních svalů, narozdíl od svalů bérce a nohy [Lindeman 1999]. Pokud klinicky zjistíme oslabení kořenových svalů, např. časté bývá oslabení m. gluteus maximus a medius, není to obvykle v důsledku neuropatie samé, ale jedná se o parézu funkční, tj. v důsledku vadných pohybových stereotypů. Je to vlastně projev centrální adaptace na staticko-dynamickou poruchu distálně [Kuruvilla 2000]. K normalizaci svalové síly kořenových svalů často dojde pouze tím, že zlepšíme poměry na periférii, například stabilizujeme hlezno ortézou nebo adekvátní úpravou obuvi [Vinci 2003].

Námi volený rehabilitační postup potvrzuje, že svaly ve funkčním útlumu je výhodné aktivovat prostřednictvím rehabilitačních technik založených na neurofyziologickém principu, které sval aktivují ve funkčním kineziologickém řetězci v koordinaci s ostatními svaly. Je to fyziologičtější model aktivace svalu než jeho izolované posilování [Janda 2006]. Zlepšení při překonávání překážek a zlepšení chůze do a ze schodů po naší rehabilitaci připouští v dotazníku 8 z 13 ti hospitalizovaných a 7 z 15ti ambulantních pacientů.

FWL test

Tento relativně náročný pohybový stereotyp vyžaduje dostatečnou kvalitu stability, rozsah hybnosti, svalovou sílu a koordinaci i kontrolu pohybu. Test nás informuje též o vlastním odhadu pacienta jak daleko může vyšlápnout, aby se z výpadu zas rychle vrátil zpět do stoje snožného, neztratil rovnováhu a neupadl. Stereotyp výpadu vpřed je součástí mnoha sportů a všech pohybových činností, kde je nutné rychlé zatížení a odlehčení končetiny. Kvalita provedení pohybu má rozhodující vliv na to, zda dojde k poranění při náhlém neočekávaném zatížení končetiny (např. při náhlém zastavení dopravního prostředku, když pacient stojí). Test je určitým vyjádřením krokové strategie a schopnosti zachovat posturální kontrolu, stabilitu a bezpečnost při chůzi [Balance Master® System Operator's Manual, 2002].

Naši pacienti po ukončení rehabilitace byli v tomto testu schopni delšího výpadu v porovnání se vstupním vyšetřením a stereotyp provedli rychleji při nižším objemu práce (snížení parametru impulsu síly), který při tom museli vykonat. Určitá zlepšení pozorujeme ale i v kontrolní skupině ve 3. vyšetření (tj. po 5 měsících) a to je zrychlení při výpadu a snížení impulsu síly. Oba parametry se zlepšily ale pouze při výpadu PDK, nikoliv LDK. Jedná se nejspíše opět o efekt motorického učení, protože jako první byl testován výpad na LDK. Protože stereotyp je na každé straně testován 3x za sebou, pacient si dovednost osvojí a začne ji provádět rychleji. U rehabilitované skupiny považujeme za podstatné, že vedle zrychlení, se výpad i prodloužil a to na obou stranách.

V subjektivním dotazníku zlepšení parametrů FWL testu může korelovat do určité míry se zlepšením pomalé neobratné chůze (připouští polovina ze všech rehabilitovaných pacientů), s pocitem celkového zlepšení stability při chůzi (8 hospitalizovaných, 7 ambulantních pacientů), či zlepšení při sportovních činnostech (5 hospitalizovaných a 2 ambulantní pacienti).

Test chůze na 10 m

IFT měla jednoznačně pozitivní efekt na rychlost chůze. Ve skupině všech pacientů, ambulantních i hospitalizovaných zjišťujeme oproti vstupním vyšetřením signifikantně kratší čas nutný k překonání vzdálenosti 10 metrů bez opory. Subjektivně zrychlení chůze po rehabilitaci připouští polovina z rehabilitovaných pacientů. Sackley a kol. uvádějí pozitivní efekt dlouhodobého posilování na rychlost chůze na krátkou vzdálenost (6 m), nikoliv ale na vzdálenost delší (50m) [Sackley 2007]. Rychlost chůze na delší vzdálenost po naší rehabilitaci jsme nezjišťovali, ale bylo by to přínosné, neboť vyšetření chůze na krátkou i delší vzdálenost bude lépe vypovídat o efektu daného rehabilitačního protokolu na každodenní život pacientů (ADL). Testovali jsme chůzi naboso, vhodné by bylo zjistit vliv rehabilitace i na chůzi v obuvi, což bývá pro pacienty s CMT snadnější a rychlejší [Guzian 2006]. Naším pacientům ani chůzi naboso v domácím prostředí nedoporučujeme z důvodu zvýšeného rizika zakopnutí, pádů a distorzí kotníků [Kobesová 2004].

Při **porovnání výsledků skupin CMTNS I a II** jsme očekávali standardně lepší výsledky ve skupině I, neboť jsou do ní zařazeni pacienti méně postižení a vzhledem k progresivnímu povaze CMT může určitou roli hrát i průměrný věk, který je v této skupině nižší (37,4 let ve skupině I a 42,2 let ve skupině II). U axonálního typu CMT ale věk nemusí být v přímém vztahu k progresi onemocnění [Teunissen 2003]. V rozdělení na skupinu I a II jsme použili hranici 10 bodů tak jak doporučuje Shy, autor škály [Shy 2005]. Ten rozděluje pacienty do 3 skupin: do 10 bodů mírné postižení, 10-20 bodů středně těžké postižení, nad 20 bodů těžké postižení. Protože v celém našem souboru se nacházelo pouze 5 pacientů, kteří dosáhli více než 20 bodů (konkrétně 21), zahrnuli jsme těchto 5 pacientů do skupiny II.

Naše očekávání horších výsledků ve skupině CMTNS II se nám plně potvrdilo v mCTSIB testu, kde jsme zjistili signifikantně horší výsledky ve skupině II ve všech měřených parametrech, tj. ve všech modifikacích klidového stoje.

V LOS testu se skupiny neliší v parametru reakčního času, což je logické, protože CMT je choroba která primárně nepostihuje CNS (až na formu CMTX u níž je ovšem postižení pouze subklinické [Mazanec 2009]) a není důvod, aby více postižení pacienti reagovali na pokyn počítače pomaleji. Překvapivější je, že není významný rozdíl v parametru kontroly směru, což je veličina, u které bychom předpokládali významný vliv stupně postižení DK. Předpokládáme, že méně postižený pacient vykáže přímější dráhu pohybu bez nežádoucích úchylek. Je možné, že se zde ale projevuje kompenzační vliv centrálního řízení, které u CMT není postiženo.

Kompenzační vliv centrálního řízení se pravděpodobně uplatnil i v testu rytmického přenášení váhy, kdy se skupina I a II signifikantně neliší v parametru rychlosti pohybu v zamýšleném směru. I v rámci CMT výrazněji postižení pacienti jsou schopni v důsledku feed-backu, tj. podle optické kontroly na monitoru počítače, relativně dobře koordinovat rychlost repetitivního pohybu vlastního těžiště s kurzorem na obrazovce. To je v souladu se studií Geurtse a kol., který konstatuje, že u CMT pacientů nedochází ke ztrátě automatické posturální kontroly, protože v průběhu pomalého vývoje nemoci dochází k centrální adaptaci nervového systému [Geurts 1992, Nardone 2006]. Stejně tak Mulder popisuje proces adaptace, kdy při progresivním pomalém zhoršování jak somatosenzorických vstupů tak vlastní svalové práce, zůstává kvalita zafixovaných motorických stereotypů dlouho zachována v téměř optimální formě [Mulder 2001]. V souladu s naším očekáváním, v parametru kontroly směru a to jak při pohybu latero-laterálním tak předozadním, signifikantně lepších výsledků dosáhla skupina I.

Velkým překvapením jsou výsledky v testu přechodu přes schod (SUO). Je to jeden z nejobtížnějších pohybových stereotypů v rámci ADL a nejen naší zkušeností je, že čím více je pacient postižen, tím hůře překonává překážky či schody [Vinci 2001a]. Přesto, skupina I nedosáhla v žádném z parametrů přechodu přes schod lepších výsledků, ba dokonce v parametru LUI (lift-up index) a indexu dopadu (impact index) si vedla lépe skupina II i když rozdíl hodnot mezi skupinou I a II nedosáhl hladiny statistické významnosti. Výsledky částečně vysvětlujeme tím, že více postižený pacient provádí přechod přes schod pomaleji a obezřetněji. To může ovlivnit hlavně index dopadu, protože více postižení pacienti dávají větší pozor kam a jak došlapují (obávají se hlavně podvrtnutí kotníku) a tím hodnotu této veličiny sníží. Zdatnější pacienti schod přestoupí rychle bez zvláštní pozornosti na fázi dopadu, takže více „dupnou“ a index dopadu je tím vyšší. To se nám potvrzuje u parametru II nejen v přechodu přes schod, ale i v testu výpadu vpřed. Co se týká rychlosti přechodu, pacienti skupiny I sice v absolutních hodnotách sekund překonali schod rychleji, ale rozdíl nebyl signifikantně lepší oproti skupině II. Proč skupina I nedosáhla lepších výsledků v lift-up indexu, tedy indexu síly při zvedání těla na schod je diskutabilní. Tato veličina je ovlivněna mnoha faktory. Záleží nejen na síle svalů, tj. schopnosti generovat dostatečnou sílu k vytažení těla na schod. Vliv má též omezení rozsahu hybnosti v kloubech DK, kvalita senzorických funkcí zajišťující správné umístění nohy na schod, správný timing ve funkčním svalovém řetězci, ale i obava z pádu, bolesti či diskomfortu. Z tohoto pohledu klasifikace pacientů dle CMTNS nemusí korelovat s výsledkem lift-up indexu, protože CMTNS nezohledňuje všechny uvedené faktory.

Test výpadu vpřed dopadl v podstatě dle našich očekávání, v délce výpadu, rychlosti a objemu práce nutné pro vykonání tohoto pohybového vzoru si vedla lépe skupina I. Pouze u impact indexu si relativně, ale ne statisticky významně lépe vedla skupina II a to opět vysvětlujeme větší obezřetností při došlapu u více postižených pacientů.

Test chůze na 10 m jednoznačně koreloval s kvantifikací stupně CMT choroby dle CMTNS. Pacienti ze skupiny II (11- 21 CMTNS bodů) potřebovali k překonání 10 m bez opory signifikantně delší dobu (8,49 s versus 6,84s) než pacienti ze skupiny I (do 10 CMTNS bodů). Stejně jako Solari a kol. [Solari 2008] považujeme test na 10 m za spolehlivý ukazatel lokomočních schopností pacienta, kterým je vhodné CMTNS škálu doplnit, při zachování standardního způsobu vyšetření [Watson 1998, Graham 2008]. Padua a kol. navrhuje navíc vyšetření chůze po patách a špičkách, která dle jejich studie úzce koreluje s kvalitou života a percepce bolesti [Padua&Aprile at al. 2008]. Pirpiris a kol. preferují test chůze na 10 min, jako nejvalidnější hodnocení lokomoce pacientů s neuromuskulárními chorobami [Pirpiris 2003].

Přestože CMT je svou povahou nevléčitelné progresivní onemocnění [Olney 2000, Guyton 2000] a některé funkce, jako propiocepce či svalová síla DK jsou rehabilitací jen velmi málo ovlivnitelné, při sestavování protokolu IFT jsme se snažili o **holistický přístup** s cílem ovlivnit maximum faktorů, které se na posturální stabilitě podílejí.

Sval, který může pracovat pouze za **omezeného rozsahu pohybu**, není schopen vyvinout maximální úsilí a jeho pracovní výkonnost podstatně klesá. Obnoví-li se původní rozsah pohybu u dosud zkráceného svalu, zvýší se i podaný výkon tohoto svalu. Extrémní retrakce fascie vytváří tlak na cévy i nervová vlákna, což je spojeno s redukcí svalové síly [Véle 1997]. Fyzioterapie i doporučená autoterapie začínala proto vždy snahou o úpravu poměrů na periferii, tj. uvolněním chodidel pomocí mobilizací periferních kloubů, měkkých technik a protažením kontraktur [Lewit 2003].

Téměř u všech CMT pacientů nacházíme **vadné držení těla**. Změny v pohybovém aparátu nastávají nejen vlivem poruch senzitivních funkcí a paréz na DK, ale i vlivem sekundárních změn na úrovni hlubokých stabilizačních svalů [Horáček 2002]. Hluboký stabilizační systém páteře (HSSP) systém zajišťuje stabilizaci trupu a končetin a tím celkovou posturální stabilitu při každém účelovém pohybu [Kolář 2007]. Aktivace ideální svalové koordinace zajišťující stabilitu trupu, pánve a páteře v sagitální rovině by při rehabilitaci měla předcházet jakémukoliv dalšímu cvičení. HSSP jsme aktivovali pomocí reflexní lokomoce dle Vojty

[Vojta 1995] a cviků založených na pohybových modelech odvozených z vývojové kineziologie [Kolář 2007].

Následoval **nácvik variability rovnovážných strategií**, ve snaze eliminovat redukci stabilizačních strategií pouze na strategii kyčelní. Cvičení na nestabilních plochách, pokud ho pacient zvládá, doplňuje pestrost nácviku pohybově – stabilizačních situací. Využíváme technik senzomotorické stimulace (SMS), které zlepšují svalovou koordinaci, motorické programování (rychlost a kvalitu řízení pohybu centrálním nervovým systémem), zvyšují rychlost svalové aktivity, čímž napomáhají kompenzovat insuficienci periferní propriocepce [Janda 2006]. U pacientů s alespoň částečně zachovanou funkcí m. tibialis anterior a lýtkových svalů se prostřednictvím SMS a reflexní lokomoce snažíme o jejich správné zapojení do opěrné funkce. Di Giulio uvádí, že zejména tibialis ant. je důležitým zdrojem proprioceptivní informace pro stabilní stoj, více než jeho aktivní agonisté m. soleus a m. gastrocnemius. Aktivací m. tibialis ant. a prostřednictvím reciproční inhibice kterou má tibialis ant. na lýtkové svaly můžeme efektivně ovlivnit opěrnou funkci DK [Di Giulio 2009]. Podle Wu a kol. má stimulace proprioceptorů v oblasti kotníku u pacientů s polyneuropatií dokonce větší efekt na aktivitu svalů bérce, hlavně tibialis ant. než u zdravých jedinců [Wu 2006].

Možnosti **nácviku stability za použití feedbacku** přímo na stabilometrické plošině Balance Master jsme úmyslně nevyužili, abychom co nejvíce vyloučili efekt motorického učení. Dobrý efekt dynamického balančního tréninku na komerčním přístroji potvrzuje Matjacic a kol. [Matjacic 2006]. Cílem IFT samozřejmě je, aby pacienti byli schopni zlepšené kvality posturální stability využít v běžném životě, nikoliv pouze při výkonu stabilometrických testů. Někteří autoři proto doporučují trénink stabilizačních funkcí prostřednictvím počítačové virtuální reality [Bugnariu 2007, Virk 2006], další možností by byl nácvik stabilizačně-lokomočních strategií v exteriéru, což ale přesahuje možnosti této studie.

Ačkoliv propriocepci a exterocepci na DK nelze u CMT pacientů plně zcela restituovat (stejně jako hybnost), **opakovaným nácvikem pomalého, přesně řízeného pohybu s uvědoměním** lze do určité míry trénovat kortikální reprezentaci, tj. uvědomění si „odcizeného“ tělesného segmentu [Feldenkrais 1999, Feldenkrais 1996]. Dochází ke zmírnění „neglect“ syndromu postižených segmentů (DK), což může vést ke zlepšení kvality pohybu i opěrné funkce.

Janda konstatuje, že v těle není sval, který by pracoval izolovaně, a není pohyb, na jehož provedení by se nezúčastnilo alespoň několik svalů. **Substitucí** rozumíme takové provedení

pohybu, při kterém se nemocný snaží nahradit funkci oslabeného agonisty svaly pomocnými, synergisty [Janda 1996]. Se substitucemi se u CMT pacientů setkáváme pravidelně. Jejich vzor se mění s progresí choroby. Např. v prvním stádiu onemocnění oslabují mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis. Jsou to svaly inervované nejdelšími periferními nervy, proto jsou postiženy jako první. Substituuje je m. extenzor hallucis longus a m. extenzor digitorum longus které se kontrahují během švihové fáze kroku aby nadzvedly špičku nohy. Dochází k hyperextenzi prstů během každého kroku, výsledkem je propad hlaviček metatarzů s patologickým postavením prstů na DK, rozvoj kladívkových prstů. Ve 2. stádiu zjišťujeme dysbalanci mezi pronátory a supinátory nohy, většinou převahu supinátorů, tj. oslabení m. peroneus long. a brevis a relativní převahu m. tibialis ant. a hlavně post. Důsledkem je rotace nohy s inverzí přednoží a přetěžováním zevní hrany nohy při došlapu. I pro další stadia choroby jsou typické svalové substituce. Janda doporučuje tuto snahu o substituce zejména na počátku onemocnění nepodporovat, poněvadž je nebezpečí chybných stereotypů, jež se později jen velmi obtížně přepracovávají [Janda 1996]. U CMT lze substitucím jen obtížně zabránit, protože oslabené svaly jsou skutečně paretické, nikoliv jen ve funkčním útlumu. Přesto se pomocí technik na neurofyziologickém principu snažíme i paretické svaly maximálně aktivovat ve funkčním kineziologickém řetězci. Za tímto účelem jsme využívali hlavně Vojtovy reflexní lokomoce a jejích modifikací podle Koláře a technik senso-motorické stimulace podle Jandy. Jsou to metody, jež současně oslovují funkci aferentní, tj. extero a proprioceptivní, úroveň centrálního motorického řízení i výslednou funkci eferentní, tj. motorickou. Jak píše Janda, aferentní systém neplní pouze roli informativní, ale má zásadní vliv na motorické programování. Není správné oddělovat funkci myo-osteo-artikulární od centrálních regulačních mechanismů. Oba systémy se vzájemně ovlivňují a funkčně jsou neoddělitelné. Jakákoliv léze periferního motorického systému má za následek adaptivní mechanismy na úrovni CNS a opačně [Janda 2006].

Každý pohyb i udržování polohy těla v labilní a vertikální poloze provází aktivita smyslových receptorů i svalů [Véle 2006]. Při výpadu některé **senzorické složky** je pohyb dále možný zvýšenou aktivací jiné smyslové složky [Véle 2006, Virk 2006]. Studie EEG ukázaly, že sensorická aference zvyšuje excitabilitu mozku a vytváří pohotovostní potenciál v CNS při vzniku pohybového záměru [Véle, 2006]. Předpokládali jsme, že kombinací technik reflexní lokomoce dle Vojty a Koláře a senso-motorické stimulace podle Jandy, můžeme i u CMT pacientů zasáhnout komplexně na všech postižených úrovních. Aktivovat zbytkové funkce aferentní, aktivovat funkčně utlumené ale i paretické svaly, které mohou potencionálně dosáhnout lepšího výkonu, pokud jsou správně integrovány ve funkčním

kineziologickém řetězci i oslovit úroveň centrálního motorického řízení. Předpokládáme, že jen málo CMT pacientů využívá plně residuálního funkčního potenciálu svých somato-sensorických funkcí. Neurofyziologický a klinický nález velmi často nekoreluje. Potvrzuje to např. práce Kuruvilly a kol. kteří zjistili, že snížení distální rychlosti vedení periferními nervy DK a amplitudy evokovaných motorických potenciálů nekorelovalo se stupněm poruchy chůze [Kuruvilla 2000]. Lze předpokládat, že cílenou fyzioterapií lze oslovit „spící funkční kapacity“ složky sensorické i motorické.

V úvahu musíme brát i fakt, že efekt rehabilitace a výsledky hlavně **dynamických stabilometrických testů** ovlivňují i předchozí sportovně-pohybové zkušenosti pacienta. Brauer potvrdil lepší kvalitu posturální stability v dynamických stereotypch ve skupině zdravých seniorů kteří dříve aktivně sportovali, oproti nespportujícím zdravým seniorům [Brauer 2008]. U CMT tento efekt potvrzuje studie Muldera et al. Autoři posuzovali u 10 CMT pacientů kvalitu různě náročných pohybových stereotypů. Zjistili, že kvalita je zachována, pokud se jedná o dobře známé, dávno naučené a často opakované, třebaže koordinačně náročné stereotypy. Výkon se však rapidně zhoršoval, pokud byli pacienti vyzváni, aby předvedli nějaký nový pohybový vzor [Mulder 2001].

Dalším aspektem, který ovlivňuje kvalitu posturální stability a možnosti jejího zlepšení prostřednictvím rehabilitačních postupů je **stupeň poškození a typ vláken**, která jsou neuropatií primárně postižena. Řada studií potvrzuje souvislost mezi posturální instabilitou a poškozením silných myelinizovaných vláken $A\alpha$ [Reid 2002]. I za optické kontroly stupeň sensorické neuropatie koreluje s tíží posturální instability a tím např. i s rizikem pádů [Ducic 2004, Boucher 1995]. Vliv ovšem může mít i poškození tenkých pomaleji vedoucích myelinizovaných vláken $A\delta$ a nemyelinizovaných C vláken, která vedou bolestivé podněty. Blouin at al. prokázali zhoršení posturální stability při bolestivé tepelné stimulaci (teplotou 45°C) kožních termoreceptorů v oblasti lýtek u zdravých jedinců. Kvalita posturální stability se ještě zhoršila při zavření očí, současné bolestivé tepelné stimulaci a vibračních podnětech (stimulace vláken $A\alpha$). Autoři studie uzavírají, že jedinci trpící bolestmi DK mohou mít zhoršenou posturální kontrolu, zejména pokud mají současný deficit sensorických funkcí na DK [Blouin 2003]. A právě touto kombinací trpí řada pacientů s CMT. Padua et al. uvádějí, že bolest je relevantním symptomem choroby CMT, i když není jasné, zda vzniká spíše v důsledku vlastní neuropatie či sekundárních muskuloskeletálních změn [Padua&Cavalero et al, 2008]. Zmírnění bolesti nohou či DK po naší rehabilitaci udává 12 z 25 rehabilitovaných pacientů, zmírnění pocitů brnění a mravenčení 7 pacientů a zlepšení citlivosti nohou 7

pacientů, zmírnění pocitu studených nohou 4 pacienti a 1 pacient pozoroval zmenšení otlaků na chodidlech. Právě ovlivnění těchto příznaků mohlo být jedním z mechanismů které vedly ke zlepšení parametrů stability.

Literatura udává, že více než 64% pacientů s nějakou formou neuromuskulární choroby (NMD), trpí **únavovým syndromem** [Van Engelen 2004]. Je možné, že zvýšená únava má negativní vliv na kvalitu stability a že terapeutické intervence které snižují únavu mohou kvalitu stability zlepšit. Kilmer zjistil snížený pocit únavy u pacientů s NMD po domácím cvičení proti mírnému odporu [Kilmer 1998]. Cvičení u pacientů snížilo pocit únavy, zvýšilo pracovní kapacitu, zlepšilo výkon ADL a kvalitu života. Příčinou únavy u pacientů s CMT mohou být změny jak na centrální tak i periferní úrovni. Používá se termínu „experienced fatigue“ a „physiological fatigue“. „Experienced fatigue“ označuje obtíže při iniciaci volní svalové kontrakce [Chaudhuri 2004]. Krupp et al. tento druh únavy definují jako zdrcující pocit únavy, nedostatek energie a pocit celkové exhausce. Tento fenomén neznačí svalovou slabost a nemusí korelovat se známkami únavy fyziologické [Krupp 1996]. „Physiological fatigue“ je fyziologickým projevem cvičení a je definována jako redukce svalové síly při maximální volní svalové kontrakci [Gandevia 2001]. Tento typ únavy má periferní a centrální komponentu, podle toho, zda ztráta schopnosti generovat maximální svalovou sílu vzniká na úrovni svalové tkáně nebo nervového systému. Během udržované maximální svalové kontrakce u zdravých jedinců pozorujeme jak periferní tak centrální únavu [Schillings 2003]. Výskyt centrální únavy znamená, že se během kontrakce zhoršuje centrální aktivace. V poslední době byla u řady NMD zjištěna právě porucha na úrovni centrální, souvislost s únavou ale nebyla zatím potvrzena [Di Lazaro 2004, Liepert 2004, Lee 2002]. Redukovat vysokou úroveň centrální únavy lze pomocí **pravidelného aerobního tréninku** [Shield 2004, Lindeman 1999], je ale třeba nastavit úroveň tréninku individuálně, tak abychom excesivní fyzickou aktivitou nezhoršili svalové atrofie a slabost [Fowler 2002]. Porucha centrální aktivace během maximální volní kontrakce může být pro pacienta problém, ale na druhou stranu může mít i pozitivní efekt v tom, že brání excesivní svalové aktivaci, která by mohla již tak oslabený a atrofický sval poškodit. Proto je třeba únavu tolerovat. Zpočátku kratší cvičební jednotky s menším počtem opakování jednotlivých cviků a proti nižšímu odporu postupně prodlužujeme, zvyšujeme počet opakování v každé cvičební jednotce event. i stupeň zátěže. Správně „nastavený“, graduovaný cvičební plán pacienti dobře tolerují a v řadě studií udávají, že pravidelné cvičení snižuje celkový subjektivní pocit únavy [Shield 2004, Lindeman 1999]. V rámci naší studie bohužel nebyl prostor pro dostatečně intenzivní aerobní cvičení. Jízdu na rotopedu absolvovalo v rámci naší rehabilitace pouze 5 pacientů. Případný

efekt aerobního cvičení na kvalitu posturální stability nemůžeme proto validně hodnotit.

Pozitivní efekt naší holistické rehabilitační strategie potvrzuje většina našich pacientů. 24 z 28 rehabilitovaných pacientů považuje rehabilitaci na naší klinice za přínosnou, 26 pacientů uvádí zmírnění aspoň některých (většinou několika najednou) příznaků CMT choroby a 22 pacientů chce rehabilitaci na našem pracovišti zopakovat. 16 z 28 rehabilitovaných pacientů hodnotí rehabilitaci na klinice rehabilitace FN Motol jak účinnější oproti jiným pracovištím, 8 pacientů ji považuje za srovnatelnou (většinou s lázněmi) a pouze 4 pacienti uvádí, že rehabilitace jinde jim vyhovovala více. Ze 4 nespokojených pacientů byli 3 zařazení do ambulantní skupiny a nespokojeni byli z důvodu nízké frekvence fyzioterapie a obtížného dojíždění, nikoliv proto, že by rehabilitaci u nás považovali za neúčinnou. Za skutečně neúčinnou považoval rehabilitaci pouze jeden (hospitalizovaný) pacient a to z důvodu 40 letého trvání choroby a velmi pokročilého stavu. Dá se očekávat, že tento pacient bude považovat za nepřínosný i jiný typ rehabilitace.

Protože od roku 1999 funguje ve FN Motol **multidisciplinární CMT centrum**, které se zabývá komplexní diagnostikou a terapií pacientů s CMT [Společnost C-M-T 2000, Společnost C-M-T 2004, www.c-m-t.cz] a do kterého je od počátku zařazena i naše klinika, byli jsme velmi potěšeni opakovaným sdělením pacientů (v anonymním dotazníku i osobně), že rehabilitaci na naší klinice považují za velmi přínosnou pro profesionální přístup personálu a komplexní znalost a řešení CMT problematiky. Je to ocenění mnohaleté kolektivní práce CMT týmu, který se mimo jiné podílel i na řešení této studie.

Z naší dlouholeté zkušenosti s CMT pacienty i z dotazníku vyplývá, že **většina pacientů má o rehabilitaci dlouhodobě zájem**, přestože jsou si vědomi pouze omezeného a většinou dočasného efektu. Jak konstatuje Vinci, CMT pacienti jsou schopni se s problémy plynoucími z CMT choroby aktivně vyrovnat bez výraznější psychologické nadstavby díky dlouhodobé pomalé adaptaci, dobrým kognitivním funkcím a v případě dobré přístupnosti k rehabilitační péči [Vinci 2009]. Padua a kol. ve dvouleté studii zjistili u pacientů s CMT1A signifikantní progresi svalového oslabení i sensorických funkcí, které ale neměly za následek zhoršení kvality života ani depresi. Tento výsledek vysvětlují přirozeným vývojem kompenzačních strategií, které pacientům pomáhají vyrovnat se s pozvolnou progresí choroby [Padua & Pareyson et al. 2008]. Naším cílem je maximálně mobilizovat residuální funkční kapacity včetně nácviku a využití kompenzačních strategií.

Yung a kol. po investigaci Cochranovy databáze konstatují, že nenalezli žádnou validně provedenou studii, která by prokazovala pozitivní **efekt fyzioterapie** (autoři užívají širšího

termínu exercise = cvičení) u CMT [Young 2008]. Pozitivní vliv posilování na sílu a funkční stereotypy DK publikoval Lindeman [Lindeman 1995, Lindeman 1999]. Sackley a kol. zjistili u CMT pacientů zrychlení chůze po posilovacím programu [Sackley 2007]. El Mhandi a kol. uvádí pozitivní efekt intervalového tréninku na únavu a percepci bolesti u CMT pacientů [El Mhandi 2008].

Naše práce poukazuje na **pozitivní efekt cílení IFT u CMT** i když jsme si vědomi omezené interpretace výsledků této studie a to z více důvodů. Za nedostatek této práce považujeme malý počet probandů ve skupinách rehabilitovaných pacientů. Zpočátku bylo do studie zařazeno a vyšetřeno pacientů podstatně víc (téměř dvojnásobek), ale řada z nich byla v průběhu studie indikována k operačnímu zákroku na DK a proto jejich výsledky v kontextu této práce nemohly být použity, protože by nesvědčily o efektu rehabilitace ale v první řadě o efektu terapie ortopedické. Dalším důvodem byla nízká compliance pacientů a to jednak v kontrolní skupině (3 pacienti se nedostavili ke druhému a třetímu kontrolnímu vyšetření), ale i ve skupině rehabilitovaných pacientů. Motivace ke kontrolnímu vyšetření byla menší, protože vlastní rehabilitace už byla ukončena a počet probandů se ve druhém a třetím měření snižuje (v jednom případě až na statisticky téměř hraniční počet 9).

Dalším nedostatkem je, že všichni pacienti nepodstoupili rigidní kombinaci procedur. Hospitalizovaní pacienti absolvovali IFT 2x denně (oproti 3x týdně u ambulantní skupiny), i když cvičební jednotky byly kratší a celková doba rehabilitace také (3 týdny u hospitalizovaných versus 6 týdnů u ambulantních). Hospitalizovaní také měli současně přístup k více rehabilitačním procedurám jako je vodoléčba, elektroléčba, skupinové cvičení, masáže atd. (viz tabulka 35). I když za základ rehabilitace u CMT považujeme IFT, i od dalších procedur lze očekávat pozitivní efekt. IFT u pacientů prováděl větší počet fyzioterapeutů i když stejně vyškolených. V rámci této studie by bylo jistě vhodnější, aby všichni pacienti podstoupili IFT u jednoho fyzioterapeuta(ky), to je ovšem v rámci kliniky z provozních důvodů nemožné.

Rušivý vliv na provedení vyšetření a interpretaci výsledků má jistě i fakt, že se nejedná o slepou studii. Stabilometrické vyšetření prováděla vždy autorka této práce, která věděla, do které skupiny je daný pacient zařazen. Bohužel, z provozních důvodů to nebylo možné jinak.

16
Důležitou je i senzitivita přístroje Balance Master, inetr a intra-individuální variabilita měření. Některé studie uvádí dostatečnou spolehlivost této posturografie [Pagnacco 2008], jiné potvrzují spolehlivost jen u některých testů. Např. Brouwer potvrzuje výbornou spolehlivost v dynamických testech (LOS), ale menší spolehlivost v testech statických (mCTSIB) [Brouwer 1998]. Výsledky je v každém případě nutné interpretovat v návaznosti

na subjektivní výstup a efekt na ADL pacientů. Při porovnávání výsledků stabilometrických testů ve skupinách CMTNS I a II jsme si vědomi určitých chyb, např. že interindividuálně nelze zcela srovnávat výsledek posturální modifikace stoje na měkké matraci v mCTSIB testu, protože vliv má poměr tělesné hmotnosti a denzity matrace. Nelze proto validně porovnávat výsledky mezi osobami o různé tělesné váze, což jsme pro zjednodušení a kompletnost výsledků přesto provedli. Většina parametrů z použitých testů je navíc „age-related“, tj. u starších jedinců je většinou norma širší, a proto není zcela správné absolutní hodnoty testů porovnávat [Hageman 1995, Balance Master® System Operator's Manual 2002].

Za další nedostatek, který plyne již z projektu disertace považujeme to, že CMTNS klasifikace byla provedena pouze v rámci vstupního vyšetření, nikoliv během 2. a 3. kontrolního vyšetření. V době projektu disertace bylo zavedení CMTNS do praxe nové. Z důvodu kausální neléčitelnosti a pomalu progredientního průběhu onemocnění [Shy 2008, Padua & Pareyson 2008, Teunissen 2003] jsme neočekávali, že by za tak krátké časové období, ve kterém jsme pacienty sledovali, mohlo na této škále dojít k posunu ať už v důsledku progresu CMT choroby, či v důsledku rehabilitace. Přesto, ve světle dnešních zkušeností si myslíme, že rehabilitace mohla mít na CMTNS skóre vliv a je to námět na další rozpracování tohoto tématu.

8 Závěr

Tato práce se zaměřila pouze na jeden z mnoha problémů pacientů s CMT a to na poruchy stability při stožení a chůzi. Cílem bylo poruchy stability objektivizovat a kvantifikovat pomocí počítačové posturografie, a zjistit, zda námi připravený specifický rehabilitační koncept poruchy stability u CMT pacientů ovlivní. CMT je progresivní, kausálně neléčitelná choroba. Přesto, rehabilitace má své nezastupitelné místo v komplexní péči o tyto pacienty, ve spolupráci s dalšími obory a formami terapie může exaktně reagovat na vývoj onemocnění a pomáhá řešit aktuální problémy a obtíže pacientů.

Základní hypotéza vyslovená na začátku této práce byla potvrzena. Můžeme tedy konstatovat, že **u pacientů s dědičnou neuropatií lze dosáhnout zlepšení stability pomocí pravidelné rehabilitace**, jejímž základem je individuální cvičení podle kineziologického rozboru pod vedením fyzioterapeuta (IFT).

Dílčími cíly práce bylo zjistit zda:

- 1. Lze rehabilitací pozitivně ovlivnit poruchy stability a lokomoce (rychlost chůze) u pacientů s deficitem proprio a exterocepce, deformitou nohy a akrálními parézami na DK v důsledku demyelinizačního a/nebo axonálního poškození periferních nervů?**

Ano, námi vypracovaný specifický rehabilitační koncept měl za následek zlepšení ve 20 z celkem 28 sledovaných parametrů stability. Došlo také k signifikantnímu zrychlení chůze na 10 metrů.

- 2. Nevede intenzivní rehabilitace u takových pacientů naopak ke zhoršení stability v důsledku přetížení („over-use weakness“)?**

Ne, v žádném ze sledovaných parametrů jsme po ukončení rehabilitace nezjistili signifikantní zhoršení.

- 3. Je rozdíl mezi efektem rehabilitace ambulantní a rehabilitace za hospitalizace?**

Ano. Rehabilitace za hospitalizace je podstatně efektivnější než rehabilitace ambulantní. Po ukončení hospitalizace jsme zjistili signifikantní zlepšení ve 14 z 28 měřených parametrů, po ukončení rehabilitace ambulantní to bylo pouze v 7 parametrech. Signifikantní zhoršení po ukončení rehabilitace pod vedením fyzioterapeuta jsme nezaznamenali v žádném ze sledovaných parametrů ani ve skupině hospitalizovaných ani ve skupině ambulantních

pacientů. Po obou typech rehabilitace došlo ke zlepšení lokomoce ve smyslu zrychlení chůze na 10 m.

4. Má na kvalitu stability a lokomoce pozitivní vliv pravidelná autoterapie?

Ano, ale efekt je podstatně menší v porovnání s IFT. Autoterapie ve skupině všech rehabilitovaných pacientů udržela zlepšení ve 12 z 28 sledovaných parametrů stability a přetrvávalo též signifikantní zrychlení chůze na 10 m. Ve skupině hospitalizovaných měla autoterapie pozitivní vliv na 5 sledovaných parametrů a ve skupině ambulantní pouze na 3 parametry a v jednom případě jsme zaznamenali statisticky významné zhoršení. Ani v ambulantní ani ve skupině hospitalizovaných jsme po ukončení autoterapie již neprokázali signifikantní zrychlení chůze na 10 m oproti vstupnímu vyšetření.

5. Jak hodnotí efekt rehabilitace subjektivně pacienti?

Pozitivně. 24 z 28 rehabilitovaných pacientů považuje námi vypracovaný rehabilitační koncept za přínosný, 26 pacientů po ukončení rehabilitace přiznává zmírnění aspoň některého příznaku choroby CMT (většina pacientů udává zlepšení více příznaků). 22 z 28 rehabilitovaných pacientů má zájem rehabilitaci na naší klinice zopakovat a 16 pacientů považuje náš rehabilitační koncept za přínosnější v porovnání s rehabilitační péčí kterou obdrželi na jiném pracovišti. Z celého souboru 28 rehabilitovaných pacientů hodnotil rehabilitaci u nás negativně pouze jeden pacient a to z důvodu již čtyřicetiletého trvání choroby. Změnu motoriky po rehabilitaci vnímal negativně, protože byl již na pokročilý stupeň svého postižení dlouhodobě adaptován.

6. Dojde v období sledovaných pěti měsíců v kontrolní skupině pacientů, kteří nepodstoupili žádnou rehabilitaci, ke statisticky významné změně v některém parametru stability v důsledku vlastního vývoje základní dg. CMT?

Ano. V kontrolní skupině jsme ve 3. měření, tj. 5 měsíců od prvního vstupního měření zjistili statisticky významné zhoršení ve dvou sledovaných parametrech, ale také jsme zjistili signifikantní zlepšení, a to ve dvou parametrech ve 2. měření a ve 4 parametrech ve 3. měření. Tyto změny interpretujeme jako kolísání stavu, event. progresi CMT choroby.

7. Koreluje stupeň poruchy stability s bodovým hodnocením na CMTNS škále?

Ano. Skupina méně postižených pacientů dle CMTNS (na škále dosáhli 0-10 bodů) ve většině měřených parametrů dosáhla lepších výsledků oproti skupině více postižených pacientů (11-21 bodů). Jediným překvapením byl test přechodu přes schod, kde nebyl signifikantní rozdíl v měřených parametrech a skupina více postižených pacientů (skupina II) dokonce dosahovala v některých absolutních hodnotách sledovaných parametrů lepších

výsledků oproti skupině I i když rozdíl nikdy nedosáhl hladiny statistické významnosti. V testu chůze na 10 m si významně lépe vedla skupina I, tj. skupina méně postižených pacientů. Tj. pacienti ze skupiny I vzdálenost 10 m překonali rychleji.

Na závěr můžeme konstatovat, že základní hypotéza práce byla ověřena a dílčí cíle byly zodpovězeny. I přes určité nedostatky, která tato práce má, se potvrdilo, že cíleně a holisticky připravený rehabilitační koncept má objektivně i subjektivně pozitivní vliv na obtíže pacientů s chorobou CMT.

Seznam použité literatury a ostatních zdrojů

- BARÁNKOVÁ, L. Co cítí, zažívají a prožívají čeští pacienti s chorobami C-M-T (výsledky dotazníkového průzkumu). In *Nové objevy u dědičné neuropatie CMT a možnosti její léčby*. Sborník přednášek, Praha, 2005, Poslanecká sněmovna ČR.
- BEN ACHOUR LEBIB, S., MISSAOUI, B., MIRI I. et al. Role of the Neurocom Balance Master in assessment of gait problems and risk of falling in elderly people. *Ann Readapt Med Phys*. 2006, vol. 49, no.5, s. 210-7.
- BLOUIN, J.S., CORBEIL, P., TEASDALE, N. Postural stability is altered by the stimulation of pain but not warm receptors in humans. *BMC Musculoskelet Disord*. 2003, vol. 17, no. 4, s. 23
- BOUCHER, P., TEASDALE, N., COURTEMANCHE, R., et al. Postural stability in diabetic polyneuropathy. *Diabetes Care*. 1995, vol. 18, no. 5, s. 638-45.
- BRAUER, S.G., NEROS, C., WOOLACOTT, M. Balance control in the elderly: do Masters athletes show more efficient balance responses than healthy older adults? *Aging Clin Exp Res*. 2008, vol. 20, no. 5, s. 406-11.
- BROUWER, B., CULHAM, E.G., LISTON, R.A., et al. Normal variability of postural measures: implications for the reliability of relative balance performance outcomes. *Scand J Rehabil Med*. 1998, vol.30, no.3, s.131-7.
- BUGNARIU, N., FUNG, J. Aging and selective sensorimotor strategies in the regulation of upright balance. *J Neuroeng Rehabil*. 2007, vol. 20, no. 4, s. 19.
- ČUMPELÍK, J., PAVLŮ, D., VÉLE, F. Úvaha nad problémem „stability“ ve fyzioterapii. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2001, roč. 8 č. 3, s. 103-105.
- DAVIS, C.J., BRADLEY, W.G., MADRID, R. The peroneal muscular atrophy syndrome: clinical, genetic, electrophysiological and nerve biopsy studies. I. clinical, genetic and electrophysiological findings and classification. *J Genet Hum*. 1978, vol.26, no. 4, s. 311-49.
- DI GIULIO, I., MAGANARIS, C., BALTZOPOULOS, V, et al. The proprioceptive and agonist roles of gastrocnemius, soleus and tibialis anterior muscles in maintaining human upright posture. *J Physiol*. 2009, Mar 16 [Epub ahead of print].

- DI LAZZARO, V., OLIVIERO, A., TONALI, P.A., et al. Changes in motor cortex excitability in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2004, vol. 14, no. 1, s. 39-45.
- DUCIC, I., SHORT, K.W., DELLON, A.L. Relationship between loss of pedal sensibility, balance, and falls in patients with peripheral neuropathy. *Ann Plast Surg.* 2004, vol. 52, no. 6, s. 535-40.
- DYCK, P.J., CHANCE, P., LEBOWITZ, R., et al. Hereditary motor and sensory neuropathies. In *Peripheral Neuropathy* 5th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders, 2005. p. 1094-1136. ISBN 0-7216-9491-8.
- EL MHANDI, L., MILLET, G.Y., CALMELS, P., et al. Benefits of interval-training and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve.* 2008, vol. 37, no. 5, s. 601-10.
- FELDENKRAIS, M. *Awareness through movement.* 1st ed. San Francisco: Harper, 1999. ISBN 0-06-250322-7.
- FELDENKRAIS, M. *Feldenkraisova metoda – pohybem k sebeuvědomění.* 1 vyd. Praha: Pragma, 1996. ISBN 80-7205-058-3
- FONTÉS, M. L'acide ascorbique un médicament de première génération pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A?. *Médecine Sciences.* 2004, no.10, s. 843–4.
- FOWLER, W.M. Jr. Role of physical activity and exercise training in neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil.* 2002, vol. 81, suppl. 11: S187-95.
- FUJISAWA, N., MASUDA, T., INAOKA, H., et al. Human standing posture control system depending on adopted strategies. *Med Biol Eng Comput.* 2005, vol. 43, no. 1, s. 107-14.
- GANDEVIA, S.C. Spinal and supraspinal factors in human muscle fatigue. *Physiol Rev.* 2001; vol. no. 81, s. 1725-89.
- GARETH, J.P. *Charcot-Marie-Tooth disorders: A Handbook for Primary Care Physicians.* 1st ed. USA: C-M-T association. 1995
- GELDHOF, E., CARDON, G., DE BOURDEAUDHUIJ, I., et al. Static and dynamic standing balance: test-retest reliability and reference values in 9 to 10 year old children. *Eur J Pediatr.* 2006, vol. 165, no. 11, s. 779-86.

- GEURTS, A.C., MULDER, T.W., NIENHUIS, B., et al. Postural organization in patients with hereditary motor and sensory neuropath. *Arch Phys Med Rehabil.* 1992, vol. 73, no. 6, s. 569-7.
- GONZÁLEZ, R.A., LÁZARO DEL NOGAL, M., RIBERA CASADO, J.M. Evaluation of postural control systems in elderly patients with repeated falls. *Rev Esp Geriatr Gerontol.* 2008, vol. 43, no. 2, s. 71-5.
- GRAHAM, J.E., OSTIR, G.V., KUO, Y.F., et al. Relationship between test methodology and mean velocity in timed walk tests: a review. *Arch Phys Med Rehabil.* 2008, vol. 89, no. 5, s. 865-72.
- GUYTON, G.P., MANN, R.A. The pathogenesis and surgical management of foot deformity in Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot Ankle Clin.* 2000, vol. 5, no. 2, s. 317-26.
- GUZIAN, M.C., BENSOUSSAN, L., VITON, J.M., et al. Orthopaedic shoes improve gait in a Charcot-Marie-Tooth patient: a combined clinical and quantified case study. *Prosthet Orthot Int.* 2006, vol. 30, no. 1, s. 87-96.
- HAGEMAN, P.A., LEIBOWITZ, J.M., BLANKE, D. Age and gender effects on postural control measures. *Arch Phys Med Rehabil.* 1995, vol. 76, no. 10, s. 961-5.
- HANUŠOVÁ, Š. Reflexní význam strukturálních a funkčních změn měkkých tkání. Praha, 2006. Disertační práce na FTVS UK na katedře kinantropologie. Vedoucí disertační práce Doc. MUDr. Staša Bartůňková, CSc.
- HARDING, A.E., THOMAS, P.K. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. *Brain.* 1980; vol. 103, no. 2, p. 259-80.
- HOLMES, J.R., HANSEN, S.T. Jr. Foot and ankle manifestations of Charcot-Marie-Tooth disease. *Foot Ankle.* 1993 vol.14, no. 8, s. 476-86.
- HORACEK, O., MAZANEC, R., MORRIS, C.E. et al. Spinal Deformities in Hereditary Motor and Sensory Neuropathy: A Retrospective Qualitative, Quantitative, Genotypical, and Familial Analysis of 175 Patients. *Spine.* 2007, vol. 32, no.22, s. 2502-2508.
- HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A. Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia.* 2002, vol. 35, no. 3, s. 172-177.

HORÁČEK, O. , MAZANEC, R., KOBESOVÁ, A., et al. Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. *Čes a slov. Neurol. Neurochir.* 2005, roč. 68/101, č. 2, s. 112 – 118.

HORAK, F.B., HLAVACKA F. Somatosensory loss increases vestibulospinal sensitivity. *J Neurophysiol.* 2001, vol. 86, no. 2, s. 575-85.

CHAN, G., SAMPATH, J., MILLER, F., et al. The role of the dynamic pedobarograph in assessing treatment of cavovarus feet in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Pediatr Orthop.* 2007, vol. 27, no. 5, s. 510-6.

CHAUDHURI A., BEHAN, P.O. Fatigue in neurological disorders. *Lancet.* 2004, vol. 20, 363(9413): s. 978-88.

CHOY, N.L., BRAUER, S., NITZ, J. Changes in postural stability in women aged 20 to 80 years. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2003, vol. 58, no. 6, s. 525-30.

JAUREGUI-RENAUD, K., KOVACSOVICS, B., VRETHEM, M., et al. Dynamic and randomized perturbed posturography in the follow-up of patients with polyneuropathy. *Arch Med Res.* 1998, vol. 29, no. 1, s. 39-44.

JANDA, V. *Funkční svalový test.* Praha: Grada, 1996. ISBN 80-7169-208-5.

JANDA, V., VAVROVA, M., HERBENOVA.A., et al. Sensory Motor Stimulation. In: *Rehabilitation of the Spine – A Practitioner’s Manual.* 2nd ed. USA: Lippincott Williams& Wilkins, 2006, s.531-565.

KILMER, D.D. The role of exercise in neuromuscular disease. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 1998, vol. 9, no. 1, s. 115-25.

KOBESOVÁ, A., HORÁČEK, O. Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. *Rehabilitace a fyzikální lékařství.* 2002, roč. 9, č. 1, s. 23-30. ISBN 0-7817-2997-1.

KOBESOVÁ, A., SMETANA, P. , SUZAN, J. et al. Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). *Rehabilitace a fyzikální lékařství.* 2004, roč.11, č. 4, s. 169-175.

KOBESOVÁ, A., HORÁČEK, O., MAZANEC, R. et al. Dědičné neuropatie – mezioborová diagnóza. *Postgraduální medicína.* 2007, roč. 9, č. 2, s. 139-147.

KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R. Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česk Slov Neurol N.* 2008, roč. 71/104, č. 3, s. 277-284.

- KOLAR, P. Facilitation of Agonist-Antagonist Co-activation by Reflex Stimulation Methods. In: *Rehabilitation of the Spine – A Practitioner’s Manual*. 2nd ed. USA: Lippincott Williams& Wilkins, 2006, s.531-565. ISBN 0-7817-2997-1.
- KOLÁŘ, P. Vertebrogenní obtíže a stabilizační funkce svalů –diagnostika. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2006, roč. 13, č. 2004, s.155-170.
- KOLÁŘ, P. Vertebrogenní obtíže a stabilizační funkce páteře –terapie. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2007, roč. 14, č. 1, s. 3-17.
- KRIVICKAS, L.S. Exercise in neuromuscular disease. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2003, vol. 5, no. 1, s. 29-39.
- KRUPP, L.B., POLLINA, D.A. Mechanisms and management of fatigue in progressive neurological disorders. *Curr Opin Neurol*. 1996; vol. 9, no.6, s. 456-60.
- KURUVILLA, A., COSTA, J.L., WRIGHT, R.B., et al. Characterization of gait parameters in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurol India*. 2000, vol. 48, no. 1, s. 49-55.
- LEE, M.J., NELSON, I., HOULDEN, H., et al. Six novel connexin32 (GJB1) mutations in X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2002, vol.73, no.3, s. 304-6.
- LEDIN, T., ODKVIST, L.M., VRETHEM, M., et al. Dynamic posturography in assessment of polyneuropathic disease. *J Vestib Res*. 1990-1991, vo.. 1, no. 2, s. 123-8.
- LEWIT, K. *Manipulační léčba*, 5.vyd. Praha: Sdělovací technika, 2003. ISBN 80-86645-045.
- LIEPERT, J., SCHOSER, B.G., WEILLER, C. Motor excitability in myopathy. *Clin Neurophysiol*. 2004, vol. 115, no. 1, s. 85-9.
- LINDEMAN, E., LEFFERS, P., SPAANS, F., et al. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil*. 1995, vol. 76, no. 7, s. 612-20.
- LINDEMAN, E., SPAANS, F., REULEN, J., et al. Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *J Electromyogr Kinesiol*. 1999, vol. 9, no. 6, s. 379-84.
- MATJACIC, Z., ZUPAN, A. Effects of dynamic balance training during standing and stepping in patients with hereditary sensory motor neuropathy. *Disabil Rehabil*. 2006 vol. 28, no. 23, s. 1455-9.

- MAZANEC R., HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A., et al. Hereditární neuropatie. *Cesk Slov Neurol N*. 2009, roč. 72/105, č. 1, s.5-17.
- MULDER, T., DEN OTTER, R., VAN ENGELLEN, B. The regulation of fine movements in patients with Charcot Marie Tooth, type Ia: some ideas about continuous adaptation. *Motor Control*. 2001, vol.5, no. 2, s. 200-14.
- NARDONE, A., TARANTOLA, J., MISCIO, G., et al. Loss of large-diameter spindle afferent fibres is not detrimental to the control of body sway during upright stance: evidence from neuropathy. *Exp Brain Res*. 2000, vol. 135, no. 2, s. 155-62.
- NARDONE, A., GRASSO, M., SSCIEPPATI, M. Balance control in peripheral neuropathy: are patients equally unstable under static and dynamic conditions? *Gait Posture*. 2006, vol. 23, no. 3, s. 364-73.
- NJEGOVAN, M.E., LEONARD, E.I., JOSEPH, F.B. Rehabilitation medicine approach to Charcot-Marie-Tooth disease. *Clin Podiatr Med Surg*. 1997, vol. 14, no. 1, s. 99-116.
- OLNEY, B. Treatment of the cavus foot. Deformity in the pediatric patient with Charcot-Marie-Tooth. *Foot Ankle Clin*. 2000, vol. 5, no. 2, s. 305-1.
- PADUA, L., APRILE, I., CAVALLARO, T., et al. Italian CMT QoL Study Group. Relationship between clinical examination, quality of life, disability and depression in CMT patients: Italian multicenter study. *Neurol Sci*. 2008, vol. 29, no. 3, s. 157-62.
- PADUA, L., PAREYSON, D., APRILE, I., et al. Natural history of CMT1A including QoL: a 2-year prospective study. *Neuromuscul Disord*. 2008, vol. 18, no. 3, s. 199-203.
- PADUA, L., CAVALLARO, T., PAREYSON, D., et al. Charcot-Marie-Tooth and pain: correlations with neurophysiological, clinical, and disability findings. *Neurol Sci*. 2008, vol. 29, no. 3, s. 193-4.
- PAGNACCO, G., OGGERO, E., CARRICK, F.R. Repeatability of posturographic measures of the mctsib static balance tests a preliminary investigation. *Biomed Sci Instrum*. 2008, no. 44, s. 41-6.
- PASSAGE, E., NORREEL, J.C., NOACK-FRAISSIGNES, P. Ascorbic acid treatment corrects the phenotype of a mouse model of Charcot-Marie-Tooth disease. *Nat Med*. 2004, vol. 10, no. 4, s. 396-401.

- PIRPIRIS, M., WILKINSON, A.J., RODDA, J., et al. Walking speed in children and young adults with neuromuscular disease: comparison between two assessment methods. *J Pediatr Orthop*. 2003, vol. 23, no. 3, s. 302-7.
- REID, V.A., ADBULHADI, H., BLACK K.R., et al. Using posturography to detect unsteadiness in 13 patients with peripeheral neuropathy : a pilot study. *Neurol Clin Neurophysiol*. 2002, no. 4, s. 2-8.
- SACKLEY, C., DISLER, P.B, TURNER-STOKES, L., et al. Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2007, 18;(2):CD003908.
- SEREDA, M.W., MEYER ZU HORSTE, G., SUTER U., et al. Therapeutic administration of progesterone antagonist in a model of Charcot-Marie-Tooth disease (CMT1A). *NatMed*. 2003, vol. 9, no. 12, s. 1533-37.
- SHIELD, A., ZHOU, S. Assessing voluntary muscle activation with the twitch interpolation technique. *Sports Med*. 2004, vol. 34, no.4, s. 253-67.
- SHY, M.E., GARBERN, J.Y., KAMHOLZ, J. Hereditary motor and sensory neuropathies: a biological perspective. *Lancet Neurol*. 2002, vol. 1, no. 2, s. 110-18.
- SHY, M.E. Charcot-Marie-Tooth disease: an update. *Curr Opin Neurol*. 2004, vol. 17, no. 5, s. 579-85.
- SHY, M.E., BLAKE, J., KRAJEWSKI, K., et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of diasbility. *Neurology*. 2005, vol. 64, no. 7, s. 1209-14.
- SHY, M.E., CHEN, L., SWAN, E.R., et al. Neuropathy progression in Charcot-Marie.Tooth disease type 1A. *Neurology*. 2008, vol. 70, no.5, s. 378-83.
- SCHILLINGS, M.L., HOEFSLOOT, W., STEGEMAN, D.F., et al. Relative contributions of central and peripheral factors to fatigue during a maximal sustained effort. *Eur J Appl Physiol* 2003; vol. 90, no. 5-6, s. 562- 8.
- SCHWEND, R.M., DRENNAN, J.C. Cavus foot deformity in children. *J Am Acad Orthop Surg*. 2003, vol. 11, no. 3, s. 201-11.
- SIMONEAU, G.G., ULBRECHT, J.S., DERR, J.A. et al. Postural instability in patients with diabetic sensory neuropathy. *Diabetes Care*. 1994, vol. 17, no. 12, s. 1411-21.
- SKRE, H. Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease. *Clin. Genet*. 1974, vol. 6, no. 2, s. 98- 118.

- SMETANA P., TEYSSLER P., SMETANA V., et al. Možnosti a indikace ortopedické léčby u onemocnění Charcot-Marie-Tooth. *Postgraduální medicína*. 2008, vol. 10, no. 8, s. 880-85.
- SOLARI, A., LAURA, M., SALSANO, E., et al. CMT-TRIAAL Study Group. Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscul Disord*. 2008, vol. 18, no. 1, s. 19-26.
- SPOLEČNOST C-M-T. *Sborník o všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth*. Sborník přednášek, Praha, 2000, Parlament ČR – Senát.
- SPOLEČNOST C-M-T. *Nové objevy u dědičné neuropatie CMT a možnosti její léčby*. Sborník přednášek, Praha, 2005, Poslanecká sněmovna ČR.
- TEUNISSEN, L.L., NOTERMANS, N.C., FRANSSSEN, H., et al. Disease course of Charcot-Marie-Tooth disease type 2: a 5-year follow-up study. *Arch Neurol*. 2003, vol. 60, no. 6, s. 823-8.
- VAN ENGELEN, B.G., KALKMAN, J.S., SCHILLINGS, M.L., et al. Fatigue in neuromuscular disease. *Ned Tijdschr Geneesk*. 2004, vol. 148, no 27, s. 1336-41.
- VAŘEKA, I.: Posturální stabilita (I. část) Terminologie a biomechanické principy. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2002, roč. 9, č. 4, s. 115-21.
- VÉLE, F.: *Kineziologie pro klinickou praxi*. Praha: Grada, 1997. ISBN: 80-7169-256-5.
- VÉLE, F.: *Kineziologie. Přehled kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. Praha: Triton, 2006. ISBN 80-7254-837-9.
- VINCI, P. *Rehabilitation management of Charcot-Marie-Tooth disease*, 1st ed. Italy, Spazio Immagine Editore, 2001.
- VINCI, P. Strengthening of the proximal muscles in Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Phys Med Rehabil*. 2001, vol. 82, no. 4, s. 563.
- VINCI, P. Gait rehabilitation in a patient affected with Charcot-Marie-Tooth disease associated with pyramidal and cerebellar features and blindness. *Arch Phys Med Rehabil*. 2003, vol. 84, no. 5, s. 762-5.
- VINCI, P., GARGIULO, P., PANUNZI, M., et al. Psychological distress in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Phys Rehabil Med*. 2009, Epub ahead of print.
- VIRK, S., McCONVILLE, K.M. Virtual reality applications in improving postural control and minimizing falls. *Conf Proc IEEE Eng Med Biol Soc*. 2006, 1:2694-7.

VOJTA, V., ANNEGRET, P. Vojtův princip. Praha: Grada, 1995. ISBN: 80-7169-004-X.

WALLMANN, H.W. Comparison of elderly nonfallers and fallers on performance measures of functional reach, sensory organization, and limits of stability. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci*. 2001, vol. 56, no. 9, s. M580-3.

WANG, R.Y., YEN, L., KEE, C.C., et al. Effects of an ankle-foot orthosis on balance performance in patients with hemiparesis of different durations. *Clin Rehabil*. 2005, vol. 19, no. 1, s. 37-44.

WATSON, M.J. Refining the Ten-metre Walking Test for Use with Neurologically Impaired People. *Physiotherapy*. 1988, vol. , no. 7, s. 386-97.

WU, G., HAUGH, L., SARNOW, M. et al. A neural network approach to motor-sensory relations during postural disturbance. *Brain res Bull*. 2006, col. 69, no. 4, s. 365-74.

YOUNG, P., DE JONGHE, P., STÖGBAUER, F., et al. Treatment for Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2008, vol. 23, no. 1: CD006052.

Internetové zdroje

<http://www.onbalance.com/neurocom/products/BalanceMaster.aspx>

Balance Master® System Operator's Manual, NeuroCom, 2002

<http://www.c-m-t.cz/>

Internetové stránky občanské společnosti C-M-T.

Seznam použitých zkratek

V případě anglických zkratek je uveden český překlad pouze v těch případech, kdy se český název běžně v praxi používá.

AD: autosomálně dominantní

ADL: activities of daily living (běžné denní činnosti)

AFO: ankle-foot orthosis (ortéza ke zpevnění kotníku laminátová či z karbonových vláken)

AR: autosomálně recesivní

AT: autoterapie

CMT: Choroba Charcot-Marie-Tooth

CMAP : compound muscle action potential (sumační svalový akční potenciál)

CNS: centrální nervový system

CMTNS: Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score

Cx 32: connexin 32

Dg.: diagnóza

DK: dolní končetina

DKK: dolní končetiny

DNA: deoxyribonucleic acid (deoxyribonukleová kyselina)

DSS: Dejerine Sottasův syndrom

EGR 2: early growth response 2

EKG: elektrokardiogram

EMG: elektromyografie

FNM: Fakultní nemocnice Motol

FT: fyzioterapeut(ka)

GD: gonosomálně dominantní

HK: horní končetina

HKK: horní končetiny

HMSN: hereditární motorická a senzitivní neuropatie

HSN: hereditární senzitivní neuropatie

HNPP: hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (hereditární neuropatie se sklonem k tlakovým obrnám)

HMN: hereditární motorická neuropatie

HSSP: hluboký stabilizační systém páteře

Hz: Herzz

CHN: congenital hypomyelinating neuropathy (kongenitální hypomyelinizační neuropatie)

ID: invalidní důchod

IFT: individuální fyzioterapie

LF: lékařská fakulta

LITAF: lipopolysaccharide-induced tumor necrosis factor-alpha factor

LOS: Limits of stability (test limitů stability)

m:metr

m.: musculus (sval)

KR: kineziologický rozbor

MFN- 2:mitofusin 2

MRV: motorická rychlost vedení periferním nervem

MRI: magnetic resonance imaging (vyšetření pomocí nukleární magnetické resonance)

MPZ: myelin protein zero

NIS: Neuropathy Impairmet Scale (škála pro hodnocení polyneuropatického postižení)

ONDS: Overall neuropathy disease scale (škála ke kvantifikaci polyneuropatického postižení)

ORT: ortopedický(á)

PIR: postizometrická relaxace

PMP 22: peripheral myelin protenin 22 k-Da

RV: rychlost vedení periferním nervem

RTG: rentgen, rentgenový (á)

SD: starobní důchod

SE: standard error (standardní odchylka)

SIAS: spina iliaca anterior superior

SIMPLE: small integral membrane protein of the lysosome/late endosome

UK: Univerzita Karlova

Seznam zkratk vztahujících se k vyšetření na přístroji Balance Master

BM: Balance Master (konečný název vyšetřovacího přístroje)

COG: center of gravity (těžiště)

CT: contact time (doba kontaktu)

DCL: directional control (kontrola směru)

Deg/s: degrees per second (stupňů za sekundu)

EC: eyes closed (oči zavřené)

EPE: endpoint Excursion (výchylka do konečného bodu)

EO: eyes open (oči otevřené)

FI: force impulse (impuls síly)

II: impact Index (index dopadu)

LOS: limits of stability (Test limitů stability)

LUI: lift-Up Index (Index zvedání)

mCTSIB: modified Clinical Test for Sensory Interaction in Balance (Modifikovaný klinický senzorický test stability)

MT: movement time (doba pohybu)

MVL: movement velocity (rychlost pohybu)

MXE: maximum endpoint excursion (maximální výchylka do konečného bodu)

OAV: on-axis velocity (rychlost pohybu v daném směru)

RT: reaction time (reakční čas)

RWS: rhythmic Weight Shift (test rytmického přesouvání váhy)

SUO: step up/over (test přechodu přes schod)

%Body Wt: procents of body weight (procento tělesné hmotnosti)

%Body Ht: Body Wt: procents of body height (procento tělesné výšky)

Seznam publikací doktorandky

Publikace zahraniční v impaktovaných časopisech

1. SVEHLIK, M.- SLABY, K. - SOUMAR, L. - SMETANA, P. - **KOBESOVA, A.** - TRC, T. Evolution of walking ability after soft tissue surgery in cerebral palsy patients: what can we expect? *J Pediatr Orthop B*. May 2008, vol. 17, no.3, s. 107-13.
2. HORACEK, O.- MAZANEC, R. – MORRIS, C.E. – **KOBESOVA, A.** Spinal Deformities in Hereditary Motor and Sensory Neuropathy: A Retrospective Qualitative, Quantitative, Genotypical, and Familial Analysis of 175 Patients. *Spine*, October 2007, vol. 32, no.22, s. 2502-2508.
3. **KOBESOVA, A.** - MORRIS, C.E. - LEWIT, K. – SAFAROVA, M. Twenty-year-old pathogenic "active" postsurgical scar: a case study of a patient with persistent right lower quadrant pain. *J Manipulative Physiol Ther*, March-April 2007, vol. 30, no. 3, s. 234-238.
4. MORRIS, C.E. - GREENMAN, P.E. - BULLOCK, M.I.- BASMAJIAN, J.V. - **KOBESOVA, A.** Vladimir Janda, MD, DSc: tribute to a master of rehabilitation. *Spine*. April 2006, vol. 31, no. 9, s. 1060-1064.

Abstrakta publikovaná v impaktovaných zahraničních časopisech

1. MAZANEC, R. – RIDZON, P. – STENGEL, C. – KELLER, O.- VYHNALKOVA, E. – HUHNE, K. – HABERLOVA, J. – BOJAR, M. - RAUTENSTRAUSS, B. - **KOBESOVA, A.** – HORACEK, O. — SMETANA, P. -SEEMAN, P. Dynamic gene (DNM2) mutation in a Czech Charcot-Marie-Tooth type 2 family with variable phenotype. Abstracts of the 12th Congress of the EFNS, Madrid, Spain, August 23-26, 2008. *European Journal of Neurology*, August 2008, vol. 15 (Suppl 3), p. 176.
2. MAZANEC, R. – VYHNALKOVA, E. – HUHNE, K. – MALIKOVA, M. – BOHM, J. – SOUCKOVA, J. – SIMURDA, J. – RAUTENSTRAUSS, B. – **KOBESOVA, A.** – HORACEK, O. – BOJAR, M. – SEEMAN, P. New NEFL gene mutations in two Czech Charcot-Marie-Tooth (CMT) families with early onset axonal neuropathy. Abstracts of the 11th Congress of the EFNS, Brussels, Belgium, August 25-28, 2007. *European Journal of Neurology*, August 2007, vol. 14 (Suppl 1), p. 19.

Publikace zahraniční v neimpaktovaných časopisech

1. HORÁČEK, O. - **KOBESOVÁ, A.** Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia*, 2002, vol. 35, no. 3, s. 172-177.
2. **KOBESOVA, A.** - LEWIT, K. A case of a pathogenic active scar. *Australas Chiropr Osteopathy*. March 2000, vol. 9, no. 1, s. 17-19.

Kapitoly v zahraničních monografiích

1. LEWIT, K. – **KOBESOVA, A.** Soft Tissue Manipulation“ In: *Rehabilitation of the Spine. A Practitioner’s Manual*. 2nd ed, Los Angeles, USA: Lippincott Williams&Wilkins, 2006, chapter 18, p. 388-402.

Publikace domácí v impaktovaných časopisech

1. MAZANEC R.- HORÁČEK, O.- **KOBESOVÁ, A.** - SMETANA, P. Hereditární neuropatie. *Cesk Slov Neurol N*. 2009, roč. 72/105, č. 1, s.5-17.
2. **KOBESOVÁ, A.** - MAZANEC, R. Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česk Slov Neurol N*, 2008, roč. 71/104, č. 3, s. 277-284.
3. HORÁČEK, O. – MAZANEC, R. – **KOBESOVÁ, A.** – SEEMAN, P. Deformity páteře u hereditární motoricko – senzitivní neuropatie. *Cesk Slov Neurol N*, březen 2005, roč. 68/101, č. 2, s. 112-118.

Publikace domácí v recenzovaných neimpaktovaných časopisech

1. SMETANA P. – TEYSSLER P. – SMETANA V.- **KOBESOVÁ A.** - HORÁČEK O. at al. Možnosti a indikace ortopedické léčby u onemocnění Charcot-Marie-Tooth. *Postgraduální medicína*, 2008, vol. 10, no. 8, s. 880-85.
2. **KOBESOVÁ, A.** – HORÁČEK, O. – MAZANEC, R. – SMETANA, P. – TRUC, M. – BOJAR, M. Dědičné neuropatie – mezioborová diagnóza. *Postgraduální medicína*. únor 2007, roč. 9, č. 2, s. 139-147.

Publikace domácí v nerecenzovaných neimpaktovaných časopisech

1. **KOBESOVÁ, A.** – TRUC, M. Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis* , 2006, č. 47, s. 16-20.
2. **KOBESOVÁ, A.** – SMETANA, P. – SUZAN, J. – SMETANA, V. – BARÁNKOVÁ, L. - HORÁČEK, O. Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, listopad 2004, roč.11, č. 4, s. 169-175.

3. **KOBESOVÁ, A.** – HORÁČEK, O. Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, březen 2002, roč. 9, č. 1, s. 23-30.
4. **DOUCHOVÁ, A.** Myofasciální trigger point – poznatky ze stáže v USA. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, únor 1999, roč. 6, č. 1, s. 24-28.

Příspěvky ve sbornících

1. **KOBESOVÁ, A.** Zásady rehabilitace pacientů s hereditární neuropatií. In *Program, přehled abstrakt, XVIII. Neuromuskulární sympozium. Sekce neuromuskulárních chorob České neurologické společnosti*, 11.-12. května, 2007, Brno – Hotel Santon.
2. **KOBESOVA, A.**- NYVLTOVA, M. – MORRIS, C.E. Correlating functional muscle testing and fine motor hand activity among individuals with HMSN. In *Second International Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting Snowbird, Utah, USA*, July 18-20, 2007, p. 47.
3. SMETANA, P.- **KOBESOVA, A.** Effect of orthopaedic surgery of peroneal weakness in patients with HMSN. In *Second International Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting Snowbird, Utah, USA*, July 18-20, 2007, p. 83.
4. **KOBESOVA, A.** Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). In *Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby: Sborník přednášek ze semináře v Poslanecké sněmovně Parlamentu České republiky*, Praha, Společnost C-M-T, březen 2005, s. 138-49.
5. **KOBESOVÁ, A.** – HORÁČEK, O. - SMETANA, P.- Truc, M. Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). In *Sborník abstrakt, XII sjezd společnosti rehabilitační a fyzikální medicíny*. Luhačovice, 8.-9. dubna, 2005, s. 63. (ISBN 80-239-4173-9)
6. **KOBESOVA, A.** - HORACEK, O. – JANDOVA, R. – MAZANEC, R.- SEEMAN, P.- SMETANA, P. Sensory-motor treatment in patients suffering from hereditary sensory-motor neuropathy. In *Programme & Abstracts, First European and North American Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting*, July 8-10, 2004, Antwerpen, Belgium.
7. **KOBESOVA, A.** - HORACEK, O. Rehabilitation of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease. In *Free Papers: 2nd World Congress of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine*, May 18-22, 2003, Prague, CR., s. 223-226, (ISBN: 88-323-3124-1)
8. **KOBESOVA, A.** Spinal Stabilization, the pelvic floor and the diaphragm – examination and treatment according to Lewit & Post-isometric muscle relaxation according to Lewit. In *Handbook, 2002 National Conference, The Chiropractor's Association of Australia*, October 5-7, 2002, Sydney – Australia, p. 9-15.
9. HORÁČEK, O. – **KOBESOVÁ, A.** Bolesti páteře u hereditární motoricko-senzorické neuropatie. In *Abstrakta, IX. sjezd společnosti rehabilitační a fyzikální medicíny*. Luhačovice, 12.-13. dubna, 2002, s. 8. (ISBN 80-238-8379-8)
10. **KOBESOVÁ, A.** - HORÁČEK, O. Možnosti rehabilitace u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií. In *Sborník abstrakt, VII. sjezd společnosti rehabilitační a fyzikální medicíny*. Luhačovice, 12.-13. května, 2000, s. 41. (ISBN 80-238-5297-3)

11. **KOBESOVÁ, A.** Možnosti rehabilitace u pacientů s HMSN. In *Sborník o všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth*. Parlament ČR – Senát, Praha, Společnost C-M-T, listopad 2000, s. 72-83.
12. **DOUCHOVÁ, A.** Lewit's Myofascial Release Technique. In *Workshop Handouts, Program & Abstracts: Soft Tissue & Ancillary Techniques, 3rd Biennial Conference, Chiropractic & Osteopathic College of Australia*, October 9-10, 1999, Melbourne, Australia, p. 11.

Videokazety/DVD

1. LEWIT, K. - **KOBESOVÁ, A.** Mobilizační a relaxační techniky v oblasti končetin“. Výukový materiál na DVD, 3 díly. díl I: Obecné zásady, ruka, díl II Rameno, Loket, díl III dolní končetina, celkem 137 minut v českém a anglickém jazyce, Vikvideo, Praha 2005.
2. LEWIT, K. - **KOBESOVÁ, A.** Mobilizační a relaxační techniky v oblasti páteře a pánve. Výukový materiál na VHS a DVD, 3 díly. díl I: hlava a krk, díl II hrudní a bederní páteř, díl III pánev, celkem 160 minut v českém a anglickém jazyce, Vikvideo, Praha 2003.
3. LEWIT, K. - **DOUCHOVÁ, A.** Vyšetření a léčba měkkých tkání. 30 min výuková videokazeta v českém a anglickém jazyce, Klinika rehabilitace FN Motol, Praha 1999.

