

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

PORUCHY CHŮZE U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

Bakalářská práce

Autor: Petra Linhartová, obor fyzioterapie

Vedoucí práce: MUDr. Ondřej Horáček, Ph.D.

Praha 2010

Bibliografická identifikace

Jméno a příjmení autora: Petra Linhartová

Název bakalářské práce: Poruchy chůze u dědičné neuropatie

Pracoviště: Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF

Vedoucí bakalářské práce: MUDr. Ondřej Horáček, Ph.D.

Rok obhajoby diplomové práce: 2010

Abstrakt:

Dědičná hereditární motoricko senzitivní neuropatie (CMT) se projevuje charakteristickými příznaky, mimo jiné i poruchami chůze. Studie zabývající se podrobněji analýzou chůze u tohoto onemocnění jsou však ojedinělé. Proto cílem práce bylo soustředit informace o poruchách chůze u CMT, zpracovat analýzu chůze u pacienta s CMT a ověřit vliv rehabilitace. U pacienta byl proveden podrobný kineziologický rozbor, svalový test a laboratorní analýza chůze pomocí Coda Motion System. Pacient ambulantně docházel po dobu 12 týdnů na rehabilitaci a poté opět absolvoval stejné spektrum vyšetření. V rámci analýzy chůze byly hodnoceny především rozsahy flexe-extenze v kyčelním, kolenním a hlezenním kloubu a výsledky porovnány s normou. Po absolvování rehabilitace došlo jednak k subjektivnímu zlepšení kvality chůze, ale též k objektivnímu zlepšení nálezu, což potvrzují výsledky kineziologického rozboru, svalového testu a laboratorní chůzové analýzy. Výsledky práce upřesňují charakter narušení stereotypu chůze u CMT a dokládají důležitost rehabilitace při ovlivňování kvality chůze u pacientů s CMT.

Klíčová slova: dědičná neuropatie, poruchy chůze, laboratorní analýza chůze

Souhlasím s půjčováním bakalářské práce v rámci knihovních služeb.

Author's first name and surname: Petra Linhartová

Title of the master thesis: Gait disorders in hereditary neuropathy

Department: Department of rehabilitation and sports medicine, Charles University in Prague,
2nd Faculty of Medicine

Supervisor: MUDr. Ondřej Horáček, Ph.D.

The year of presentation: 2010

Abstract:

Hereditary motor sensory neuropathy (CMT) exhibits characteristic symptoms, i.e. specific gait impairment. Little detailed information has been written on the gait analysis of this disease. The aim of this work was to collect information about gait disorders in patients with CMT, to perform a three-dimensional gait analysis and prove the effectiveness of rehabilitation. There was a detailed kinesiological analysis, muscle strength test and Coda Motion System gait analysis done on one patient. The patient has visited rehabilitation for 12 weeks and after, the whole spectrum of examinations were repeated. Within the framework of the gait analysis there were the joint ranges in flexion-extension of the hip, knee and ankle evaluated and compared with the normal gait. After undergoing rehabilitation there was subjective improvement in the quality of walking and objective improvement compared to the initial examination's findings. This acknowledges the results of the kinesiological analysis, muscle strength test and Coda Motion System gait analysis. Results of this work provide an overview of the patterns of gait disorders in CMT and support the importance and effectiveness of rehabilitation in improving gait quality in CMT patients.

Keywords: Hereditary neuropathy, Gait disorders, Clinical gait analysis

I agree the thesis paper to be lent within the library service.

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně pod vedením MUDr. Ondřeje Horáčka, Ph.D., uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Praze dne 16. 4. 2010

Petra LINHARTOVÁ

Poděkování

Děkuji MUDr. Ondřeji Horáčkovi, Ph.D. za cenné rady a návrhy při vedení a zpracování bakalářské práce. Dále děkuji Mgr. Martině Ježkové za pomoc při vyšetření pacienta, Ing. Františkovi Zahálkovi, Ph.D. a Mgr. Tomášovi Grycovi z Fakulty tělesné výchovy a sportu Praha za spolupráci při realizaci výzkumu.

SEZNAM ZKRATEK

bilat.	bilaterálně
C	krční
CMT	Charcot-Marie-Tooth
CMT NS	Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score
DKK	dolní končetiny
et al.	a další
FN	fakultní nemocnice
HKK	horní končetiny
L	bederní
LED	Light Emitting Diode
LTV	léčebná tělesná výchova
m.	musculus
max	maximální
min	minimální
MCF	metacarpofalangeální
např.	na příklad
ONDS	Overall Neuropathy Disability Scale
RHB	rehabilitace
SEMG	povrchová elektromyografie
Th	hrudní
tj.	to je
tzn.	to znamená
viz	videre licet, lze vidět

OBSAH

I ÚVOD	9
II CÍL PRÁCE A HYPOTÉZA	10
III OBECNÁ ČÁST	11
1 KINEZIOLOGIE CHŮZE	12
1.1 Krokový cyklus	13
1.1.1 Stojná fáze	13
1.1.2 Švihová fáze	16
1.2 Rozsahy v kloubech při krokovém cyklu	18
2 METODY HODNOCENÍ CHŮZE	20
2.1 Klinické vyšetření chůze	20
2.2 Laboratorní vyšetření chůze	20
2.2.1 Kinematická analýza	20
2.2.2 Dynamická analýza	20
2.2.3 Povrchová elektromyografie	21
3 PŘÍČINY PORUCH CHŮZE	22
3.1 Patologické typy chůze	22
3.2 Možnosti ovlivnění chůze	23
4 DĚDIČNÁ NEUROPATIE	24
4.1 Etiologie	24
4.2 Klasifikace dědičných neuropatií	24
4.3 Klinický obraz	25
4.4 Hodnocení závažnosti postižení u CMT	25
4.5 Léčba	26

4.5.1 Farmakoterapie	26
4.5.2 Rehabilitace	26
5 PORUCHY CHŮZE U DĚDIČNÉ NEUROPATIE	28
IV PRAKTICKÁ ČÁST	33
1 METODIKA	34
1.1 Kazuistika	34
1.1.1 Anamnéza	34
1.1.2 Objektivní neurologický nález	35
1.2 Rehabilitace	35
1.3 Analýza chůze pomocí Coda Motion System	36
2 VÝSLEDKY	38
2.1 Výsledky svalového testu před a po rehabilitaci	38
2.2 Výsledky kineziologického rozboru	39
2.2.1 Kineziologický rozbor před zahájením rehabilitace	39
2.2.2 Kineziologický rozbor po ukončení rehabilitace	39
2.3 Výsledky analýzy chůze pomocí Coda Motion System	40
3 HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ A DISKUZE	45
V ZÁVĚR	48
VI REFERENČNÍ SEZNAM	
VII PŘÍLOHY	

I ÚVOD

Choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) patří mezi nejčastěji se vyskytující dědičné periferní neuropatie a řadí se mezi nejobvyklejší nervosvalová onemocnění vůbec. V České republice žije přibližně 4 tisíce lidí s tímto onemocněním.

Vlivem degenerace periferních nervů dochází u pacientů s CMT postupně k oslabení akrálních částí dolních, eventuelně horních končetin, svaly atrofují, postižena je i funkce sensorických nervů.

Dědičné neuropatie jsou geneticky i klinicky velmi různorodou skupinou. Tíže postižení se u různých jedinců liší. Jedním z prvních příznaků je vysoký nárt, kladívkovité prsty, na nohou při postupu onemocnění dochází ke strukturálním deformitám. Postupující oslabování svalů způsobuje potíže při udržování stability ve stoji a při chůzi.

Je známo, že pacienti, kteří absolvují ucelený rehabilitační program často udávají zlepšení stability a jistoty při chůzi. Vliv rehabilitace na objektivní zlepšení parametrů chůze u pacientů s CMT je však v literatuře opomíjen.

II CÍL A HYPOTÉZA

CÍL

Cílem bakalářské práce s názvem *Poruchy chůze u dědičné neuropatie* je zpracovat problematiku abnormalit, které se projevují při chůzi u pacientů s CMT a upřesnit vliv fyzioterapie na některé projevy tohoto onemocnění.

HYPOTÉZA

Pacienti udávají po ukončení rehabilitačního programu subjektivní zlepšení stability při chůzi. Je pravděpodobné, že jedním z faktorů, který ke zlepšení přispívá, je také zlepšená funkce bérce svalů, což se může projevit též v rozsahu dorzální flexe nohy. Očekáváme proto, že se na parametrech chůze měřených pomocí kinematického analyzátoru CODA Motion System prokáže po absolvování rehabilitace objektivní zlepšení ve smyslu zvětšení rozsahu dorzální flexe nohy a v důsledku menšího přepadávání špičky ve švihové fázi krokového cyklu též zmenšení rozsahu maximální flexe v kolenním a kyčelním kloubu při chůzi.

III. OBECNÁ ČÁST

1 KINEZIOLOGIE CHŮZE

„Normální chůze je střídavý rytmický pohyb dolních končetin se současnými souhyby celého těla za účelem posunu těla z místa na místo. Chůze je typická pro člověka, bipedální a zcela individuální pro každého jedince. Svalovou činností dolních končetin je tělo „vrženo“ vpřed, kmihem a oporou je opět získávána rovnováha“ (Janda, Poláková, Vele, 1966). „Jedná se o dynamický pohyb, základní lokomoční stereotyp vybudovaný v ontogenezi na fylogeneticky fixovaných principech. Chůze je komplexní pohybovou funkcí, ve které se mohou projevit poruchy pohybového aparátu nebo nervové soustavy“ (Kolář et al., 2009).

Chůze musí splňovat následující podmínky:

- nepřetržitá generace pohybu nutná k přemístění v prostoru
- udržení dynamické stability během pohybu těla vpřed
- schopnost přizpůsobit se změnám prostředí a terénu
- iniciace a terminace lokomočních dějů

Gage (1991) udává pět hlavních charakteristik normální chůze, které většinou postrádáme u chůze patologické:

1. stabilita ve stoji
2. dostatečné odlepení chodidla během švihů
3. přiměřená délka švihové fáze
4. adekvátní délka kroku
5. zachování energie

„Aspekce chůze je nejjednodušší forma kvalitativní analýzy chůze. Základním předpokladem správného vyšetření chůze aspekcí je znalost krokových fází a kineziologie pohybů segmentů těla v jednotlivých fázích chůze“ (Kolář et al., 2009).

1.1 Krokový cyklus

Základní jednotkou pohybu dolních končetin je *krokový cyklus*. Rozdělení krokového cyklu se podle různých autorů liší v terminologii. Jednotné je základní pojmenování dvou hlavních fází: **stojná** (stance phase) a **švihová** (swing phase).



Obrázek 1. Stojná a švihová fáze kroku (Perry, 1992)

„Pro popis krokového cyklu se běžně používá procentuální vyjádření, přičemž počáteční dopad chodidla na začátku cyklu je označován jako 0%, druhý kontakt stejné končetiny s podložkou jako 100% (Sutherland, 1994), tzn. krokový cyklus je perioda mezi dvěma údery paty stejné nohy“ (Kolář et al., 2009; Abele, 2005).

Rozdělení krokového cyklu dle Perryho (1992):

1.1.1 Stojná fáze

„Fázi stojnou definujeme jako dobu od dotknutí se paty země až do okamžiku, kdy se prsty odlepi od podložky (viz Obrázek 2). Při normální chůzi zaujímá stojná fáze 60% celého krokového cyklu. Odraz vzniká natažením stojící končetiny v druhé polovině opěrné fáze, zatímco druhá končetina kmitá vpřed“ (Janda, Poláková, Vele, 1996).

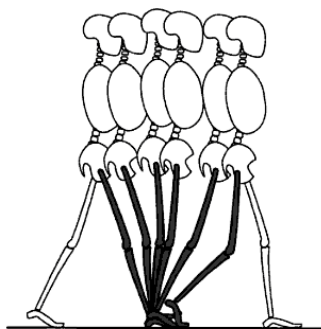
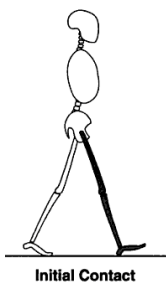


Figure 3.4 During stance, the supporting limb (shaded) provides an advancing base that rolls forward over the foot.

Obrázek 2. Stojná fáze krokového cyklu (Perry, 1992)

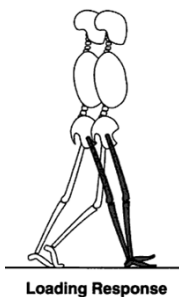
Počáteční kontakt (Initial Contact)



Initial Contact

Počáteční kontakt zahrnuje okamžik, kdy se noha dotkne patou podložky. Kyčelní klouby jsou flektované, kolena téměř v plné extenzi, hlezenní klouby se nacházejí v nulovém postavení. Pánev a dolní končetina jsou ve vnitřní rotaci. (Perry, 1992)

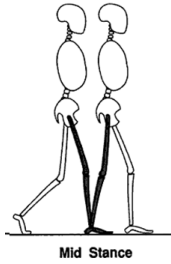
Reakce na zatížení (Loading Response)



Loading Response

Reakce na zatížení zahrnuje 0-10 % celkového krokového cyklu. Poprvé dochází k fázi dvojí opory, trvá do okamžiku, kdy se opačná dolní končetina odlepí od podložky. Celá ploska je v průběhu fáze v kontaktu se zemí (Perry, 1992). Trup se nachází v nejnižší pozici, pánev je rotovaná přibližně o 5° , kyčelní kloub je v extenzi, dochází k excentrické kontrakci m. quadriceps femoris, kolenní kloub je flektován do 20° , noha je v plantární flexi s pronací, bérce je ve vnitřní rotaci (DeLisa, 1998).

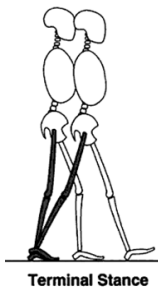
Střed stojné fáze (Mid Stance)



Střed stoje zaujímá 10-30% krokového cyklu. Začíná zvednutím opačné dolní končetiny od podložky, míjí končetinu stojnou a trvá do chvíle, kdy se švihová končetina opět dostává do kontaktu s podložkou.

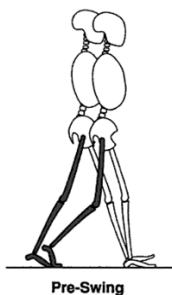
V oblasti pánve dochází k maximálnímu laterálnímu posunu. (Perry, 1992)

Konečný stoj (Terminal Stance)



Konečný stoj probíhá v rozmezí 30-50% krokového cyklu. Začíná odlepením paty stojné končetiny a končí iniciálním kontaktem končetiny druhostranné. Hmotnost celého těla je dále přenášena vpřed přes stojnou dolní končetinu. (Perry, 1992)

Předšvihová fáze (Pre-Swing)

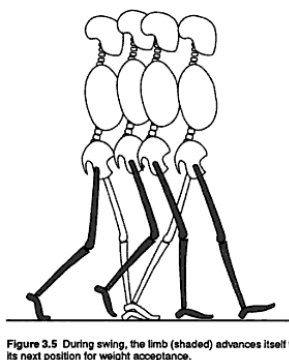


Předšvihová fáze představuje 50-60% krokového cyklu. Začíná kontaktem švihové dolní končetiny s podložkou a končí odvíjením paty od podložky u končetiny stojné. Fáze je rozmezím mezi končící opěrnou a začínající švihovou fází, dochází k přípravě končetiny ke svihu. (Perry, 1992)

1.1.2 Švihová fáze

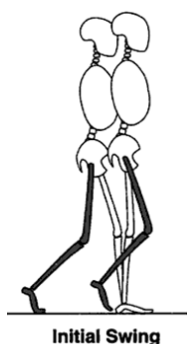
Švihová fáze začíná ve chvíli, kdy noha opouští podložku a končí kontaktem paty se zemí (viz Obrázek 3). Při chůzi musí být po určité krátkou chvíli obě nohy v kontaktu s podložkou - *fáze dvojí opory*. Doba trvání dvojí opory je tím kratší, čím je chůze rychlejší. Při poruchách chůze dochází ke zkrácení stojné fáze. (Janda, Poláková, Vele, 1996)

Fáze švihu zaujímá 40% celého krokového cyklu. Na začátku *švihové fáze* se aktivují dorziflexory nohy, aby zabránily plantárnímu přepadu nohy, tato aktivita je zpočátku malá, ale zvyšuje se ve chvíli, kdy se pata dotkne podložky a kdy se končetina stává končetinou stojnou. Ve fázi švihu, kdy se pánev otáčí na stranu kročné končetiny, kmitá stejnostranná horní končetina vzad. Jde o kompenzační pohyb, při němž tělo vyrovnává rovnováhu. (Götz- Neumann, 2006)



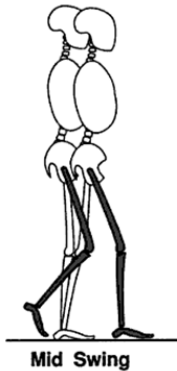
Obrázek 3. Švihová fáze krokového cyklu (Perry, 1992)

Počáteční švih (Initial Swing)



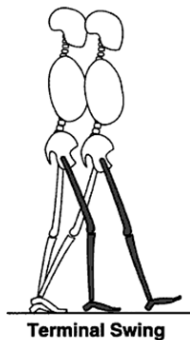
Počáteční švih zaujímá 60-70% krokového cyklu. Začíná odvinutím špičky od podložky a pokračuje do té doby, než švihová končetina mine stojnou končetinu. Počáteční švih zaujímá přibližně počáteční 1/3 celé fáze švihu. (Perry, 1992)

Střed švihové fáze (Mid Swing)



Střed švihové fáze představuje 70 – 85% krokového cyklu. Pokračuje posun dolní švihové končetiny směrem dopředu. Končí momentem, kdy je tibia švihové končetiny ve vertikálním postavení. (Perry, 1992)

Konečný švih (Terminal Swing)



Konečný švih probíhá v rozmezí 85-100% krokového cyklu. Fáze je zakončena iniciálním kontaktem švihové dolní končetiny s podložkou. Dorzální flexe kotníku dosahuje maxima, musí dojít k zajištění dostatečné stability v kyčelním a kolenním kloubu tak, aby mohl následovat počáteční kontakt. (Perry, 1992)

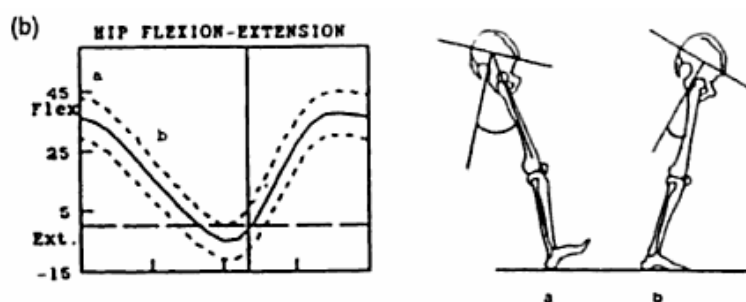
Vaughan (1992) dělí krokový cyklus na:

1. Úder paty (*heel strike*)
2. Kontakt nohy (*foot flat*)
3. Střed stojné fáze (*midstance*)
4. Odvinutí paty (*heel off*)
5. Odraz palce (*toe off*)
6. Zrychlení (*acceleration*)
7. Střed švihové fáze (*midswing*)
8. Zpomalení (*deceleration*)

1.2 Rozsahy v kloubech při krokovém cyklu

- **Kyčelní kloub**

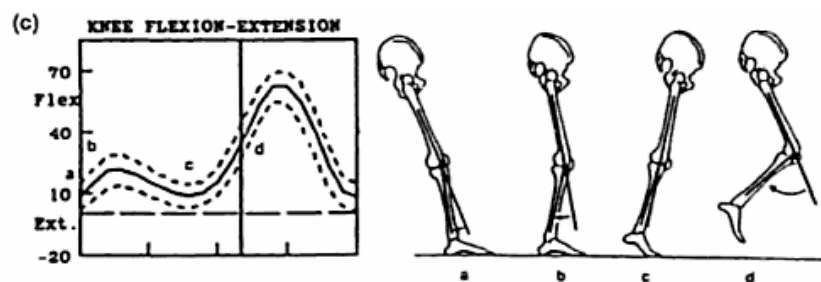
„Ve stojné fázi dochází v kyčelním kloubu k plynulému pohybu z maximální flexe (37°), které je dosaženo v *konečném švih*, do maximální extenze (6°) ve fázi *konečného stoje*. U normální chůze je rozsah pohybu v kyčelním kloubu přibližně 43° “ (Spivack, 1995).



Obrázek 4. Rozsah pohybu flexe a extenze v kyčelním kloubu při chůzi (Spivack, 1995)

- **Kolenní kloub**

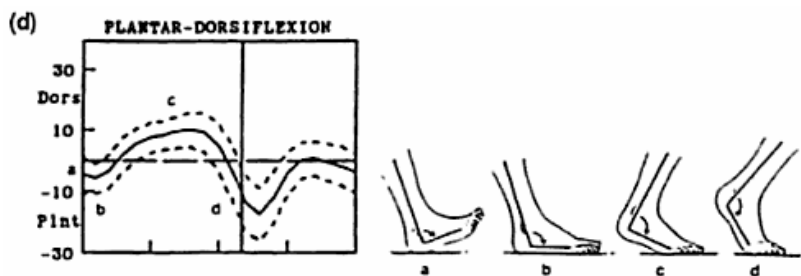
„Pohyb v kolenním kloubu je v průběhu krokového cyklu charakterizován dvěma vlnami flexe a extenze (viz Obrázek 5). Ve fázi *reakce na zatížení* je koleno flektováno (20°), flexe se dále zvětšuje (do 45°) až do okamžiku odvinutí paty od podložky. Maximální flexe nastává přibližně ve třetině švihové fáze (64°). U normální chůze nedochází k plné extenzi kolene (4°). Rozsah pohybu v kolenním kloubu je u zdravého jedince přibližně 60° “ (Spivack, 1995).



Obrázek 5. Rozsah pohybu flexe a extenze v kolenním kloubu při chůzi (Spivack, 1995)

- **Hlezenní kloub**

„Celkový rozsah pohybu v hlezenním kloubu je přibližně 30°, přičemž v průběhu krokového cyklu dochází ke dvěma vlnám plantární flexe, po které následuje dorzální flexe (viz Obrázek 6). Maximální dorzální flexe (12°) je dosaženo ve fázi *konečný stoj*, následuje maximální plantární flexe (18°) ve fázi *počáteční švih*“ (Spivack, 1995).



Obrázek 6. Rozsah pohybu flexe a extenze v hlezenním kloubu při chůzi (Spivack, 1995)

2 METODY HODNOCENÍ CHŮZE

2.1 Klinické vyšetření chůze

Klinické vyšetření chůze přináší velmi důležité informace, protože chůze vyžaduje integraci systémů hybných, tonických, rovnovážných a je do značné míry zautomatizována. Chůzi posuzujeme cíleně už při příchodu pacienta. Vyšetřuje se přirozená chůze, chůze se zavřenými očima, samostatně se posuzuje i chůze po špičkách a po patách a u poruch rovnováhy provazolezecká chůze (chůze po linie systém pata – špička). Hodnotí se nejen pohyby dolních končetin, ale i souhyby horními končetinami a držení celého těla. (Ambler, 2007)

2.2 Laboratorní vyšetření chůze

Objektivní vyšetření a zhodnocení stoje a chůze jsou předpokladem pro další cílené směřování terapie, slouží také ke zhodnocení efektu již vedené terapie hybných poruch u neurologických pacientů.

K laboratornímu vyšetřování chůze jsou užívány tři hlavní metody:

2.2.1 Kinematická analýza

3D videografická vyšetřovací metoda slouží ke kinematické analýze sledovaného pohybu důležitých bodů, vybraných segmentů nebo celého těla na základě vyhodnocení filmového záznamu. Důraz je kladen na velikosti úhlů v kloubech, délkové charakteristiky pohybu, rychlosti a zrychlení segmentů těla a jejich změny související s ději krokového cyklu. (Murcková, Stromšík, 2000).

2.2.2 Dynamická analýza

Chůzi můžeme sledovat i pomocí dynamické analýzy krokového mechanismu a to pomocí silových plošin. Tato metoda umožňuje snímat působišťe reakčních sil na plosce během stojné fáze krokového cyklu. Sledujeme směr reakční síly, její velikost a změny při kontaktu nohy

s plošinou: měření sil a momentů sil při kontaktu těla s tenzometrickou plošinou, hodnocení posturální stability stoje (Murcková, Stromšík, 2000).

2.2.3 Povrchová elektromyografie (SEMG)

Povrchová elektromyografie umožňuje pomocí povrchových elektrod zaznamenávat elektrické projevy činnosti svalového aparátu. Zdrojem elektromyografického signálu je transmembránový proud na úrovni sarkolemy. SEMG nám umožňuje sledování *funkce svalů v čase*, tj. posloupnost zapojení vybraných svalů v dané činnosti (*timing*). Dále je pozorována velikosti *aktivace svalů* (signál umožňuje zjistit, zda je sval aktivní, či nikoli, popřípadě do jaké míry) a *únava svalu*. SEMG se využívá v neurologii, neurofyziologii, fyzioterapii, biomechanice a dalších oborech. Klinicky je povrchová elektromyografie využívána jako pomocný diagnostický prostředek u pacientů s neuromuskulární poruchou. Výhodou SEMG je neinvazivnost a relativně jednoduchý postup provedení detekce. (Rodová, Mayer, Janura, 2001)

Základní metody laboratorního vyšetření chůze jsou dále doplněny o **Foot-scan** měřicí systémy, které umožňují detekci tlakových jevů na chodidle, diagnostiku zatížení plosky nohy v bipedálním stoji i v chůzi a zobrazení časoprostorových charakteristik krokového cyklu. Na základě tohoto vyšetření můžeme usuzovat o efektu terapie a jeho dopadu přímo prakticky na zatížení plosky nohy (např. při individuální úpravě vložky do bot či obuvi samotné, při aplikaci dlahy, ortézy nebo odlehčení). (Guřan, Pokorná, 2008)

Zavedení komplexní analýzy chůze do klinické praxe přispěje nejen k pochopení mechaniky pohybu a neurofyziologické podstaty jeho řízení, ale také ke zkvalitnění lékařské péče a rozšíření spektra diagnostických metod ve fyzioterapii.

3 PŘÍČINY PORUCH CHŮZE

K poruchám chůze může docházet v důsledku neurologických nebo ortopedických poruch, ale též jejich kombinací. K poruchám chůze u neurologických onemocnění dochází z následujících příčin:

- poruchy vedení periferních nervů
- poruchy centrálního řízení lokomoce
- poruchy sensorických funkcí

3.1 Patologické typy chůze

Ambler (2007) popisuje některé typy patologické chůze u neurologických poruch:

-antalgická: při bolesti vyvolané zatížením jedné končetiny je omezen odraz touto končetinou, takže při chůzi nemocný napadá na zdravou nohu

-paretická: pacient se nemůže dobře odrazit nemocnou končetinou, při chůzi na ni napadá, někdy ji táhne za sebou. Při vážnoucí dorzální flexi nohy zvedá pacient nadměrně postiženou končetinu, došlapuje nejprve na špičku, pak na patu (stepáž)

-spastická: postižená končetina je ztuhlá, těžko se odlepjuje od podložky, těžká flexe v kolenním kloubu, těžké zvedání končetiny, při přesunu dochází k zevní cirkumdukci

-hemiparetická: semiflekční držení horních končetin, extenční držení dolních končetin, chybí souhyby horních končetin, dolní končetiny se pohybují cirkumdukci

-ataktická mozečková: chůze o široké bázi, nejistá, s úchyly do stran, jindy s hypermetrickými kroky a tremorem trupu

-parkinsonská: chůze se projevuje kratšími kroky s obtížným startem a změnou směru, semiflekční držení trupu, souhyby horních končetin chybí

3.2 Možnosti ovlivnění chůze

Dle příčin poruch chůze a na základě dominující patologie je možné chůzi ovlivnit pomocí:

- protetického zajištění (ortopedické vložky do bot, ortézy, dlahy, bandáže, tape, hole, berle, chodítka)
- individuální cílené fyzioterapie
- fyzikální terapie
- operačních výkonů (na svalech a šlachách, na kostech a kloubech)

4 DĚDIČNÁ NEUROPATIE

Dědičná neuropatie je skupinou geneticky podmíněných chorob postihující periferní nervy. Řadí se mezi nejčastější nervosvalová onemocnění s výskytem 1 : 2500, v České republice žije přibližně 4000 lidí s tímto onemocněním. Nejobvyklejší dědičnou periferní neuropatií je choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT), která je známá též pod názvem peroneální svalová atrofie nebo dědičná motoricko-senzorická neuropatie (HMSN). První symptomy onemocnění se nejčastěji objevují mezi 12. a 19. rokem života, plný rozvoj klinických příznaků je přítomen již ve třetí dekádě. (Mazanec et al., 2009)

4.1 Etiologie

U onemocnění CMT dochází k postižení senzitivních a motorických nervových vláken současně. Poškozen může být primárně axon nebo myelin, poškození obou struktur se kombinuje. Vedle poruchy periferních končetinových nervů se méně často objevuje postižení autonomních nervů.

4.2 Klasifikace dědičných neuropatií

Dle výsledků elektrofyziologických nálezů se dědičné neuropatie dělí na tři základní typy:

Typ I – demyelinizační - s primární poruchou myelinové pochvy, je charakterizován pomalou rychlostí vedení motorickými vlákny n. medianus (nižší než 38m/s).

Typ II – axonální – s primární poruchou axonu, normální nebo jen lehce zpomalená rychlost vedení motorickými vlákny n. medianus (vyšší než 38m/s).

Typ III- intermediární – kombinace poruch myelinu a axonu, rychlost vedení motorickými vlákny je v rozmezí 25 a 45 m/s.

U dědičné neuropatie jsou možny všechny typy dědičnosti. Na základě prokázané genetické abnormality a typu dědičnosti je CMT děleno na typ:

-autosomálně dominantní

-gonosomálně dominantní

-autosomálně recesivní

Pro klinickou praxi je významné rozlišit dědičné neuropatie do 3 základních skupin dle převahy postižení nervů:

-hereditární motorické a senzitivní neuropatie

-hereditární senzitivní neuropatie

-hereditární motorické neuropatie

4.3 Klinický obraz

Klinický obraz je do značné míry variabilní v závislosti na typu genetického postižení.

V klinickém obraze převažuje pomalu se stupňující distální svalová slabost, atrofie a porucha citlivosti na dolních končetinách a typické deformity nohy. Později nastupuje i postižení horních končetin s atrofiemi drobných svalů ruky, poruchou citlivosti a jemné motoriky. (Seeman, 2000)

Mezi nejčastější *subjektivní obtíže* pacientů patří akrální slabost dolních končetin, zakopávání, neobratná chůze, nestabilita, opakované distorze kotníků, deformity nohou, otlaky, poruchy jemné motoriky horních končetin a bolest páteře.

V *objektivním nález* pozorujeme deformity nohy typu pes cavus, krátké chodidlo s vysokým obloukem podélné klenby. Deformita je způsobena atrofiemi a slabostí drobných interoseálních svalů a převahou dlouhých flexorů a extenzorů prstů. Příčná klenba se propadá v důsledku tahu zkrácených extenzorů prstů, typické jsou „kladívkovité prsty“. Důsledkem oslabení peroneálních svalů je stočení nohy do supinace, zkrácení Achillovy šlachy, noha nabývá varózního postavení. Vlivem špatného zatěžování vznikají bolestivé otlaky, nejčastěji na zevní hraně chodidla a pod hlavičkou 1. a 5. metatarzu. (Kobesová et al., 2007) Pro pacienty s CMT jsou typické poruchy chůze, podrobněji viz Kapitola 5.

4.4 Hodnocení závažnosti postižení u CMT

K přesnějšímu posouzení míry závažnosti postižení u pacientů s CMT se užívá **Kompozitní škála CMT NS** (Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score), která hodnotí subjektivní příznaky, objektivní neurologický nález a nález EMG (viz Přílohy – Tabulka 1). Stupeň poruchy se ve výsledku hodnotí číslem od 0 do 36 (čím vyšší číslo, tím těžší postižení). Dále

je možné použít dotazník **ONDS** (Overall Neuropathy Disability Scale), který hodnotí zejména motorické postižení horních a dolních končetin, hodnocení je v rozmezí 0-12, čím vyšší číslo, tím těžší postižení. Podle rozsahu svalového oslabení dolních končetin a deformit chodidel je onemocnění hodnoceno **funkční klasifikací dle Vinciho** (viz Přílohy – Tabulka 2).

4.5 Léčba

Příčina dědičné neuropatie je doposud neléčitelná. Léčba symptomů spočívá ve farmakoterapii, rehabilitaci, protetické a lázeňské péči. Nezbytná je vhodně zvolená individuální komplexní péče, která umožňuje zpomalit postup nebo dokonce zmírnit stupeň postižení a zlepšit tak kvalitu stoje a chůze.

4.5.1 Farmakoterapie

Farmakoterapie je vhodná ke zlepšení prokrvení a okysličení nervových vláken, v případě nutnosti k tlumení bolestí. Z preventivních důvodů by se měl pacient vyvarovat užívání neurotoxických látek (alkohol), doporučeny jsou dávky vitamínu C a B.

4.5.2 Rehabilitace

Rehabilitace patří mezi neúčinnější složku terapie, stává se každodenní součástí života pacienta. Cílem rehabilitace u pacientů s CMT je:

- Zpomalit zhoršování pohyblivosti a svalové síly, udržet maximální kvalitu stoje, chůze a jemnou motoriku horních končetin
- Zpomalit progresi svalových kontraktur a tím rozvoj deformit
- Prevence kloubních a vertebrogenních bolestí
- Zajistit vhodné kompenzační pomůcky ve spolupráci s ortopedem a protetikem
- Udržet dobrou tělesnou kondici

U pacientů s dědičnou neuropatií lze v rámci rehabilitace využít:

- facilitační prvky (poklep na šlachy, kartáčování, vibrace) k udržení trofiky, jako příprava před LTV (léčebnou tělesnou výchovou)
- prvky reflexní lokomoce k ovlivnění funkčně utlumených svalů, které pacient není schopný aktivovat vlastní vůlí, ale jejichž oslabení není v důsledku denervace
- senzomotorickou stimulaci (cvičení na úsečích, na balančních sandálech, balónech, trampolíně, na speciálních labilních polštářích z pěnového materiálu)
- fyzikální terapii
- ergoterapii (Kobesová, Mazanec, 2008)

5 PORUCHY CHŮZE U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

V neurologické literatuře zabývající se komplexně dědičnou neuropatií jsou obvykle zmiňovány poruchy chůze jako jeden ze základních příznaků tohoto onemocnění, které se vyskytují u většiny pacientů. Nejčastěji je u pacientů s dědičnou neuropatií popisována neobratnost a nestabilita při chůzi, zakopávání, podvrtávání kotníku, při těžším oslabení anterolaterálního svalstva bérce přepadávání špiček nohou (stepáž) případně i výraznější kompenzační flexe v kolenních kloubech (kohoutí chůze). To je však popis jen těch nejnápadnějších projevů. Podrobnější informace o poruchách chůze u dědičné neuropatie zde však většinou nenalezneme. Studie, které se zabývají cíleně problematikou chůze u CMT, jsou ojedinělé, ale těchto několik prací dokládá, že změny, ke kterým u pacientů s CMT při chůzi dochází, lze na základě přístrojové analýzy chůze popsat daleko přesněji, než bylo výše zmíněno. Analýzou chůze u CMT se ve své práci zabývají Sabir a Lyttle (1984) a velmi podrobně pak Newman et al. (2007) a Kuruvilla et al. (2000). O těchto pracích, které vycházejí z přesně popsané metodiky a používají standardní vyšetřovací postupy, je vhodné se zmínit podrobněji.

Sabir a Lyttle (1984) prezentují výsledky vizuálně prováděné analýzy chůze u 12 pacientů. Autoři pozorovali komplexnější chůzové vzory než bylo do té doby v literatuře uváděno. V této studii je značná pozornost věnována pohybům v oblasti pánve u CMT pacientů. Autoři uvádějí, že zatímco u normální chůze se využívá pohybů v kyčlích, kolenou a hlezenních kloubech k udržení těžiště těla v horizontální rovině, u pacientů s CMT dochází při chůzi k posunutí těžiště mimo horizontální rovinu. V průběhu švihové fáze u CMT rotuje pánev na stranu nákročné končetiny. Na rozdíl od normální chůze se ale u CMT neobjevuje na švihové straně kaudální posun pánve, naopak zde dochází k elevaci pánve. Elevace pánve a její posun společně s flexí v kolenu a kyčli umožňují při stepáži odlepení prstů od podložky. Ztráta rovnováhy způsobená nadměrnou elevací a paradoxním posunem pánve je kompenzována lateroflexí trupu na opačnou stranu, na stranu stojné končetiny. Umožňuje to udržet těžiště nad stojnou končetinou. Během středu švihové fáze („midswing“) je femur a tibie v zevní rotaci a v kyčelním kloubu dochází k cirkumdukci. Postupně dochází k derotaci a na konci švihové fáze je tibie a noha v rotaci vnitřní. Nedostatečná síla svalů nohy je kompenzována elevací pánve a flexí kolene a kyčle. V důsledku stepáže není možný úder paty („heelstrike“) a planta je pokládána na podložku pomocí kaudálního posunu pánve.

Je tak redukováno nejen „plesknutí“ nohy o podložku, ale také náraz nohy při kontaktu s podložkou. Tento stereotyp chůze je označován jako „chůze loutky“.

Velmi podrobnou analýzu chůze provedl **Newman et al.** (2007). Prováděli 3D analýzu chůze u 16 respondentů s CMT I a II pomocí systému CODA mpx-30, což je prekalibrovaný systém snímající signály infračerveného světla z čidel umístěných na orientační anatomické body (podrobněji viz Metodika- Kapitola 1.3). Cílem studie bylo popsat charakteristické znaky chůze u dětí a dospělých chodících pacientů s CMT I a II. Takto byla identifikována kinematická složka pohybu, která nebyla předtím nikde popsána. Na základě hodnocení odchylek a na základě klinické zkušenosti byly získány relevantní statické a dynamické parametry. Byly hodnoceny následující parametry:

- rozsah dorzální flexe v hlezenním kloubu,
- úhel v hlezenním kloubu při odrazové fázi kroku (v sagitální rovině),
- rozsahu supinace a pronace chodidla při krokovém cyklu (ve frontální rovině)
- rotace bérce vůči femuru v průběhu celého krokového cyklu (v transverzální rovině)
- rozsah addukce a abdukce kyčelního kloubu při celém krokovém cyklu (ve frontální rovině)

Výsledky byly porovnávány s kontrolní skupinou

U 14 pacientů byla zjištěna stepáž, u 11 pacientů omezení plantární flexe v odrazové fázi kroku. V 11 případech byl zjištěn zvýšený rozsah supinace nohy, u 10 jedinců byla zvýšená vnitřní rotace bérce, u 12 pacientů hypertenční postavení kolene v konečné stojné fázi, 13 subjektů mělo zvýšený rozsah zevní rotace kyčle, 13 jedinců mělo sníženou addukci kyčle ve stojní a počátečním švihu.

Pomocí 3D analýzy chůze autoři identifikovali několik abnormálních kinematických vzorců u pacientů s CMT. Rychlost chůze u CMT pacientů byla snížena o 15 % oproti

kontrolní skupině. U CMT pozorovali distální abnormality v oblasti nohy a kotníku, které souvisejí především s oslabením svalů nohy. Autoři dále upřesňují, hodnotí a vysvětlují jednotlivé nalezené změny:

Stepáž vysvětlují omezeným rozsahem dorzální flexe nohy a zkrácením atrofického lýtkového svalstva. Zde autoři ještě dále upřesňují, že při kontaktu nohy s podložkou je zvýšená plantární flexe s tendencí ke sníženému švihového momentu v důsledku předčasného zatížení celého chodidla již od počátku „stojné fáze“. Dále autoři zaznamenali také snížení rozsahu plantární flexe při odvíjení palce od podložky se sníženou silou lýtkového svalstva při plantární flexi v průběhu fáze konečného stoje („terminal stance“).

Hyperextenzi kolenního kloubu vysvětlují jako důsledek oslabení hemstringů a také jí pozorovali jako důsledek oslabení m.gastrocnemius (eventuelně i m.quadriceps femoris), zvýšená **vnitřní rotace** kolene může být důsledkem dysbalance mezi vnitřními a vnějším kolenními rotátory. **Vnitřní rotace bérce proti femuru** může dle autorů být způsobeno chronickou dysbalancí lýtkových svalů. Nepoměr mezi **zvýšenou zevní rotací kyčelního kloubu a sníženou vnitřní rotací kolene** jsou autory vysvětlovány z biomechanického hlediska jako kompenzace umožňující optimální pohyb a nastavení nohy. **Vnitřní rotace tibie** může dle autorů napomáhat přenosu váhy mediálně na počátku stojné fáze, přičemž chybí pronační postavení nohy, zatímco postavení kyčle v zevní rotaci poskytuje rotační kompenzaci jak pro supinovaný pes varus, tak pro vnitřně rotované koleno tak, aby došlo k optimálnímu postavení nohy. **Snížená addukce kyčle stojné končetiny** (která je jinak u normální chůze fyziologickým jevem), kterou autoři pozorovali u pacientů, je typická u jedinců s chůzí o široké bázi. Dle autorů se jedná o obvyklou reakci na nestabilitu během chůze, což může být u CMT pacientů vysvětlováno jednak senzoricou poruchou tak instabilitou v oblasti kotníku a nohy. Autoři, na rozdíl od **Kuruvilly et al.** (2000), nepozorovali oslabení abduktorů kyčelního kloubu a také nepozorovali – na rozdíl od **Sabira et al.** (1984) – asymetrii pánve typickou pro chůzi „loutky“.

Newman et al. (2007) závěrem studie uvádějí, že přes malý počet sledovaných jedinců byli schopni identifikovat množství charakteristických rysů chůze, které považují za typické pro CMT, ale zároveň doplňují, že jednoznačné závěry zatím nebylo možné stanovit a je to úkolem pro další výzkum. Dále autoři zdůrazňují, že jejich výzkum svědčí o tom, že biomechanické efekty CMT nejsou omezeny jen na distální části končetin, ale ovlivňují

globálně celý stereotyp chůze. Také připomínají, že jednotlivé abnormality chůze byly posuzovány bez ohledu na věk, typ CMT, subjektivní obtíže nebo stupeň svalového oslabení.

Problematikou chůze u CMT se ve své studii zabýval také **Kuruvilla et al.** (2000). Tito autoři prováděli u skupiny 5 soběstačných pacientů s CMT (a méně závažným postižením) videoanalýzu chůze a zjištěné nálezy porovnávali s kontrolní skupinou zdravých jedinců.

Autoři hodnotili:

1. pohyby v kloubech ve všech rovinách
2. silové momenty v kloubech (flexe a extenze, abdukce a addukce)
3. parametry krokového cyklu

U všech 5 hodnocených pacientů byly pozorovány dvě hlavní změny chůzového stereotypu (dle autorů jsou tyto abnormality následkem oslabení dorzálních i plantárních flexorů nohy):

1. U všech pacientů bylo přítomné „plácnutí“ plantou o podložku krátce po úderu patou (po „heel strike“), což je známkou neschopnosti dorzálních flexorů nohy excentricky se prodloužit tak, aby došlo k plynulému položení chodidla na podložku

2. Rozsah extenze a flexe nohy kolísá, průběh pohybu nohy během stojné fáze není plynulý, což ukazuje, že m. triceps surae má sníženou schopnost excentrické kontrakce, která je potřebná k tomu, aby byl pohyb plynulý (tj. aby nedocházelo ke kolísání).

Dále byly pozorovány další tři abnormální projevy (odchyly od normálního pohybu kyčle a kolene do addukce), které dle autorů souvisejí s oslabením abduktorů kyčelního kloubu:

1. výrazně nepravidelný charakter a průběh pohybu končetiny do addukce

2. nepravidelný charakter pohybu způsobený nakláněním trupu na obě strany (s vysokou amplitudou na začátku a nízkou ke konci stojné fáze)

3. Rychlý úklon trupu na stranu stojné dolní končetiny krátce po fázi „heel strike“

Autoři uvádějí, že navzdory zjevnému oslabení abduktorů kyčelního kloubu nemusí být přítomné doprovodné oslabení extenzorů kyčelního kloubu, jak by bylo možné do určité míry očekávat. Toto pozorovali pouze u jednoho pacienta. Autoři pozorovali u 4 z 5 pacientů dobrou schopnost kontrolovat pohyby v kyčelním kloubu do flexe a extenze. Avšak u všech 5 pacientů zjistili oslabení abduktorů kyčelního kloubu vedoucí k narušení pohybu kyčelního a kolenního kloubu do addukce s nadměrnými pohybovými oscilacemi trupu kompenzačního rázu.

Závěrem **Kuruvilla et al.** (2000) shrnují, že výsledky jejich studie svědčí o tom, že při řízení lidské chůze se uplatňují významněji centrální než periferní mechanismy. Dle autorů jsou pro stabilitu chůze důležité kompenzační strategie, které jsou postupně vypracovávány a vytvářejí se dokonce i při těžkém senzomotorickém deficitu v oblasti dolních končetin.

Přestože tři výše uvedené studie přinášejí velmi podrobné informace o problematice (biomechanice) chůze u CMT, jejich určitým nedostatkem je, že nezohledňují při hodnocení nálezů např. stupeň svalového oslabení jednotlivých svalových skupin, dále charakter i tíži deformity nohy, stupeň sensorické deficity, ale i věk pacientů a délku trvání onemocnění, což jsou určitě faktory, které by mohly významně charakter chůze ovlivnit. Studii, která by výsledky analýzy chůze korelovala i s uvedenými momenty jsem v písemnictví nenalezla.

Také jsem nenalezla studii zabývající se vlivem rehabilitace na kvalitu chůze u pacientů s CMT. Je známo, že pacienti, kteří absolvují ucelený rehabilitační program využívající neurofyziologické postupy často udávají mimo jiné i zlepšení stability a jistoty při chůzi. Je otázka, zda lze u pacientů, kteří po rehabilitaci uvádějí subjektivní pocit zlepšení, prokázat v některých parametrech také zlepšení objektivní.

Pokusila jsem se proto pomocí analýzy chůze ověřit a upřesnit charakter abnormalit u pacienta s CMT. Toto bude dále uvedeno v praktické části.

IV PRAKTICKÁ ČÁST

1 METODIKA

V této části práce je prezentována kazuistika pacienta s dědičnou neuropatií, který má výrazné abnormality ve stereotypu chůze typické pro chorobu CMT. Pacient absolvoval komplexní rehabilitační program s cílem ovlivnit subjektivní obtíže i objektivní nález. Před zahájením rehabilitace a po jejím ukončení byl proveden:

- 1) svalový test
- 2) kineziologický rozbor
- 3) analýza chůze pomocí Coda Motion System

1.1 Kazuistika

1.1.1 Anamnéza

Pacient: Z. K., muž, narozen 1958

Dg.: CMT II. typu

OA: běžné dětské nemoci, vrozená hluchota na levé ucho, v dětství adenotomie

RA: nevýznamná

SPA: ženatý, dvě dcery, pracuje na letišti Ruzyně, částečný invalidní důchod

NO: od dětského věku neobratnost DKK, zhoršení stavu ve 14 letech, v 16

letech deformita nohou, v 19 letech neurologicky vyšetřen, stanovena dg. dědičná neuropatie. Rehabilitován opakovaně na klinice rehabilitace FNM - vždy dobrý efekt neurofyziologických technik, v červenci 08 tržné poranění adduktorů levého stehna, následně křeče v adduktorech a porucha citlivosti v oblasti levého kolene.

Pacient je schopen samostatné chůze. V posledních 3 letech pozoruje zhoršení síly dolních končetin, zhoršení stability při stoji a chůzi po rovině, ze schodů a do schodů, v terénu. V současné době má obtíže při zvládnání některých činností – obouvání, oblékání, stěžuje si na bolesti Th/L páteře, pozoruje zvýšenou neobratnost prstů HKK.

1.1.2 Objektivní neurologický nález

Mozkové nervy: nález v normě

HKK: hypotrofie I. interosseálního prostoru a thenaru vlevo, lehce oslabena extenze palce v MCF kloubu, atrofie drobných svalů ruky, jinak nález na HKK přiměřený, snížené reflexy C5-8

DKK: na obou DKK difuzně atrofie bérce svalstva, lehce i m. quadriceps femoris bilat., areflexie L2-S2 bilat., oslabení plantární i dorzální flexe nohy 2-3 svalového testu, hypestezie na vnitřní straně kolene, algotaktilní hypestezie na DKK (celé bérce a nohy), chůze paraparetická

Závěr: Hereditární senzitivně motorická neuropatie s těžkým oslabením DKK. Jasná progresa neurologického nálezu (především senzomotorického deficitu)

1.2 Rehabilitace

Pacient docházel na terapii po dobu tří měsíců od 20. 10 2009 do 19. 1. 2010 na ambulanci Kliniky rehabilitace FN Motol k Mgr. Ježkové. Celkem absolvoval 13 cvičebních jednotek, každé setkání s fyzioterapeutem trvalo 60 minut. Rehabilitace probíhala bez komplikací, pacient ji dobře toleroval, již po 2 týdnech uváděl subjektivní zlepšení stability při stoji a chůzi.

Na základě kineziologického rozboru byl stanoven následující rehabilitační program, který probíhal při každém setkání v následujícím pořadí:

- techniky měkkých tkání:
 - fascie v oblasti stehen, lýtek, nohou
 - protažení zkrácených svalů DKK
 - protažení Achillovy šlachy
 - mobilizace periferních kloubů DKK - drobné klouby nohy - modelace do fyziologického postavení přes hlavičky metatarsů do flexe prstů

- Vojtova metoda reflexní lokomoce – vzor reflexní plazení, reflexní otáčení I
- aktivace hlubokého stabilizačního systému páteře vleže na zádech a na boku, s nácvikem izolovaných pohybů DKK
- senzomotorická stimulace
 - nákroky, úkroky, výpady na Airex Balance Padu (viz Přílohy - Obrázek 1)
 - chůze po Airexovém chodníku
 - přenosy těžiště na kulové úseči

Pacient cvičil denně doma 30 minut na kulové úseči.

1.3 Analýza chůze pomocí Coda Motion System

Pro hodnocení polohy a pohybu prostorových bodů byl použit kinematický analyzátor CODA Motion System. Tento přístroj se skládá ze snímací jednotky CX1 (viz Přílohy - Obrázek 2), která se upevňuje na stativ a zabírá prostor v rozsahu cca 6m. Na snímací jednotce jsou snímací okna, která detekují signál z jednotlivých senzorů, které jsou umístěny na těle. Jednotlivé senzory jsou tvořeny aktivní diodou (LED dioda, vysílající infračervené záření), která se připojuje do zesilovacího boxu.

Aktivní senzory mají velikost 10 mm a upevňují se na místa, která mají být analyzována. Dva senzory se jako pár připojují do zesilovače (viz Přílohy - Obrázek 3), který spolu s diodou tvoří vysílací prvek, který je snímací jednotkou snímán s přesností 0,1mm v rozsahu záběru 6m.

Na těle měřené osoby byly upevněny snímací senzory tak, aby reprezentovaly pohyb významných segmentů těla (viz Přílohy - Obrázek 4). Pro analýzu pohybu pánve byly body umístěny na spina iliaca anterior superior, spina iliaca posterior superior, sacrum. Pro analýzu pohybu kolene byly body umístěny na střed kolene, posterior femur, anterior femur, posterior tibia, anterior tibia. Pro analýzu pohybu kotníku byly body umístěny na malleolus lateralis, caput ossis metatarsi V. a patu (viz Přílohy - Obrázek 5).

Pro hodnocení měřených dat je používán softwarový produkt CODA, který umožňuje tabelární a grafické znázornění měřených dat, ta je možno dále zpracovávat v různých programech.

Měřenými parametry u obou dolních končetin byly (viz Přílohy – Tabulka 3):

- rozsah pohybu v kloubech (Joint Angles)
- časové charakteristiky chůze (rychlost chůze, čas krokového cyklu)
- distanční charakteristiky (délku kroku, délka krokového cyklu)

Rozsahy kloubů byly systémem měřeny u:

- **dorzální a plantární flexe nohy** jako úhel mezi nohou a vodorovnou podložkou
- **flexe a extenze kolenního kloubu** jako úhel mezi prodlouženou osou femuru a přední stranou bérce
- **flexe a extenze kyčelního kloubu** jako úhel mezi femurem a svislou osou

2 VÝSLEDKY

2.1 Výsledky svalového testu před a po rehabilitaci

Tabulka 1. Svalový test před a po rehabilitaci

			Svalová síla PŘED rehabilitací		Svalová síla PO rehabilitaci	
			pravá	levá	pravá	levá
Kyčel	flexe	m. iliopsoas	4	4	4	4
	extenze	m. gluteus maximus flexory kolene	3	3	3	3
	abdukce	m. gluteus minimus- medius m. tensor fasciae latae	3	3	3	3
	addukce	mm. adductores m. semitendinosus semimembranosus	5	5	5	5
	rotace zevní	m. obturatorius externus	5	5	5	5
	rotace vnitřní	m. gluteus minimus- medius m. tensor fasciae latae	5	5	5	5
Koleno	flexe	hemstringy	5	5	5	5
	extenze	m. quadriceps femoris	5	5	5	5
Kotník	dorzální flexe	m. tibialis anterior	2-3	2-3	3	3
	plantární flexe	m. soleus m. triceps surae	2	2	2	2

2.2 Výsledky kineziologického rozboru

2.2.1 Kineziologický rozbor před zahájením rehabilitace (20. 10. 2009)

- HKK: mírné oslabení interosseálních svalů bilaterálně, hypotrofie adduktoru palce vlevo, přetížení horních fixátorů lopatek
- DKK: výrazná hypotrofie lýtkových a bérceových svalů, hypotrofie i spodních 2/3 stehenních svalů, nohy neovládá, výrazná deformita typu pes cavus bilaterálně, otlak hlaviček V. metatarsů- výrazněji vpravo, omezená dorzální flexe v hleznech bilaterálně pro zkrat Achillovy šlachy, instabilita hlezenních kloubů
- Páteř: ve stoji výrazná hyperlordóza L páteře
- Stoj: s rekurvací kolen, svede ale i stoj s mírnou flexí kolen, stoj I–III nejistý, nesvede stoj na 1 končetině, nepostaví se na špičky ani na paty, titubace, zatížení laterálních hran chodidel, při delším stání (půl hodiny) dochází k tremoru ve svalech DKK
- Chůze: stepáž, nejistá chůze po rovině, v terénu, do a ze schodů, nesvede chůzi po patách, po špičkách, nestabilita v oblasti hlezen a kolenních kloubů

2.2.2 Kineziologický rozbor po ukončení rehabilitace (19. 1. 2010)

- HKK: mírné oslabení interosseálních svalů bilaterálně, hypotrofie adduktoru palce vlevo
- DKK: výrazná hypotrofie lýtkových a bérceových svalů, hypotrofie i spodních 2/3 stehenních svalů, nohy neovládá, výrazná deformita typu pes cavus bilaterálně, otlak hlaviček V. metatarsů- výrazněji vpravo, omezená dorzální flexe v hleznech bilaterálně pro zkrat Achillovy šlachy, instabilita hlezenních kloubů
- Páteř: ve stoji hyperlordóza L páteře
- Stoj: s rekurvací kolen, svede ale i stoj s mírnou flexí kolen, nesvede stoj na 1 končetině, nepostaví se na špičky ani na paty, zatížení laterálních hran chodidel, ve stoji dobře balancuje, rovnováhu udrží i se zavřenýma očima

- Chůze: stepáž, jistá chůze po rovině, v terénu mírná nejistota, do a ze schodů svede, nesvede chůzi po patách, po špičkách, nestabilita v oblasti hlezén a kolenních kloubů

2.3 Výsledky analýzy chůze pomocí Coda Motion System

1) Je známo, že pacienti s CMT, kteří mají výraznou peroneální parézu, kompenzačně více flektují kolenní a kyčelní klouby tak, aby byla zajištěna větší stabilita při stepáži. Zaměřila jsem se na minimální a maximální hodnoty, kterých bylo při krokovém cyklu dosaženo ve smyslu:

- flexe a extenze kyčelního kloubu
- flexe a extenze kolenního kloubu
- plantární a dorzální flexe hlezenního kloubu

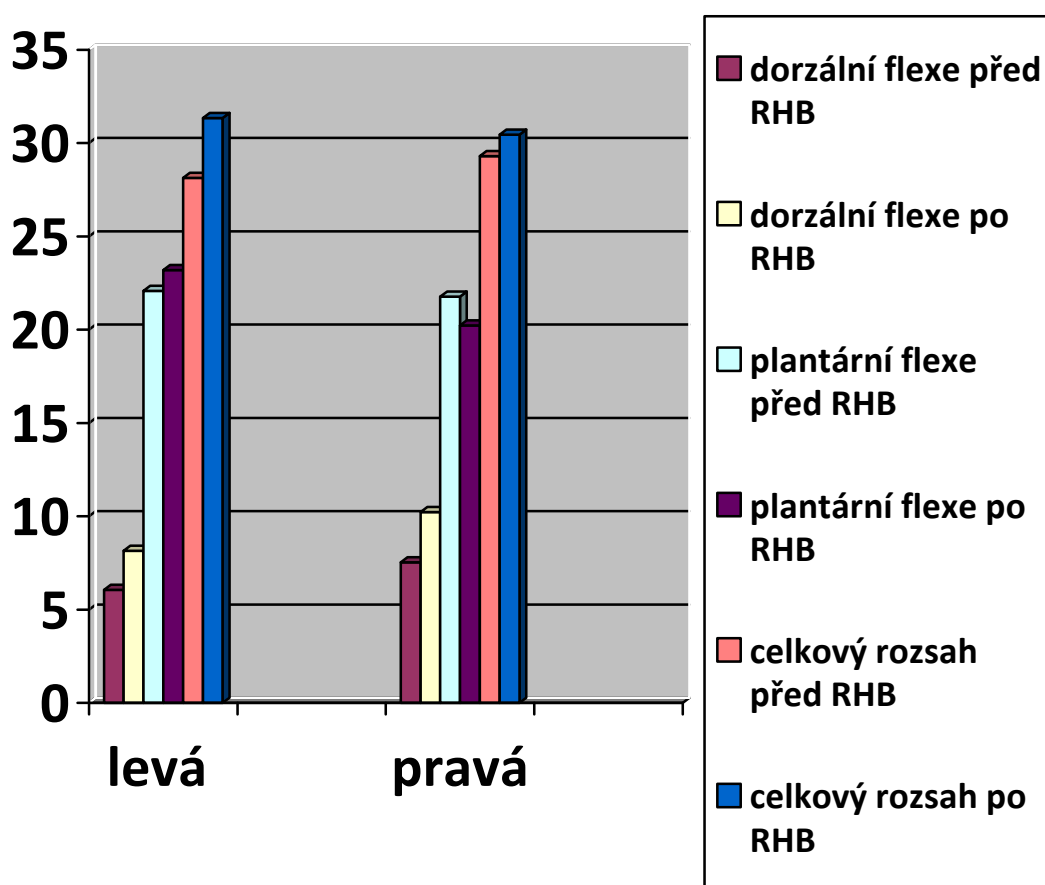
Průměrné hodnoty deseti měření **před** rehabilitací a deseti měření **po** rehabilitaci jsem porovnávala. Předpokládala jsem, že by vlivem rehabilitace mohlo dojít ke zvětšení rozsahu pohybu kotníku do dorzální flexe (viz Tabulka 2 a Obrázek 7) v důsledku zlepšení funkce paretických dorzálních flexorů nohy. Dále jsem předpokládala, že se vlivem menšího přepadávání špičky zmenší maximální dosažená flexe v kolenním (viz Tabulka 3 a Obrázek 8) a kyčelním kloubu při chůzi (viz Tabulka 4 a Obrázek 9).

2) Průměrné hodnoty deseti pokusů chůze měřených **po** rehabilitaci jsem poté porovnávala s hodnotami rozsahů kloubů u zdravých jedinců (viz Tabulka 2).

Tabulka 2. Porovnání rozsahu pohybu v hlezenním kloubu před a po rehabilitaci

Charakter pohybu	Před rehabilitací		Po rehabilitaci	
	Úhel ve stupních		Úhel ve stupních	
	levá	pravá	levá	pravá
Celkový rozsah pohybu ve smyslu flexe - extenze	28,14	29,31	31,34	30,46
Dorzální flexe (max)	6,05	7,53	8,15	10,23
Plantární flexe (min)	22,09	21,78	23,19	20,23

Srovnání pohybů v hlezenním kloubu

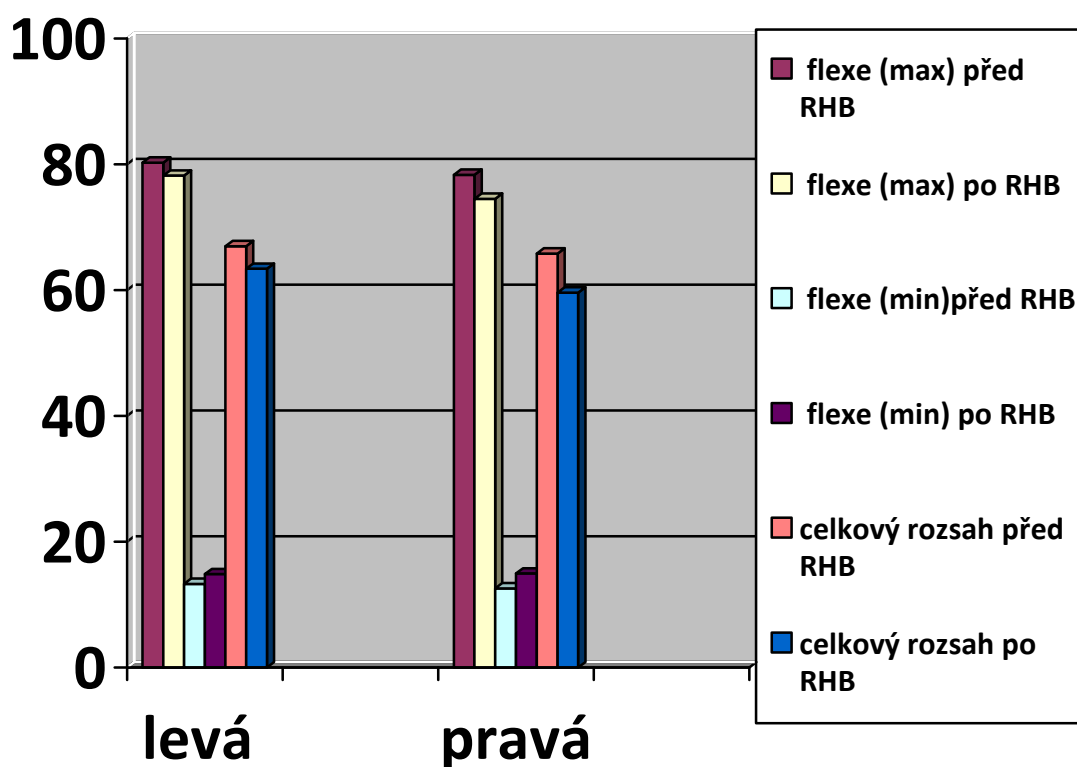


Obrázek 7. Maximální rozsahy pohybů nohy dosažené při chůzi

Tabulka 3. Porovnání rozsahu pohybu v kolenním kloubu před a po rehabilitaci

Charakter pohybu	Před rehabilitací		Po rehabilitaci	
	Úhel ve stupních		Úhel ve stupních	
	levá	pravá	levá	pravá
Celkový rozsah pohybu ve smyslu flexe - extenze	66,99	65,79	63,39	59,58
Flexe (max)	80,25	78,35	78,21	74,50
Flexe (min)	13,26	12,56	14,82	14,92

Srovnání pohybů v kolenním kloubu

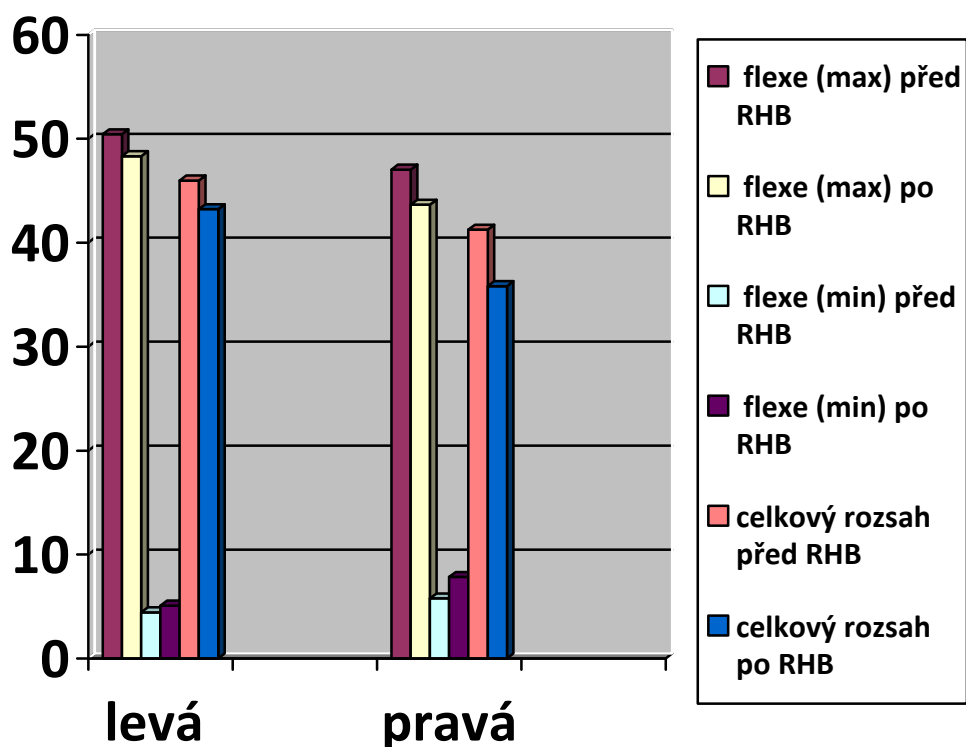


Obrázek 8. Maximální rozsahy pohybů v kolenním kloubu dosažené při chůzi

Tabulka 4. Porovnání rozsahu pohybu v kyčelním kloubu před a po rehabilitaci

Charakter pohybu	Před rehabilitací		Po rehabilitaci	
	Úhel ve stupních		Úhel ve stupních	
	levá	pravá	levá	pravá
Celkový rozsah pohybu ve směru flexe - extenze	45,98	41,25	43,23	35,82
Flexe (max)	50,43	47,03	48,32	43,66
Flexe (min)	4,45	5,78	5,09	7,84

Srovnání pohybů v kyčelním kloubu



Obrázek 9. Maximální rozsahy pohybů v kyčelním kloubu dosažené při chůzi

Tabulka 5. Porovnání rozsahů pohybů v kloubech u sledovaného pacienta a zdravého jedince po rehabilitaci

Charakter pohybu	Pacient		Zdravý jedinec
	Úhel ve stupních		Úhel ve stupních
	levá	pravá	
Celkový rozsah pohybu v kyčli ve smyslu flexe - extenze	43,23	35,82	43
Flexe (max)	48,32	43,66	37
Flexe (min)	5,09	7,84	6 (extenze)
Celkový rozsah pohybu v koleni ve smyslu flexe - extenze	63,39	59,58	60
Flexe (max)	78,21	74,50	64
Flexe (min)	14,82	14,92	4
Celkový rozsah pohybu nohy ve smyslu flexe - extenze	31,34	30,46	30
Dorzální flexe (max)	8,15	10,23	12
Plantární flexe (min)	23,19	20,23	18

3 HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ A DISKUZE

Subjektivní hodnocení

Pacient po ukončení rehabilitačního programu popisoval výrazné zlepšení, které se týkalo především větší jistoty při chůzi, pocitu větší stability ve stoji a zvětšení síly ve svalech dolních končetin.

Objektivní hodnocení

Z **kineziologického rozboru**, který byl proveden před zahájením rehabilitačního programu, vyplývá, že u pacienta bylo shledáno množství abnormalit, které negativně ovlivňují kvalitu stoje a chůze. Výrazná hypotrofie lýtkových a bérceových svalů, částečně pak také hypotrofie stehenního svalstva vede k následné patologii, přičemž dominantní je *stepáž* nohou. Deformity na obou nohách neumožňují plné zatížení plosky chodidla, dochází k přetěžování laterální strany chodidla a bolestivým otlakům na hlavičkách metatarsů. Stoj je výrazně nestabilní za přítomnosti rekurvace v kolenních kloubech. Problematická je chůze do schodů a ze schodů, kterou pacient zvládá se značnými obtížemi. Výsledky **svalového testu** poukazují na sníženou svalovou sílu především v oblasti dorzálních a plantárních flexorů nohy, dále pak flexorů, extenzorů a abduktorů kyčelního kloubu.

Při porovnání výsledků **kineziologických rozborů před a po rehabilitaci** zjišťujeme, že *stepáž* je u pacienta přítomna stále, nicméně pacient velmi dobře balancuje ve stoji, chůzi ze schodů a do schodů zvládá bez dopomoci, svede i stoj se zavřenýma očima. Dle očekávání se nám nepodařilo významně ovlivnit svalovou sílu ani rozsah deformit na dolních končetinách. Zmíněné objektivní zlepšení stability ve stoji a chůzi koresponduje se subjektivním hodnocením pacienta.

Kinematická analýza chůze nám poskytla detailní informace o pohybech v kloubech v průběhu celého krokového cyklu, dále pak časové a distanční charakteristiky chůze. Ze všech naměřených charakteristik byly vybrány maximální a minimální hodnoty rozsahu pohybu v kyčelním, kolenním a hlezenním kloubu v sagitální rovině, které pacient během krokového cyklu dosáhl.

Po porovnání průměrných hodnot sledovaného pacienta s hodnotami, kterých dosahuje zdravý jedinec, lze vyvodit následující závěry:

- ❖ pacient při chůzi nadměrně flektuje kyčelní klouby v průběhu celého krokového cyklu
- ❖ pacient není ani u jedné DK schopen dosáhnout při chůzi takové extenze v kyčelním kloubu, která by odpovídala normální chůzi (tj. -6°)
- ❖ kolenní klouby jsou při chůzi nadměrně flektovány v průběhu celého krokového cyklu
- ❖ pacient není ani u jedné DK schopen dosáhnout při chůzi takové extenze v kolenním kloubu, která by odpovídala normální chůzi (tj. 4°)
- ❖ celkový rozsah pohybu v kotníku dosahuje u pacienta i zdravého jedince přibližně stejných hodnot
- ❖ dorzální flexe nohy je při chůzi u pacienta značně omezená
- ❖ plantární flexe nohy má u pacienta větší rozsah než u zdravého jedince
- ❖ je patrná asymetrie nálezů na obou dolních končetinách na rozdíl od zdravého jedince

Porovnáme-li pak maximální a minimální rozsahy nohy v hlezenním kloubu před a po rehabilitaci (viz Tabulka 2), můžeme konstatovat, že průměrná hodnota rozsahu dorzální flexe po ukončení rehabilitačního plánu dosahuje vyšších hodnot, než bylo naměřeno před zahájením rehabilitace. Výsledky měření dokazují, že po absolvování rehabilitace došlo též ke zmenšení maximálního rozsahu flexe v kyčelním a kolenním kloubu při chůzi pacienta (viz Tabulka 3 a 4).

Je možné se domnívat, že zmenšení maximálního rozsahu flexe v kyčelním a kolenním kloubu nastalo důsledkem zvětšení rozsahu dorzální flexe nohy při chůzi a tudíž není nutná v takové míře kompenzační zvýšená flexe v kyčelních a kolenních kloubech za účelem zvednutí přepadávající špičky od podložky.

Můžeme se tedy domnívat, že ke zlepšení vybraných parametrů, tj. dorzální flexe nohy a tím zmenšení flexe kolenního a kyčelního kloubu došlo důsledkem pozitivního ovlivnění tříměsíční intenzivní rehabilitací, konkrétně:

- protažením Achillovy šlachy a facilitací anterolaterálních svalů bérce
- technikami měkkých tkání v oblasti nohou, bérců a stehen
- Vojtovou reflexní stimulací
- senzomotorickou stimulací, zlepšením aferentace z plosky nohy

Výsledky, kterých bylo dosaženo, svědčí o skutečnosti, že se podařilo ovlivnit vybrané parametry chůze. Potvrdila se tak stanovená hypotéza. K vyvození obecnějších závěrů o vlivu rehabilitace na poruchy chůze u dědičné neuropatie by však bylo vhodné zpracovat rozsáhlejší analýzu u většího množství probandů.

V ZÁVĚR

Cílem práce bylo zpracovat problematiku poruch chůze u dědičné neuropatie a zhodnotit vliv rehabilitace v rámci objektivních výsledků.

Tříměsíční komplexní cílenou rehabilitací bylo dosaženo subjektivního zlepšení stability a jistoty při chůzi. Výsledky práce dokazují, že rehabilitací lze také dosáhnout objektivního zlepšení vybraných parametrů, tj. zvětšení maximálního rozsahu dorzální flexe nohy a zmenšení maximálního rozsahu flexe v kyčelním a kolenním kloubu při chůzi.

Kineziologický rozbor a naměřené hodnoty pomocí kinematické analýzy chůze svědčí o tom, že se podařilo zmírnit přepadávání špičky a tím zlepšit alespoň částečně kvalitu chůze. Stanovená hypotéza se tímto potvrdila.

VI REFERENČNÍ SEZNAM;

ABELE, M.; CEBALLOS-BAUMANN, A. *Gangstörungen beeinflussen*. 2. Auflage. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 2005. ISBN 313-1023929.

AMBLER, Z. *Základy neurologie*. Praha: Galén, 2007, 352 s. ISBN: 80-7262-433-4.

Coda Motion System

URL: < <http://www.codamotion.com/> > [cit. 2010-4-10].

DELISA, J.; KERRIGAN, K. Gait Analysis In *The Science Of Rehabilitation*. DIANE Publishing, 1998. ISBN 0756700213.

GAGE, J. R. *Gait analysis in cerebral palsy*. London: Mac Keith Press, 1991. ISBN: 978-0521412773.

GÖTZ-NEUMANN, K. *Gehen verstehen: Ganganalyse in der Physiotherapie*. Georg Thieme Verlag, 2006. ISBN 3-13-1323728.

GUŘAN, Z.; POKORNÁ, K.: Foot-scan a 3D systémy jako objektivní metody v diagnostice hybných poruch u neurologických pacientů. In *XV. sjezd Společnosti rehabilitační a fyzikální medicíny – Sborník abstrakt*, Luhačovice: Lázně Luhačovice, a.s., 2008, s. 27.

JANDA, V.; POLÁKOVÁ, Z.; VÉLE, F. *Funkce hybného systému*. 1. vyd. Praha: SZN, 1966. 270 s.

JANURA, M.; ELFMARK, M. Využití biomechanických metod při analýze pohybových akcí člověka. In *VII. sjezd Společnosti rehabilitační medicíny – Sborník abstrakt*, Luhačovice: Lázně Luhačovice, a.s., 2000, s. 19-20.

KOBESOVÁ, A.; HORÁČEK, O.; MAZANEC, R.; SMETANA, P.; TRUC, M.; BOJAR, M. Dědičná polyneuropatie - mezioborová diagnóza. In *Postgraduální medicína*, 2007, roc. 9, c. 1, s. 139-147. ISSN: 1212-4184.

KOBESOVÁ, A.; MAZANEC, R. Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. In *Cesk Slov Neurol N* 2008, roc. 71/104, c.3, s. 277-284. ISSN 1802-4041.

KOLÁŘ, P. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, 2009. ISBN: 978-80-7262-657-1.

KURUVILLA, A.; COSTA, J. L.; WRIGHT, R. B.; YODER, D. M.; ANDRIACCHI, T.P. Characterization of gait parameters in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. In *Neurol India* 2000, vol. 48, s. 49-55. ISSN: 0028-3886.

MAZANEC, R.; HORÁČEK, O.; KOBESOVÁ, A.; SMETANA, P. Hereditární neuropatie. In *Cesk Slov Neurol N* 2009, roc. 72/105, c. 1, s. 5-17. ISSN 1802-4041.

- MURCKOVÁ, P.; STROMŠÍK, P. Využití 3D ideografické vyšetřovací metody a tenzometrických plošin k analýze chůze. In *VII. sjezd Společnosti rehabilitační a fyzikální medicíny- Sborník abstrakt*, Luhačovice 12.5. -13. 5. 2000, s. 21.
- NEWMAN, C. et al. The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. In *Gait and Posture* 2007, vol. 26, s. 120-127. ISSN: 0966-6362.
- PERRY, J.; BURNFIELD, J. M. *Gait Analysis: Normal and Pathological Function*. Slack Incorporated, 1992. ISBN:1-55642-192-3.
- RODOVÁ, D.; MAYER, M.; JANURA, M. Současné možnosti využití povrchové elektromyografie In *Rehabilitace a fyzikální lékařství* 2001, roc. 8, c. 4, s. 173-177.
- SABYR, M.; LYTTLE, D. Pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth disease. Gait analysis and electrophysiologic, genetic, histopathologic, and enzyme studies in a kinship. In *Clin Orthop Relat Res* 1984, vol. 184, s. 223-35. ISSN: 0009-921.
- SEEMAN, P. Co je to choroba CMT? In *O všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth: Sborník přednášek ze semináře v Senátu Parlamentu České republiky*. Praha: Společnost C-M-T, 2000, s. 100.
- SHY, M. E. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability. In *Neurology* 2005, vol. 64(7), s. 1209-1214. ISSN: 1526-632.
- SPIVACK, J. *Evaluation and management of gait disorders*. NY: Dekker Incorporated,1995. ISBN: 0-8247-9586-5.
- SUTHERLAND, D. *Human walking*. 2nd Ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1994. ISBN 0-683-07360-5.
- VAUGHAN, C. L.; DAVIS, B. L.; O'CONNOR, J. C. *Dynamics of Human Gait*. 4th Edition Champaign, IL: Human Kinetics Publishers,1992. ISBN 0-620-23559 4.

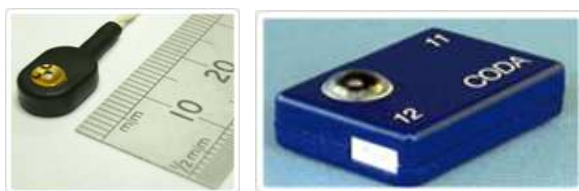
VII PŘÍLOHY



Obrázek 1. Cvičení na Airex Balance Padu (autorské foto)



Obrázek 2. Snímací jednotka CX1 (autorské foto)



Obrázek 3. Aktivní senzor a zesilovač (Coda Motion System)



Obrázek 4. Umístění senzorů a zesilovacích boxů bérce a noze (autorské foto)



Obrázek 5. Snímací senzory na těle (autorské foto)

Tabulka 1. Kompozitní škála CMT NS (Shy et al. 2005)

Parametry	0	1	2	3	4	Skore
Senzitivní příznaky	Žádné	Pouze na prstech DK	Rozšířené na kotník	Rozšířené po kolena	Rozšířené nad kolena	
Motorické příznaky na DK	Žádné	Trips, catches toes, slaps feet Atypická chůze	Užívání ortés min. na 1 DK	Hole, berle, operace kotníku	Po většinu času odkázán na invalidní vozík	
Motorické příznaky na HK	Žádné	Obtíže se zapínáním knoflíků, zipu	Neschopnost zapnout si knoflík, zip, schopnost psaní zachována	Neschopnost psát nebo užívat klávesnici	Oslabení i proximální paže	
Taktilní cití	Normální	Oslabené na prstech HK/DK	Oslabené po zápěstí/kotník	Oslabené po loket/koleno	Oslabené nad loket/koleno	
Vibrační cití	Normální	Oslabené na prstech HK/DK	Oslabené po zápěstí/kotník	Oslabené po loket/koleno	Oslabené nad loket/koleno	
Svalová síla na DK	Normální	4+,4,4- dorziflexe nohy	Dorziflexe nohy více jak 3	Dorzální a plantární flexe méně jak 3	Proximální slabost	
Svalová síla na HK	Normální	4+,4,4- interoseálních svalů a extenzorů prstů HK	Interoseální svaly nebo extenzory HK více jak 3	Extenzory zápěstí méně jak 5	Slabost proximálně od loktů	
Ulnar CMAP					Nevýbavný	
Ulnar SNAP					Nevýbavný	
Celkem bodů						

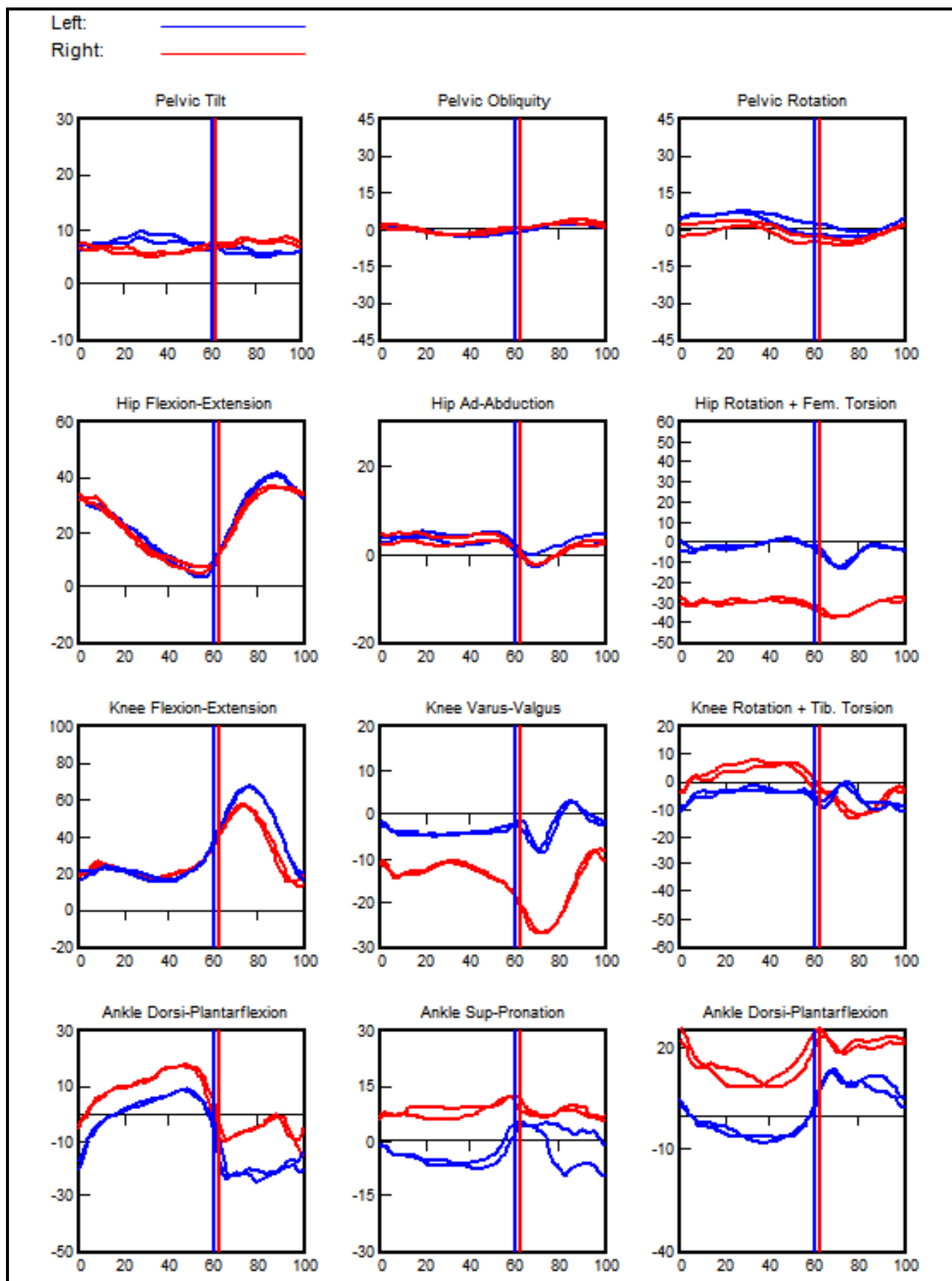
Tabulka 2. Funkční klasifikace dle Vinciho (Kobesová, Mazanec, 2008)

I	Oslabení mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis Subluxace metatarzofalangeálních kloubů Příčné plochonoží Kladívkovité prsty
II	Oslabení mm. peronei Přetížení laterální hrany chodidla, supinace nohy, otlaky Varozita paty Přepadávání špičky nohy při chůzi (stepáž)
III	Oslabení m. tibialis anterior Výrazně oslabená dorzální flexe nohy Chůze po špičkách
IV	Oslabení m. triceps surae Při chůzi vážne odraz Pacient se nepostaví na špičky, obtíže při chůzi z kopce a ze schodů „čapí chůze“
V	Oslabení ischiokrurálních svalů Kompenzace – rotace pánve při chůzi, výrazné krácení kroku Obtíže držet vzpřímené držení těla
VI	Oslabení m. quadriceps na stupeň 3svalového testu a méně Omezení extenze v koleni
VII	Oslabení m. gluteus maximus Omezení extenze v kyčli Zkrácení m. iliopsoas Značné obtíže při udržení vzpřímeného stoje

Tabulka 3. Meřené parametry Coda Motion System

Patient Data:					
<i>Classification</i>	<i>Gender</i>	<i>Age</i>	<i>Date of Birth</i>	<i>Height (m)</i>	<i>Weight (kg)</i>
1	male	51	05 / 1958	1,790	90

<i>Gait Parameters</i>	<i>Left</i>	<i>Right</i>	<i>Joint Angles (deg)</i>	<i>Left</i>	<i>Right</i>
Speed (m/s)	0,96	0,94	Hip Range	43,09	35,53
Stride Length (m)	1,17	1,14	Hip Max	48,84	43,18
Stride Time (s)	1,21	1,22	Hip Min	5,74	7,66
Strides/Minute	49,40	49,18	Knee Range	59,78	58,54
Step Length (m)	0,58	0,57	Knee Max	-18,22	-15,53
Step Time (s)	0,61	0,61	Knee Min	-78,00	-74,07
Steps/Minute	98,80	98,36	Ankle Range	52,87	47,29
Percent Stance	65,87	59,02	Ankle Max	21,81	19,95
Single Support (s)	0,50	0,41	Ankle Min	-31,06	-27,34
Double Support (s)	0,15	0,15			



Obrázek 6. Grafy pohybů segmentů dolních končetin (Coda Motion System)