

Univerzita Karlova v Praze

2. lékařská fakulta

Michaela VRÁNOVÁ

VYUŽITÍ KONDIČNÍHO TRÉNINKU U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

Diplomová práce

Praha, 2010

Jméno a příjmení autora: Michaela VRÁNOVÁ

Název práce: Využití kondičního tréninku u dědičné neuropatie

Pracoviště: Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství UK 2. LF

Vedoucí práce: MUDr. Miloš Matouš

Rok obhajoby práce: 2010

Abstrakt: Cílem práce bylo zhodnotit pohybové návyky, zpracovat problematiku kondice u pacientů s dědičnou neuropatií a upřesnit možnosti využití kondičního tréninku u tohoto onemocnění. Podařilo se prokázat sníženou kondici u části pacientů s dědičnou neuropatií a její souvislost s tíží neurologického postižení a pohybovými návyky jedince. Z výsledků studie dále vyplývá pozitivní vliv fyzické zátěže na kondici pacientů s dědičnou neuropatií.

...

Klíčová slova: dědičná neuropatie, kondice, kondiční trénink, fyzická zátěž

Nesouhlasím s půjčováním diplomové práce v rámci knihovních služeb.

Author's first name and surname: Michaela VRÁNOVÁ

Title of the master thesis: Use of fitness training in hereditary neuropathy

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

Supervisor: MUDr. Miloš Matouš

The year of presentation: 2010

Abstract: The aim was to assess exercise habits, handle the issue condition in patients with hereditary neuropathy and to clarify the possibility of using fitness training in this disease. We managed to show a reduced fitness of patients with hereditary neuropathy and its relationship with the severity of neurologic disability and mobility habits of individuals. The study results also show the positive effect of physical stress on condition of patients with hereditary neuropathy.

Keywords: hereditary neuropathy, fitness, fitness training, physical stress

I don't agree the thesis paper to be lent within the library service.

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně pod vedením MUDr. Miloše Matouše, uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Praze dne 23. 4. 2010

.....

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala všem, který se účastnili a podíleli na této studii. Jmenovitě to jsou – MUDr. Miloš Matouš – vedoucí práce, primář MUDr. Ondřej Horáček Ph.D., sestřička Jitka Hanzlíková a další. Děkuji za Váš čas, cenné rady a připomínky.

Seznam zkratek:

6WT – six minute walking test

ADL – activities of daily life

ANP – anaerobní práh

apod.

atd.

bilat. - bilaterálně

cca

CMT –Charcot – Marie – Tooth

č. - číslo

ČR – Česká Republika

DKK – dolní končetiny

DM – diabetes mellitus

DMO – dětská mozková obrna

EKG - elektrokardiografie

EMG - elektromyografie

FN – fakultní nemocnice

HKK – horní končetiny

HMN – hereditární motorická neuropatie

HMSN – hereditární motoricko-senzitivní neuropatie

HR max – maximální tepová frekvence

HSM – hereditární senzitivní neuropatie

IPAQ - International Physical Activity Questionnaire

kg - kilogram

KS – kontrolní skupina

LA mmol/l – laktát v milimollech na litr

m - metr

m. - musculus

m/s – metr za sekundu

min. - minuta

ml/min/kg – mililitr za minutu na kilogram hmotnosti

MMV – maximální minutová ventilace

MUDr.

např.

ONDS – Overall Neuropaty Disability Scale

pCO₂ – parciální tlak oxidu uhličitého

PID – plný invalidní důchod

pO₂ – parciální tlak kyslíku

r. - rok

resp.

SD – směrodatná odchylka

SF – srdeční frekvence

SF36 – Short Form 36

str. – strana

tab. - tabulka

tj.

TS – trénující skupina

tzv.

VO₂ max – maximální spotřeba kyslíku

VO₂/ANP – spotřeba kyslíku v anaerobním prahu

W - watt

W/kg – watt na kilogram hmotnosti

OBSAH:

I. ÚVOD	10
----------------------	----

II. CÍL PRÁCE A HYPOTÉZY	11
---------------------------------------	----

III. OBECNÁ ČÁST

1. Základní pojmy.....	13
1.1 Kondice, kondiční trénink	13
1.2 Druhy tělesné zátěže	13
1.3 Reakce a adaptace na tělesnou zátěž	15
1.4 Tréninkové zatížení	15
1.5 Zátěžové testy	16
2. Dědičná neuropatie	19
2.1 Etiopatogeneza	19
2.2 Klasifikace dědičných neuropatií	19
2.3 Klinický obraz	20
2.4 Léčba dědičných neuropatií	22
3. Fyzická zátěž u dědičné neuropatie	25

IV. PRAKTICKÁ ČÁST

1. Metodika	31
1.1 Soubor pacientů	31
1.2 Metody a prostředky šetření	31
1.2.1 Zátěžové vyšetření	32
1.2.2 6ti-minutový test chůze	33

1.2.3 Mezinárodní dotazník pohybové aktivity	33
1.2.4 Dotazník kvality života SF 36	34
1.2.5 ONDS škála	35
1.2.6 Funkční klasifikace HMSN dle Vinciho	35
1.3 Tréninkový program	35
1.4 Statistická analýza	37
2. Kazuistiky	38
2.1 Kazuistika č. 1	38
2.2 Kazuistika č. 2	42
3. Výsledky	46
3.1 Výsledky zátěžového vyšetření	46
3.2 Výsledky 6-ti minutového testu chůze	51
3.3 Výsledky IPAQ	53
3.4 Výsledky ostatních dotazníků	54
3.5 Subjektivní hodnocení pacientů	55
4. Diskuse	56
V. ZÁVĚR	61

VI. POUŽITÁ LITERATURA

VII. PŘÍLOHY

I. ÚVOD

Odhaduje se, že v České republice žije cca 4.000 lidí postižených dědičnou neuropatií. Toto onemocnění není smrtelné, nezkracuje výrazněji dobu života, ale podstatně snižuje jeho kvalitu. Část pacientů se následkem onemocnění stává invalidními. V současné době není známá příčinná léčba, pouze léčba symptomatická.

Podstatou onemocnění je postižení periferních nervů, což vede, především v oblasti končetin, ke svalovému oslabení, poruchám citlivosti a dále k rozvoji deformit nohou, případně i páteře.

Někteří pacienti trpí i sníženou kondicí. Tento problém není na první pohled markantní a většina studií ho víceméně opomíjí. Fyzická kondice rozhoduje, mimo jiné, o kvalitě života. Pokud má člověk sníženou zdatnost je nevykonný, brzy se unaví, je limitován ve svých aktivitách. Přesto se ukazuje, že více než 50% pacientů s dědičnou neuropatií je pohybově aktivní.^[1] Tito pacienti jsou, s ohledem na své postižení, limitováni ve výběru sportu. Obvykle se věnují sportům individuálním, kolektivním sportům se spíše vyhýbají.

V odborných kruzích panuje různorodost názorů na pohybové aktivity pacientů s dědičnou neuropatií. Prakticky žádná studie nepřinesla závěry ohledně konkrétního výběru vhodného sportu pro takto postižené jedince. Samotní pacienti by přitom ocenili doporučení, která by shrnovala pohybové aktivity pozitivně ovlivňující jak fyzickou zdatnost, tak i další faktory zdravotního stavu (např. udržení svalové síly, zlepšení stability a svalové koordinace, zlepšení chůze atd.).

^[1] SAMPSON, R. CMT and Exercise in KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284

II. CÍL PRÁCE A HYPOTÉZY

Cílem této práce je zhodnotit pohybové návyky, zpracovat problematiku kondice u pacientů s dědičnou neuropatií a upřesnit možnosti využití kondičního tréninku u tohoto onemocnění.

HYPOTÉZA I.

Předpokládáme, že u pacientů s dědičnou neuropatií je určitá dekonidice oproti zdravé populaci.

HYPOTÉZA II.

V případě, že u pacientů s dědičnou neuropatií je snižená kondice, lze jí zvýšit cíleným kondičním tréninkem.

III. OBECNÁ ČÁST

1. ZÁKLADNÍ POJMY

1.1 KONDICE, KONDIČNÍ TRÉNINK

Tělesná zdatnost (kondice) je definována jako schopnost těla reagovat optimálně na podněty z vnějšího prostředí. Představuje jeden z ukazatelů životní úrovně člověka. Fyzická kondice zahrnuje kardiorespirační zdatnost, svalovou sílu, pružnost a soubor vlastností, které se vztahují ke schopnosti vykonávat fyzickou aktivitu.^[2] S fyzickou zdatností je vázán pojem výkonnost, která představuje schopnost podávat měřitelné výkony.

Dobrá kondice se projevuje zvýšenou odolností organismu snášet fyzickou i duševní únavu. Je výsledkem dokonalé souhry vnitřních orgánů, nervového, svalového a kosterního systému. Kondici nemáme vrozenou, ale můžeme si ji udržovat po celý život.^[3]

Kondiční trénink tvoří soubor cílených pohybových aktivit ovlivňujících základní složky fyzické zdatnosti – tj.: kardiorespirační vytrvalost, sílu, rychlost, obratnost a pohyblivost.

1.2 DRUHY TĚLESNÉ ZÁTĚŽE

Tělesnou zátěž můžeme rozdělit podle různých kritérií – např. podle druhu svalové činnosti:

- **zátěž dynamická** – vyznačuje se rytmickým střídáním kontrakce a relaxace, přičemž svalová délka se mění;

^[2] PATE, R.R., PRATT, M., BLAIR, S. N., et al.: Physical activity and public health: A recommendation from Centres for Disease Kontrol and the American College of Sports Medicine. *JAMA* , 1995; vol. 273, s. 402 - 407

^[3] JARKOVSKÁ, H. *Posilování – kondiční kruhový trénink*; Praha: GRADA, 2005. ISBN - 8024730561

- **zátěž statická** – je charakterizována svalovou silou ve výdrží s minimální změnou svalové délky.

Podle intenzity metabolismu rozeznáváme zátěž:

- **Lehkou až střední:** na úrovni 40 – 60 % maximální spotřeby kyslíku (VO_2 max), kdy je poměrně malé zatížení všech systémů, energie je hrazena z metabolismu glycidů a později i lipidů;
- **Submaximální:** 60 – 75 % VO_2 max, je zátěž na hranici anaerobního prahu, kdy dochází k přesmyknutí hrazení energie z aerobní do anaerobního způsobu;
- **Maximální** 75 – 90 % VO_2 max, která je vždy krátkodobá, jsou kladeny vysoké nároky jak na metabolismus tak na koordinaci.^[4]

Dále můžeme členit zátěž na:

- **kontinuální** – intenzita zátěže se v průběhu nemění, zůstává prakticky stejná, ideálně na úrovni kolem 50 – 60 % VO_2 max;
- **intervalový** - spočívá ve střídání fází s vyšší intenzitou zátěže (tzv. pracovních fází) s fázemi s nižší zátěží či úplným klidem (tzv. fázemi odpočinku).^[5]

^[4] NĚMCOVÁ, H.: Pohybová aktivita v prevenci civilizačních chorob; Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně; DOPORUČENÉ POSTUPY PRO PRAKTICKÉ LÉKAŘE Projekt MZ ČR zpracovaný ČLS JEP za podpory grantu IGA MZ ČR 5390-3

^[5] MÍFKOVÁ L., SIEGLOVÁ J., et. all: Intervalový a kontinuální trénink v kardiovaskulární rehabilitaci. *Vnitřní lékařství*, 2006, č. 52, s. 44 - 50

1.3 REAKCE A ADAPTACE NA TĚLESNOU ZÁTĚŽ

Reakce je bezprostřední odpověď řady orgánových systémů na svalovou práci. Závisí na druhu, intenzitě a délce trvání zátěže.

Adaptace je schopnost orgánových systémů funkčně i morfologicky se přizpůsobovat mnohonásobně opakovaným, dlouhodobým vlivům. Opakování zátěží vede k postupnému slábnutí odpovědi na ně. Má-li být odpověď dostatečně velká, musí se intenzita podnětů postupně zvyšovat. Výsledkem je zvýšení výkonnosti. Také adaptace je závislá na druhu, frekvenci, intenzitě a době působení fyzické aktivity. Adaptace probíhá na úrovni všech orgánových soustav.

Dezadaptace je podmíněna vynecháním či oslabením pravidelných podnětů. Tato skutečnost vede k poklesu či vymizení projevů adaptace.

Maladaptace je důsledkem neadekvátní, dlouhotrvající nadměrné zátěže, která může vést ke strukturálním změnám i funkčním poruchám. ^[6]

1.4 TRÉNINKOVÉ ZATÍŽENÍ

Tréninkové zatížení představuje záměrný, cílený podnět prostřednictvím pohybové činnosti, v jejímž důsledku dochází ke změnám funkční aktivity organismu.

[6] JANČÍK, J.; ZÁVODNÁ, E.; NOVOTNÁ, M. *Fyziologie tělesné zátěže* [online]; Elportál: Brno, Masarykova univerzita. ISSN 1802-128X.2007; <http://is.muni.cz/do/1499/el/estud/fsps/js07/fyziio/texty/ch01s06.html>, dostupné dne 22. 1. 2010

Záměrným tréninkovým zatížením rozumíme činnost – cvičení, které je vymezeno jako adaptační podnět. Při jeho posuzování se snažíme vymežit a určit:

- druh podnětu (specifický, nespecifický),
- intenzitu podnětu (podprahové, prahové, nadprahové, velmi silné),
- dobu působení podnětu (odpovídá výkonnosti),
- frekvenci opakování podnětu (postupně se zvyšuje).

Intenzita zatížení je dána stupněm vynaloženého úsilí. Míra intenzity zatížení se určuje obvykle podle fyziologických charakteristik:

- srdeční frekvence (SF),
- hladiny laktátu (LA mmol/l),
- % VO₂ max.

Obecně se dělí na nízkou až maximální intenzitu zatížení, což odpovídá i energetickému krytí činnosti:

- nízká intenzita - aerobní krytí,
- střední intenzita - aerobně - anaerobní krytí,
- submaximální intenzita - anaerobní laktátové krytí,
- maximální intenzita - anaerobní alaktátové krytí.

Toto členění je přijatelné pro řadu sportů, i když není univerzální. ^[7]

1.5 ZÁTĚŽOVÉ TESTY

Zátěžová diagnostika se zabývá vyšetřováním fyziologické a patologické reakce a adaptace organismu jako celku i jednotlivých orgánových systémů na různé druhy zatížení. ^[8]

^[7] volně převzato z www.fsp.muni.cz/~korvas/adaptace.ppt; dostupné dne 2. 12. 2009

^[8] PLACHETA Z., J. SIEGELOVÁ, M. ŠTEJFA A SPOL.: *Zátěžová diagnostika v ambulanci a klinické praxi*; GRADA: Praha, 1999. ISBN - 8071692719

Smyslem zátěžové diagnostiky je:

- posoudit zdatnost pacienta ve vztahu k pohybovému režimu, ke zdravotnímu stavu a k terapii,
- odhadnout možnou hranici tělesné zdatnosti, ke které se může za optimálních podmínek pacient přiblížit,
- pomoci navodit optimální podmínky tam, kde je to žádoucí.^[9]

Některé sledované parametry:

- **Maximální příjem kyslíku** ($\text{VO}_2 \text{ max}$) je celosvětově uznávaným ukazatelem aerobní kapacity. Čím vyšších hodnot dosahuje, tím je jedinec zdatnější. $\text{VO}_2 \text{ max}$ je relativně nejpřesnější numerické vyjádření celkové schopnosti pacienta absolvovat dlouhodobou tělesnou zátěž a zregenerovat se po namáhavém výkonu.^[10]
- **„Anaerobní práh“** (ANP) - intenzita zátěže při níž se začne více využívat anaerobní glykolýza pro získání energie ve svalu. Při tomto procesu vzniká kyselina mléčná (laktát). U netrénovaných jedinců nacházíme anaerobní práh při intenzitě na úrovni 50 – 60 % $\text{VO}_2 \text{ max}$, u vytrvalostně trénovaných na 65 – 80 %, resp. 80 – 90 % $\text{VO}_2 \text{ max}$.
- **Maximální minutová ventilace** (MMV) – je největší objem vzduchu, který jsme schopni vyměnit během jedné minuty, dosahuje až 120 - 150 l/min.^[11]

^[9] KUČERA, M.; DYLEVSKÝ, I.; et al. *Sportovní medicína*; Praha: GRADA, 1999. ISBN -8071697257

^[10] KUČERA, M.; DYLEVSKÝ, I.; et al. *Sportovní medicína*; Praha: GRADA, 1999. ISBN -8071697257

^[11] MERKUNOVÁ, A.; OREL, M. *Anatomie a fyziologie člověka pro humanitní obory*; Praha: GRADA, 2008. ISBN - 802471521X

- **Výkon** (W/kg) – vyjadřuje práci vykonanou za časovou jednotku. Obvykle sledujeme výkon maximální (W max), popř. výkon přepočítaný na jeden kilogram tělesné hmotnosti (W/kg).
- **Maximální tepová frekvence** (HR max) - nejrychlejší intenzita tepů, které je srdce schopno zvládnout za 1 minutu. Srdeční frekvence je velmi citlivým indikátorem stavu vegetativního nervového systému a trénovanosti. Pro určení srdeční frekvence při zatížení existuje celá řada možností. Podstatným faktorem je přitom věk. S přibývajícím věkem se nezávisle na tréninku snižuje maximálně dosažitelná srdeční frekvence.^[12]

Pro potřeby této práce jsme maximální srdeční frekvenci počítali podle vzorce:

$$\text{HR max} = 206,9 - (0,67 \times \text{věk}).^{[13]}$$

^[12] NEUMANN, G.; PFÜTZNER, A.; HOTTENROTT, K. *Trénink pod kontrolou*; GRADA: Praha, 2000. ISBN – 8024709473

^[13] Převzato z [www: http://www.beh.sportsite.cz/treninkove-tipy-a-rady/maximalni-tepova-frekvence-a-intenzita-zatizeni](http://www.beh.sportsite.cz/treninkove-tipy-a-rady/maximalni-tepova-frekvence-a-intenzita-zatizeni), dostupné dne 20. 11. 2009

2. DĚDIČNÁ NEUROPATIE

Dědičné periferní neuropatie představují různorodou skupinou geneticky podmíněných, degenerativních chorob postihující periferní nervy. Svoji prevalencí 1 : 2500 se řadí mezi nejčastější dědičná nervosvalová onemocnění (v ČR dle odhadů cca 4000 osob). Projevují se především parézami s maximem akrálně a typickými deformitami. V současné době je dostupná pouze symptomatická léčba, která zahrnuje farmakoterapii, rehabilitaci, konzervativní léčbu, případně korektivní operace deformit.

2.1 ETIOPATOGENEZA

Podstatou onemocnění je postižení periferních nervů, ke kterému dochází následkem různých genových mutací. Přesná patogeneza onemocnění však není dosud jasná.

U převážné většiny pacientů se onemocnění manifestuje mezi 15. – 20. rokem života, u některých forem i později. Jedná se o progresivní onemocnění a nemoc později značnou část pacientů invalidizuje.

2.2 KLASIFIKACE DĚDIČNÝCH NEUROPATIÍ

U dědičné neuropatie se setkáváme se všemi typy dědičnosti. Nejčastější způsob přenosu je autosomálně dominantní. Dalším způsobem je dominantní typ s vazbou na chromosom X. U tohoto typu přenosu je riziko pro obě pohlaví různé. Rovněž může dojít i k autosomálně recesivní dědičnosti. Zatím je známo asi 34 genů, jejichž porucha může vést k nějaké formě dědičné neuropatie.

Podle klinicko-neurologického postižení a EMG nálezů rozdělil P. J. Dyck dědičné neuropatie na tři hlavní velké skupiny:

- **HMSN** – *hereditární motoricko-senzitivní neuropatie* – představují nejčastější a největší skupinu s postižením nervů motorických i senzitivních
- **HMN** – *hereditární motorické neuropatie* – jedná se o postižení pouze motorických nervů bez poruchy čítí
- **HSN** – *hereditární senzitivní neuropatie* – postižení pouze senzitivních nervů. ^[14]

Podle elektrofyziologických nálezů (EMG) jsou dědičné neuropatie děleny:

- **typ I demyelinizační** – častější; typická je primární porucha myelinu, která vede ke zpomalení rychlosti vedení vzruchu
 - rychlost vedení vzruchu n. medianus pod 38 m/s
- **typ II axonální** – primární porucha je v nervovém vlákně (v axonu); rychlost vedení vzruchu je normální nebo jen mírně snižená, ale velikost elektrického výboje je velmi malá
 - rychlost vedení vzruchu n. medianus normální nebo jen lehce snižená (vyšší než 38 m/s)
- **typ III intermediární** – kombinované poruchy axonu i myelinu
 - rychlost vedení vzruchu n. medianus 25 – 45 m/s.

2.3 KLINICKÝ OBRAZ

Klinický obraz je velmi variabilní v závislosti na tíži postižení periferních nervů a na typu genetického postižení – od subklinického až po těžká postižení. K poměrně velké variabilitě postižení může docházet i v rámci jedné rodiny. První příznaky nemoci se obvykle objevují v období dospívání, onemocnění postupně progreduje a ve třetí dekádě života je už většinou plně rozvinuto.

^[14] DYCK, P. J., LAMBERT, E. H. Lower Motor and Primary Sensory Neuron Diseases With Peroneal Muscular Atrophy; *Arch Neurol.* 1968; vol.18, no. 6, s. 603-618

Obecně můžeme říct, že čím dříve se onemocnění manifestuje, tím těžší neurologický deficit se později vyvine.

Dědičná neuropatie se klinicky manifestuje slabostí končetinového svalstva, která nejčastěji začíná na dolních končetinách. Typické je oslabení svalů přední strany bérce, které se projeví zakopáváním, přepadáváním špičky při chůzi (kohoutí chůze), nemožností postavit se na paty a deformitou nohy typu pes cavus, případně pes equinovarus. Pacienty trápí neobratnost při chůzi, nestabilita, opakované distorze kotníků, ale i otlaky nohou z důvodu deformit. Deformity nohou jsou způsobeny atrofiemi a slabostí interoseálních svalů s následnou převahou dlouhých flexorů a extenzorů prstů.

Svalové oslabení (s následnou svalovou atrofií) je způsobeno poruchou periferních nervů, která je výraznější na konci nejdelších nervů. Proto je typické oslabení distálních svalových skupin, zejména na dolních končetinách. Nejprve začíná oslabení na drobných interoseálních svalech, následuje peroneální svalová skupina, m. tibialis anterior, později mm. gastrocnemii, v nejtěžších stádiích i m. quadriceps. U většiny pacientů klinicky dominuje oslabení peroneálních svalů, které způsobuje poruchy chůze (oslabená až nemožná dorziflexe nohy). Svalové oslabení a atrofie na horních končetinách se objevují obvykle později a zapříčiňují poruchy funkce ruky, zejména jemné motoriky.

Postižení senzitivních nervů – úbytek nervového zásobení na končetinách může vést i ke ztrátě sensorických funkcí. U pacientů s HMSN a HSN se setkáváme s poruchou čítí – především taktilního, dále jsou to poruchy čítí tepla, chladu, bolesti, hlubokého čítí atd. V důsledku hypestézie může docházet k otlakům až ulceracím, které mohou vést až k amputacím končetin.

Poruchy stability jsou způsobeny jednak deformitami nohou, dále svalovým oslabením, poruchami proprio a exterocepce, případně i obavami z pádu. U

pacientů z dědičnou neuropatií je patrná větší titubace až tendence k pádu ve stoji o zúžené bázi, při zavřených očích nebo na měkké podložce. Při postupné progresi onemocnění dochází ke změně stereotypu chůze. V důsledku oslabení dorziflexe přepadává špička nohy, což nutí pacienty flektovat a zvedat koleno a vykopávat nohu před sebe tak, aby snížili riziko zakopnutí (kohoutí, čapí chůze). Stabilita pacientů se dále zhoršuje při nedostatečném osvětlení, na nerovném terénu, pokud chybí vizuální kontrola s podložkou (např. v davu) apod.

Poruchy v oblasti páteře jsou u pacientů s dědičnou neuropatií častější než u běžné populace. Jde především o degenerativní změny a funkční poruchy způsobené atypickými pohybovými stereotypy. Objevují se i strukturální deformity páteře, které s přibývajícím věkem nemocného progredují. Skoliózu u dědičných neuropatií řadíme do skupiny neuromuskulárních skolióz, pro něž je typické, že mohou progredovat i po ukončení růstu skeletu (v důsledku stupňující se svalové slabosti).

Při *neurologickém vyšetření* nacházíme, kromě již zmíněných deformit nohou a poruch svalové síly a citlivosti na končetinách, především snížení až vyhasnutí šlachosvalových a okosticových reflexů. U části pacientů je přidružen klidový třes horních končetin, případně mozečkové příznaky. Vzácně se objevují určité kožní změny.

2.4 LÉČBA DĚDIČNÝCH NEUROPATIÍ

Příčinná léčba dědičné neuropatie není v současné době známá. K dispozici je pouze symptomatická terapie, která zahrnuje farmakoterapii, rehabilitaci, protetickou péči, režimová opatření, případně operační řešení deformit. Důležitý je multidisciplinární přístup při stanovení vhodné, individuální terapie.

Farmakoterapie má pouze omezené možnosti v léčbě. Pacientům se doporučuje užívání vitamínu B a C. Vhodné jsou rovněž vazoaktivní medikamenty, které zlepšují prokrvení a tím i okysličení a výživu nervových vláken. Při neuropatických komplikacích se užívají léky ulevující od nepříjemných bolestí, pálení, mravenčení apod. Důležité je pacienty upozornit na látky toxické pro periferní nervový systém, které mohou způsobit zhoršení symptomů (např. alkohol, některé léky atd.).

Léčba ortopedická se uplatňuje u pacientů všech věkových kategorií a v různém stádiu postižení. Operačně se korigují především vzniklé deformity, které zhoršují kvalitu života pacienta.

Vhodnou *protetickou péčí* lze pozitivně ovlivnit obtíže pacientů vyplývajících z deformit skeletu – např. poruchy stoje a chůze, nestabilita, bolesti, otlaky apod. Předepisují se různé kompenzační pomůcky - např. vložky do bot, speciální ortopedická obuv, ortézy apod., které zlepšují funkci postižené končetiny.

Rehabilitace hraje klíčovou roli v léčbě dědičných neuropatií. Není časově limitovaná, stává se nedílnou součástí pacientova denního života. Důraz je kladen na aktivní přístup pacienta. Pravidelné cvičení přispívá k udržení svalové síly a vytrvalosti, pomáhá zpomalit progresi deformit a je prevencí pozdějších komplikací (např. sekundární alogický vertebrogenní syndrom).

Cílem rehabilitace je:

- zpomalit progresi svalových atrofií a oslabení, udržet co nejlepší kvalitu hybnosti a stability při stoji a chůzi,
- bránit rozvoji (zpomalit progresi) svalových a šlachových kontraktur, tím i zhoršování deformit,
- prevence (terapie) kloubních a vertebrogenních bolestí,

- udržení dobré tělesné kondice a funkce kardiovaskulárního aparátu,
- zajištění pacienta protetickými pomůckami. ^[15]

Metody, které lze u pacientů s dědičnou neuropatií využít:

- jednoduché facilitační prvky
- techniky léčebné tělesné výchovy na neurofyziologickém podkladě (Vojtova reflexní lokomoce, senzomotorická stimulace, propioceptivní neuromuskulární facilitace apod.)
- manipulační léčba
- fyzikální terapie
- ergoterapie

Pro každého pacienta je důležité stanovit individuální rehabilitační plán dle míry jeho postižení. Cvičení musí být přiměřené schopnostem pacienta, nesmí vyvolávat únavu, ani bolest.

^[15] KOBESOVÁ, A., TRUC, M. Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis*. 2006, č. 47, s. 16. Dostupný z WWW: <http://www.sanquis.cz/clanek.php?id_clanek=732>

3. FYZICKÁ ZÁTĚŽ U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

U většiny nemocných s jakoukoliv formou dědičné neuropatie bývá snížená kondice jedním z hlavních problémů. U řady pacientů může dojít i k velmi výrazné dekonkci. Část pacientů s dědičnou neuropatií uvádí různé subjektivní obtíže při zvýšené tělesné námaze, především zadýchávání se, nevykonnost či snadnou unavitelnost. Tyto příznaky negativně ovlivňují kvalitu života pacientů trpících dědičnou neuropatií.

Literatura zabývající se dědičnými neuropatiemi ve vztahu k problematice kondice a fyzické zátěže se spíše věnuje vlivu zátěže na jednotlivé svalové skupiny, případně jejich trofiku, nikoliv na celkovou zdatnost pacientů. Nicméně studie, které se uvedenou problematikou zabývaly, však prokázaly, že pacienti s neuromuskulárním onemocněním, mezi které řadíme i dědičnou neuropatii, mají nízkou úroveň kardiovaskulární kondice a snadno se unaví i během denních aktivit.^[16] Mezi obecná postižení, se kterými se setkáváme u pacientů s neuropatií patří svalová slabost, snížená odolnost a kardiovaskulární výkonnost. Někteří autoři (Kalkman, Paul, Merkies a další) ve své práci považují únavu za typický příznak postihující více než 60 % pacientů trpících neuromuskulárním onemocněním. Bylo popsáno, že ke zvýšené únavě nevyhnutelně dochází u pacientů se svalovou slabostí, bez ohledu na to, zda se jedná o centrální nebo periferní nervové poruchy.^[17]

Příčinou únavy mohou být změny jak na centrální, tak i periferní úrovni. Schillings et al zavádí termíny *experienced fatigue* a *physiological fatigue*.

[16] FLORENCE, J. M., HAGBERG, J. M.: Effect of training on the exercise responses of neuromuscular disease patients. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 1984, vol. 16, no. 5, s. 427-515

[17] SCHILLINGS, L. M., KALKMAN, J.S., et. al Experienced and physiological fatigue in neuromuscular disorders; *Clinical Neurophysiology* 2007, vol. 118, s. 292–300

Experienced fatigue je definována jako obtížné zahájení volní svalové kontrakce. Tento jev nelze chápat jako svalovou slabost a nemusí korelovat se známkami únavy fyziologické. Physiological fatigue je fyziologickým projevem cvičení a prezentuje se jako snížení svalové síly při maximální volní svalové kontrakci. Tento typ únavy můžeme rozdělit na periferní a centrální komponentu rozlišovanou podle toho, zda ztráta schopnosti generovat maximální svalovou sílu vzniká na úrovni svalové tkáně nebo nervového systému. V průběhu udržované maximální svalové kontrakce můžeme pozorovat jak periferní, tak centrální únavu. ^{[18][19]}

Redukovat vysokou úroveň centrální únavy lze pomocí pravidelného aerobního tréninku, je ale třeba nastavit úroveň tréninku individuálně tak, abychom excesivní fyzickou aktivitou nezhoršili svalové atrofie a slabost. 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 nadměrné 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, eventuelně i stupeň zátěže. Správně „nastavený“, graduovaný cvičební plán pacienti dobře tolerují a v řadě studií udávají, že pravidelné cvičení snižuje subjektivní pocit únavy. ^[20]

[18] SCHILLINGS , L. M., KALKMAN, J.S., et. all Experienced and physiological fatigue in neuromuscular disorders; *Clinical Neurophysiology* 2007, vol. 118, s. 292–300

[19] FEASON, L., et all Fatigue and neuromuscular diseases; *Annales de réadaptation et de médecine physique*, 2006, vol. 49, s. 375–384

[20] KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284

V minulosti nebyla pacientům s neuromuskulárním onemocněním doporučována fyzická aktivita, neboť se předpokládalo, že přílišná zátěž může uspíšit progresi svalového oslabení.^[21] Při intenzivním zatěžování paretických svalů dochází k vyčerpání a přetížení, což vede ke zhoršení atrofií a oslabení. Vzniká tzv. „overuse weakness“, s kterou se setkáváme i u jiných neurologických chorob (poliomyelitis, Duchenneova choroba). Přetěžováním pacient oslabuje svaly již tak paretické, a navíc je ohrožen i úrazy mnohem víc než zdravý sportovec. V případě úrazu primárně oslabené svaly hůře regenerují a stav se dále zhoršuje.
[22]

Dalšími poznatky, které vyplývají ze studií jsou pohybové návyky pacientů s dědičnou neuropatií. Jedinci s neuromuskulárním onemocněním mají často sedavý styl života, tendenci k obezitě, větší riziko rozvoje kardiovaskulárních chorob, hypertenze a diabetu. Jednou z příčin takového životního stylu může být u pacientů s dědičnou neuropatií to, že první symptomy onemocnění se objevují v dětství a časném mládí, což je doba, kdy většina zdravých jedinců začíná sportovat a osvojuje si pravidelnou fyzickou aktivitu jako návyk. Rodiče, učitelé i lékaři mohou dítě odradit od sportovních aktivit v dobrém úmyslu, aby se nezranilo nebo si nezhoršilo příznak choroby. Důsledkem pak může být progresse svalového oslabení z inaktivity, ale také nedostatek motorických dovedností a poruchy koordinace, které se automaticky při sportu v dětství a mládí učíme. Další příčinou nedostatku pohybových aktivit může být i to, že jedinci s neuromuskulárním onemocněním jsou častěji nezaměstnaní, mají nižší finanční příjem než zdravá populace, čímž mohou mít limitovaný přístup k některým druhům sportů.^[23]

[21] KRIVICKAS, L. S.: Exercise in Neuromuscular Disease. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*, 2003, vol. 5, no. 1, s. 29-39

[22] KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284

Výzkum Muldera et al prokazuje, že na kvalitu a efekt pohybových aktivit pacienta s dědičnou neuropatií má významný vliv skutečnost, zda se danému sportu věnuje již od mládí. V takovém případě je zachována kvalita pohybu i v případě, že je jedná o náročné pohybové stereotypy. Naopak naučit se nový pohybový vzor je pro pacienty obtížné a výkon se výrazně zhoršuje. Z této studie vyplývá, že je pro pacienty výhodnější, pokud se věnují sportu, na který jsou dlouhodobě zvyklí, třebaže je koordinačně náročnější, oproti tomu, aby se přeorientovali na sport, který se zdá pro ně vhodnější. [24]

Co se týče konkrétních doporučení ohledně pohybové aktivity pacientů s dědičnou neuropatií, neexistuje prakticky žádná vědecká práce, která by se tímto problémem zabývala. Všeobecně se doporučuje fyzická aktivita individuálně přizpůsobená stavu pacienta. Preferují se především aerobní aktivity, a to zejména takové, při kterých je minimalizováno riziko úrazu. Pravidelné aerobní aktivity mají pozitivní vliv na kardiovaskulární kondici pacientů, zvyšují fyzickou vytrvalost, zlepšují psychický stav a představují důležitou prevenci obezity a přidružených onemocnění, snižují progresy svalového oslabení v důsledku fyzické inaktivity. Nezbytné je vhodné protetické vybavení pacienta. Někteří autoři vedle aerobní aktivity doporučují i submaximální posilování za účelem zvýšení svalové síly.

Kilmer doporučuje pacientům s dědičnou neuropatií domácí program cvičení proti mírnému odporu, při němž není signifikantně zvýšeno riziko úrazu a nebyl pozorován žádný nežádoucí vedlejší efekt cvičení. Rytmické, repetitivní aerobní

[23] KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284

[24] MULDER, T., OTTER, R., ENGELEN, 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 - 214

cvičení o mírné až střední intenzitě je dostatečný stimulus pro oslabený svalový systém i systém kardiopulmonální. Za jeden z nejdůležitějších efektů cvičení proti mírnému odporu Kilmer považuje snížený pocit únavy, který má vliv na zvýšení pracovní kapacity, zlepšení výkonu ADL a kvalitu života.^[25]

[25] KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284

IV. PRAKTICKÁ ČÁST

1. METODIKA

1.1 SOUBOR PACIENTŮ

Studie se uskutečnila ve Fakultní nemocnici Motol. Probíhala od listopadu 2008 do února 2010. Výzkumu se zúčastnilo celkem 28 pacientů ($n = 28$). Výzkumný soubor pacientů tvořili jedinci s dědičnou neuropatií. Pacienti byli rozděleni do dvou skupin. 14 pacientů se zúčastnilo řízeného tréninku (dále TS), 14 pacientů tvořilo kontrolní skupinu (dále KS). Studie se účastnilo celkem 15 mužů a 13 žen. Nejmladšímu účastníkovi studie bylo 18, nejstaršímu 61 let. Průměrný věk byl 39 let (medián 38, SD 11).

Charakteristika skupiny zařazené do terapie:

Ve skupině trénujících pacientů bylo 8 mužů a 6 žen.

Věkový rozptyl: 18 – 49; průměrný věk 36,5 (SD 9,74)

Charakteristika skupiny kontrolní:

Ve skupině kontrolní bylo shodně 7 mužů a 7 žen.

Věkový rozptyl: 25 – 61; průměrný věk 41,4 (SD 11,6)

1.2 METODY A PROSTŘEDKY ŠETŘENÍ

Všem pacientům byla provedena vstupní vyšetření tělovýchovným lékařem, která zahrnovala odebrání anamnézy, klidové a zátěžové EKG a zátěžové vyšetření na spiroergometru. Dále byl u pacientů proveden 6ti-minutový test chůze. Všichni pacienti rovněž vyplňovali dotazníky týkající se pohybové aktivity (IPAQ – zkrácená verze) a dotazník kvality života (SF36). Neurologické postižení pacientů bylo hodnoceno pomocí škál ONDS a dle Vinciho.

Druhé vyšetření tělovýchovným lékařem a 6ti-minutový test chůze absolvovali všichni pacienti z trénující skupiny po skončení kondičního programu. Pacienti kontrolní skupiny podstoupili tato vyšetření s odstupem cca 6 měsíců.

1.2.1 Zátěžové vyšetření

Zátěžová vyšetření provedl MUDr. Miloš Matouš na Klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství ve FN Motol. Vyšetření bylo provedeno pomocí dynamické zátěže na bicyklovém ergometru Cardio Control. V průběhu vyšetření bylo sledováno 12ti svodové EKG v klidu i v zátěži, krevní tlak s adekvátní manžetou na pravé horní končetině, saturace hemoglobinu pulzním oxymetrem, analýza vydechovaných plynů dech od dechu, poměr mrtvý prostor/dechový objem rychlým kapnometrem. Získaná data byly následně zpracovány pomocí počítačového softwaru.

Před každým vyšetřením byla provedena kalibrace průtokového senzoru a senzorů pro pO₂ a pCO₂. Před vlastním vyšetřením byl pacient informován o jeho průběhu. Dále mu bylo objasněno, co se od něj očekává.

Zátěžové vyšetření bylo vedeno tzv. rampovým protokolem („ramping protocol“). Rampový test umožňuje kontinuální navyšování zátěže až do dosažení subjektivního maxima. Před a po dynamické zátěži byla rovněž provedena spirometrie (vyšetření pomocí spirometru MedGraphics-Cardiorespiratory Diagnostic System®).

Ze sledovaných parametrů jsme pro stanovení kondice a výpočet statistických ukazatelů vybrali ukazatele maximální spotřebu kyslíku (VO₂ max v ml/min/kg), maximální minutovou ventilaci (MMV), spotřebu kyslíku v anaerobním prahu (VO₂/ANP v ml/min/kg), výkon ve wattech na kilogram hmotnosti (W/kg) a maximální tepovou frekvenci (HR max).

Na základě zátěžového vyšetření byla stanovena doporučená tepová frekvence pro intervalový a kontinuální trénink.

1.2.2 6ti-minutový test chůze (6WT – Six minute walking test)

Představuje levný, jednoduchý a bezpečný test, který se používá jako alternativa k testování kardiopulmonální výkonnosti. Měří se vzdálenost, kterou je pacient schopen ujít na rovném terénu za 6 minut.

Podle ušlé vzdálenosti lze rozdělit pacienty do tří kategorií:

- *kategorie I.* – více než 450 m,
- *kategorie II.* – 300 – 450 m,
- *kategorie III.* – méně než 300 m.

Test byl měřen na chodbě dlouhé 40 metrů. Pacienti byli instruováni, aby po dobu 6ti minut šli vlastním tempem. Před a na konci testu byla sledována tepová frekvence a míra dušnosti dle Borgovy škály.

1.2.3 Mezinárodní dotazník pohybové aktivity (IPAQ = International Physical Activity Questionnaire)

Tento dotazník zjišťuje druh fyzické aktivity, kterou lidé provozují jako součást svého každodenního života. Zjišťuje frekvenci a dobu trvání náročné a mírné fyzické aktivity a chůze. Dále se zjišťuje doba strávená sezením. V naší studii byla použita česká krátká standardizovaná verze dotazníku IPAQ.

Výsledným skóre z IPAQ dotazníku je denní či týdenní doba trvání celkové pohybové aktivity nebo jejich jednotlivých druhů (minuty/týden), resp. její úroveň (MET-minuty/týden). Počet METminut intenzivní PA = 6×doba trvání intenzivní pohybové aktivity (minuty/týden). Počet METminut střední PA = 4×doba trvání střední pohybové aktivity (minuty/týden) a počet METminut chůze

= 3,3×doba trvání chůze (minuty/týden). Hodnoty násobků 6, 4 a 3,3 jsou ekvivalenty pro intenzitu pohybové aktivity, stanovené při standardizaci IPAQ dotazníku.^[26]

Podle součtu MET-minut/týden lze rozdělit pacienty do tří kategorií:

- kategorie I. – do 600 MET/tý,
- kategorie II. – 600 – 3000 MET/tý,
- kategorie III. – více než 3000 MET/tý.

Pacienti vyplňovali dotazník na základě instrukcí. Dotazník byl vyplněn na začátku studie.

Dotazník je k nahlédnutí v příloze č. 4.

1.2.4 Dotazník kvality života SF 36

SF 36 je obecný, velmi rozšířený dotazník kvality života. Obsahuje 36 otázek v 8 okruzích problémů: 1) omezení fyzických aktivit v důsledku zdravotních problémů; 2) omezení sociálních aktivit v důsledku fyzických a emocionálních problémů; 3) omezení obvyklých činností v důsledku fyzických zdravotních problémů; 4) bolest; 5) všeobecné mentální zdraví, psychologické poruchy; 6) omezení v běžných aktivitách v důsledku emocionálních problémů; 7) vitalitu (míru energie, únavu); a 8) obecné hodnocení zdravotního stavu. Test je uzpůsoben pro vyplnění osobami staršími 14-ti let nebo jej lze vyplnit na základě rozhovoru.^[27]

[26] Převzato z:

http://74.125.155.132/scholar?q=cache:71U2iC2a3lwJ:scholar.google.com/+mezinárodní+dotazník+pohybové+aktivity+krátká+verze&hl=cs&as_s; dostupné dne 5. 11. 2008

[27] VAŇÁSKOVÁ, E. *Testování v rehabilitační praxi*; Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů: Brno, 2004. ISBN – 8070133988

Jednotlivé položky dotazníku jsou obodovány. Součet bodů z jednotlivých kategorií dává výsledné skóre. Nejnižší možný počet bodů, které může respondent získat, je 36 bodů, nejvyšší možný počet je 149 bodů. Čím více bodů pacient získá, tím více vnímá svojí kvalitu života jako dobrou.

Pacienti vyplňovali dotazník sami na základě instrukcí. Dotazník byl vyplněn vždy na začátku studie.

Dotazník je k nahlédnutí v příloze č. 5.

1.2.5 ONDS škála (Overall Neuropathy Disability Scale)

Tato škála byla vytvořena na King's College London. Hodnotí především motorické postižení horních a dolních končetin. Dotazník je rozdělen na 2 části. V první se hodnotí funkce horních končetin, ve druhé funkce dolních končetin. Body z obou částí se sčítají a představují výsledné skóre. To nabývá hodnoty 0 – 12 bodů. Čím více bodů pacient získá, tím je jeho postižení těžší.

Každý pacient při prvním setkání zodpovídal jednotlivé položky dotazníku. Odpovědi zaznamenávala vyškolená osoba. Následně byl dotazník vyhodnocen.

Dotazník je k nahlédnutí v příloze č. 2.

1.2.6 Funkční klasifikace HMSN dle Vinciho (zkrácená verze)

Tato klasifikace rozděluje svalové postižení u dědičné neuropatie do 7 stádií (viz. příloha č. 3), v závislosti na oslabených svalových skupinách. Čím vyšší stádium, tím je těžší postižení (větší svalová progresse na proximálnější svalové skupiny).

Pacienti byli otestováni a zařazeni do jednotlivých stádií před vstupem do studie.

1.3 TRÉNINKOVÝ PROGRAM

Pacienti z trénující skupiny (TS) byli rozděleni do 2 skupin. Rozdělení bylo náhodné, podle toho, jak byli pacienti postupně testováni. První skupina pacientů z TS trénovala systémem kontinuální zátěže, druhá skupina pacientů měla nastavený intervalový trénink. Pacienti trénovali na bicyklových ergometrech v pohybové laboratoři MPT1 ve FN Motol. Část pacientů (4) trénovala ve společnosti GERI. Pacienti cvičili pod dohledem vyškolených fyzioterapeutů.

Tréninkový program obsahoval celkem 22 lekcí. Cvičení probíhalo 2 – 3x týdně. První 4 lekce byly u všech cvičících bez výjimky vedeny kontinuálně a pouze 2x týdně - z důvodů počáteční adaptace. Od pátého setkání již trénovali pacienti podle toho, do které skupiny byli na začátku přiřazeni a jak jim to časově vyhovovalo – minimálně však 2x/týden.

Každá lekce trvala 45 minut. Před, v průběhu a po skončení tréninku byla u pacientů sledována tepová frekvence a tlak krve. S ohledem na dostupné znalosti a předpoklad, že pacienti s dědičnou neuropatií trpí zvýšenou únavností a jsou méně odolní vůči fyzické zátěži, jsme stanovili průběh cvičení jednotky takto:

- 0. – 5. min. – zahřátí při minimální zátěži,
- 5. – 20. min. – kontinuální nebo intervalová zátěž dle stanovené doporučené tepové frekvence,
- 20. – 25. min – pauza,
- 25. – 40. min. - kontinuální nebo intervalová zátěž dle stanovené doporučené tepové frekvence,
- 40. – 45. min. – postupné snižování zátěže, ukončení tréninku.

Intervalový trénink byl veden systémem 0,5 minuty vyšší zátěž dle stanovené tepové frekvence pro intervalovou zátěž; 4,5 minuty zátěž nižší dle stanovené tepové frekvence pro kontinuální zátěž.

Po absolvování 22 tréninků podstoupili pacienti zátěžové vyšetření a chodecký test v nejbližším možném termínu.

1.4 STATISTICKÁ ANALÝZA

Pro srovnání rozdílů výsledků prvního a druhé měření byl použit párový T-test. Pro zhodnocení výsledků mezi trénující a kontrolní skupinou jsme využili nepárový T-test. Za statisticky významné jsou považovány hodnoty $p < 0,05$. Porovnání závislostí mezi jednotlivými sledovanými parametry bylo vyhodnoceno pomocí Spearmanova korelačního koeficientu. Ke statistickému zpracování dat byl použit program STATISTICA Cz, verze 9, od společnosti StatSoft a program Microsoft Excel společnosti Microsoft Office.

2. KAZUISTIKY

2.1 KAZUISTIKA Č. 1

Pan M. D., narozen 1962

Dg.: CMT typ I.A – diagnóza potvrzena v r. 1988 na základě elektromyografického a molekulárně genetického vyšetření

RA: matka CMT

SPA: ženatý, dcera DMO; pracuje částečně jako taxikář, částečně jako úředník

OA: běžné dětské nemoci

NO: od předškolního věku zakopávání, pomalejší, neobratný, upřesnění dg. v 8 letech; chůze se zhoršovala od 12 let; v 17 letech operace páteře pro výraznou kyfoskopiozu (FN Brno), později reoperace; od 18 let vážně jemná motorika na HKK; zatím bez operací nohou; kuřák – 20 cigaret/den; DM na inzulinu

Z ortopedických pomůcek pacient používá pouze ortopedické vložky; speciální obuv nepoužívá, nejlépe se cítí ve sportovní obuvi. Hole ani jiné další pomůcky nepotřebuje.

V současné době si pacient nejvíce stěžuje na narušení jemné motoriky prstů, potíže mu činí např. zapínání knoflíků, psaní, používání příboru. Pacient trpí bolestmi, nejistotou a slabostí nohou, často zakopává. Velmi obtížná je pro něho chůze do a ze schodů. Časté jsou bolesti páteře, zejm. v bederní oblasti, které se akcentují delší chůzí, stáním, zátěží. Tyto obtíže se pozvolna zhoršují.

Dále pacient pociťuje zadýchávání při zátěži – např. při chůzi do schodů, rychlejší chůzi po rovině. Klidovou dušnost nemá, občasně trpí kašlem, bolestmi na prsou, častěji bolestmi v hrudní páteři.

Výsledky pomocných vyšetření

- Zátěžové vyšetření: VO_2 max 25,8 ml/min/kg, tj.cca 73,9 % stanovené normy pro zdravou populaci (34,9 ml/min/kg). Anaerobní práh byl stanoven při tepové frekvenci 138 tepů/min a spotřebě kyslíku VO_2 20,70 ml/min/kg. Maximální minutová ventilace dosáhla hodnoty 100,6 l/min. Maximální zátěž byla stupňována od 50 W do 170 W, což odpovídá výkonu 1,7 W/kg. Maximální tepová frekvence dosáhla 151 tepů/min. Doporučená tepová frekvence pro tohoto pacienta vypočítaná podle věku je 175 tepů/min. Pacient tedy nedosáhl svého maxima a zátěž končí pro únavu dolních končetin.
- IPAQ: pacient má v současnosti minimální pohybovou aktivitu. Dříve jezdil občas na kole, dnes již pouze chodí se psem na procházky. Denně chodí cca 20 minut. Jeho pohybová aktivita představuje týdně 462 METminut, tj. 1. kategorie – nízká fyzická aktivita.
- SF 36: v dotazníku kvality života získal pacient 95 bodů z celkových 149 možných.
- 6WT: při prvním měření ušel pacient 410 m.
- ONDS + Vinciho klasifikace: celkové skóre ONDS je 5, což značí středně těžké postižení. Dle Vinciho klasifikace je pacient zařazen do 6. třídy, které představuje oslabení m. quadriceps femoris na stupeň 3 svalového testu. Znamená poměrně těžké svalové oslabení dolních končetin.

Průběh tréninku

Doporučená tepová frekvence byla stanovena pro trénink v intervalu 110 – 130 tepů/min, setrvalou tepovou frekvencí 115 – 120 tepů/min. Prvních 14 dní trénoval pacient kontinuálně, dále trénoval intervalově. Trénink toleroval dobře. V úvodních lekcích trénoval při zátěži cca 50 W (zahřátí při cca 25 W), dále v intervalu 110 W 0,5 min./ 60 W 4,5 min. při tepové frekvenci doporučené tělovýchovným lékařem. Ke konci kondičního programu již pacient zvládal intervalovou zátěž 150 W, kontinuálně 70 W.

Výsledky kontrolního vyšetření

- Při kontrolním vyšetření po absolvování kondičního programu byla zjištěna VO_2 max 25,5 ml/min/kg, tj. cca 73 % stanovené normy pro zdravou populaci (34,9 ml/min/kg). Oproti prvnímu vyšetření nastalo nepatrné zhoršení 0,3 ml/min/kg. Anaerobní práh byl stanoven při tepové frekvenci 126 tepů/min a VO_2 20,7 ml/min/kg, rozdíl oproti prvnímu vyšetření je roven + 1,40 ml/min/kg. Maximální minutová ventilace dosáhla hodnoty 81,6 l/min, u tohoto parametru nastalo nejvýraznější zhoršení o 19 l/min. Maximální zátěž byla stupňována od 50 W do 185 W, což odpovídá výkonu 2,1W/kg – u tohoto parametru nastalo zlepšení 0,40 W/kg. Maximální tepová frekvence dosáhla 145 tepů/min (doporučená HR max = 175 tepů/min.). Pacient opět nedosáhl svého maxima a zátěž končí pro únavu dolních končetin.

Byla stanovena nová doporučená tepová frekvence pro trénink v intervalu 90 – 124 tepů/min., pro setrvalou zátěž 95 -100 tepů/min.

- 6WT: při druhém měření ušel pacient o 22 m více oproti prvnímu měření, tzn. celkem 432 m.

Pacient se zlepšil ve 3 z 5ti sledovaných parametrů. Zlepšení nastalo ve spotřebě kyslíku v anaerobním prahu o 1,4 ml/min/kg, dále ve výkonnosti o 0,40 W/kg. V chodeckém testu se pacient zlepšil o 22 m. U ukazatelů maximální spotřeby kyslíku a maximální ventilace došlo ke zhoršení. V případě, kdy pacient nedosáhne maximální tepové frekvence určené dle jeho věku, předpokládá se, že ukončil vyšetření dříve než dosáhl svého maxima – hodnocení parametrů maximální spotřeby kyslíku a maximální ventilace tedy není zcela relevantní. Nabízí se otázka, jakou roli zde hraje případná vegetativní neuropatie. Navíc je třeba podotknout, že pacient má na noze dekubit, u kterého v době druhého kontrolního vyšetření došlo ke zhoršení stavu.

Zajímavé je, že během tréninku pacient shodil 13 kg (původní váha 101 kg, váha při druhém vyšetření 88 kg), což významnou měrou přispívá ke zlepšení celkového zdravotního stavu.

Subjektivně se pacient po skončení programu cítí mnohem lépe, než když do něj vstupoval. Největší zlepšení vnímá ve zlepšení chůze – především její stability. Dále je velmi spokojený s váhou, které se mu podařilo dosáhnout. Uvědomuje si potřebu pohybu ve svém životě, nicméně přiznává, že sám pravděpodobně nebude vyvíjet jinou fyzickou aktivitu, než byl dosud zvyklý.

2.2 KAZUISTIKA Č. 2

Paní B. F., narozena 1977

Dg.: CMT typ II – s těžkým akrálním oslabením DKK – diagnóza stanovena v r. 1995 na základě elektromyografického a molekulárně genetického vyšetření

RA: bez známé dědičné zátěže

SPA: svobodná, bezdětná, bydlí s matkou; přiznán PID

OA: běžné dětské nemoci

NO: od raného dětství (cca 6 let) zakopávání při chůzi, dále postupně se zhoršující neobratnost a slabost nohou při chůzi; obtíže pozvolna, ale vytrvale progredují; hypotrofie drobných ručních svalů bilat., těžké akrální oslabení DKK – plegie dorzálních flexorů bilat., plantární flexory stupeň 3 svalového testu, výrazná hypotrofie lýtkových svalů bilat., areflexie L2 – S2 bilat.; taktilní i vibrační hypestezie

Pacientka používá peroneální pásku oboustranně. Chůze je výrazně instabilní, s typickou stepáží, oboustranně dochází k rekurvaci kolen. Velmi obtížná, až prakticky nemožná, je chůze do a ze schodů.

K dalším problémům patří porucha jemné motoriky. Prsty horních končetin jsou oboustranně neobratné, vážne abdukce, addukce i opozice. Nicméně jako největší problém pacientka vnímá poruchu stability a potíže při chůzi.

Na bolesti dolních končetin, ani jiné bolesti si pacientka nestěžuje. V klidu je bez obtíží, při vyšší zátěži bývá dušná. Pacientka je nervózní typ osobnosti. Pořád se omlouvá a má pocit, že něco zkazila. Potřebuje neustále utvrzovat, že je vše v pořádku.

Výsledky pomocných vyšetření

- Zátěžové vyšetření: VO_2 max 17,5 ml/min/kg, tj.cca 51,5 % stanovené normy pro zdravou populaci (33,9 ml/min/kg). Anaerobní práh byl stanoven při tepové frekvenci 164 tepů/min a spotřebě kyslíku VO_2 13,4 ml/min/kg. Maximální minutová ventilace dosáhla hodnoty 34,4 l/min, což představuje pouze 36,4 % stanovené normy. Maximální zátěž byla stupňována od 30 W do 74 W, což odpovídá výkonu 1,07 W/kg. Maximální tepová frekvence dosáhla 166 tepů/min. Doporučená tepová frekvence pro tuto pacientku stanovená podle věku je 185 tepů/min. Pacientka tedy nedosáhla svého maxima a zátěž končí pro únavu dolních končetin.

U této pacienty byla stanovena velmi nízká zdatnost.

- IPAQ: pacientka má minimální pohybovou aktivitu. Denně chodí zhruba 30 minut, 1 – 2x/týden cvičí 20 – 30 min. na rotopedu. Pohybová aktivita představuje týdně 573 METminut, tj. 1. kategorie – nízká fyzická aktivita.
- SF 36: v dotazníku kvality života získala pacientka 99 bodů z celkových 149 možných.
- 6WT: při prvním měření ušla pacientka 320 m.
- ONDS + Vinciho klasifikace: celkové skóre ONDS je 5, což značí středně těžké postižení. Dle Vinciho klasifikace je pacientka zařazena do 6. třídy, které představuje oslabení m. quadriceps femoris na stupeň 3 svalového testu. Znamená poměrně těžké svalové oslabení dolních končetin.

Průběh tréninku

Doporučená tepová frekvence stanovená pro trénink setrvalou tepovou frekvencí byla 150 – 155 tepů/min. Pacientka trénovala po celou dobu programu kontinuálně. Zpočátku trénink příliš netolerovala. Byla nervózní a lehce se unavila. Musela být neustále ubezpečována a povzbuzována. První 2 tréninky pacientka zvládla pouze do pauzy, poté musela být cvičební jednotka pro únavu ukončena. Další tréninky již zvládala v plné délce. Po celou dobu kondičního programu pacientka trénovala při nižších zátěžích kolem 30 W. Vyšší zátěž nebyla schopná tolerovat.

Výsledky kontrolního vyšetření

- Při kontrolním vyšetření po absolvování kondičního programu byla zjištěna VO_2 max 15,9 ml/min/kg, tj. cca 46,9 % stanovené normy pro zdravou populaci (33,9 ml/min/kg). Oproti prvnímu vyšetření nastalo opět mírné zhoršení 1,6 ml/min/kg. Anaerobní práh byl stanoven při tepové frekvenci 154 tepů/min a spotřebě kyslíku 15 ml/min/kg. Zde došlo k mírnému zlepšení o 1,6 ml/min/kg. Maximální minutová ventilace dosáhla hodnoty 38,1 l/min, což představuje o 3,7 l/min více než při prvním měření. Maximální zátěž byla stupňována od 30 W do 74 W, což odpovídá výkonu 1,07 W/kg – u tohoto parametru nedošlo ke změně. Maximální tepová frekvence dosáhla 158 tepů/min (doporučená hodnota HR max = 185 tepů/min.). Pacientka opět nedosáhla svého maxima a zátěž končí pro únavu dolních končetin.

Byla stanovená nová doporučená tepová frekvence pro trénink v intervalu 130 – 153 tepů/min., pro setrvalou zátěž 130 -135 tepů/min.

- 6WT: při druhém měření ušla pacientka 338 m, což je o 18 m více oproti prvnímu měření.

Pacientka opět mírně klesla v maximální spotřebě kyslíku oproti vyšetření prováděném před zahájením tréninku. I zde platí, že pacientka nedosáhla svého maxima, tedy parametr maximální spotřeby kyslíku nemá zcela vypovídající hodnotu. I v tomto případě se nabízí otázka, jaký vliv má vegetativní neuropatie, neboť pacientka se v dosažené maximální tepové frekvenci nepatrně zhoršila oproti prvnímu vyšetření. V ostatních parametrech se zlepšila, případně zůstala na původní hodnotě. I ona udává, že se subjektivně cítí mnohem lépe, zlepšila se stabilita a jistota chůze. Má pocit, že ujde více, než před kondičním programem. Pacientka byla velmi nadšená kondičním tréninkem a účastnila se dalšího tréninkového a rehabilitačního programu.

3. VÝSLEDKY

3.1 VÝSLEDKY ZÁTĚŽOVÉHO VYŠETŘENÍ

V rámci zátěžového vyšetření jsme sledovali především tyto parametry:

- VO₂ max,
- VO₂ v ANP,
- W/kg,
- MMV,
- HR max.

V tabulce č. 1 (str. č. 46) a č. 2 (str. č. 48) jsou uvedeny souhrnné výsledky sledovaných parametrů, vyjma ukazatele HR max (viz. tab. č. 3, str. č. 49 a tab. č. 4, str. č. 50). Tyto tabulky ukazují rozdíl mezi prvním a druhým měřením. Parametry, u nichž došlo ke zlepšení oproti prvnímu měření jsou označeny zeleně. Parametry, u kterých došlo ke zhoršení oproti prvnímu měření jsou označeny červeně.

Tabulka č. 1: Souhrnné výsledky zátěžového vyšetření – TS

Parametr	VO ₂ max	VO ₂ /AP	W/kg	MMV
Proband				
1	6,8	8,0	0,56	13,7
2	2,1	9,2	0,44	18,2
3	3,6	1,5	0,44	7,3
4	1,5	4,2	0,33	20,2
5	-0,3	1,4	0,40	-19,4
6	-1,6	1,6	0,00	1,3
7	2,0	1,8	0,13	0,8
8	4,9	6,5	0,34	28,9
9	0,0	0,5	0,39	8,2
10	6,2	5,6	0,09	6,8
11	0,9	4,6	0,00	-4,2
12	0,1	1,3	0,12	1,8
13	-1,7	4,7	0,20	20,2
14	-4,4	0,5	0,50	8,1
Průměr	1,44	3,67	0,28	7,99
SD	3,15	2,86	0,19	12,11

Komentář k tabulce č. 1 na straně č. 46.

VO₂ max: U trénující skupiny pacientů byla průměrná maximální spotřeba kyslíku před začátkem tréninkového programu 34,0 ml/min/kg. Po skončení tréninku byla tato hodnota zvýšena o 1,44 ml/min/kg na 35,44 ml/min/kg. 6 pacientů při prvním měření dosáhlo výsledku více než 100 % podle stanovené normy pro maximální spotřebu kyslíku, u 4 pacientů výsledky měření dosáhly cca 95 % normy, 4 pacienti měli maximální spotřebu kyslíku menší než 85 % normy. Po skončení tréninku 8 pacientů dosáhlo 100 % a více stanovené normy, 4 pacienti dosáhli více než 90 %, zbylí 2 pacienti měli maximální spotřebu kyslíku menší než 75 % stanovené normy. 4 pacienti se v maximální spotřebě kyslíku oproti prvnímu měření zhoršili.

VO₂ v ANP: Průměrná spotřeba kyslíku v anaerobním prahu u trénující skupiny pacientů byla na úrovni 23,99 ml/min/kg při prvním měření. Po druhém měření se tato hodnota zlepšila o 3,67 ml/min/kg na 27,66 ml/min/kg. U tohoto ukazatele došlo ke zlepšení u všech účastníků ve skupině.

W/kg: Průměrný výkon u trénující skupiny pacientů činil 2,72 W/kg při prvním měření. Po skončení tréninkového programu se tato hodnota zlepšila o 0,28 W/kg na 3,0 W/kg. U tohoto ukazatele došlo ke zlepšení u všech účastníků ve skupině.

MMV: Průměrná maximální ventilace u trénující skupiny pacientů při prvním měření byla 89,4 l/min. Žádný z pacientů nedosáhl 100 % hodnoty stanovené normy (průměrně 62,2 %). Po skončení tréninkového programu byla průměrná maximální ventilace zlepšena o 12,7 l/min na 102,1 l/min. Ani po skončení tréninkového programu žádný z pacientů nedosáhl 100 % hodnoty stanovené normy (průměr 70,2 %).

Tabulka č. 2: Souhrnné výsledky zátěžového vyšetření – KS

Parametr	VO ₂ max	VO ₂ /AP	W/kg	Ventilace
Proband				
1´	-0,8	-1,0	0,14	3,8
2´	1,3	0,2	-0,04	13,5
3´	-0,9	-0,3	0,10	-0,6
4´	-0,5	0,1	0,19	-3,8
5´	4,1	3,9	0,76	17,6
6´	3,1	0,1	-0,12	10,8
7´	-3,1	-4,2	-0,14	-1,2
8´	0,1	1,0	0,00	10,0
9´	-1,4	-1,3	-0,07	3,5
10´	0,8	-2,3	-0,05	11,3
11´	-5,7	-0,8	-0,05	-24,5
12´	-1,3	-1,3	-0,20	-1,6
13´	1,3	0,0	0,23	7,9
14´	1,2	1,2	0,00	9,0
Průměr	-0,13	-0,34	0,05	3,98
SD	2,47	1,84	0,24	10,39

VO₂ max: U kontrolní skupiny pacientů byla průměrná maximální spotřeba kyslíku při prvním měření 29,8 ml/min/kg. Po druhém kontrolním měření byla tato hodnota snížena o 0,1 ml/min/kg na 29,7 ml/min/kg. 2 pacienti při prvním měření dosáhli výsledku více než 100 % podle stanovené normy pro maximální spotřebu kyslíku, 5 pacientů dosáhlo více než 90 % normy, 7 pacientů mělo maximální spotřebu kyslíku menší než 85 % normy. Po druhém měření 3 pacienti dosáhli 100 % a více stanovené normy, 4 pacienti dosáhli více než 90 %, 7 pacientů mělo maximální spotřebu kyslíku menší než 75 % stanovené normy.

VO₂ v ANP: Průměrná spotřeba kyslíku v anaerobním prahu u kontrolní skupiny pacientů byla na úrovni 22,59 ml/min/kg při prvním měření. Po druhém měření se tato hodnota snížila o 0,34 ml/min/kg na 22,26 ml/min/kg.

W/kg: Průměrný výkon u kontrolní skupiny pacientů činil 2,30 W/kg při prvním měření. Po kontrolním měření se tato hodnota zlepšila o 0,05 W/kg na 2,35 W/kg.

MMV: Průměrná maximální ventilace u kontrolní skupiny pacientů při prvním měření byla 73,4 l/min. Žádný z pacientů nedosáhl 100 % hodnoty stanovené normy (průměrně 64,4 %). Po kontrolním měření byla průměrná maximální ventilace zlepšena o 4 l/min na 77,4 l/min. Ani po druhém měření žádný z pacientů nedosáhl 100 % hodnoty stanovené normy (průměr 68,2 %).

Tabulka č. 3: HR max – TS

Proband	Věk	Doporučená HR max	HR max 1	HR max 2
1	21	193	190	193
2	43	178	174	189
3	30	187	174	182
4	31	186	174	186
5	47	175	151	145
6	32	185	166	158
7	18	195	187	187
8	45	177	148	168
9	38	181	164	166
10	49	174	164	166
11	46	176	172	176
12	48	175	156	161
13	34	184	180	182
14	30	187	197	195

Tabulka č. 3 obsahuje doporučenou a skutečně dosaženou maximální tepovou frekvenci při prvním a druhém měření u trénující skupiny pacientů. Červeně jsou označeny hodnoty, kdy pacientova maximální tepová frekvence nedosáhla doporučené hodnoty (s tolerancí 5 tepů/min). Je patrné, že při prvním měření 9 pacientů nedosáhlo své maximální tepové frekvence vypočítané podle jejich věku. Z toho 7 pacientů tuto hranici nedosáhlo o více než 10 tepů/min. Po

skončení tréninkového programu nedosáhlo maximální tepové frekvence 6 pacientů, z toho 4 o více než 10 tepů/min.

Tabulka č. 4: HR max – KS

Proband	Věk	Doporučená HR max	HR max 1	HR max 2
1´	38	181	176	181
2´	45	177	185	189
3´	34	184	180	145
4´	61	166	132	113
5´	28	188	187	187
6´	25	190	182	191
7´	25	190	172	153
8´	33	185	161	158
9´	55	170	153	145
10´	35	183	157	164
11´	42	179	180	182
12´	51	173	135	135
13´	52	172	120	137
14´	56	169	166	156

Tabulka č. 4 obsahuje doporučenou a skutečně dosaženou maximální tepovou frekvenci při prvním a druhém měření u kontrolní skupiny pacientů. Červeně jsou označeny hodnoty, kdy pacientova maximální tepová frekvence nedosáhla doporučené hodnoty (s tolerancí 5 tepů/min). Je patrné, že při prvním měření 8 pacientů nedosáhlo své maximální tepové frekvence vypočítané podle jejich věku. Z toho 7 pacientů tuto hranici nedosáhlo o více než 10 tepů/min. Při kontrolním měření nedosáhlo maximální tepové frekvence 9 pacientů, z toho 9 o více než 10 tepů/min.

3.2 VÝSLEDKY 6TI-MINUTOVÉHO TESTU CHŮZE

Tabulka č. 5 : Výsledky chodeckého testu – TS

Proband	1. měření	2. měření	Rozdíl
1	410	432	22
2	344	418	74
3	482	486	4
4	430	440	10
5	410	432	22
6	320	338	18
7	428	470	42
8	500	560	60
9	480	486	6
10	432	450	18
11	430	438	8
12	560	600	40
13	364	402	38
14	436	456	20
Průměr	430,43	457,71	27,29
SD	63,06	64,19	20,93

Při vstupním vyšetření u trénující skupiny ušli pacienti průměrně 430,43 m. 4 pacienti ušli více než 450 m, je možno je tedy zařadit do kategorie 1. Ostatní probandi (10) ušli mezi 300 – 450 m. Této vzdálenosti odpovídá kategorie 2. Po skončení tréninkového programu se účastníci studie průměrně zlepšili o 27,29 m (průměrná ušlá vzdálenost 457,71 m). Celkově ušlo více jak 450 m (kategorie 1) 7 pacientů oproti původním 4. Ostatní pacienti (7) ušli opět mezi 300 – 450 m (kategorie 2).

Tabulka č. 6 : Výsledky chodeckého testu – KS

Proband	1. měření	2. měření	Rozdíl
1´	346	352	6
2´	560	570	10
3´	252	276	24
4´	296	290	-6
5´	482	500	18
6´	462	462	0
7´	280	284	4
8´	298	290	-8
9´	400	398	-2
10´	302	312	10
11´	488	506	18
12´	128	116	-12
13´	304	310	6
14´	358	360	2
Průměr	354,00	359,00	5,00
SD	114,12	118,93	10,43

Při vstupním vyšetření u kontrolní skupiny ušli pacienti průměrně 354 m. 4 pacienti ušli více než 450 m (kategorie 1), 5 pacientů ušlo vzdálenost v rozmezí 300 – 450 m (kategorie 2), 5 pacientů ušlo méně než 300 m (kategorie 3). Při kontrolním vyšetření ušli probandi průměrně 359 m, což je o 5 m průměrně více, než při prvním měření. Rozdělení pacientů do kategorií zůstalo shodné: 4 pacienti ušli více než 450 m (kategorie 1), 5 pacientů ušlo vzdálenost 300 – 450m (kategorie 2), 5 pacientů ušlo méně než 300 m (kategorie 3).

3.3 VÝSLEDKY IPAQ

Tabulka č. 7: Výsledky IPAQ dotazníku – TS a KS

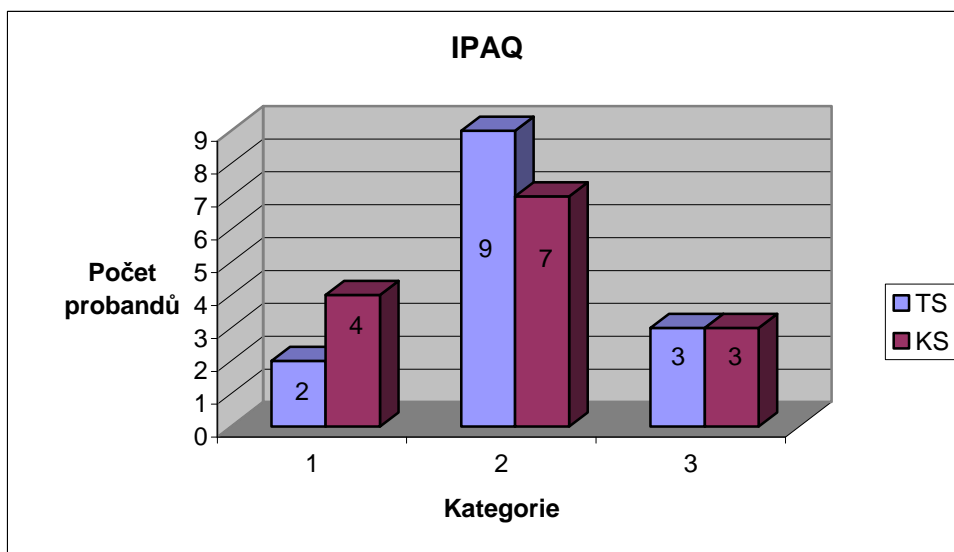
Proband	IPAQ	MET/tý	Proband	IPAQ	MET/tý
1	2	2506	1´	2	933
2	2	1053	2´	3	5430
3	3	5412	3´	2	954
4	3	3126	4´	1	555
5	1	426	5´	2	1893
6	1	417	6´	2	657
7	2	1494	7´	2	2559
8	2	1137	8´	3	3372
9	2	2394	9´	2	1386
10	2	1886	10´	1	370
11	3	3132	11´	3	3320
12	2	912	12´	1	240
13	2	2556	13´	1	495
14	2	1857	14´	2	1335
Průměr	2,07	2022,00	Průměr	1,93	1678,50
SD	0,62	1330,21	SD	0,73	1499,48

U trénující skupiny průměrná týdenní hodnota pohybové aktivity vyjádřená v MET/tý činí 2022 METminut. 2 pacienti náleží do kategorie 1 – jejich pohybová aktivita je méně než 600 MET/tý, 9 pacientů je v kategorii 2, což odpovídá aktivitě 600 – 3000 MET/tý, 3 pacienti jsou zařazeni v kategorii 3 – více než 3000 MET/tý.

U kontrolní skupiny je průměrná týdenní hodnota pohybové aktivity 1678,5 MET/tý. 4 pacienti jsou v kategorii 1 (méně než 600 MET/tý), 7 pacientů je v kategorii 2 (600 – 3000 MET/tý), 3 pacienti náleží do kategorie 3 (více než 3000 MET/tý).

Názorně shrnuje výsledky IPAQ dotazníku graf č. 1 na str. č. 54. Ukazuje rozdělení pacientů do jednotlivých kategorií dle pohybové aktivity vyjádřené v MET/tý.

Graf č. 1: Rozdělení účastníků studie do kategorií IPAQ



3.4 VÝSLEDKY OSTATNÍCH DOTAZNÍKŮ (SF36, ONDS, Vinci)

Tabulka č. 8: Výsledky dotazníků SF36, ONDS, Vinci – TS a KS

Proband	ONDS	Vinci	SF 36	Proband	ONDS	Vinci	SF 36
1	3	4	108	1'	5	3	106
2	5	3	90	2'	4	3	106
3	2	1	121	3'	6	5	95
4	3	3	88	4'	4	4	91
5	5	6	95	5'	5	3	121
6	5	6	99	6'	3	3	103
7	3	3	110	7'	6	4	90
8	3	3	119	8'	3	3	120
9	2	2	112	9'	5	5	89
10	2	4	114	10'	6	5	99
11	2	5	116	11'	2	3	113
12	5	2	112	12'	4	5	91
13	4	4	104	13'	7	6	93
14	2	1	109	14'	4	4	88
Průměr	3,29	3,36	106,93	Průměr	4,57	4,00	100,36
SD	1,27	1,60	10,38	SD	1,40	1,04	11,41

3.5 SUBJEKTIVNÍ HODNOCENÍ PACIENTŮ

Po skončení tréninku byli pacienti dotazováni ohledně spokojenosti s kondičním programem, jak se cítí a zda budou dál sami v pohybové aktivitě pokračovat. Prakticky všichni pacienti se cítili subjektivně mnohem lépe než před začátkem kondičního tréninku. Největší zlepšení vnímali především v chůzi a její stabilitě. Dále uváděli, že jejich kondice je subjektivně lepší než před zahájením programu – zvládnou více, tolik se nezadýchávají. Zhruba polovina pacientů by ráda dál pokračovala v pohybové aktivitě a budou se sami snažit cvičit doma, popř. organizovaně. Ostatní pacienti přiznávali, že si nejsou jistí, zda budou ve sportování pokračovat.

4. DISKUSE

Výsledky dotazníkové studie ukazují, že pohybová aktivita pacientů s dědičnou neuropatií je v podstatě srovnatelná se zdravou populací – cca ¼ respondentů má minimální pohybovou aktivitu (kategorie I. - IPAQ do 600 MET/tý; celkem 6 účastníků studie), cca ½ respondentů vyvíjí středně namáhavou pohybovou aktivitu (kategorie II. – IPAQ 600 – 3000 MET/tý; celkem 16 účastníků studie), cca ¼ respondentů provozuje náročnou pohybovou aktivitu (kategorie III. – IPAQ více než 3000 MET/tý; celkem 6 účastníků studie).

Ze statického zpracování dat vyplývá, že pohybová aktivita nepřímo úměrně koreluje s tíží neurologického postižení (tzn. čím těžší neurologické postižení pacient má, tím menší pohybovou aktivitu vyvíjí). Samotná neurologická podstata onemocnění limituje pacienty především ve výběru pohybové aktivity. Z dotazování vyplývá, že pacienti ve valné většině volí individuální sport v závislosti na tíži svého postižení a na koordinačních schopnostech. Nejvíce pacientů jezdí na kole, plave, cvičí jógu, popř. lehké aerobní cvičení. Více postižení pacienti upřednostňují turistiku, včetně turistiky horské. Část pacientů si rovněž doma cvičí cviky s prvky individuálního léčebného tělocviku (obvykle na základě doporučení a zacvičení rehabilitačního pracovníka). Pacienti se vyhýbají sportům, kdy je nutný běh.

Ke zhodnocení kondice lze použít několik parametrů. V rámci naší studie jsme hodnotili maximální spotřebu kyslíku (VO_2 max), spotřebu kyslíku na úrovni anaerobního prahu (VO_2/AP), maximální ventilaci (MMV), výkon přepočítaný na watt na kilogram hmotnosti (W/kg) a maximální tepovou frekvenci (HR max). Tyto parametry byly hodnoceny tělovýchovným lékařem, který stanovil u více než ½ účastníků studie podprůměrnou až nízkou zdatnost ve srovnání se zdravou populací (celkem 17 z 28 pacientů), 4 pacienti dosáhli fyzické zdatnosti

odpovídající průměru zdravé populace, 7 pacientů mělo zdatnost nadprůměrnou v rámci zdravé populace. I zde se prokázala souvislost s tíží neurologického postižení a fyzickou aktivitou jedinců – tedy to, že čím těžší je neurologické postižení, tím nižší je obvykle fyzická kondice, naproti tomu, čím vyšší je pohybová aktivita pacientů, tím lze očekávat vyšší fyzickou zdatnost. Avšak i u pacientů s těžším neurologickým postižením, kteří mají velkou pohybovou aktivitu, lze najít nadprůměrnou zdatnost (což se podařilo prokázat u 2 pacientů vyšetřených v rámci studie).

Porovnáme-li jednotlivá data u pacientů ve skupině trénující se skupinou kontrolní, lze konstatovat statisticky velmi významné zlepšení kondice u trénujících pacientů. Toto zlepšení nastalo u parametrů spotřeby kyslíku na úrovni anaerobního prahu - VO_2 v ANP ($p = 0,0001$), výkonnosti vyjádřené ve watech na kilogram hmotnosti - W/kg ($p = 0,0093$) a u chodeckého testu – 6WT ($p = 0,0014$). Statisticky nevýznamné jsou hodnoty u maximální spotřeby kyslíku - VO_2 max ($p = 0,1556$) a maximální ventilace - MMV ($p = 0,1115$). Zároveň jsme porovnávali výsledky vyšetření mezi skupinou pacientů trénující kontinuálně se skupinou trénující intervalově. V tomto případě není statisticky významný rozdíl. To však může být dáno malým rozsahem sledovaného souboru.

U pacientů v kontrolní skupině výsledky vyšetření mírně kolísají. Tyto rozdíly mezi prvním a druhým měřením mohou být zapříčiněny ročním obdobím, ve kterém byla vyšetření prováděna. Výsledky z měření, která byla provedena v zimních a jarních měsících, mohou být poněkud horší v důsledku menší pohybové aktivity. Naproti tomu, výsledky měření z letních a podzimních měsíců můžeme očekávat spíše lepší, neboť pohybová aktivita v tomto období bývá všeobecně vyšší. Podle toho se pacienti mohou následně jevit jako zhoršení nebo zlepšení v kondici – v závislosti na tom, kdy bylo provedeno první a druhé měření.

Pokud vezmeme v úvahu maximální tepovou frekvenci (HR max), které by pacienti měli v maximu dosáhnout (dle stanoveného vzorce), více než polovina účastníků této úrovně nedosáhla. Tzn., že test končili dříve než v maximu pro únavu dolních končetin. Z tohoto hlediska pak nemá větší význam hodnotit maximální spotřebu kyslíku a maximální ventilaci. Otázkou zůstává, jakou roli zde hraje vegetativní neuropatie. Zajímavým faktem je, že žádný z pacientů nedosáhl 100 % maximální ventilace stanovené normou. U pacientů s dědičnou neuropatií to může být způsobeno několika faktory: řada pacientů má neurogenně podmíněnou skoliózu páteře a deformity hrudníku, která následně mění mechaniku dýchání. Mechanika dýchání může být sama o sobě patologicky změněna, zejména v návaznosti na insuficientní hluboký stabilizační systém. U pacientů s dědičnou neuropatií může rovněž dojít k neurogennímu oslabení dechových svalů, včetně bránice. Touto problematikou se ve svých pracích zabývali například Peter Q. Eichacker a Dawna Gilchrist. Na základě těchto výsledků lze v rámci tréninkového programu doporučit i cílenou rehabilitaci zaměřenou na ovlivnění výše zmíněných problémů.

Dále jsme hodnotili vzájemnou závislost mezi jednotlivými parametry. Největší závislost byla prokázána mezi maximální spotřebou kyslíku ($\text{VO}_2 \text{ max}$) a výkonností vyjádřenou ve wattech na kilogram hmotnosti (W/kg) ($\rho = 0,9648$). Další významnou závislost se podařilo prokázat mezi spotřebou kyslíku na úrovni anaerobního prahu (VO_2/AP) a výkonností vyjádřenou ve wattech na kilogram hmotnosti (W/kg) ($\rho = 0,8976$). U vrcholových sportovců bylo zjištěno, že pokud zvýší svojí výkonnost vyjádřenou ve wattech, dojde tím k posunu anaerobního prahu (vyšší spotřeba kyslíku - $\uparrow \text{VO}_2$ v ANP), přičemž zároveň nemusí dojít ke zvýšení maximální spotřeby kyslíku.

Všechny vzájemné závislosti sledovaných parametrů jsou přehledně uvedeny v tabulce č. 1 v příloze č. 1. Podívejme se, které parametry vykazují největší závislosti s ostatními:

- výkon (W/kg) – přímo koreluje se spotřebou kyslíku na úrovni anaerobního prahu (VO_2/AP), pohybovou aktivitou vyjádřenou v MET/tý a s maximální spotřebou kyslíku ($VO_2 \text{ max}$). Nepřímo úměrně závisí na tíži neurologického postižení (tzn. čím těžší postižení, tím je výkonnost pacienta menší).
- pohybová aktivita (MET/tý) – s tímto ukazatelem přímo koreluje výkon (W/kg), spotřeba kyslíku na úrovni anaerobního prahu (VO_2/AP) a maximální spotřeba kyslíku ($VO_2 \text{ max}$). Nepřímo úměrně závisí na tíži neurologického postižení.
- tíže neurologického postižení (vyjádřené škálou ONDS a Vinci) – zde platí nepřímo úměrná závislost pro všechny ostatní parametry – tedy čím je pacient více neurologicky postižen, tím horší výsledky můžeme předpokládat u ostatních parametrů. To platí pro parametry výkonnosti (W/kg), maximální ventilace (MMV) a maximální spotřeby kyslíku ($VO_2 \text{ max}$). Platí to i pro pohybovou aktivitu vyjádřenou v MET/tý (čím je těžší neurologické postižení, tím menší pohybovou aktivitu pacient má), ušlou vzdálenost při chodeckém testu (6WT – čím hůře je pacient postižen, tím je ušlá vzdálenost menší) a pro vnímání kvality života (SF36).

Parametry maximální spotřeby kyslíku ($VO_2 \text{ max}$) a maximální minutové ventilace (MMV) nebudeme hodnotit z výše uvedených důvodů (nemají přesný výpovědní charakter, pakliže pacient nedosáhl v zátěži svého maxima). U výše zmiňovaných parametrů jsou uvedeny pouze pro přehlednost.

Na základě výše předložených výsledků je možné prohlásit hypotézu č. 1 a hypotézu č. 2, které byly stanovené v úvodu, za platné. Nicméně je třeba upozornit na fakt, že sledovaný soubor byl relativně malý na to, aby se z něho mohly vyvozovat přesnější důsledky (původně bylo vytipováno a osloveno více pacientů pro studii, ale z různých důvodů studii dokončila pouze prezentovaná skupina pacientů). Aby bylo možné vyvodit obecnější závěry pokud jde o možnosti využití kondičního tréninku v rámci dědičné neuropatie, bylo by třeba zpracovat rozsáhlejší výzkum s početnějším souborem pacientů. Zároveň se nabízí možnost v rámci navazujícího výzkumu sledovat další oblasti, které jsme naší studií odkryli – například vliv vegetativní neuropatie na kondici a průběh tréninku, vliv cílené rehabilitace ovlivňující hluboký stabilizační systém a mechaniku dýchání a další.

V. ZÁVĚR

Cílem této práce bylo zhodnotit pohybové návyky, zpracovat problematiku kondice u pacientů s dědičnou neuropatií a upřesnit možnosti využití kondičního tréninku u tohoto onemocnění.

Z výsledků práce vyplývá, že pacienti s dědičnou neuropatií se v rámci pohybové aktivity chovají prakticky jako běžná zdravá populace. Liší se pouze ve výběru sportovních aktivit, kdy pacienti upřednostňují individuální sporty před kolektivními a vyhýbají se sportům, u kterých je nutno běhat.

Dále jsme zjistili, že pacienti s dědičnou neuropatií mají ve více než 1/2 případů podprůměrnou až velmi nízkou fyzickou zdatnost. Zdatnost u těchto pacientů koreluje jak s pohybovou aktivitou, tak i tíží neurologického postižení. Zároveň se podařilo prokázat, že řízený kondiční trénink může u těchto pacientů napomoci zvýšit nejen fyzickou zdatnost, ale i subjektivní vnímání kvality života.

VI. POUŽITÁ LITERATURA

MONOGRAFIE:

- HORÁČEK, O. Možnosti léčebné tělesné výchovy u pacientů s dědičnou neuropatií. In *Nové objevy u dědičné neuropatie CMT a možnosti její léčby : Sborník přednášek ze semináře v Poslanecké sněmovně Parlamentu České republiky*. Praha : Společnost C-M-T, 2004.
- JANČÍK, J.; ZÁVODNÁ, E.; NOVOTNÁ, M. *Fyziologie tělesné zátěže* [online]; Elportál: Brno, Masarykova univerzita. ISSN 1802-128X.2007; <http://is.muni.cz/do/1499/el/estud/fsps/js07/fyziio/texty/ch01s06.html> (accessed Jan 01, 22)
- JARKOVSKÁ, H. *Posilování – kondiční kruhový trénink*; Praha: GRADA, 2005. ISBN - 8024730561
- KUČERA, M.; DYLEVSKÝ, I.; et al. *Sportovní medicína*; Praha: GRADA, 1999. ISBN -8071697257
- MERKUNOVÁ, A.; OREL, M. *Anatomie a fyziologie člověka pro humanitní obory*; Praha: GRADA, 2008. ISBN - 802471521X
- NEUMANN, G.; PFÜTZNER, A.; HOTTENROTT, K. *Trénink pod kontrolou*; GRADA: Praha, 2000. ISBN – 8024709473
- PLACHETA Z., J. SIEGELOVÁ, M. ŠTEJFA A SPOL.: *Zátěžová diagnostika v ambulantní a klinické praxi*; GRADA: Praha, 1999. ISBN – 8071692719
- VAŇÁSKOVÁ, E. *Testování v rehabilitační praxi*; Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů: Brno, 2004. ISBN – 8070133988

ČLÁNKY:

- CRABTREE, L.: Charcot-Marie-Tooth Disease as a Disabling Disorder. *Can Fam Physician*, 1989, vol. 35, s. 361–367
- DYCK, P. J., LAMBERT, E. H. Lower Motor and Primary Sensory Neuron Diseases With Peroneal Muscular Atrophy; *Arch Neurol*. 1968; vol.18, no. 6, s. 603-618
- EICHACKER, P. Q., et al.: Respiratory Muscle Dysfunction in Hereditary Motor Sensory Neuropathy. *Arch Intern Med*. 1988, vol. 148, s. 1739-1740
- ENRIGHT, P. L., SHERRILL, D. L.: Reference Equations for the Six-Minute Walk in Healthy Adults. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.*, 1998, vol. 158, no. 5, s. 1384-1387
- FEASON, L., et all Fatigue and neuromuscular diseases; *Annales de réadaptation et de médecine physique*, 2006, vol. 49, s. 375–384
- FLORENCE, J. M., HAGBERG, J. M.: Effect of training on the exercise responses of neuromuscular disease patients. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, 1984, vol. 16, no. 5, s. 427-515
- GILCHRIST, D., et al.: Phrenic Involvement in Charcot-Marie-Tooth Disease. *Chest*. 1989, vol. 96, no. 5, s. 1197-1199
- CHETLIN, R. D., GUTMANN, L., et all Resistance training exercise and creatine in patients with Charcot-Marie-Tooth Disease; *Muscle and Nerve*, 2004, vol. 30, s. 69 -76

- KOBESOVÁ, A., TRUC, M.: Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis*. 2006, č. 47, s. 16.;
Dostupný z WWW: http://www.sanquis.cz/clanek.php?id_clanek=732
- KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284
- KRIVICKAS, L. S.: Exercise in Neuromuscular Disease. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*, 2003, vol. 5, no. 1, s. 29-39
- LINDENMAN, E., SPAANS, F., et al Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG, *Journal of Electromyography and Kinesiology*, 1999, vol. 9, s. 379–384
- MÍFKOVÁ L., SIEGELOVÁ J., et. all: Intervalový a kontinuální trénink v kardiovaskulární rehabilitaci. *Vnitřní lékařství*, 2006, č. 52, s. 44 – 50
- MHANDI, L., MILLER, G., et al Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease; *Muscle and Nerve*, 2008, vol. 37, s. 601-610
- MULDER, T., OTTER, R., 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 - 214
- NĚMCOVÁ, H.: Pohybová aktivita v prevenci civilizačních chorob; Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně; DOPORUČENÉ POSTUPY PRO PRAKTICKÉ LÉKAŘE Projekt MZ ČR zpracovaný ČLS JEP za podpory grantu IGA MZ ČR 5390-3

- PATE, R.R., PRATT, M., BLAIR, S. N., et al.: Physical activity and public health: A recommendation from Centres for Disease Kontrol and the American College of Sports Medicine. *JAMA* , 1995; vol. 273, s. 402 - 407
- SAMPSON, R. CMT and Exercise in KOBESOVÁ, A., MAZANEC, R.: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií. *Česko-Slovenská Neurologie*, 2008; 71/104(3), s. 277 – 284
- SCHILLINGS , L. M., KALKMAN, J.S., et. all Experienced and physio-logical fatigue in neuromuscular disorders; *Clinical Neurophysiology* 2007, vol. 118, s. 292–300

OSTATNÍ ZDROJE:

- <http://www.fsps.muni.cz/~korvas/adaptace.ppt>; dostupné dne 2. 12. 2009
- <http://www.beh.sportsite.cz/treninkove-tipy-a-rady/maximalni-tepova-frekvence-a-intenzita-zatizeni>; dostupné dne 20. 11. 2009
- http://74.125.155.132/scholar?q=cache:71U2iC2a3lwJ:scholar.google.com/+mezinárodní+dotazník+pohybové+aktivity+krátká+verze&hl=cs&as_s; dostupné dne 5. 11. 2008
- <http://www.telesnakultura.upol.cz/index.php/telesnakultura/article/viewArticle/12>; dostupné dne 3. 2. 2010

VII. PŘÍLOHY

PŘÍLOHA Č. 1

Tabulka č. 1: Spearmanovy korelace

Proměnná	W/kg	MMV	VO ₂ max	VO ₂ /AP	ONDS	VINCI	SF36	MET/tý	6WT
W/kg		0,4769	0,9648	0,8976	-0,5868	-0,5308	0,2486	0,6615	0,3105
MMV	0,4769		0,5648	0,4246	-0,6512	-0,1500	0,2068	0,5032	0,3259
VO ₂ max	0,9648	0,5648		0,8976	-0,5361	-0,3584	0,1518	0,7098	0,2004
VO ₂ /AP	0,8976	0,4246	0,8976		-0,5010	-0,2993	0,2731	0,6270	0,1499
ONDS	-0,5868	-0,6512	-0,5361	-0,5010		0,3834	-0,6254	-0,6995	-0,4128
VINCI	-0,5308	-0,1500	-0,3584	-0,2993	0,3834		-0,3363	-0,2329	-0,7262
SF36	0,2486	0,2068	0,1518	0,2731	-0,6254	-0,3363		0,3234	0,6846
MET/tý	0,6615	0,5032	0,7098	0,6270	-0,6995	-0,2329	0,3234		0,0969
6WT	0,3105	0,3259	0,2004	0,1499	-0,4128	-0,7262	0,6846	0,0969	

Označené korelace jsou významné na hladině $p < 0,05$

PŘÍLOHA Č. 2: Dotazník ONDS – strana č. 1

DOTAZNÍK ONDS (OVERALL NEUROPATHY DISABILITY SCALE)

PORUCHY HORNÍ KONČETINY

Má pacient nějaký symptomy na rukách nebo pažích – např. chvění, ztuhlost, slabost...

ANO NE (pokud ne, přeskočte na sekci DKK)

Je pacient postižen v jeho schopnostech:

	Nepostižen	Omezen	Neschopen
Umýt a učesat si vlasy			
Otočit klíč v zámku			
Použít společně nůž a vidličku			
Zapnout/rozepnout knoflíky nebo zip			
Obléknout si horní část těla (s vyloučením knoflíků nebo zipu)			

Pokud jsou všechny tyto funkce omezené, může pacient udělat záměrné pohyby rukou nebo paží?

ANO NE Nepoužitelné

Stupně

0 = normální

1 = malé symptomy jedné nebo obou HK, ale nepostihující žádnou z funkcí v seznamu

2 = slabost jedné nebo obou HK postihující, ale neomezující žádnou z funkcí v seznamu

3 = slabost jedné nebo obou HK omezující více než 1, ale ne všechny jmenované funkce

4 = slabost obou HK omezující všechny jmenované funkce, ale záměrné pohyby stále zachovány

5 = slabost obou HK omezující jakýkoliv záměrný pohyb

PORUCHY DOLNÍ KONČETINY

	ANO	NE	NELZE
Potíže s během nebo chůzí do schodů?			
Potíže s chůzí?			
Vypadá způsob chůze (krok) abnormálně?			
Jaká je mobilita na cca 10 m?			
- s pomocí			
- s jednou holí nebo berlí nebo s oporou o něčí paži			
- s dvěma holemi nebo berlemi nebo s oporou			
- na invalidním vozíku			
Pokud využívá vozíku, může pacient vstát a ujít 1 metr s pomocí jedné osoby?			
Pokud je nemožná chůze, může pacient udělat záměrné pohyby DKK, např. změna pozice v posteli?			

Dotazník ONDS – strana č. 2

Používá pacient AFOs/ortézu/oporu?

ANO

NE

Pokud ano: VPRAVO /

VLEVO

Stupně

0 = chůze/chůze do schodů/běh neomezené

1 = chůze/chůze do schodů/běh jsou omezené, ale způsob chůze vypadá normálně

2 = chůze nezávislá, ale způsob chůze je abnormální

3 = vyžaduje jednostrannou podporu pro chůzi 10 m (hole, berle, paže druhé osoby)

4 = vyžaduje oboustrannou podporu pro chůzi 10 m (hole, berle, jiná osoba)

5 = vyžaduje invalidní vozík na cestu 10 m, ale schopný stát a ujít 1 m s pomocí druhé osoby

6 = odkázaný na invalidní vozík, neschopný stát a ujít 1 m s pomocí druhé osoby, ale schopný

záměrných pohybů dolních končetin

7 = odkázaný na invalidní vozík nebo postel po většinu dne, neschopný záměrných pohybů

dolních končetin

CELKOVÉ SKÓRE PORUCH = stupeň postižení horní končetiny (0-5) + stupeň
postižení dolní končetiny (0-7)

.....

Je přítomna jiná porucha (vedle periferní neuropatie), která omezuje výše jmenované funkce?

ANO

NE

Detaily:

PŘÍLOHA Č. 3: Funkční klasifikace HMSN dle Vinciho (zkrácená verze)

Kategorie:

- I.**
 - oslabení mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis
 - subluxace metatarzofalangeálních kloubů
 - příčné plochonoží
 - kladívkové prsty

- II.**
 - 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.**
 - oslabení anterolaterální svalové skupiny bérce, hlavně m. tibialis anterior
 - výrazně oslabená dorzální flexe nohy
 - equinozita nohy v případě kontraktury m. triceps surae
 - chůze po špičkách

- IV.**
 - 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.**
 - oslabení ischiokrurálních svalů
 - insuficience flexe v koleni proti gravitaci
 - kompenzace – rotace pánve při chůzi, výrazné zkrácení kroku
 - obtíže udržet vzpřímené držení

- VI.**
 - oslabení m. quadriceps na stupeň 3 svalového testu a méně
 - omezení extenze v koleni

- VII.**
 - oslabení m. gluteus maximus z denervace, častěji z dekondice
 - omezení extenze v kyčli
 - zkrácení m. iliopsoas
 - značné obtíže při udržení vzpřímeného stoje

Převzato z: A. Kobesová, R. Mazanec: Pohybové aktivity pacientů trpících dědičnou polyneuropatií; Česko-Slovenská Neurologie 2008; 71/104(3) : 277 - 284

PŘÍLOHA Č. 4: Dotazník IPAQ – strana č. 1

MEZINÁRODNÍ DOTAZNÍK POHYBOVÉ AKTIVITY

Zajímá nás, jaký druh fyzické aktivity lidé provozují coby součást svého každodenního života. Zamyslete se nad veškerými náročnými i mírně namáhavými činnostmi, které jste vykonával/a **v uplynulých 7 dnech**. Odpovězte, prosím, na každou otázku, i když se nepovažujete za aktivní osobu. Přemýšlejte, prosím, o aktivitách v zaměstnání, doma, při cestování a přesunech z místa na místo a ve volném čase při rekreování a sportu.

Přemýšlejte o každé **náročné** činnosti, kterou jste vykonával/a **v uplynulých 7 dnech**. Za náročnou činnost považujte takovou, která vyžaduje výrazné fyzické úsilí, a která významně ztěžuje vaše dýchání. Přemýšlejte pouze o takových fyzických aktivitách, které trvaly vždy alespoň 10 minut.

1. V kolika **z uplynulých 7 dní** jste ve svém volném čase vykonával/a **náročnou** fyzickou činnost jako je zvedání těžkých břemen, kopání, aerobik nebo rychlá jízda na kole?

..... **dní v týdnu**

žádná náročná fyzická činnost → *přeskočte na otázku 3*

2. Kolik času obvykle věnujete náročné fyzické aktivitě v jednom z těchto dnů?

..... **hodin denně**

..... **minut denně**

nevím/ nejsem si jist/a

Přemýšlejte o veškeré **mírné aktivitě**, kterou jste vykonával/a **v uplynulých 7 dnech**. Za mírnou činnost pak lze pokládat aktivitu, která vyžaduje mírné fyzické úsilí a přinutí vás dýchat o něco obtížněji než normálně. Přemýšlejte pouze o takových fyzických aktivitách, které trvaly vždy alespoň 10 minut.

3. V kolika **z uplynulých 7 dní** jste vynaložil/a **mírnou** fyzickou aktivitu jako je např. nošení lehkých břemen, jízda na kole v pravidelné tempu, či tenisová čtyřhra? Nezahrnuje chůzi.

..... **dní v týdnu**

žádná mírná fyzická činnost → *přeskočte na otázku 5*

4. Kolik času obvykle věnujete mírné fyzické aktivitě v jednom z těchto dnů?

..... **hodin denně**

..... **minut denně**

nevím/ nejsem si jist/a

Dotazník IPAQ – strana č. 2

Zamyslete se nad časem stráveným **chůzí v posledních 7 dnech**. Tento čas zahrnuje chůzi v zaměstnání, doma, přesuny z místa na místo a jakoukoliv chůzi vynaloženou v rámci rekreování, sportu či ve volném čase.

5. V kolika z **uplynulých sedmi dní** jste **chodil/a** alespoň 10 minut v kuse?

..... **dní v týdnu**

žádná chůze → *přeskočte na otázku 7*

6. Kolik času obvykle strávíte chůzí v jednom z těchto dnů?

..... *hodin denně*

..... *minut denně*

nevím/ nejsem si jist/a

Kolik času jste strávil **sezením** během pracovního dne **v posledních 7 dnech**? Zahrňte dobu sezení v zaměstnání, doma, na školení a během volného času. Můžete zahrnout i čas strávený sezením za stolem, na návštěvě u přátel, při čtení a při sezení či ležení při sledování televize.

7. Kolik času jste strávil/a **sezením** během dne **v posledních 7 dnech**?

..... **hodin denně**

..... **minut denně**

nevím/ nejsem si jist/a

Toto je konec dotazníku, děkujeme Vám za spolupráci.

PŘÍLOHA Č. 5: SF 36 – strana č. 1

DOTAZNÍK KVALITY ŽIVOTA SHORT FORM-36 (SF-36)

1. Řekl(a) byste, že Vaše zdraví je celkově:

(zakroužkujte jedno číslo)

Výtečné	1
Velmi dobré	2
Dobré	3
Docela dobré	4
Špatné	5

2. Jak byste hodnotil(a) své zdraví dnes ve srovnání se stavem před rokem?

(zakroužkujte jedno číslo)

Mnohem lepší než před rokem	1
Poněkud lepší než před rokem	2
Přibližně stejné jako před rokem	3
Poněkud horší než před rokem	4
Mnohem horší než před rokem	5

3. Následující otázky se týkají činnosti, které někdy děláváte během svého typického dne. Omezuje Vaše zdraví nyní tyto činnosti? Jestliže ano, do jaké míry?

(zakroužkujte jedno číslo v každé řádce)

Činnosti	Ano, omezuje hodně	Ano, omezuje trochu	Ne, vůbec neomezuje
a. Usilovné činnosti jako je běh, zvedání těžkých předmětů, provozování náročných sportů	1	2	3
b. Středně namáhavé činnosti jako posunování stolu, luxování, hraní kuželek, jízda na kole	1	2	3
c. Zvedání nebo nošení běžného nákupu	1	2	3
d. Vyjít po schodech několik pater	1	2	3
e. Vyjít po schodech jedno patro	1	2	3
f. Předklon, shýbání, poklek	1	2	3
g. Chůze asi jeden kilometr	1	2	3
h. Chůze po ulici několik set metrů	1	2	3
i. Chůze po ulici sto metrů	1	2	3
j. Koupání doma nebo oblékání bez cizí pomoci	1	2	3

4. Trpěl(a) jste někdy z dále uvedených problémů při práci nebo při běžném denní činnosti v posledních 4 týdnech kvůli zdravotním potížím?

(zakroužkujte jedno číslo v každé řádce)

	ANO	NE
a. Zkrátil se čas, který jste věnoval(a) práci nebo jiné činnosti?	1	2
b. Udělal(a) jste méně než jste chtěl(a)?	1	2
c. Byl(a) jste omezen(a) v druhu práce nebo jiných činnostech?	1	2
d. Měl(a) jste potíže při práci nebo jiných činnostech (např. jste musel(a) vynaložit zvláštní úsilí?)	1	2

5. Trpěl(a) jste někdy z dále uvedených problémů při práci nebo při běžné denní činnosti v posledních 4 týdnech kvůli nějakým emociálním potížím (např. pocit deprese nebo úzkosti)?

(zakroužkujte jedno číslo na každé řádce)

	ANO	NE
a. Zkrátil se čas, který jste věnoval(a) práci nebo jiné činnosti?	1	2
b. Udělal(a) jste méně než jste chtěl(a)?	1	2
c. Byl(a) jste při práci nebo jiných činnostech méně pozorný(á) než obvykle?	1	2

6. Uved'te do jaké míry bránily Vaše zdravotní a emociální potíže Vašemu normálnímu společenskému životu v rodině, mezi přáteli, sousedy nebo v širší společnosti v posledních 4 týdnech.

(zakroužkujte jedno číslo)

Vůbec ne	1
Trochu	2
Mírně	3
Poměrně dost	4
Velmi silně	5

7. Jak velké bolesti jste měl(a) v posledních 4 týdnech?

(zakroužkujte jedno číslo)

Žádné	1
Velmi mírné	2
Mírné	3
Střední	4
Silné	5
Velmi silné	6

8. Do jaké míry Vám bolesti bránily v práci (v zaměstnání i doma) v posledních 4 týdnech?

(zakroužkujte jedno číslo)

Vůbec ne	1
Trochu	2
Mírně	3
Poměrně dost	4
Velmi silně	5

9. Následující otázky se týkají Vašich pocitů a toho jak se Vám dařilo v posledních 4 týdnech. U každé otázky označte, prosím, takovou odpověď, která nejlépe vystihuje, jak jste se cítil.

(zakroužkujte jedno číslo v každé řádce)

Jak často v minulých 4 týdnech

	Pořád	Většinou	Dost často	Občas	Málokdy	Nikdy
a. jste se cítil(a)pln(a) elánu?	1	2	3	4	5	6
b. jste byl(a) velmi nervózní	1	2	3	4	5	6
c. jste měl(a) takovou depresi, že Vás nemohlo nic rozveselit?	1	2	3	4	5	6
d. jste pociťovali klid a pohodu?	1	2	3	4	5	6
e. jste byl(a) pln(a) energie?	1	2	3	4	5	6
f. jste pociťovali pesimismus a smutek?	1	2	3	4	5	6
g. jste se cítili vyčerpán(a)?	1	2	3	4	5	6
h. jste byl(a) šťastný(á)?	1	2	3	4	5	6
i. jste s cítil(a) unaven(a)?	1	2	3	4	5	6

10. Uved'te, jak často v minulých týdnech bránily Vaše zdravotní nebo emociální obtíže Vašemu společenskému životu (jako např. návštěvy přátel, příbuzných apod.)?

(zakroužkujte jedno číslo)

Pořád	1
Většinou	2
Občas	3
Málokdy	4
Nikdy	5

11. Zvolte, prosím, takovou odpověď, která nejlépe vystihuje do jaké míry pro Vás platí každé z následujících prohlášení?

(zakroužkujte jedno číslo v každé řádce)

	Určitě ano	Většinou ano	Nejsem si jist	Většinou ne	Určitě ne
a. Zdá se, že onemocním (jakoukoliv nemocí) poněkud snadněji než jiní lidé	1	2	3	4	5
b. Jsem stejně zdrav(a) jako kdokoliv jiný	1	2	3	4	5
c. Očekávám, že se mé zdraví zhorší	1	2	3	4	5
d. Mé zdraví je perfektní	1	2	3	4	5

PŘÍLOHA Č. 6: Zátěžové vyšetření

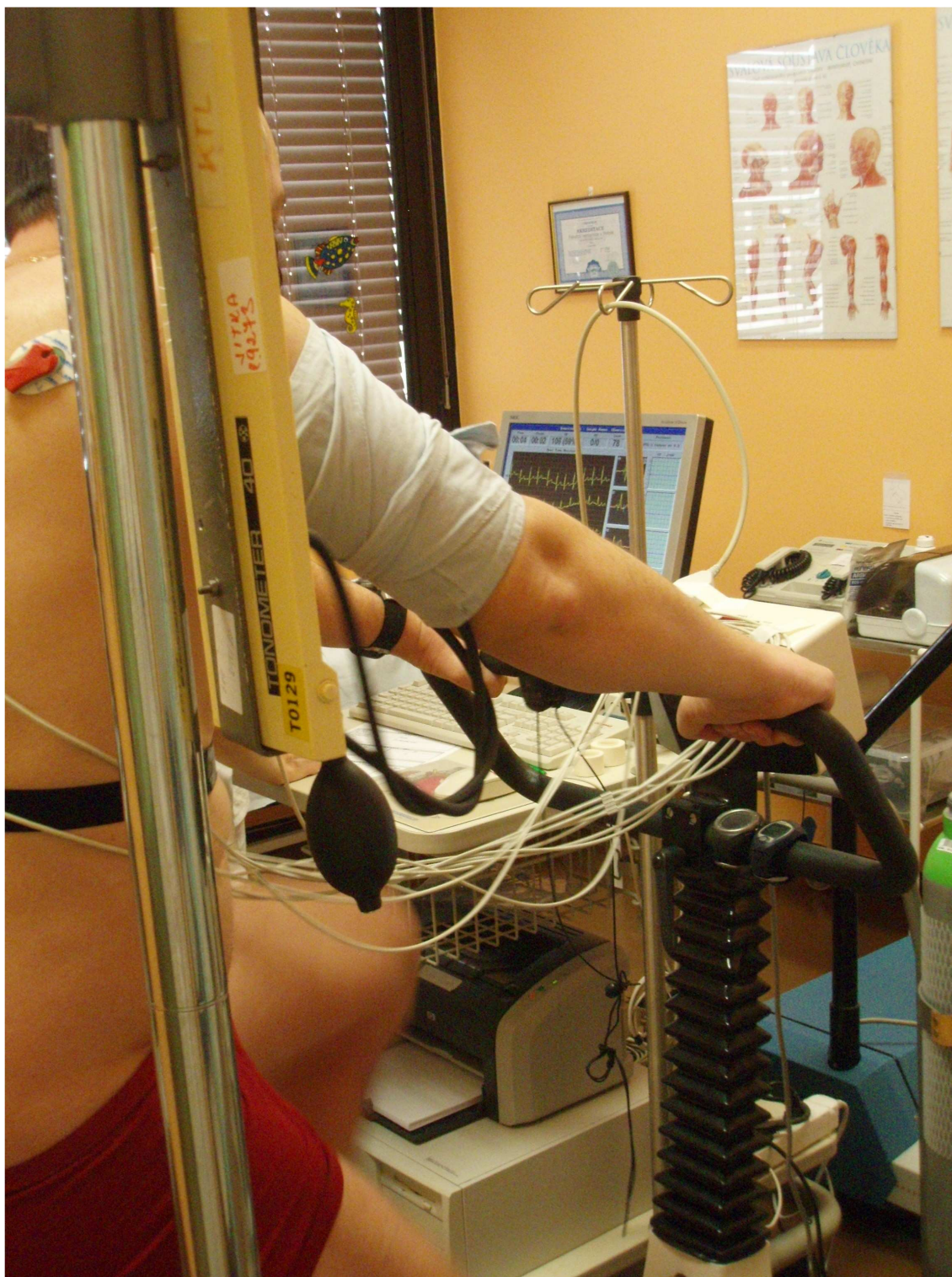


Foto autorka

PŘÍLOHA Č. 7: Zátěžové vyšetření



Foto autorka

PŘÍLOHA Č. 8: Spirometrie



Foto autorka