

Univerzita Karlova v Praze

2. lékařská fakulta

Klinika rehabilitace 2. LF UK a FN Motol

Disertační práce

Deviace osy páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie

MUDr. Ondřej Horáček

Školitel: prof. MUDr. Miroslav Kučera, DrSc.

Praha, 2005

Poděkování

Rád bych poděkoval přednostovi kliniky rehabilitace FN Motol doc. PaedDr. Pavlovi Kolářovi za podporu CMT programu v rámci kliniky rehabilitace 2. LF UK a FN Motol. Dále svému školiteli, prof. MUDr. Miroslavu Kučerovi, DrSc za důležité rady a četné konzultace v průběhu celého postgraduálního studia. Dále děkuji as MUDr. Radimovi Mazancovi, který pro potřeby mojí práce prováděl u pacientů s CMT elektromyografické vyšetřování paraspinálních svalů. Moje poděkování patří taktéž MUDr. Pavlovi Seemanovi, iniciátorovi CMT projektu v ČR, který prováděl u všech pacientů molekulárně-genetickou diagnostiku a jehož databáze pacientů jsem též využíval. Poděkování zasluhuje též MUDr. Alena Kobesová z kliniky rehabilitace 2.LF UK, která pomáhala realizovat CMT projekt v rámci kliniky rehabilitace a podílela se i na sledování pacientů s CMT. V neposlední řadě musím poděkovat i panu Vlastimilovi Stárkovi z fotolaboratoře 2. LF UK, který zpracovával rentgenové nálezy. Za trpělivost a podporu po celou dobu mého studia zasluhuje zcela jistě poděkování i moje rodina.

Obsah

1. Úvod	4
2. Obecná část	4
2.1 Charakteristika onemocnění HMSN	4
2.2 Klasifikace HMSN dle bioptických nálezů a elektrofyziologického typu	4
2.3 Klasifikace HMSN dle genetické poruchy (genotypu)	5
2.4 Deviace osy páteře – základní charakteristika	5
2.5 Deviace osy páteře neuromuskulárního původu a u HMSN	6
2.6 Klasifikace deviací osy páteře neuromuskulárního původu	7
2.7 Mechanismus vzniku deviací osy páteře neuromuskulárního původu	7
2.8 Mechanismus vzniku deviací osy páteře u HMSN	8
2.9 Paraspinální svalstvo - anatomicko-fyziologické poznámky	9
2.10 Neurogenní postižení paraspinálního svalstva	10
3. Hypotéza	10
4. Cíl práce	11
5. Soubor pacientů a metodika	11
5.1 Charakteristika souboru a metodika	11
5.2 Rentgenové vyšetření u deviací osy páteře	11
5.3 Hodnocené parametry	12
5.4 Elektromyografické vyšetření paraspinálních svalů	12
5.5 Kvantifikace neurogenní léze paraspinálního svalstva	13
6. Výsledky	16
6.1 Hodnocení genetických, klinických a elektrofyziologických nálezů	16
6.2 Přehled rentgenových nálezů	20
6.3 Hodnocení elektromyografických nálezů	42
6.3.1 Hodnocení elektromyografických nálezů v obou skupinách z hlediska lokalizace a tíže neurogenního postižení	59
6.3.2. Souhrnné hodnocení elektromyografických nálezů	60

7. Diskuse	62
8. Souhrn	67
9. Závěr	70
10. Seznam použité literatury	71
11. Přílohy	74

1.Úvod

Hereditární motoricko-senzitivní neuropatie jsou dědičné polyneuropatie projevující se charakteristickým klinickým nálezem s dominujícími parézami a deformitami nohou. Pacienti však obvykle mají řadu dalších příznaků. Někdy jsou přítomné i deformity páteře, které se projevují deviacemi osy páteře různého charakteru. Deformity páteře jsou u některých pacientů velmi výrazné a mohou být dokonce i dominantním příznakem onemocnění. Přesto se literatura věnovaná dědičným polyneuropatiím zabývá deformitami páteře jen zcela okrajově a hlavní oblastí zájmu jsou neurologické a genetické aspekty onemocnění. Studie zpracovávající uceleně problematiku deformit páteře u hereditárních motoricko-senzitivních neuropatií dosud nebyla prováděna.

2.Obecná část

2.1 HMSN – charakteristika onemocnění

Hereditární motoricko-senzitivní neuropatie (dále HMSN) jsou nejčastějším typem dědičné polyneuropatie s incidencí 1 : 2 500 (1). Onemocnění se také nazývá choroba Charcot-Marie-Tooth (dále CMT) podle autorů, kteří onemocnění popsali jako první (2). Onemocnění vzniká na podkladě postižení periferních nervů. U pacientů s HMSN v klinickém obraze obvykle dominuje oslabení distálních svalů zejména na dolních končetinách (dále DK), poruchy chůze, deformity nohou (pes cavus), poruchy citlivosti na DK, ale časté je i oslabení rukou (3). Onemocnění vzniká nejčastěji v 1. nebo 2. dekádě života a u většiny pacientů pozvolna progreduje. Diagnóza se opírá o klinické, elektrofyziologické a molekulárně genetické vyšetření.

2.2 Klasifikace HMSN dle bioptických nálezů a elektrofyziologického typu

Tradiční klinická klasifikace podle Dycka rozlišuje dle klinických nálezů, typu dědičnosti a bioptických nálezů 7 základních typů HMSN (4). Na základě elektromyografického vyšetření rozeznáváme dva základní typy HMSN: typ I (demyelinizační, hypertrofický) a typ II (axonální, neurální) (5). Oba tyto typy jsou geneticky značně heterogenní.

2.3 Klasifikace HMSN dle genetické poruchy (genotypu)

Rozlišujeme několik genotypů onemocnění:

- Duplikace chromozomu 17 p 11.2 – 12 genu PMP 22 vede k CMT 1A, která je nejčastější mutací.
- Delece téhož chromozomu vede k tzv. tomakulózní neuropatii (HNPP) – jedná se o neuropatii se sklonem k tlakovým obrnám (6).
- Mutace v genu pro Cx 32 vedou k CMT X (druhý nejčastější genotyp) a vyznačuje se dřívějším a obvykle i těžším postižením mužů než žen (7).
- Mutace v genu pro MPZ mohou vést k několika odlišným typům HMSN: 1. demyelinizační formě neuropatie, 2. Dejerine-Sottasově syndromu a nebo 3. axonálnímu typu CMT 2 s pozdním začátkem (8).

Mutace v nově objevených genech asociovaných s HMSN jsou méně časté a jsou předmětem aktuálního výzkumu (9). Onemocnění není kausálně léčitelné, ale u většiny pacientů lze příznaky ovlivnit nebo jejich progresi zpomalit. Terapie musí být komplexní a zahrnuje různé metody léčebné tělesné výchovy, fyzikální terapii, operační léčbu nohou, případně páteře, protetickou péči a farmakoterapii. V rámci terapie je třeba se cíleně věnovat i deviacím osy páteře, které jsou někdy velmi závažné.

2.4 Deviace osy páteře – základní charakteristika

Vývoj a udržení fyziologického zakřivení páteře vyžaduje rovnováhu příslušných svalových skupin, fyziologický růst obratlů, neporušenou propiocepci a správnou funkci centrální nervové soustavy (10).

Na zdravé páteři nalzáme v určitých úsecích v sagitální rovině zakřivení (deviace) osy páteře, která jsou fyziologická. Jedná se o fyziologickou krční a bederní lordózu a hrudní kyfózu. Za určitých okolností mohou i tyto deviace osy páteře (dále deviace o.p.) přesáhnout fyziologickou mez a pak je považujeme za patologické. V rovině frontální se fyziologické deviace nevyskytují.

Hyperkyfóza je zakřivení páteře v rovině sagitální, konvexitou dozadu, přesahující fyziologickou mez (40st. dle Cobba). **Hyperlordóza** je zakřivení páteře v rovině sagitální, konvexitou dopředu, přesahující fyziologickou mez (11). **Skolióza** je deviace o.p. v rovině frontální přesahující 10 st. dle Cobba (dle definice Scoliosis research society). **Kyfoskolióza** vzniká kombinací skoliózy a hyperkyfózy páteře. Nefyziologické deviace se mohou objevit

v kterémkoliv úseku páteře, mohou být různého charakteru a rozsahu a vznikají z rozličných příčin a u různých onemocnění.

Při hodnocení deviací o.p. můžeme vycházet z klasifikace, které se používá u deformit páteře (12). Podle původu dělíme deviace o.p. na **1. strukturální** a **2. nestrukturální (posturální)**. U strukturálních deviací nalézáme - na rozdíl od nestrukturálních - tvarové změny obratlů (zejména klínovité deformace). V této práci bude hlavní pozornost věnována strukturálním deviacím o.p. Ke strukturálním deviacím o.p. řadíme i deviace **neuromuskulární**, kam patří též deviace o.p. v rámci HMSN, jak bude ještě uvedeno.

Výskyt deviací osy páteře ve smyslu skoliózy a kyfoskoliózy se v populaci celkově odhaduje na 2-3% (13, 14). U 73% postižených je etiologie deviací o.p. neznámá a u 27 % je etiologie známá. U deviací, kde je etiologie známá se o neuromuskulární původ jedná asi ve 2%. Dále klasifikujeme deviace o.p. dle doby vzniku, dle lokalizace a především dle stupně zakřivení. Stupeň zakřivení deviace o.p. měříme dle Cobba na dlouhém rentgenovém (dále rtg) snímku ve frontální i sagitální rovině (klasifikace dle velikosti Cobbova úhlu: do 10 st. zakřivení IA, do 30 st. I B, mezi 30-60 st. II, mezi 60- 90 st. III, nad 90 st. IV).

K upřesnění charakteru křivek (především idiopatických) se v klinické praxi - zejména v souvislosti s operačním řešením deformit páteře - často používá klasifikace dle Kinga (15) nebo Lenkeho (16). Kingova klasifikace hodnotí křivky na předozadním rtg snímku podle centrální sakrální linie, která je kolmicí na přímkou spojující vrchol hřebenů lopat vztyčenou ze středu sakra. Tato klasifikace pak rozlišuje 5 základních typů křivek (Typ I – V). Přesnější hodnocení křivek umožňuje modernější Lenkeho klasifikace, která zohledňuje typ křivek a upřesňuje charakter bederní křivky ve frontální rovině a kvantifikuje hrudní křivky i v sagitální rovině.

2.5 Deviace osy páteře neuromuskulárního původu a u HMSN

Deviace osy páteře u HMSN patří, jak již bylo uvedeno, do skupiny deviací neuromuskulárního (neurogenního) původu. Proto mnohé z toho, co je obecně platné pro deviace o. p. neuromuskulárního původu, platí i pro deviace osy páteře u HMSN.

Deviace o.p. neuromuskulárního původu se objevují u některých neurologických onemocnění, kdy může být postižen mozek, mícha, periferní nervy, neuromuskulární spojení nebo svaly. Společným rysem skupiny neuromuskulárních onemocnění je postižení svalového systému ve smyslu hypotonie, spasticity nebo dyskoordinace (17).

Většinou se neuromuskulární deviace o.p. rozvíjejí v časnějším věku než idiopatická skolióza a někdy mohou být dokonce i prvním příznakem neuromuskulárního onemocnění (10). U některých neuromuskulárních onemocnění se deviace o.p. kombinují s deformitami nohou, jako právě u HMSN.

2.6 Klasifikace deviací o.p. neuromuskulárního původu

V rámci skupiny neuromuskulárních deviací můžeme rozlišovat několik dalších podskupin podle toho, která oblast nervosvalové soustavy je postižena. Podle klasifikace Scoliosis research society dělíme skupinu neuromuskulárních deviací na dvě základní podskupiny (17,18):

1. neuropatické (z postižení horního nebo dolního motoneuronu)

2. myopatické (při primárním postižení svalového systému)

Mezi neuropatické řadíme deviace např. u dětské mozkové obrny, spinocerebellární degenerace, syringomyelie, poliomyelitidy a též HMSN. Mezi myopatické pak zařazujeme deviace např. u muskulární dystrofie, kongenitální hypotonie, dystrofické myotonie, artrogryphosy.

U části pacientů se tento typ deviace o.p. zhoršuje tak, jak progreduje základní neurologické onemocnění. To se považuje za charakteristický rys celé skupiny neuromuskulárních deviací o.p. Pokud jde o charakter křivky u neuromuskulárních deviací o.p. uvádí se, že může být podobný jako u idiopatické skoliózy (především lordoskoliózy postihující hrudní oblast), ale může se jednat i o dlouhou křivku tvaru „C“, kolabující do skoliózy nebo kyfózy (17). Podle některých autorů jsou neuromuskulární deviace o.p. častěji jednostranné (10).

2.7 Mechanismus vzniku deviací o.p. neuromuskulárního původu

V současné době se předpokládá, že deviace o. p. u neuromuskulárních onemocnění se rozvíjejí na podkladě slabosti nebo nerovnováhy páteřního svalstva (17, 19).

O jaký typ svalové nerovnováhy se vlastně jedná bylo upřesněno jen u některých neuromuskulárních onemocnění. Např. Riddle prováděl u paralytických skolióz po poliomyelitidě elektromyografické vyšetření paraspinálního svalstva vč. jehlové elektromyografie hlubokého svalstva. Téměř ve všech případech zjistil, že postižení a oslabení hlubokých svalů (rotátorů) je výraznější v úrovni vrcholu křivky na její konvexitě

než na konkavitě a označil slabost hlubokých rotátorů za hlavní faktor při vzniku deformity páteře (20). Studie upřesňující podobným způsobem mechanismus vzniku deviací o.p. u HMSN jsem v literatuře nenalezl.

Dále je otázka, zda se u některých pacientů s neuromuskulární deviací o.p. může při jejím vzniku uplatnit podobný typ svalové nerovnováhy, který popisuje u idiopatické skoliózy Fidler (21). Připisuje velký význam multifidu, který jak známo patří mezi svaly s významnou posturální funkcí. Uvedený autor upozorňuje, že multifidus je zkrácený na konvexní straně křivky oproti multifidu na konkávní straně. Toto zkrácení dle autora souvisí s vyšším obsahem „pomalých“ - tonických vláken (slow twitch fibres) v multifidu na konvexní straně. Zkrácení multifidu (zvýšení jeho tonické aktivity) na jedné straně, pak dle autora ovlivňuje nepříznivě růst obratlů ve smyslu rozvoje deviace o.p. Deviace se pak zvyrazňuje tak, jak postupuje zkracování uvedeného svalu. Nepoměru ve výskytu svalových vláken typu I a typu II přisuzuje význam u deviací o. p. též Spencer. (22). Zjistil, že ve svalstvu na konkavitě zakřivení, v úrovni jeho vrcholu, je více vláken typu II a domnívá se, že nepoměr mezi výskytem vláken typu I a II může vést ke svalovému tahu s následkem rozvoje deviace do konvexity.

Podstatné je, že bez ohledu na to, zda je neuromuskulární deviace o.p. myogenního nebo neurogenní původu, může dojít ke ztrátě významného faktoru stability páteře. Významné je, že během urychleného růstu v předpubertálním věku může u neuromuskulárních deviací dojít až ke zhroucení páteře (23).

2.8 Mechanismus vzniku deviace o.p. u HMSN

Ačkoliv některé starší práce uvádějí, že není jasné, zda deviace o.p. u HMSN jsou kongenitální nebo sekundární následkem svalové slabosti (24), dnes se předpokládá, že i deviace o.p. u HMSN vznikají v důsledku nerovnováhy páteřního svalstva. Další upřesňující údaje v této souvislosti však již v literatuře zmiňovány nejsou. Je tedy otázka, k jakým změnám a v jakém rozsahu a intenzitě v páteřním svalstvu u HMSN vlastně dochází.

U HMSN je svalový systém postižen na podkladě poškození periferních nervů, kde dochází buď k demyelinizaci nebo axonálnímu postižení. Při demyelinizaci dochází ke zpomalení motorického i senzitivního vedení periferním nervem, u axonálního postižení pak je typické snížení amplitudy sumačního svalového akčního potenciálu s normálním nebo jen lehce sníženým vedením nervem (5). Ať už se jedná o postižení demyelinizační nebo axonální, je narušena funkce nervu a popřípadě i příslušného svalu. Ve svalových skupinách

končetin inervovaných postiženým periferním nervem může docházet k rozvoji různě významného oslabení a dále k hypotonii, hypotrofii nebo až atrofi, což způsobuje narušení svalové funkce (klinický obraz periferní parézy). Takto vzniklé oslabení svalstva končetin, zejména akrálního, patří mezi hlavní příznaky HMSN. V rámci HMSN však mohou být postiženy i jiné než končetinové periferní nervy, jak dokazuje práce Gilchrista (25), který prokázal u pacientů s HMSN postižení n. frenicus s následným narušením funkce bránice, která je jak známo významnou součástí hlubokého stabilizačního svalového systému páteře (26). I když příslušné studie zatím nebyly prováděny, lze předpokládat, že podobné změny jako na končetinovém svalstvu se mohou u některých pacientů s HMSN objevit i v paraspinálních svalech, dojde-li k postižení příslušných spinálních nervů. Je-li paraspinální svalstvo postiženo, pak jedním z klinických důsledků uvedeného postižení u HMSN může být i rozvoj svalové nerovnováhy vedoucí popřípadě i ke vzniku deviace o.p. Toto tvrzení je však nutno dalším výzkumem nejprve ověřit a souvislosti upřesnit. Podobnou studii, jakou prováděl Riddle (20) u paralytické skoliózy, a která by se zabývala mechanismem vzniku deviace o.p. u HMSN, jsem v literatuře věnované HMSN nenalezl.

2.9 Paraspinální svalstvo – anatomicko - fyziologické poznámky

Je třeba uvést několik základních údajů týkajících se paraspinálního svalstva, protože bude v této práci jednou z oblastí hlavního zájmu. Paraspinální svalstvo (tj. vlastní – autochtonní svaly zádové - m. erector trunci) je tvořeno vrstvou krátkých svalů hřbetních a vrstvou dlouhých svalů zádových (27). Původní segmentace se v m. erector trunci udržuje jen v nejhlubších vrstvách, v povrchovějších vrstvách zčásti zmizela (obr 1 na str. 15) (28). Celkem se v m. erector trunci rozlišují od povrchu do hloubky čtyři systémy, každý z nich má jiný průběh snopců a tedy i jinou funkci. V rámci celé skupiny m. erector trunci je tedy jistá funkční diferenciací. Krátké svaly hřbetní spojují sousední obratle a je jim přisuzována významná stabilizační úloha. Taktéž nastavují a udržují střední polohy obratlů a iniciují pravděpodobně posturální reakci (29). Dlouhé svaly zádové spojují vzdálené obratle a při oboustranné činnosti provádějí záklon a při jednostranné akci uklánějí a rotují páteř (30). Paraspinální svalstvo je inervováno prostřednictvím ramus dorsalis příslušných spinálních nervů.

2.10 Neurogení postižení paraspinálního svalstva

Postižení spinálních nervů lze detekovat pomocí jehlové elektromyografie, kdy se v paraspinálním svalstvu pátrá po denervacích a chronické neurogení lézi. Tímto způsobem lze upřesnit stupeň a rozsah neurogeního postižení paraspinálního svalstva. Při výraznější a rozsáhlejší neurogení lézi paraspinálního svalstva již lze očekávat narušení jeho posturální funkce a též svalovou hypotrofii, kterou lze potvrdit magnetickou rezonancí. Lokální denervace a s tím spojené atrofie prokázal v m. multifidus Shivonen a to při neuropatii ramus dorsalis nervového kořene u pacientů s bolestmi v kříži (31). Paraspinální svalstvo má významnou úlohu při vývoji a udržování fyziologického zakřivení páteře. Správná funkce paraspinálních svalů a jejich souhra s dalšími svalovými skupinami trupu je nezbytným předpokladem pro vývoj fyziologického zakřivení páteře v době růstu skeletu.

Vzhledem k současné úrovni znalostí o deviacích o.p. u HMSN je zřejmé, že je zatím mnoho nejasného. Ačkoliv deviace o.p. u HMSN jsou někdy velmi závažné, literatura zabývající se HMSN se věnuje spíše neurologickým a genetickým aspektům onemocnění a o deviacích o.p. se zmiňuje jen okrajově a nesystematicky. Je třeba blíže se zabývat mechanismy vzniku deviací, upřesnit úlohu svalového faktoru, frekvenci deviací, období vzniku, otázku progresu a případně i rozdíly mezi jednotlivými genotypy. Pak bude možné i určit co je specifické pro deviace o.p. u HMSN ve srovnání s jinými neuromuskulárními onemocněními. Studie, která by se takto komplexně zabývala problematikou deviací o.p. u HMSN není zatím k dispozici. To mne vedlo k rozhodnutí takovou studii zpracovat.

3. Hypotéza

Při rozvoji deviací o.p. u HMSN se uplatňuje insuficience paraspinálního svalstva páteře pravděpodobně při jeho neurogením postižení následkem poškození příslušných spinálních nervů. Proto lze předpokládat že:

1. U pacientů s HMSN a zároveň s deviací o.p. prokáže jehlová elektromyografie neurogení postižení paraspinálního svalstva.
2. U pacientů s HMSN, ale bez deviace o.p., budou elektromyografické nálezy v oblasti paraspinálního svalstva buď zcela normální, případně méně výrazné než u pacientů s deviací o.p.

4. Cíl práce

1. Upřesnit u všech pacientů s deviací o.p. období jejího vzniku a dále její frekvenci, charakter a tíži. Vyhledat pacienty s progredující deviací o.p. a zhodnotit dynamiku této progrese. Pokusit se specifikovat rozdíly mezi jednotlivými genotypy HMSN.

2. Pomocí jehlové elektromyografie vyšetřit paraspinální svalstvo ve skupině pacientů s deviací o.p. a stejným způsobem vyšetřit i pacienty kontrolní skupiny bez deviace o.p. Upřesnit charakter, rozsah a stupeň postižení paraspinálního svalstva v obou skupinách, a specifikovat jaký typ postižení se uplatňuje při vzniku deviací o.p. u HMSN.

5. Soubor pacientů a metodika

5.1 Charakteristika souboru a metodika

Základní soubor tvořilo 141 pacientů s klinicky, elektrofyziologicky i geneticky potvrzenou diagnózou HMSN. Soubor tvořilo 66 mužů a 75 žen. Věkové rozmezí 5 – 63 let. Věkový průměr 35 let. 120 pacientů bylo s HMSN typu I, 17 pacientů s HMSN typu II a 4 pacienti s HMSN typu III. U 113 pacientů byl genotyp upřesněn a u 28 pacientů zůstává genotyp i po vyšetření nejčastějších mutací zatím neznámý. Výskyt jednotlivých genotypů v souboru uvádí tab. 1. Tab. 2 pak uvádí výskyt nejčastějších klinických příznaků v celém souboru 141 pacientů. Pokud jde o dobu sledování pak 23 pacientů bylo sledováno méně než 1 rok, ostatní pak déle, průměrně 3 roky (rozmezí 2-6 let).

Všichni pacienti byli před zahájením sledování neurologicky vyšetřeni a dále průběžně vyšetřováni přibližně po 6 měsících. Podrobně jsem vyšetřoval i oblast páteře a paraspinálního svalstva s cílem zachytit strukturální-fixované deviace o. p. Při klinickém podezření na strukturální deviaci o.p. byl proveden rentgenový snímek páteře.

5.2 Rentgenové vyšetření u deviací o.p.

Byl prováděn rentgenový snímek páteře na velký formát ve stoje (předozadní a bočná projekce), který umožňuje zachytit celou páteř. Deviace o.p. ve smyslu skoliózy byly měřeny pomocí Cobbova úhlu ve frontální rovině, a deviace ve smyslu kyfózy a lordózy pak pomocí Cobbova úhlu v sagitální rovině. Jako patologii jsem hodnotil všechny skoliotické křivky nad 10 st. dle Cobba a všechny kyfotické křivky nad 40 st. dle Cobba. Podle uvedených

kriterií byla deviace o.p. zjištěna celkem u 36 pacientů souboru. Tyto pacienty jsem pak dále sledoval.

5.3 Hodnocené parametry

Ve skupině pacientů s deviací o.p. jsem hodnotil především následující parametry:

1. typ deviace o.p.
2. stupeň zakřivení hlavní křivky v rámci deviace o.p.
3. progresi deviace o.p.
4. období rozvoje deviace o.p.

Ad 1. Charakter deviace byl posuzován ve spolupráci s radiologem na základě dlouhého rtg snímku ve stoje (předozadní a bočná projekce) a to v rovině frontální i sagitální, hodnocena byla četnost a plynulost křivek. Při popisu deviace o.p. byla použita standardní radiologická terminologie.

Ad 2. Stupeň zakřivení byl měřen na rtg snímku, jak uvedeno výše, pomocí Cobbova úhlu ve frontální nebo sagitální rovině. U hlavní křivky byl upřesňován její vrchol.

Ad 3. Při podezření na progresi deviace o.p. byl prováděn kontrolní rtg snímek v odstupu 6 – 12 měsíců a následně provedeno porovnání nálezů. U těch pacientů, které jsem měl ve sledování jen krátce, bylo nutno porovnat nové rtg nálezy s předchozí rtg dokumentací.

Ad 4. Období rozvoje deviace o.p. jsem upřesňoval na základě anamnézy a předchozí dokumentace, která byla k dispozici a též jsem použil výsledky dotazníkové akce.

Uvedené parametry jsem hodnotil v rámci celé podskupiny pacientů s deviací o.p.

5.4 Elektromyografické vyšetření paraspinálního svalstva

K detekci neurogenního postižení a upřesnění jeho stupně byla prováděna **jehlová elektromyografie paraspinálních svalů**. Byla provedena u 20 pacientů s deviací o.p., kteří byli vybráni ze skupiny 36 pacientů s deviací o.p. tak, aby byly zastoupeny hlavní typy deviací a to jak lehčího, tak i těžšího stupně. Jehlovou elektromyografii jsme provedli i u kontrolní skupiny 20 pacientů s HMSN, ale bez deviace o.p., tedy u pacientů s fyziologickou křivkou páteře. Cílem elektromyografického vyšetření paraspinálních svalů bylo objektivně potvrdit neurogenní lézi v paraspinálních svalech jako faktoru, který se uplatňuje při vzniku deviace o.p. u HMSN. Elektromyografické vyšetření prováděl as. MUDr. R. Mazanec (neurologická klinika dospělých FN Motol) na přístroji Nicolet Viking IV. K vyšetření byla použita koncentrická jehlová elektroda. Vyšetření se provádělo ve dvou etážích a to v horní

hrudní páteři a v dolní hrudní páteři. V obou etážích byl vyšetřován povrchový kompartment polysegmentálních svalů (především oblast m. semispinalis a m. longissimus) a hluboký kompartment monosegmentálních svalů (především oblast mm. interspinales a mm. intertransversarii). Uvedené etáže byly zvoleny proto, že jsou to oblasti, kde se deviace o.p. vyskytují nejčastěji a zároveň aby byla postižena reprezentativní skupina paraspinálních svalů. Pro účely studie je vyšetření dostatečně přesné a lze si udělat základní představu o rozsahu a intenzitě neurogenního postižení ve více oblastech páteře a to i ve vztahu k deviacím o.p., což bylo jedním z cílů této studie. Jedna z vyšetřovaných etáží se nalézala vždy v oblasti hlavní křivky. Povrchový kompartment byl vyšetřován tak, že pacient ležel na břiše s položenou hlavou a koncentrická elektroda byla zavedena v příslušné etáži cca 3 cm od processus spinosus kolmo do povrchového kompartmentu (cca 2 cm hluboko) a byl posuzován nálezy jak v klidu, tak při volném úsilí (extenze hlavy). Pak byla jehlová elektroda skloněna v úhlu 45 st. směrem k páteři a zavedena hlouběji do hlubokého kompartmentu (cca 4 cm), a vyšetření provedeno opět jak v klidu, tak při volném úsilí (obr 2 na str. 15).

Uvedeným způsobem bylo vyšetřeno všech 20 pacientů s deviací o.p. a také kontrolní skupina 20 pacientů bez deviace o.p. s cílem zjistit, je-li přítomné neurogenní postižení. V případě neurogenního postižení byl dále hodnocen jeho stupeň (viz níže kvantifikace neurogenní léze). Na elektromyografickém záznamu byl posuzován nálezy v klidu, dále nábor potenciálů motorických jednotek při volném úsilí (viz níže 4 stupňová škála) a tvar potenciálů motorických jednotek (dále MUP). Neurogenní léze se diagnostikuje v klidu na základě výskytu fibrilací a při volném úsilí na základě redukovaného náboru MUP, které mají vyšší amplitudu a typické změny tvaru, které odpovídají chronické neurogenní lézi. Nálezy byly poté vyhodnocovány a v obou skupinách porovnávány. Hodnocení bylo semikvantitativní.

5.5 Kvantifikace neurogenní léze

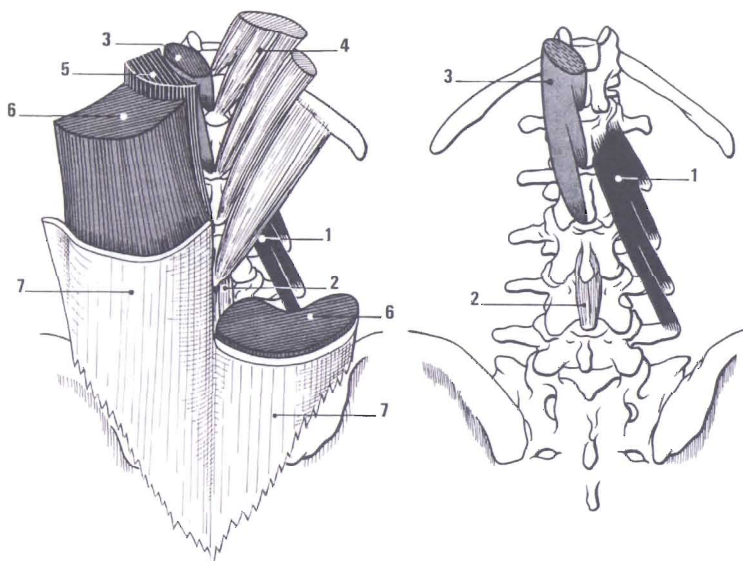
Pokud bylo diagnostikováno pomocí jehlové elektromyografie neurogenní postižení posuzoval jsem, zda se jedná o lehkou neurogenní lézi nebo o výraznou neurogenní lézi dle níže uvedených kritérií. Tíže postižení byla upřesňována dle amplitudy a morfologie MUP a náborové křivky MUP (4 stupňová škála) – viz níže.

- 1. lehká neurogenní léze:** redukovaný nábor MUP do stupně 2 na čtyřstupňové škále a amplituda MUP do 3 mV
- 2. výrazná neurogenní léze:** redukovaný nábor MUP stupně 3-4 na čtyřstupňové škále a amplituda MUP nad 3 mV

Čtyřstupňová škála náboru MUP :

1. stupeň: interferenční křivka – normální náborová křivka MUP
2. stupeň: bohaté přechodné stadium – mírně redukováná náborová křivka MUP
3. stupeň: chudé přechodné stadium – výrazně redukováná náborová křivka MUP
4. stupeň: ojedinělé MUP

Obr 1. Paraspinální svalstvo – povrchový a hluboký kompartment (dle Kapandjiho)



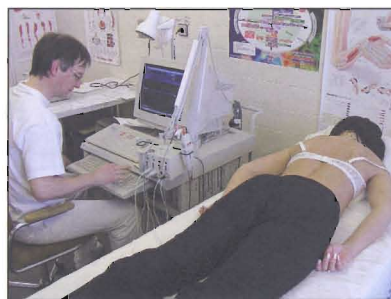
hluboký kompartment:

- 1. m. transversospinalis
- 2. m. interspinalis
- 3. m. spinalis

povrchový kompartment:

- 5. m. longissimus
- 6. m. iliocostalis

Obr 2. Jehlová elektromyografie – vyšetřování povrchového kompartmentu paraspinálního svalstva



6. Výsledky

6.1 Přehled genetických, klinických a elektrofyziologických nálezů

Výskyt genotypů v celém souboru 141 pacientů s HMSN uvádí tab. 1. Z tab. 1 vyplývá, že nejvíce pacientů v celém souboru mělo genotyp CMT IA duplikaci pak následovali pacienti s CMT X při mutaci genu Cx, pacienti s CMT při mutaci MPZ genu a dále pacienti s HNPP delecí. Jak je z tab. 1 patrné, ostatní genotypy se v celém souboru vyskytly jen ojediněle. V souboru 141 pacientů zbývá dosud 28 pacientů, u kterých zůstává genotyp zatím neobjasněn. Nejčastější genetické poruchy byly u většiny nich již vyloučeny. U některých těchto pacientů v současnosti probíhá genetická diagnostika na vzácnější genetické poruchy a výsledky zatím nejsou k dispozici.

Tab. 1. Výskyt genotypů v souboru 141 pacientů s HMSN

Genotyp	CMTIA duplikace	HNPP delece	CMTX mutace v genu Cx	mutace v genu MPZ	mutace v genu LITAF	mutace v genu EGR	mutace v genu RAB	mutace v genu GDAP1	Celkem (n-141)
Počet pacientů (n-141)	71(50%)	4 (3%)	25(18%)	6 (4%)	2 (1%)	1 (0,7%)	2 (1%)	2 (1%)	113 (80%)

Výskyt nejčastějších klinických příznaků v souboru 141 pacientů s HMSN uvádí tab.2. Z této tabulky je patrné, že téměř všichni pacienti měli oslabení a atrofie distálních svalů DK a též poruchu citlivosti na DK (98%). Další typický příznak onemocnění – deformita nohy – se objevil u 92% pacientů. Mezi časté příznaky patřilo zkrácení Achillovy šlachy a oslabení a atrofie svalstva rukou. Ostatní příznaky pak byly zastoupeny již méně často. Deviace o.p. se vyskytly celkem u 36 pacientů souboru (26%).

Tab. 2. Výskyt klinických příznaků v souboru 141 pacientů s HMSN

Příznak	Počet pacientů (n-141)
Deformita nohy	130(92%)
Zkrácení Achillovy šlachy	92(65%)
Oslabení a atrofie distálních svalů DK	138(98%)
Oslabení kořenových svalů	31(22%)
Oslabení a atrofie svalstva rukou a předloktí	75(53%)
Porucha citlivosti na DK	138(98%)
Porucha citlivosti na HK	38(27%)
Deviace osy páteře	36(26%)

Dále uváděné výsledky se budou vztahovat již jen ke skupině 36 pacientů s deviací o.p. Tab. 3 uvádí hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. z hlediska příslušnosti k jednotlivým elektrofyziologickým typům HMSN a to i v rámci celého souboru.

Tab. 3. Hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. z hlediska příslušnosti k jednotlivým elektrofyziologickým typům HMSN (a zastoupení jednotlivých elektrofyziologických typů HMSN v celém souboru 141 pacientů)

Elektrofyziologický typ	Počet pacientů dle příslušnosti k elektrofyziologickému typu v rámci celého souboru pacientů s HMSN (n - 141)	Počet pacientů s deviací o.p.dle příslušnosti k elektrofyziologickému typu (n - 36)
HMSN typ I	120(85%)	27 (23 % v rámci typu I)
HMSN typ II	17(12%)	5 (31% v rámci typu II)
HMSN typ III	4(3%)	4 (100% v rámci typu III)
Celkem	141	36

Z tab. 3 plyne, že většina pacientů s deviací o.p. patřila k HMSN typu I. Hodnotíme-li však výskyt deviací o.p. v rámci jednotlivých elektrofyziologických typů z hlediska celého souboru, pak relativně nejčastější byly deviace v rámci HMSN typu III (100% pacientů) a častější byly deviace o. p. i v rámci HMSN typu II (31%). Podrobnější hodnocení viz diskuse.

Skupina 36 pacientů s deviací o.p. zahrnovala pacienty s různými genotypy. Hodnocení skupiny z hlediska příslušnosti k jednotlivým genotypům upřesňuje tab. 4. Je nutné doplnit, že v rámci genotypu HNPP delece nebyl zaznamenán výskyt deviací o.p.

Tab. 4. Hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. z hlediska příslušnosti k jednotlivým genotypům

Typ deviace	Počet pacientů s určitým typem deviace n-36	Genotyp – počet pacientů						
		CMTIA duplikace n -71	CMT X mutace Cx n - 25	mutace MPZ n - 6	mutace LITAF n - 2	mutace RAB n - 2	mutace EGR n - 1	Genotyp neznámý n - 28
Skolióza	20	11	2	1	1	1	1	3
Kyfoskolióza	11	6	-	4	-	-	-	1
Izolovaná Th hyperkyfóza	5	1	2	1	-	-	-	1
Celkem pacientů s deviací o.p.	36	18 (25%)	4 (16%)	6 (100%)	1(50%)	1 (50%)	1(100%)	5 (18%)

Je patrné, že většina pacientů s deviací o.p. měla genotyp CMT 1A duplikace. V rámci podskupiny pacientů s genotypem CMT 1A duplikace v celém souboru 141 pacientů se však deviace o. p. objevila jen u 25% pacientů. Naproti tomu všech 6 pacientů s mutací v genu MPZ mělo deviaci o.p. V rámci CMT 1 A duplikace převažovala skolióza, u pacientů s mutací v genu MPZ pak převažovala kyfaskolióza.

Skupina 36 pacientů byla posuzována i z hlediska výskytu jednotlivých typů deviací o.p. Toto hodnocení, které vychází z rtg nálezu, uvádí tab. 5.

Tab. 5. Hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. z hlediska výskytu jednotlivých typů deviací

Typ deviace o.p.	Počet pacientů (n-36)
Skolióza	20 (58%)
Kyfaskolióza	11 (28%)
Izolovaná hrudní hyperkyfóza	5 (14%)
Celkem	36

Z tabulky je zřejmé, že většina pacientů měla skoliózu a nejméně pacientů mělo izolovanou hrudní hyperkyfózu. Pokud jde o podskupiny pacientů se skoliózou a kyfaskoliózou nejednalo se o přesně ohraničené skupiny, protože deviace o.p. u některých pacientů byly na pomezí obou uvedených typů.

V rámci podskupiny pacientů se skoliózou a kyfaskoliózou byla značná variabilita pokud jde o charakter křivky a tíži zakřivení. Tyto parametry byly upřesňovány na základě rtg snímků a zjištěné nálezy jsou přehledně uvedeny v tab. 6a,b.

Tab. 6 a. Hodnocení podskupiny 31 pacientů se skoliózou a kyfaskoliózou z hlediska charakteru a tíže křivky

Charakter křivky	Stupeň zakřivení hlavní křivky u skolióz a kyfaskolióz (Cobbův úhel) (n-31)			Celkem
	10-30 st. počet pacientů	30-60 st. počet pacientů	nad 60 st. počet pacientů	
Jednoduchá	9	1		10 (32%)
Dvojitá	12	4	2	18(58%)
Vícečetná	3			3(10%)
Celkem	24 (77%)	5 (17%)	2 (6%)	31

Tab. 6 b. Hodnocení podskupiny 31 pacientů se skoliózou a kyfoskoliózou z hlediska lokalizace a směru vybočení hlavní křivky

Směr vybočení hlavní křivky	Charakter skoliotických křivek (n-31)						Celkem
	Jednoduchá křivka (n-10)		Dvojitá křivka (n-18)		Vícečetná křivka (n-3)		
	<i>Hlavní křivka</i>		<i>Hlavní křivka</i>		<i>Hlavní křivka</i>		
	Hrudní	Bederní	Hrudní	Bederní	Hrudní	Bederní	
Levostranné vybočení hlavní křivky	1	1	7	2	1	0	12(39%)
Pravostranné vybočení hlavní křivky	7	1	7	2	2	0	19(61%)
celkem	8(26%)	2(6%)	14(45%)	4 (13%)	3(10%)	0	31

Z tab. 6a je patrné, že nejčastější byly dvojitě křivky a pak jednoduché křivky. Z hlediska tíže převažovaly křivky do 30 st. dle Cobba a u 7 pacientů přesahovalo zakřivení 30 st. dle Cobba. Z tab 6b plyne, že v rámci dvojitých křivek byla hlavní křivka nejčastěji v hrudní oblasti (stejně často levostranná a pravostranná) a v rámci jednoduchých křivek pak převažovala pravostranná hrudní křivka.

K tab. 4, 5 a 6 se vztahuje přehled rtg nálezů všech 36 pacientů s deviací o.p. Nálezy jsou prezentovány v podskupinách dle jednotlivých genotypů (viz kap. 6.2)

Dále jsem ve skupině 36 pacientů s deviací o.p. zjišťoval období rozvoje deviace o.p. Vycházel jsem z podrobné anamnézy a předchozí dokumentace, která však vždy nebyla v potřebném rozsahu k dispozici. Zjištěné výsledky uvádí tab. 7.

Tab. 7. Hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. dle období vzniku deviace

Období	Počet pacientů (n-36)
1. dekáda života	22 (62%)
2. dekáda života	7 (19%)
Neupřesněno	7 (19%)
Celkem	36

Jak je z tabulky patrné, období rozvoje deviace o.p. se podařilo upřesnit u 83% pacientů a je zřejmé, že u většiny pacientů se první příznaky HMSN začaly rozvíjet nejčastěji v 1. dekádě života (61%) nebo méně často ve 2. dekádě života (19%).

Dalším hodnoceným parametrem v souboru 36 pacientů s deviací o.p. byla progrese deviace. Při podezření na progresi deviace o.p. jsem indikoval kontrolní rtg vyšetření a nález jsem porovnával s předchozí rtg dokumentací. Výsledky uvádí tabulka 8.

Tab. 8. Hodnocení skupiny 36 pacientů s deviací o.p. z hlediska progrese deviace

	Deviace o.p. bez progrese (n-36)	Deviace o.p. progredující (n-36)		Celkem
		1.- 2.dekáda	Později	
Počet pacientů	32 (89%)	3 (8%)	1 (3%)	36 (100%)

Progrese deviace o.p. byla zachycena u 4 pacientů skupiny (11 %). Tabulka upřesňuje zda se progrese objevila před dokončením vývoje skeletu nebo po jeho skončení. Rtg nálezy zmíněných pacientů dokumentující progresi deviace o.p. jsou uvedeny na závěr přehledu rtg nálezů – jedná se o pacienty 12, 27, 29 31.

6.2. Přehled rentgenových nálezů (podskupiny dle jednotlivých genotypů)

CMT 1 A
duplikace genu PMP 22 na 17 chr.
pacient 1 - 18

- Pac. 1, žena, 40 let
- Skolióza s jednoduchou levostrannou křivkou L páteře
- Vrchol v úrovni L2
- Cobbův úhel 12 st.



- Pac. 2., žena, 34 let
- Skolióza s jednoduchou levostrannou křivkou L páteře
- Vrchol v úrovni L2
- Cobbův úhel 15 st.



- Pac. 3, žena 52 let
- Skolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou v Th/L páteři
- Vrchol v úrovni L1
- Cobbův úhel 15 st.



- Pac. 4, žena, 35 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Hlavní křivka v bederním úseku, levostranná
- Vrchol hlavní křivky v L 2
- Cobbův úhel 17 st.



- Pac. 5, žena 42 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 15 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L2/3, Cobbův úhel 8 st.



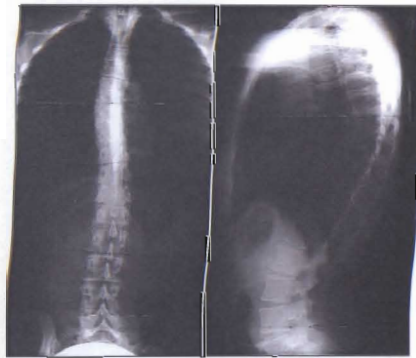
- Pac. 6, žena, 17 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní levostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 16 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L1, Cobbův úhel 12 st.



- Pac. 7, žena 22 let
- Skolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou Th/L páteře
- Vrchol v úrovni Th 5
- Cobbův úhel 16 st.



- Pac. 8, žena, 32 let
- Esovitá kyfoskolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 7, Cobbův úhel 12 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni Th 11, Cobbův úhel 10 st.
- Stp. M. Scheuermann střední Th páteře



- Pac. 9, muž, 30 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol levostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 20 st.
- Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 4, Cobbův úhel 10 st.



- Pac. 10, žena 60 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 16 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L3, Cobbův úhel 15 st.



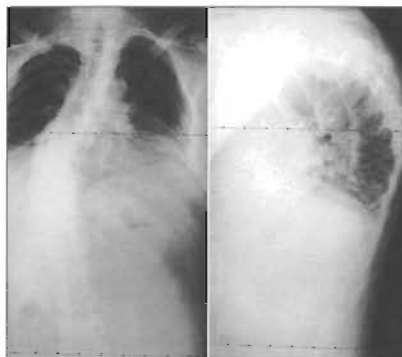
- Pac. 11, žena 47 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol levostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 30 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 30 st.



- Pac. 12, muž 55 let
- Esovitá kyfoskolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hlavní bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 62 st.
- Vrchol levostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 60 st.



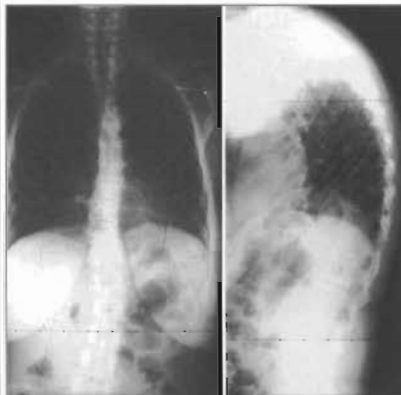
- Pac. 13, muž 43 let
- Kyfoskolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou Th páteře
- vrchol v úrovni Th 10,
- Cobbův úhel 45 st.



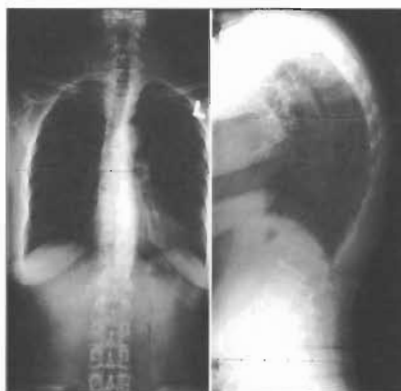
- Pac. 14, žena 58 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol levostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 5, Cobbův úhel 64 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 46 st.



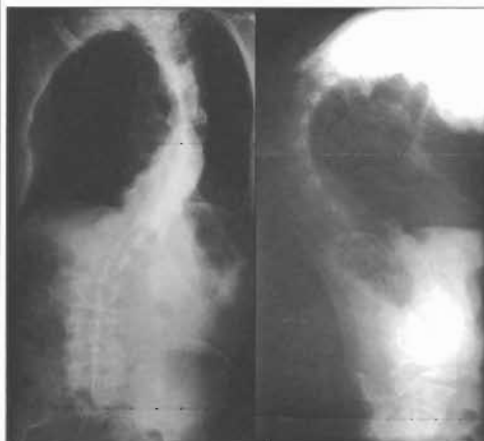
- Pac. 15, žena 44 let
- Dvojitá esovitá kyfoscolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 20 st.
- Hyperkyfóza Th páteře s vrcholem v úrovni Th 7/8, Cobbův úhel 60 st.
- Stp. M. Scheuermann



- Pac. 16, žena 59 let
- Dvojitá esovitá kyfoscolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 5/6, Cobbův úhel 12 st.
- Hyperkyfóza hrudní páteře s vrcholem v úrovni Th 6/7, Cobbův úhel 74 st.



- Pac. 17, muž 52 let
- Esovitá kyfoskolióza Th/L páteře
- Vrchol levostranné hlavní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 45 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 15 st.
- Hyperkyfóza až gibbus hrudní páteře s vrcholem v úrovni Th 5, Cobbův úhel 100 st.



- Pac. 18, žena 41 let
- Hyperkyfóza Th páteře, bez skoliózy (skoliotické křivky pod 10 st.)
- Vrchol v úrovni Th 10/11
- Cobbův úhel 70 st.



CMT X
mutace genu Cx 32
pacient 19 - 22

- Pac. 19, muž 38 let
- Skolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou Th/L páteře
- Vrchol v úrovni Th 6
- Cobbův úhel 16 st.



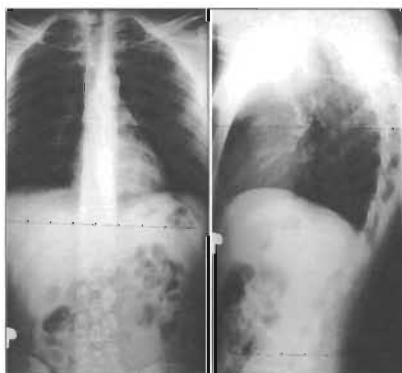
- Pac. 20, muž 24 let
- Skolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou Th páteře
- Vrchol v úrovni Th 4/5
- Cobbův úhel 11 st.



- Pac. 21, muž 45 let
- Hyperkyfóza Th páteře,
bez skoliózy
- Vrchol v úrovni Th 8/9
- Cobbův úhel 73 st.



- Pac. 22, muž 24 let
- Hyperkyfóza Th páteře,
bez skoliózy
- Vrchol v úrovni Th5/6
- Cobbův úhel 62 st.



CMT 2
Dejerine-Sottas syndrom
mutace genu MPZ
pacient 23 - 28

- Pac. 23, muž 24 let,
CMT 2
- Dvojitá esovitá (vícečetná)
skolióza
- Vrchol pravostranné hlavní
bederní křivky v úrovni L 1
- Cobbův úhel 20 st.



- Pac. 24, žena 53 let,
CMT 2
- Kyfoskolióza s jednoduchou
pravostrannou křivkou
- Vrchol v úrovni Th 9, Cobbův
úhel 12 st.
- Vrchol hyperkyfózy v úrovni
Th 8/9, Cobbův úhel 85 st.



- Pac. 25, žena 48 let,
Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III)
- Esovitá kyfoskolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 7, Cobbův úhel 27 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L3, Cobbův úhel 25 st.
- Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 5/6, Cobbův úhel 80 st.



- Pac. 26, muž 22 let
Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III)
- Esovitá kyfoskolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 40 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 8 st.
- Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 8, Cobbův úhel 82 st.



- Pac. 27, žena 11 let
Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III)
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol levostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 9/10
Cobbův úhel 77 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L2/3, Cobbův úhel 15 st.



- Pac. 27
- MRI trupu demonstrující vztah deviace o.p. k hrudním a břišním orgánům



- Pac. 28, žena 45 let,
CMT 2
- Hyperkyfóza Th páteře
(skoliotické křivky pod 10 st.)
- Vrchol hyperkyfózy v úrovni
Th 7/8
- Cobbův úhel 54 st.



**Vzácné genotypy
pacient 29 - 31**

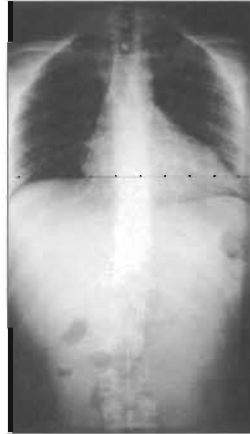
mutace v genu LITAF/SIMPLE

- Pac. 29, žena 16 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní pravostranné hrudní
křivky v úrovni Th 11, Cobbův
úhel 15 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky
v úrovni L3, Cobbův úhel 10 st.



mutace v genu RAB7

- Pac. 30, muž 25 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní levostranné hrudní křivky v úrovni Th 11, Cobbův úhel 12 st.
- Vrchol pravostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 10 st.



mutace v genu pro EGR2

- Pac. 31, žena 17 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 36 st.
- Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 16 st.



**Genotyp neznámý
pacient 32 - 36**

- Pac. 32, žena 25 let
- Skolióza s jednoduchou levostrannou křivkou Th páteře
- Vrchol v úrovni Th 7
- Cobbův úhel 20 st.



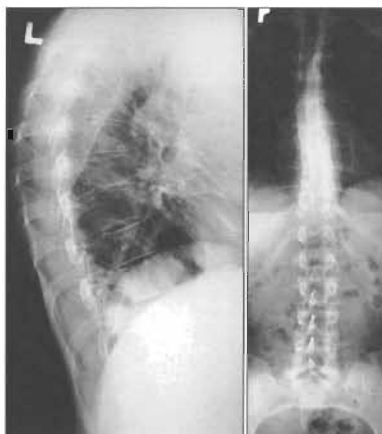
- Pac. 33, žena 27 let
- Esovitá skolióza Th/L páteře
- Vrchol pravostranné hlavní bederní křivky v úrovni L1/2, Cobbův úhel 16 st.
- Vrchol levostranné hrudní křivky v úrovni Th 7, Cobbův úhel 11 st.



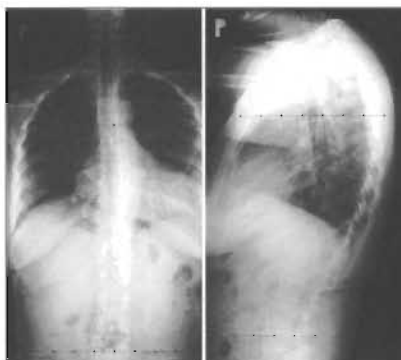
- Pac. 34, muž 59 let
- Esovité skolióza Th/L páteře
- Vrchol hlavní levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 12 st.
- Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 10, Cobbův úhel 10 st.
- Vrchol horní levostranné hrudní křivky v úrovni Th2, Cobbův úhel 8 st.



- Pac. 35, muž 27 let
- Dejerine-Sottas sy (HMSN III)
- Kyfoskolióza s jednoduchou pravostrannou křivkou Th páteře
- Vrchol v úrovni Th 5, Cobbův úhel 10 st.
- Vrchol hyperkyfózy Th páteře v úrovni Th 6/7, Cobbův úhel 75 st.

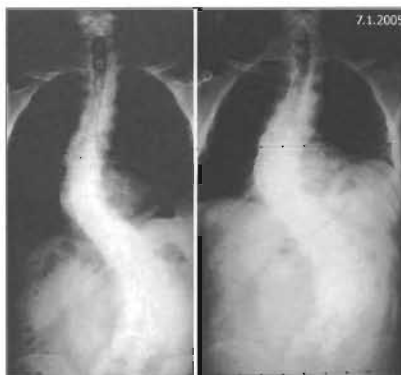


- Pac. 36, žena 54 let
- Hyperkyfóza Th páteře,
(skoliotické křivky pod 10 st.)
- Vrchol hyperkyfózy Th páteře
v úrovni Th 5/6,
- Cobbův úhel 65 st.



**Rentgenové nálezy u pacientů s progredující deviací o.p.
pacient 12, 27, 29, 31**

- Progrese skoliózy u pacienta
12
- Progrese hrudní křivky z 55
st. v úrovni Th 8 (snímek
vlevo) během 2 let na 60 st.
(snímek vpravo)



- Progrese skoliózy u pac. 27
- Progrese skoliózy z 55 st. v úrovni Th 9/10 (snímek vlevo) během 1,5 roku na 77 st. (snímek vpravo)



- Progrese skoliózy u pac 29
- Progrese bederní křivky z 10 st. v úrovni L3 (snímek vlevo) během 1 roku na 14 st. (snímek vpravo)



- Progrese skoliózy u pac. 31
- Progrese bederní křivky z 16 st. v úrovni L2 (snímek vlevo) během následujícího 1,5 roku na 24 st. (snímek vpravo)
- Hrudní křivka bez progrese, vrchol v úrovni Th 9, Cobbův úhel 36 st.



6.3 Hodnocení elektromyografických nálezů

Pomocí jehlové elektromyografie byly vyšetřovány dvě skupiny pacientů a to jednak skupina 20 pacientů s deviací o.p. a jednak kontrolní skupina 20 pacientů bez deviace o.p. Způsob provedení vyšetření je uveden v kapitole metodika.

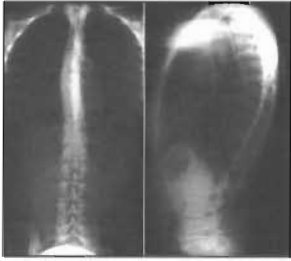

Tabulky 9.1- 9.10 uvádějí elektromyografické nálezy ve skupině 20 pacientů s deviací o.p. a tabulky 10.1 -10.6 pak uvádějí nálezy v kontrolní skupině 20 pacientů bez deviace o.p.

Tabulka 9.1. - 9.10.



Skupina 20 pacientů s HMSN a deviací o.p.

Elektromyografické nálezy - jehlová elektromyografie paraspinálních svalů



Tab. 9.1.

Rentgenový nálezy	Elektromyografický nálezy
<p>Pac. 8, Š. J. žena 33 let CMT IA</p>  <p>Vrchol pravostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th7, Cobbův úhel 12 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř normální náborová křivka, normální morfologie MUP ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 8 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogení léze v hlubokém kompartmentu dolní Th páteře</p>
<p>Pac. 32, M. J. žena 25 let genotyp neznámý</p>  <p>Vrchol jednoduché levostranné hrudní křivky v úrovni Th 7, Cobbův úhel 20 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 2 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější v hlubokém kompartmentu horní Th páteře</p>



Tab. 9.2.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 9, P.T. muž 30 let CMT I A</p>  <p>Vrchol levostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 20 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogení léze v hlubokém kompartmentu v horní i dolní Th páteři</p>
<p>Pac. 14, S.L. žena 56 let CMT IA</p>  <p>Vrchol levostranné hlavní hrudní křivky v úrovni Th 5, Cobbův úhel 64 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP výrazně neurogeně změněné, amplituda max. 9mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP výrazně neurogeně změněné, amplituda max. 7mV <p>▪ Zavěr: Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější v hlubokém kompartmentu</p>



Tab. 9. 3.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 12, F.K. muž 55 let CMT IA</p>  <p>Vrchol pravostranné hlavní bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 62 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, některé MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP výrazně neurogeně změněné, amplituda max. 8,5mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, výrazná neurogení morfolgie MUP, amplituda max. 7,5 mV <p>▪ Zavěr:Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, více vyjádřená v hlubokém kompartmentu</p>
<p>Pac. 6, H.K. žena 16 let CMT IA</p>  <p>Vrchol hlavní levostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 16 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, některé MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výraznější redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 6 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfolgie MUP, amplituda max. 3 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, normální morfolgie MUP, amplituda max. 3 mV <p>▪ Závěr:Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech horní Th páteře, v hlubokém kompartmentu výraznější postižení</p>

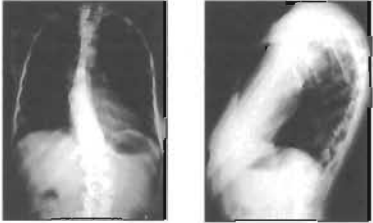
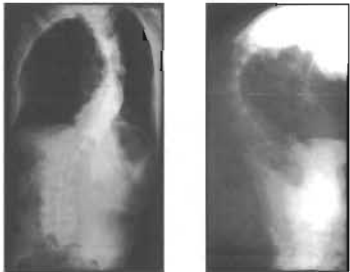
Tab. 9.4.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 5, H.Y. žena 42 let CMT IA</p>  <p>Vrchol hlavní pravostranné hrudní křivky v úrovni Th9, Cobbův úhel 15st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 3 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř normální náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda 2 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 3 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogenně změněné, amplituda max. 8 mV <p>▪ Závěr: Chronická neurogenní léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější postižení v hlubokém kompartmentu dolní Th páteře</p>
<p>Pac. 10, H.V. žena 57 let CMT IA</p>  <p>Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 8, Cobbův úhel 16 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, mírná redukce náborové křivky, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, výrazně neurogenně změněné MUP, amplituda max. 5 mV <p>▪ Závěr: Chronická neurogenní léze v hlubokém kompartmentu v dolní Th páteři</p>



Tab. 9. 5.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 4, J.K. žena 35 let CMT IA</p>  <p>Vrchol levostranné hlavní bederní křivky v úrovni L 2, Cobbův úhel 17 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 3 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukovaná náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, redukce náborové křivky, neurogení morfologie MUP, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, neurogení MUP, amplituda max. 5 mV <p>▪ Závěr:Chronická neurogení léze v obou kompartmentech v dolní Th páteři</p>
<p>Pac. 21, P. P. muž 45 let CMT X</p>  <p>Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 8/9, Cobbův úhel 73 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukovaná náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 2 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, redukce náborové křivky, výrazně neurogení morfologie MUP, amplituda max. 8 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, výrazně neurogení morfologie MUP, amplituda max. 5 mV <p>▪ Závěr:Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech dolní hrudní páteře, stejně výrazná v povrchovém i hlubokém kompartmentu</p>



Tab. 9.6.

Rentgenový nále z	Elektromyografický nále z
<p>Pac. 25, K.V. žena 50 let CMT-mutace v MPZ</p>  <p>Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th7, Cobbův úhel 27 st.</p> <p>Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 5/6, Cobbův úhel 80 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda až 8 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 6-8 mV <p>▪ Závěr:Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější v dolní Th páteři v hlubokém kompartmentu.</p>
<p>Pac. 17, H.M. muž 52 let CMT IA</p>  <p>Vrchol levostranné hlavní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 45 st.</p> <p>Hyperkyfóza až gibbus hrudní páteře s vrcholem v úrovni Th 5, Cobbův úhel 100 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 3,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, normální morfologie MUP, amplituda 3,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 4,5 mV <p>▪ Závěr:Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní Th páteři a v hlubokém kompartmentu dolní Th páteře</p>



Tab. 9.7.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 2, B. J. žena 34 let CMT IA</p>  <p>Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 15 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, některé MUP neurogeně změněné, nevelká časová sumace, amplituda max. 7 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výraznější redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 6 mV s výraznější časovou sumací ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, neurogení morfologie MUP, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 4 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogení léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější v hlubokém kompartmentu</p>
<p>Pac. 24, L.V. žena 50 let CMT- mutace v MPZ</p>  <p>Vrchol pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 12 st.</p> <p>Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 8/9, Cobbův úhel 85 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, MUP normální morfologie, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, neurogení morfologie MUP, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, normální morfologie MUP, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, výrazně neurogení morfologie MUP, amplituda max. 5 mV <p>▪ Závěr: Chronická neurogení léze v hlubokém kompartmentu v horní i dolní Th páteři</p>


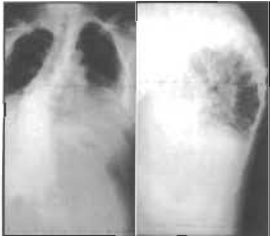
Tab. 9.8.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 34, S.J. muž 59 let CMT IA</p>  <p>Vrchol hlavní levostranné bederní křivky v úrovni L 2, Cobbův úhel 12 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, některé MUP neurogenní, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výraznější redukce náborové křivky, MUP neurogenně změněné, amplituda max. 4,5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 4 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 6 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogenní léze v hlubokém kompartmentu multifidů v obou etážích, výraznější v dolní Th páteři</p>
<p>Pac. 18, N.B. žena 41 let CMT IA</p>  <p>Vrchol hrudní hyperkyfózy v úrovni Th 10/11, Cobbův úhel 70 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí plná interference, MUP normální morfologie, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 2,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, některé neurogenní MUP, amplituda max. 3 mV <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogenní léze v hlubokém kompartmentu v horní Th páteři a ojedinělé změny v dolní Th páteři</p>

Tab . 9.9.

Rentgenový nále z	Elektromyografický nále z
<p>Pac. 7, V.K. žena 23 let CMT IA</p>  <p>Vrchol pravostranné křivky hrudní páteře v úrovni Th 5 Cobbův úhel 16 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Povrchový kompartment horní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, normální morfologie MUP, amplituda max. 2,5 mV ▪ <i>Hluboký kompartment horní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 5 mV ▪ <i>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 2,5 mV ▪ <i>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, normální morfologie MUP, amplituda max. 3 mV <p>▪ Závěr: Chronická neurogenní léze lehkého stupně v hlubokém kompartmentu v horní Th páteři</p>
<p>Pac. 15, L.J. žena 44 let CMT IA</p>  <p>Vrchol hlavní levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 20 st.</p> <p>Hyperkyfóza Th páteře s vrcholem v úrovni Th 7/8, Cobbův úhel 60 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Povrchový kompartment horní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, některé MUP neurogenně změněné, amplituda 2-3mV ▪ <i>Hluboký kompartment horní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP výrazně neurogenně změněné, amplituda max. kolem 7mV ▪ <i>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, MUP neurogenně změněné, amplituda kolem 6 mV. ▪ <i>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</i> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazně redukovaná náborová křivka, výrazná neurogenní morfologie MUP, amplituda max. 7 mV. <p>▪ Závěr: Výrazná chronická neurogenní léze v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři, výraznější v hlubokém kompartmentu v dolní Th páteři</p>

Tab. 9.10.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. 31, M.J. žena 18 let CMT-mutace v EGR</p>  <p>Vrchol hlavní pravostranné hrudní křivky v úrovni Th 9, Cobbův úhel 36 st. Vrchol levostranné bederní křivky v úrovni L2, Cobbův úhel 16 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, některé MUP neurogenní, amplituda max. 1,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, normální morfologie MUP, amplituda 1,5 mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, normální morfologie MUP, amplituda max. 1,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 1,5 mV <p>▪ Závěr:Lehká chronická neurogenní léze v hlubokém kompartmentu v dolní Th páteři</p>
<p>Pac. 13, D.M. muž 43 let CMT IA</p>  <p>Vrchol jednoduché pravostranné hrudní křivky Th páteře v úrovni Th 10, Cobbův úhel 45 st.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ <u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, některé MUP neurogenně změněné, amplituda max. 3 mV ▪ <u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, některé MUP výrazně neurogenně změněné, amplituda max. 3mV ▪ <u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, MUP neurogenně změněné, amplituda max. 4,5 mV ▪ <u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí výrazná redukce náborové křivky, MUP výrazně neurogenně změněné, amplituda max. 4,5 mV <p>▪ Závěr:Výrazná chronická neurogenní léze v obou kompartmentech, výraznější v dolní Th páteři</p>

Tabulka 10.1. – 10.6

**Kontrolní skupina 20 pacientů s HMSN bez deviace o.p.
Elektromyografické nálezy - jehlová elektromyografie paraspinálních svalů**

Tab. 10.1.

	Elektromyografický nálezy
<p>Pac. H. M. muž 44 let CMT IA</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max.3 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, mírná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda max.3 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, lehké neurogení změny MUP, amplituda max.3mV</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, neurogeně změněné MUP, amplituda max.3 mV.</p> <p>Závěr:Chronická neurogení léze lehkého stupně v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři</p>
<p>Pac.L.M muž 21 let CMT-genet. neupřesněno</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí bez redukce náborové křivky, lehké neurogení změny MUP, amplituda max. 2 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, neurogení změny MUP, amplituda max. 3 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> bez denervací, při volném úsilí bez výraznější redukce náborové křivky, lehké neurogení změny MUP, amplituda max. 3 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, lehké neurogení změny MUP, amplituda max. 2,5 mV</p> <p>Závěr: Chronická neurogení léze lehkého stupně v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři</p>

Tab. 10.2.

	Elektromyografický nále
<p>Pac. K. Z. muž 27 let CMT 1A</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaný nábor, MUP neurogeně změněné, amplituda max. 2,5 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaný nábor, MUP neurogeně změněné, amplituda MUP max. 3 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, MUP neurogeně změněné, amplituda MUP max. 3,3 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukovaná náborová křivka, polyfázie, amplituda MUP max. 3 mV</p> <p>Závěr:Chronická neurogenní léze lehkého stupně v obou kompartmentech v horní i dolní Th páteři</p>
<p>Pac. K. M. muž 32 let CMT X</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí, téměř plná interference, některé MUP neurogenní, amplituda 3,5 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, amplituda MUP max. 3 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, amplituda MUP max. 3,5 mV</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, amplituda MUP max. 3,3</p> <p>Závěr:Chronická neurogenní léze lehkého stupně pouze v hlubokém kompartmentu v horní i dolní Th páteři, výraznější v horní Th páteři</p>

Tab. 10.3.

	Elektromyografický nález
<p>Pac. D.M. žena 9 let CMT 1A</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka i morfologie MUP</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka MUP, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 2 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka i morfologie MUP</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. do 3mV</p> <p>Závěr:Diskrétní chronická neurogenní léze pouze v hlubokém kompartmentu v horní i dolní Th páteři</p>
<p>Pac. K. O. žena 47 let CMT 1A</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka i morfologie MUP</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka s některými neurogenními MUP, amplituda max.2 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka a morfologie MUP</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, některé MUP neurogenní, amplituda MUP max. do 4 mV</p> <p>Závěr:Diskrétní chronická neurogenní léze pouze v hlubokém kompartmentu v horní i dolní Th páteři</p>

Tab. 10.4.

Rentgenový nález	Elektromyografický nález
<p>Pac. H. H. žena 36 let CMT 1A</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukovaná náborová křivka, normální morfologie MUP</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukovaná náborová křivka, některé MUP neurogenní morfologie, amplituda max. 3,5 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukovaná náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP s časovou sumací, amplituda max. 2,5 mV</p> <p>Závěr:Chronická neurogenní léze lehkého stupně pouze v hlubokém kompartmentu v obou etážích</p>
<p>Pac. H. L. žena 23 let CMT 1A</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, některé MUP neurogenní morfologie, amplituda max. 2,5 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírná redukce náborové křivky, ojedinělé MUP neurogenní morfologie, amplituda max. 2,8 mV</p> <p>Závěr:Chronická neurogenní léze lehkého stupně v obou kompartmentech v dolní Th páteři</p>

Tab. 10.5.

	Elektromyografický nález
<p>Pac. H T. žena 41 let CMT X</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 2,5 mV</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí mírně redukováná náborová křivka, ojedinělé neurogenní MUP, amplituda max. 3 mV</p> <p>Závěr: Diskrétní chronická neurogenní léze pouze v hlubokém kompartmentu v dolní Th páteři</p>
<p>Pac.T.K. žena 26 let CMT – genet. neupřesněno</p> <p>Fyziologická křivka páteře</p>	<p><u>Povrchový kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment horní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí téměř plná interference, MUP normální morfologie,</p> <p><u>Povrchový kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí normální náborová křivka, MUP normální morfologie</p> <p><u>Hluboký kompartment dolní Th páteře:</u> v klidu bez denervací, při volném úsilí redukce náborové křivky, některé MUP neurogenně změněné, amplituda max. do 4 mV</p> <p>Závěr: Chronická neurogenní léze pouze v hlubokém kompartmentu v dolní Th páteři</p>

Tab. 10.6.

	Elektromyografický nález
Pac. K. J., muž 25 let, CMT IA Fyziologická křivka páteře	Normální nález v obou kompartmentech i obou etážích, normální náborová křivka MUP a normální morfologie MUP
Pac. L. L., muž 17 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. P. J., žena 26 let, CMT 1A Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. L. L., žena 23 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. H. S., žena 21 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. V.B., muž 36 let, CMT 1A Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. M. L., žena 29 let, CMT IA Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. V. O., muž 25 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. F. M., žena 44 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález
Pac. F. M., muž 22 let, CMT X Fyziologická křivka páteře	Normální nález

6.3.1 Hodnocení elektromyografických nálezů v obou skupinách z hlediska lokalizace a tíže neurogenního postižení

Tabulky 11 a 12 přehledně uvádějí hodnocení skupin z hlediska lokalizace neurogenního postižení paraspinálního svalstva a tabulka 13 pak upřesňuje nálezy v obou skupinách z hlediska tíže postižení.

Tab. 11. Hodnocení skupiny 20 pacientů s deviací o.p. z hlediska výskytu neurogenního postižení paraspinálního svalstva. Hodnoceno v obou svalových kompartmentech i obou etážích.

Postižený kompartment	Postižená etáž – počet pacientů (n-20)			
	Obě etáže	Jen horní Th p.	Jen dolní Th p.	Celkem
Oba kompartmenty	9 (45%)	2 (10%)	2 (10%)	13 (65%)
Jen hluboký	3 (15%)	1 (5%)	3 (15%)	7 (35%)
Jen povrchový	0	0	0	0
Celkem	12 (60%)	3 (15%)	5 (25%)	20

Tab. 12. Hodnocení skupiny 20 pacientů kontrolní skupiny bez deviace o.p. z hlediska výskytu neurogenního postižení paraspinálního svalstva. Hodnoceno v obou svalových kompartmentech i obou etážích.

Postižený kompartment	Postižená etáž – počet pacientů (n-20)			
	Obě etáže	Jen horní Th p.	Jen dolní Th p.	Celkem
Oba kompartmenty	2 (10%)	-	1 (1%)	3 (15%)
Jen hluboký	4 (22%)	-	3 (15%)	7 (35%)
Jen povrchový	-	-	-	-
Normální nález				10 (50%)
Celkem	6 (30%)	-	4 (20%)	20

Tab. 13. Hodnocení tíže neurogenního postižení paraspinálního svalstva ve skupině pacientů s deviací o.p. a v kontrolní skupině

Charakter skupiny	Výrazná neurogenní léze (Redukovaný nábor MUP do st. 3-4, amplituda MUP nad 3 mV)	Lehká neurogenní léze (Redukovaný nábor MUP do st. 2, amplituda MUP do 3 mV)	Normální nález	Celkem
Skupina pacientů s deviací o.p. (n-20)	19(95%)	1(5%)	0	20
Kontrolní skupina pacientů (n-20)	2(10%)	8(40%)	10(50%)	20
Celkem	21	9	10	40

6.3.2 Souhrnné hodnocení elektromyografických nálezů

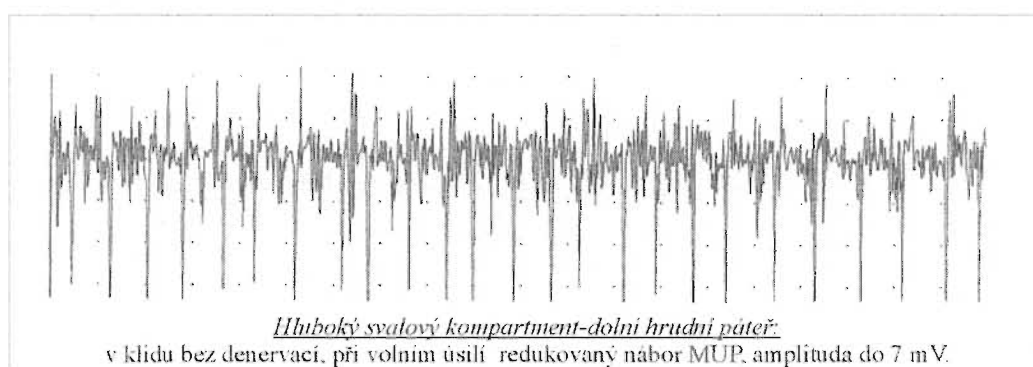
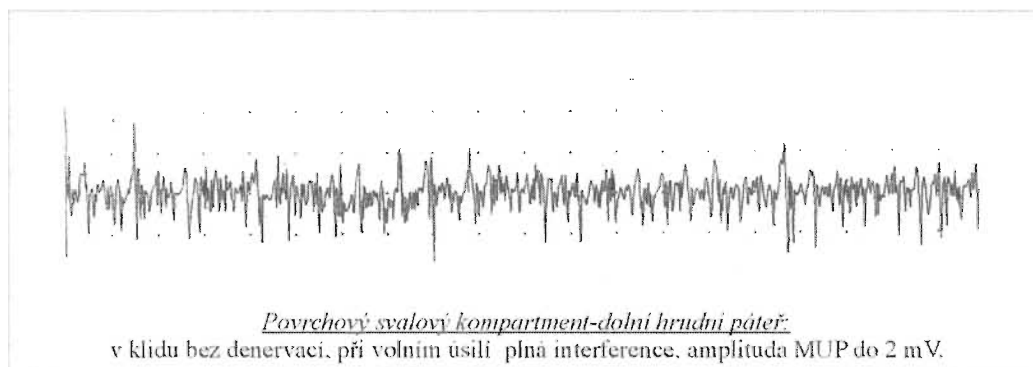
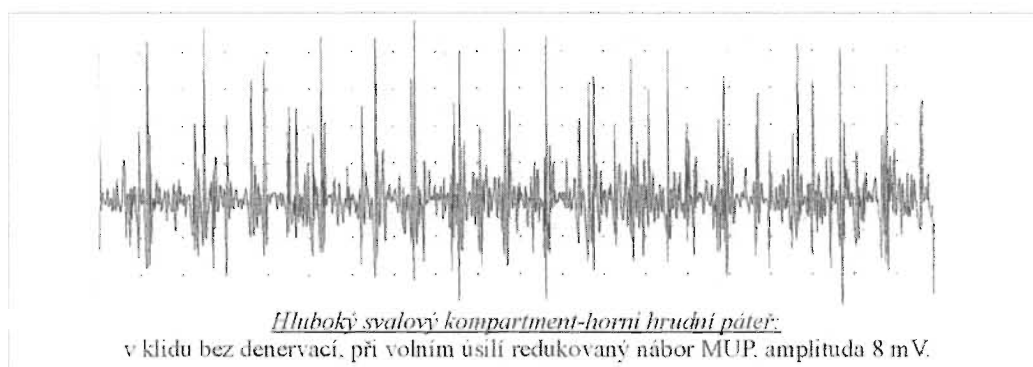
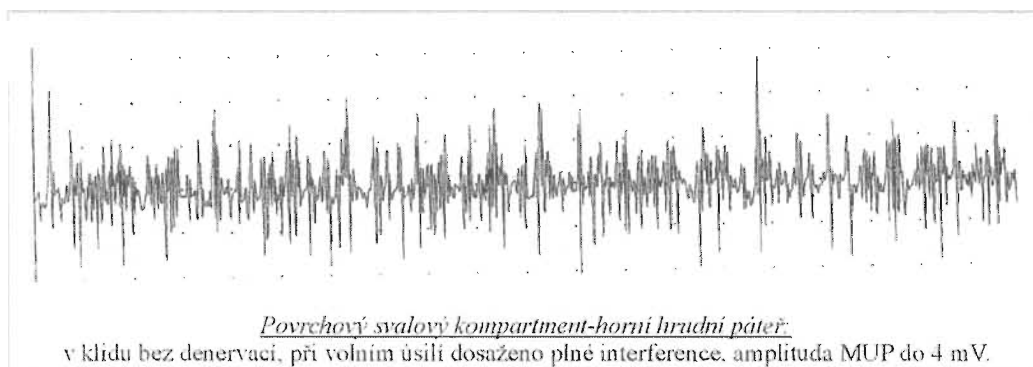
Z tabulek 11 a 12 vyplývá, že v obou skupinách bylo možné, z hlediska rozsahu postižení, diferencovat 4 základní typy elektromyografických nálezů:

1. Současné postižení obou svalových kompartmentů v obou etážích (ve skupině s deviací o.p. u 45% pacientů, v kontrolní skupině u 15%).
2. Postižení pouze hlubokého kompartmentu v obou etážích (ve skupině s deviací o.p. u 20% pacientů, v kontrolní skupině u 25%) (obr 3 na str. 61).
3. Postižení obou svalových kompartmentů pouze v jedné etáži (ve skupině s deviací o.p. u 15% pacientů, v kontrolní skupině u 10%).
4. Postižení pouze hlubokého kompartmentu jen v jedné etáži (ve skupině s deviací o.p. u 20% pacientů, v kontrolní skupině u 15%).

Z tab. 9-13 dále plyne že:

- Neurogenní postižení v paraspinálním svalstvu bylo zjištěno u 100% pacientů s deviací o.p. (u 95% se jednalo o výraznou neurogenní lézi-amplituda MUP nad 3 mV, výrazná redukce náborové křivky MUP) a jen u 50% pacientů kontrolní skupiny (přičemž u 40% pacientů kontrolní skupiny se jednalo o lehkou nebo diskrétní neurogenní lézi – amplituda MUP pod 3 mV, mírná redukce náborové křivky MUP) (tab 9,10,13).
- V obou skupinách jasně převažovalo postižení obou svalových kompartmentů v obou etážích nebo jen hlubokého kompartmentu v obou etážích (tab 11, 12). Postižení bylo tedy většinou difuzní.
- Při současném postižení obou kompartmentů bylo výraznější postižení hlubokého kompartmentu u 60% pacientů s deviací o.p. (tab. 9) a u 70% pacientů kontrolní skupiny bez deviace o.p. (tab. 10).
- V etáži, která se nalézala v oblasti hlavní křivky, bylo vždy potvrzeno rozsáhlé a výrazné neurogenní postižení (tab. 9), max. amplituda MUP vždy nad 4 - 5 mV.

Obr.3.: Elektromyografický záznam z oblasti paraspinálního svalstva zachycující postižení obou kompartmentů v obou etážích (muž, 33 let, CMT 1A) - jehlová elektromyografie



7. Diskuse

Nejčastěji uváděným údajem v souvislosti s deformitami páteře u HMSN je jejich výskyt. Údaje jednotlivých autorů se v tomto směru dosti různí a navíc jsou údaje obtížně porovnatelné, protože autoři neupřesňují jaké věkové kategorie a jakou tíží deviací o.p. do svých souborů zahrnovali. Daher (32) a Shapiro (33) uvádějí výskyt deviací o.p. jen u 10 %, Kamp u 15% (34), Dungal naopak až u 37% (10), Nevšimalová dokonce u 45 % (35). Přesnější jsou údaje Walkera, který v souboru 100 dětí našel deviaci o.p. u 37 dětí a upřesňuje, že do souboru zahrnoval skoliózy od 10 st. a kyfózy nad 40 st. dle Cobba (36). Ve vlastním souboru 141 pacientů jsem deviaci o.p. našel u 36 pacientů (26 %). Na rozdíl od Walkera, který hodnotil výskyt deformit jen u dětí, jsem ve svém souboru hodnotil jak děti, tak i dospělé pacienty, což mohlo výsledky do určité míry ovlivnit. Stejně jako Walker jsem do skupiny pacientů s deviací o.p. zahrnul jen skoliózy přesahující 10 st. dle Cobba a hyperkyfózy nad 40 st., takže v tomto směru jsou nálezy porovnatelné. Pokud by měla být zahrnuta i skoliotická zakřivení páteře pod 10 st., pak by celkový počet pacientů byl výrazně vyšší. Zakřivení pod 10 st. dle Cobba však nejsou považována dle kritérií Scoliosis research society za skoliózu.

Výskyt deviací o.p. v rámci HMSN typu I a typu II je rozdílný, jak potvrzují nejen zkušenosti jiných autorů, ale i vlastní pozorování. V mé skupině 36 pacientů s deviací o.p. většina patřila k HMSN typu I, což nepřekvapuje, protože pacienti s HMSN typu I v celém souboru 141 pacientů výrazně převažovali (celkem 120 pacientů - 85%). Jak ale ukazuje tab. 3, z hlediska celého souboru 141 pacientů s HMSN se v rámci skupiny pacientů s HMSN typu I deviaci o.p. objevila u 27 pacientů (23%) a v rámci skupiny pacientů s HMSN typu II pak u 5 pacientů (31%). Deviaci o.p. se tedy objevila relativně častěji u HMSN typu II. To je v jistém rozporu s pozorováním Hardingové a Thomase, kteří prokázali výskyt deviací o.p. v rámci HMSN typu I u 14%, zatímco v rámci HMSN typu II jen u 3,6% (37). Tento rozpor může souviset s tím, že uvedení autoři se zaměřili na podstatně početnější soubor, a dále není upřesněno, jak závažné deviaci o.p. do souboru zahrnovali. Podle Walkera je rozvoj deviací o.p. pravděpodobnější u HMSN typu I než u typu II zejména proto, že HMSN typu I se rozvíjí v 1.- 2. dekádě života, kdy ještě pokračuje vývoj skeletu, který je proto k rozvoji deviaci o.p. náchylnější (36). Podle očekávání se výrazná deviaci o.p. objevila u všech pacientů s HMSN typu III (Dejerine-Sottas syndrom), kdy je vždy přítomno závažné neurologické postižení.

Zatímco výskyt deviací o.p. je u HMSN typu I a HMSN typu II v literatuře běžně zmiňován, není známa žádná studie, která by se zabývala výskytem deviací o.p. v rámci

nejčastějších genotypů. Proto jsem se pokusil v této studii hodnotit i toto hledisko. Nálezy upřesňuje tab. 4, ze které plyne, že nejvíce pacientů s deviací o.p. bylo dle očekávání s genotypem CMT I A duplikace, jelikož tento genotyp byl v celém souboru také nejčastější (byl potvrzen u 50% pacientů v rámci souboru 141 pacientů s HMSN). V podskupině 71 pacientů s genotypem CMT I A duplikace v rámci celého souboru 141 pacientů se však deviace o.p. objevila jen u 25% pacientů. V rámci podskupiny 25 pacientů s genotypem mutace v genu Cx (CMT X) pak mělo deviací o.p. jen 16 % pacientů. Naproti tomu deviace o.p. byla diagnostikována u 100 % pacientů s genotypem mutace v genu MPZ (všech 6 pacientů), takže relativně nejvyšší výskyt deviací o.p. byl u tohoto genotypu. Zda je to výskyt náhodný nebo zda jsou deviace o.p. součástí klinického obrazu u tohoto genotypu bude možné upřesnit až na základě zhodnocení většího počtu pacientů s tímto genotypem.

Dalším sledovaným parametrem ve studii byl typ deviace o.p. V literatuře zabývající se HMSN je sice výskyt deviací o.p. běžně zmiňován, ale jen někteří autoři dále upřesňují jejich charakter. Navíc tyto údaje nejsou jednotné. Parry zmiňuje u HMSN výskyt skoliózy a juvenilní kyfózy a uvádí, že nejčastější je u HMSN juvenilní kyfóza (M. Scheuermann) (38). V souboru Walkera naopak převažovaly skoliózy (20 pacientů) a kyfoskoliózy (14 pacientů) a nejméně pacientů bylo s izolovanou hrudní kyfózou (3 pacienti). Shapiro (33) a Hensinger (39) u HMSN zmiňují jen skoliózu. Pokud jde o výskyt jednotlivých typů deviací o.p. u HMSN v mé skupině 36 pacientů pak z tab. 5 plyne, že zjištěné nálezy jsou do značné míry v souladu s údaji Walkera, neboť nejčastější byla skolióza (58%), pak kyfoskolióza (28%) a nejméně častá byla izolovaná hrudní hyperkyfóza (14%). Nemohu potvrdit údaj Parryho o zvýšeném výskytu juvenilní kyfózy (M. Scheuermann). Změny ve smyslu M. Scheuermann jsem zjistil jen u dvou pacientů (pacient 8 a 15, viz přehled rtg nálezů). U všech pacientů s HMSN typu III (Dejerine-Sottas syndrom) jsem našel závažné deviace o.p. ve smyslu skoliózy nebo kyfoskoliózy (viz rtg nálezy u pacientů 25, 26, 27, 35).

Také pokud jde o charakter skoliotických křivek u HMSN je současná úroveň znalostí nedostatečná a zmínky v literatuře na toto téma nalezneme jen zcela ojediněle. Podrobněji si charakteru deviací o.p. u HMSN všimá jen Walker, v jehož souboru byla nejčastější jednoduchá hrudní křivka následovaná dvojitou křivkou. Křivky pravostranné i levostranné byly stejně časté. Dále zjistil nižší výskyt asociované kyfózy než bylo zmiňováno v předchozích studiích. V mé podskupině 31 pacientů se skoliózou jednoznačně převažovaly dvojitě křivé – 18 pacientů (58%) a méně často jednoduché křivky – 10 pacientů (32%) - viz tab. 6a. Nálezy jsou zde poněkud jiné než Walkerovy, v jehož souboru převažovaly jednoduché křivky. Jak vyplývá z tab. 6b dvojitě křivé s hlavní křivkou v hrudní oblasti

(stejně často pravo a levostranné) jsem v podskupině 31 pacientů se skoliózou zjistil u 14 pacientů (45%). Dvojité křivky s hlavní křivkou v bederní oblasti (také stejně často pravo a levostranné) jsem našel u 4 pacientů (13%). Pravostranné i levostranné zakřivení bylo tedy u dvojitých křivek stejně časté – to je v souladu s údaji Walkera. U jednoduchých křivek, které byly v podskupině 31 pacientů se skoliózou zjištěny u 10 pacientů (32%), však výrazně převažovala pravostranná hrudní křivka (7 pacientů - 23%). 24 z 31 pacientů se skoliózou mělo stupeň zakřivení hlavní křivky do 30 st. dle Cobba (77%), 5 pacientů (17%) mělo zakřivení mezi 30 – 60 st. dle Cobba, a 2 pacienti (6%) nad 60 st. dle Cobba (tab 6a).

Na základě zjištěných nálezů lze říci, že podobné křivky jako u HMSN nalézáme i u jiných neuromuskulárních onemocnění, kde jsou také nejčastěji jednoduché nebo dvojité křivky. Za pozornost však stojí deviace o.p. s vícečetnou křivkou nalezená u 3 z 31 pacientů se skoliózou (10%). Podobné křivky jsem u jiných neuromuskulárních onemocnění zatím nepozoroval. Totéž platí o izolovaných hyperkyfózách hrudní páteře (bez skoliózy), které neměly charakter M. Scheuermann, a které jsem našel u 5 pacientů. Aby však bylo možné rozhodnout, zda je určitý charakter křivky specifický pro HMSN nebo vázán na určitou genovou poruchu bude třeba zhodnotit podstatně větší počet pacientů s HMSN.

Deviace o.p. u HMSN se v mé skupině 36 pacientů s deviací o.p. rozvinuly nejčastěji v první dekádě života (22 pacientů-62%), méně často ve druhé dekádě (7 pacientů-19%). U 7 pacientů (19%) se období vzniku nepodařilo spolehlivě upřesnit (viz tab. 7). Zkušenosti jiných autorů jsou podobné. Ve mém souboru nebyl žádný pacient, u kterého by se deviace o.p. rozvinula až po 20. roce života. Deviace o.p. obvykle nepatří mezi první příznaky HMSN takže nepřekvapuje, že u 34 pacientů skupiny se deviace o.p. objevila později než deformity a parézy nohou, což jsou hlavní příznaky onemocnění. Přesto jsem u dvou pacientů zjistil, že deviace o.p. byla prvním příznakem onemocnění. V obou případech se jednalo o pozdně začínající axonální formu HMSN v souvislosti s mutacemi genu MPZ. Je nutno zdůraznit, že deviace o.p., jako první příznak HMSN, zatím nebyla v literatuře popsána. Deviace o.p. může být nejen prvním příznakem, ale i jeho jediným projevem. To bylo pozorováno u pacienta s mutací Thr124Met, jehož jedinou patologickou změnou v objektivním nálezu byla právě vícečetná deviace o.p. Není vyloučeno, že se další příznaky onemocnění u něho objeví v průběhu dalšího života, podobně jako tomu bylo u jeho matky, u které se potvrdila tatáž mutace. Toto pozorování jsem již publikoval (40).

Žádná z dostupných studií se zatím uceleně nezabývala otázkou progresu deviace o.p. u HMSN, proto jsem se ve skupině 36 pacientů s deviací o.p. zabýval i touto otázkou (viz tab. 8). Je třeba připomenout, že zatímco idiopatická skolióza je „onemocněním rostoucího

skeletu“ a ukončením kosterního růstu obvykle končí období vzniku nebo progresse deviace, u HMSN může deviace o.p. progredovat i po dokončení růstu skeletu pro stupňující se svalovou slabost (19). Zatím není jasné, zda se deviace o.p. může u HMSN rozvinout též až po dokončení růstu skeletu. Jak je patrné z tab. 8, progresi deviace o.p. jsem zjistil u 3 pacientů do 20 let (pacient 27, 29, 31 viz přehled rtg nálezů) a u 1 pacienta nad 20 let (pacient 12, viz přehled rtg nálezů). Ve skupině 36 pacientů s deviací o.p. jsem tedy zjistil progresi deviace o.p. jen u 4 pacientů (11%), takže nemohu potvrdit údaj, že skolióza u CMT progreduje až u poloviny těchto pacientů, jak někteří udávají. Na rozdíl od Walkera, který sledoval jen dětské pacienty, mohu konstatovat, že u HMSN je možná progresse deviace o.p. i po dokončení vývoje skeletu. Tuto progresi lze vysvětlit narůstající slabostí paraspinálních svalů v souvislosti s progredujícím postižením spinálních nervů.

Zatímco u idiopatické skoliózy byla prokázána v oblasti paraspinálního svalstva asymetrická elektromyografická aktivita (41), v literatuře jsem nenalezl studii, která by se zabývala elektromyografickými nálezy v paraspinálním svalstvu u HMSN. Proto součástí mojí studie bylo i provedení jehlové elektromyografie paraspinálních svalů u pacientů s deviací o.p. i bez deviace o.p. s cílem upřesnit, jaké jsou v tomto směru rozdíly mezi oběma skupinami. Výsledky jsou uvedené v tab. 9-13 (viz kap. 6.3).

Z výsledků plyne, že hlavní rozdíl mezi oběma skupinami z hlediska elektromyografických nálezů byl v tom, že zatímco ve skupině pacientů s deviací o.p. bylo zjištěno neurogenní postižení paraspinálního svalstva u všech pacientů, v kontrolní skupině pacientů bez deviace o.p. bylo paraspinální svalstvo postiženo jen u 50% pacientů. Další podstatný rozdíl mezi oběma skupinami pak byl v tom, že neurogenní postižení téměř u všech pacientů s deviací o.p. bylo výrazné, zatímco u pacientů v kontrolní skupině jen lehkého stupně. Důležité je dále zjištění, že u všech pacientů s deviací o.p. bylo nalezeno neurogenní postižení hlubokého svalového kompartmentu buď izolovaně nebo častěji v kombinaci s postižením i povrchového kompartmentu. Postižení hlubokého kompartmentu bylo častěji difuzní (obě etáže) (tab 11, 12). Také se ukázalo, že pro elektromyografický nález nebyl rozhodující typ deviace o.p., ale její tíže - jednotlivé typy deviací neměly specifický elektromyografický korelát.

Jak již bylo uvedeno za hlavní příčinu deviací u HMSN se považuje slabost nebo nerovnováha páteřního svalstva. Pokud bychom chtěli dále specifikovat o jaký typ svalové nerovnováhy se jedná, pak na základě zmíněných elektromyografických nálezů je možné konstatovat, že může vzniknout nerovnováha mezi postiženým (oslabeným) hlubokým svalovým kompartmentem a nepostiženým (nebo relativně méně postiženým) povrchovým

kompartmentem, nebo insuficience paraspinálního svalstva jako celku při jeho homogenním postižení. Lze předpokládat, že překročí-li svalová nerovnováha určitou míru, pak výsledný poměr sil působící na rostoucí skelet je natolik nepříznivý, že to může přispět k rozvoji deviace o.p. Také rozvoj deformity nohy u HMSN se vysvětluje na podkladě nerovnováhy svalových skupiny v oblasti nohy (38).

Elektromyografické nálezy nasvědčují tomu, že jedním z významných momentů při vzniku deviace o.p. je stupeň neurogenního postižení paraspinálních svalů. V kontrolní skupině pacientů bez deviace o.p. se neurogenní postižení paraspinálního svalstva prokázalo jen u 50 % pacientů a u 40% se jednalo pouze o lehké neurogenní postižení, kdy amplituda MUP nepřesahovala 3 mV a byl redukovaný nábor MUP do st. 2 (tab. 10,13). Na základě tohoto zjištění je proto možné upřesnit, že lehké a lokální neurogenní postižení paraspinálního svalstva je častěji asymptomatické, a nebývá provázeno deviací o.p. Naopak výrazné a rozsáhlejší neurogenní postižení paraspinálního svalstva, kdy amplituda MUP přesahuje 3-4 mV, a kdy je výrazná redukce náborové křivky MUP, je již většinou provázeno deviací o.p., jak ukazují nálezy ve skupině pacientů s deviací o.p.(tab. 9, 13). Výsledky sledování tedy naznačují, že je určitá vazba mezi tíží deviace o.p. u HMSN a stupněm neurogenního postižení paraspinálního svalstva zejména jeho hlubokého kompartmentu. Při hodnocení stupně neurogenního postižení paraspinálního svalstva ve vztahu k charakteru zakřivení se též ukázalo, že etáž s dominantním neurogenním paraspinálním postižením se nalézala vždy v oblasti hlavní křivky.

Přestože tato studie kvantifikuje rozsah i stupeň neurogenního postižení paraspinálních svalů u pacientů s HMSN a deviací o.p, tak na základě zjištěných výsledků zatím nelze mechanismus vzniku deviací o.p. u HMSN více upřesnit. To by vyžadovalo provedení další studie zaměřené na elektromyografické vyšetřování více svalových vrstev v oblasti vrcholu zakřivení a to opakovaně a s delšími časovými odstupy.

Po dokončení růstu skeletu je pravděpodobnost rozvoje deviace o.p. u HMSN podstatně menší. Ve vlastní skupině pacientů jsem rozvoj deviace o.p. až po dokončení růstu skeletu nepozoroval u žádného pacienta. Pravděpodobnější je však akcentace a progresse již přítomné deviace o.p., která se začala vyvíjet v první nebo druhé dekádě života. To jsem pozoroval u tří pacientů s progredující deviací o.p.

8. Souhrn

(souhrn výsledků sledování skupiny 36 pacientů s deviací o.p.)

▪ Výskyt deviací o.p. u HMSN

Deviace o.p. se objevily u 36 pacientů (26 %) v rámci celého souboru 141 pacientů s HMSN. Je to častěji než uvádí většina ostatních autorů sledujících podobné soubory. Pokud by se však do hodnocení zahrnuly i deviace (skoliotické křivky) pod 10 st. dle Cobba, pak by byl celkový počet pacientů s deviací o.p. podstatně vyšší.

▪ Deviace o.p. z hlediska příslušnosti k elektrofyziologickému typu

85% pacientů s deviací o.p. patřilo k HMSN typu I. V souboru 141 pacientů s HMSN se však v rámci celé podskupiny pacientů s HMSN typu I deviace o.p. vyskytly relativně méně často (27 pacientů-23%), než v rámci celé podskupiny s HMSN typu II (5 pacientů-31%).

▪ Výskyt deviací v rámci jednotlivých genotypů

Pacienti s deviací o.p. patřili nejčastěji ke genotypu CMT 1A duplikace (50% v rámci skupiny 36 pacientů s deviací o.p.). V rámci celého souboru 141 pacientů se však deviace o.p. objevila jen u 25 % všech pacientů s genotypem CMT 1A duplikace a u 16% ze všech pacientů s genotypem mutace v genu Cx (CMT X). Ve srovnání s těmito genotypy byl výskyt deviací o.p. relativně nejčastější v rámci genotypu „mutace v genu MPZ“ (100%). Proto i u dalších pacientů s tímto genotypem bude vhodné pátrat po deviacích o.p. s cílem upřesnit, zda deviace o.p. patří do základního příznakového souboru tohoto genotypu, což vzhledem k dosavadnímu malému počtu pacientů zatím nelze posoudit. Výskyt deviací o.p. v rámci hlavních genotypů onemocnění nebyl dosud publikován.

▪ Typy deviací o.p.

Pokud jde o typ deviace o.p. u HMSN, nejčastější byla ve skupině 36 pacientů deviace o.p. ve smyslu skoliózy (20 pacientů-58%) a kyfoskoliózy (11 pacientů-28%) a relativně nejméně častá byla izolovaná hrudní hyperkyfóza (5 pacientů-14%).

▪ Charakter skoliotických křivek u HMSN

Z hlediska charakteru skoliotických křivek byla v podskupině 31 pacientů se skoliózou a kyfoskoliózou nejčastější dvojitá skoliotická křivka (18 pacientů-58%), přičemž

u většiny pacientů s dvojitou křivkou byla hlavní hrudní křivka (14 pacientů-45%), stejně často pravostranná jako levostranná. Méně často byla u dvojitě křivky hlavní křivka v bederní oblasti (4 pacienti-3%), opět stejně často pravostranná jako levostranná. Jednoduchá křivka byla zachycena u 10 pacientů (32%) a zde převažovala pravostranná hrudní křivka (7 pacientů-23%).

▪ **Tíže zakřivení u skoliotických křivek u HMSN**

V podskupině 31 pacientů se skoliózou a kyfoskoliózou mělo 24 pacientů (77%) stupeň zakřivení hlavní křivky do 30 st. dle Cobba (77%). Skoliotická křivka mezi 30 - 60 st. dle Cobba byla zjištěna u 5 pacientů (17%), u 2 pacientů (6%) přesahovalo zakřivení 60st. dle Cobba. Otázkou tíže skoliotického zakřivení u HMSN se dosud žádná studie uceleně nezabývala.

▪ **Období rozvoje deviace o.p. u HMSN**

Deviace o.p. se ve skupině 36 pacientů rozvinula nejčastěji v 1.dekádě života (22 pacientů-62%) nebo ve 2. dekádě života (7 pacientů-19%). Pozdější rozvoj jsem nezachytil. U 7 pacientů (19%) se období rozvoje deviace nepodařilo upřesnit. U 2 pacientů (6%) byla deviace o.p. prvním příznakem onemocnění, což zatím u HMSN nebylo popsáno. U 1 pacienta (3%) je deviace o.p. zatím jediným příznakem onemocnění, což také zatím nebylo publikováno.

▪ **Progrese deviace o.p. u HMSN**

Progrese deviace o.p. byla zachycena u 4 pacientů (11%) v rámci skupiny 36 pacientů s deviací o.p. Progresi před 20. rokem života jsem zachytil u 3 pacientů (8%) a progresi až po 20. roce života u 1 pacienta (3%). Otázkou progrese deviace o.p. u HMSN se zatím žádná studie nezabývala a informace v tomto směru nejsou k dispozici, tudíž není možnost srovnání. Výsledky tedy potvrzují, že stejně jako u některých jiných neuromuskulárních onemocnění i u HMSN může docházet k progresi deviace i po dokončení vývoje skeletu.

Na základě uvedených nálezů je možné konstatovat, že deviace o.p. se vyskytují u 26% pacientů s HMSN. Rozvíjejí se obvykle v I. – 2. dekádě života, nejčastějším typem deviace je skolióza (58%) s dvojitou křivkou a hlavní křivkou v hrudní páteři, stejně často pravostrannou jako levostrannou. Tíže zakřivení je většinou do 30 st. Křivky nad 60 st. dle Cobba se objevují asi u 6% pacientů. U 11% pacientů je patrná progrese deviace o.p. a může

k ní docházet i po 20. roce života. 85% pacientů s deviací o.p. patří k elektrofyziologickému typu I a v 50% ke genotypu CMT 1A duplikace.

Součástí studie bylo elektromyografické vyšetřování paraspinálního svalstva u pacientů s deviací o.p. a porovnání nálezů s nálezy v kontrolní skupině pacientů bez deviace o.p. Podobné vyšetřování zatím nebylo prováděno. Cílem bylo detekovat neurogenní postižení.

- Z hlediska rozsahu neurogenního postižení byly zjištěny 4 typy elektromyografických nálezů. U 45 % pacientů s deviací o.p. se jednalo o postižení obou kompartmentů v obou etážích.
- Všichni pacienti s deviací o.p. měli neurogenní postižení paraspinálního svalstva (v kontrolní skupině jen u 50 % pacientů), u všech byl postižen hluboký svalový kompartment a u 65% zároveň též povrchový kompartment. Postižení hlubokého kompartmentu bylo výraznější.
- U 95% pacientů s deviací o.p. se jednalo o výrazné neurogenní postižení (amplituda MUP nad 3 mV, redukce náboru MUP st. 3-4), zatímco v kontrolní skupině vždy jen o lehké nebo diskrétní neurogenní postižení (amplituda MUP pod 3 mV a redukovaný nábor MUP do st. 2).
- V etáži, která se nalézala v oblasti hlavní křivky, bylo vždy prokázáno výrazné neurogenní postižení, výraznější v hlubokém kompartmentu. Maximální amplituda MUP nad 3 mV a redukovaný nábor MUP st. 3-4.
- Pro elektromyografický nález nebyl rozhodující typ deviace o.p., ale její tíže a jednotlivé typy deviací neměly specifický elektromyografický korelát. Nálezy u skoliózy a izolované hrudní hyperkyfózy se specificky nelišily.

Je možné konstatovat, že výrazné a difuzní postižení paraspinálního svalstva – především hlubokého kompartmentu – je faktor, který se podílí při vzniku deviací o.p. u HMSN. Rozhodující je v tomto směru především tíže neurogenního postižení. Lehké neurogenní postižení lze prokázat i u některých pacientů s HMSN bez deviace o.p.

9.Závěr

Práce se komplexně zabývá problematikou deviací o.p. u HMSN. V souboru 141 pacientů s HMSN byli vyhledáni a dále sledováni pacienti s deviací o.p.

Cílem práce bylo upřesnit období vzniku, frekvenci, charakter, tíži a progresi deviací o.p. u HMSN. Takto komplexně dosud nebyly deviace o.p.u HMSN dosud hodnoceny. Výsledky sledování jsou v práci souhrnně prezentovány, a to s přihlédnutím k jednotlivým genotypům HMSN. Dalším cílem práce bylo upřesnit charakter postižení paraspinálního svalstva a vymezit, kdy se může toto postižení uplatňovat při vzniku deviací o.p. Tyto údaje zatím také nebyly v souvislosti s HMSN publikovány. Ukázalo se, že z hlediska rozvoje deviací o.p. je významné difuzní neurogenní postižení zejména hlubokého monosegmentálního paraspinálního svalstva a to pokud je hodnoceno jako výrazné.

Byl potvrzen předpoklad, že u pacientů s deviací o.p. je přítomné neurogenní postižení paraspinálního svalstva. Výsledky studie ukazují, že je přítomné u všech pacientů s deviací o.p. Též byl potvrzen předpoklad, že elektromyografické nálezy v oblasti paraspinálního svalstva u pacientů s deviací o.p. a bez deviace o.p. jsou rozdílné - zatímco neurogenní postižení paraspinálního svalstva bylo zjištěno u všech pacientů s deviací o.p., ve skupině pacientů bez deviace o.p. se neurogenní postižení objevilo jen u 50 % a to pouze lehkého stupně.

Výsledky mé studie podporují hypotézu, že při rozvoji deviace o.p. u HMSN se uplatňuje insuficience nebo nerovnováha paraspinálních svalů při jeho neurogenním postižení. K dalšímu upřesnění mechanismu vzniku deviací o.p. u HMSN bude třeba rozšíření souboru pacientů s deviací o.p. a jeho dlouhodobé sledování včetně provádění elektromyografických studií z více etází paraspinálního svalstva.

Při včasné diagnostice deviací o.p. u pacientů s HMSN a zahájení cílené terapie je možné předejít obtížím, které se u těchto pacientů mohou objevit (42). Při léčení deviací o.p. využíváme speciálních technik léčebné tělesné výchovy a to vždy v rámci komplexní rehabilitace. O rehabilitačních postupech u HMSN jsme referovali v samostatných sděleních (43, 44).

10. Seznam použité literatury

1. **Skre H:** Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease. *Clin. Genet.* 1974;6: 98- 118.
2. **Ambler Z:** Neuropatie a myopatie. Triton, Praha 1999, p. 148-151.
3. **Harding AE, Thomas PK:** The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II., *Brain*, 1980; 103: 259-280.
4. **Dyck PJ, Chance P, Lebo R, Carney JA:** Hereditary motor and sensory neuropathies. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, eds. *Peripheral Neuropathy*, 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1993; 1094-1136.
5. **Keller O:** Obecná elektromyografie, Praha, Triton 1999. p. 153-154.
6. **Seeman P, Mazanec R, Seemanová E, Bojar M, Komárek V:** Charcot-Marie-Tooth I (CMT I) a tomakulozní neuropathie (HNPP) – průkaz specifických DNA duplikací a delecí v oblasti 17 p 11.2-12 pomocí sady dinukleotidových markerů. *Čes. a slov. Neurol. Neurochir.*, 1999; 62/95 (4): 212-218.
7. **Seeman P, Mazanec R, Hrušáková Š, Čvrtečková M, Rašková D, Paděrová K, Perníková I:**Charcot-Marie-Tooth-gonosomálně dominantní typ: CMTX1)-první nálezy mutací v genu pro connexin 32 v České republice. *Čes. a slov. Neurol. Neurochir*, 2000; 63/96 (4): 219-225.
8. **Warner LE, Hilz MJ, Appel SH, et al:** Clinical phenotypes of different MPZ (P0) mutations may include Charcot-Marie-Tooth type 1B, Dejerine-Sottas and congenital hypomyelination. *Neuron* 1996; 17: 451-460.
9. **Pareyson D:** Diagnosis of hereditary neuropathies in adult patients. *J Neurol* 2003; 250: 148-160.
10. **Berven S, Bradford DS:** Neuromuscular Scoliosis: Cause of Deformity and Principles for Evaluation and Management. *Seminars in Neurology* 2002, (22) 2, 167 – 178.
11. **Dungl P a kol:** Ortopedie. Grada 2005, p. 606-608, 379, 617 .
12. **Vlach O :**Léčení deformit páteře. Avicenum, Praha 1986. p. 11-18.
13. **Lomíček M:** Idiopatická skolióza, Avicenum, Praha 1973. p. 13-16.
14. **Wiggins, GC, Shaffrey CHI et al:** Pediatric spinal deformities. *Neurosurg. Focus* 14(1): 1-12, 2003.
15. **King HA, Moe JH, Bradford DS, et al:** The selection of fusion levels in thoracic idiopathic scoliosis. *J Bone Join Surg Am* 65: 1302-1313, 1983.

16. **Lenke LG, Betz RR, Harms J, et al:** Adolescent idiopathic scoliosis: a new classification to determine extent of spinal arthrodesis. *J Bone Joint Surg Am* 83: 1169-1181, 2001.
17. **McCarthy RE:** Disorders of the pediatric and adolescent spine. *Orthopedic Clinics of North America* 3: 435-449, 1999.
18. **Mehta JS, Gibson MJ:** The treatment of neuromuscular scoliosis. *Current Orthopaedics* 17, 313 – 321, 2003.
19. **Lisý L:** Diagnostika poruch hybnosti v oblasti paravertebrálních svalů. *Rehabilitácia, XIX/1986; Suppl 32: 13 – 15.*
20. **Riddle HFV:** Muscle imbalance in the causation of scoliosis. *The Lancet* 18: 1245-1247.
21. **Fidler MW:** Muscle imbalance in the aetiology of scoliosis. *The Journal of bone and joint surgery. Vol. 58-B: 2, 200 – 201, 1976.*
22. **Spencer GSG:** Spinal muscle in scoliosis. *Journal of the Neurological Sciences* 30, 143-154, 1976.
23. **Keller R:** Neuromuskuläre Skoliosen. *Der Orthopede* 6: 518-523, 2000.
24. **Kewalramani LS, Riggins RS et al:** Scheuermann's Kyphoscoliosis Associated With Charcot-Marie-Tooth Syndrome. *Arch Phys Med Rehabil Vol. 57: 391-397, 1976.*
25. **Gilchrist D, Chan CK, Deck JH:** Phrenic involvement in Charcot-Marie Tooth disease: A pathological documentation. *Chest* 1989 November; 96 (5): 1197-9.
26. **Hodges PW, Richardson CA:** Inefficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain: a motor control evaluation of transversus abdominis. *Spine* 1996; 21: 2640 – 2650.
27. **Janda V:** Funkční svalový test. Grada 1996, p 29-30.
28. **Čihák R:** Anatomie I. Avicenum, Praha, 1987. p. 327
29. **Vele F:** Kineziologie pro klinickou praxi. Grada, p. 167
30. **Kapandji AI:** The Physiology of the Joints. Volume Three. The Trunk and the Vertebral Column. Churchill Livingstone, 1975, p 90.
31. **Shivonen T:** The segmental dorsal ramus neuropathy as a common cause of chronic and recurrent low back pain. *Electromyogr. Clin. Neurophysiol.* 1992; 32: 507-510.
32. **Daher HY, Lonstein JE, Winter RB, Bradford DS:** Spinal deformities in Patients with Charcot-Marie-Tooth disease. A review of 12 Patients. *Clinical Orthopaedics and Related research* 1986. January; 202: 219-222.
33. **Shapiro F, Bresnan MJ:** Current Concepts Review. Orthopedic Management of Childhood Neuromuscular Disease. Part II : Orthopedic Management of Childhood.

- 34. Kamp JJ:** Orthotic management of Charcot -Marie- Tooth. Journal of prosthetics and orthotics 1994; 6 (4): 108-112. Neuromuscular Disease. J. Bone and Joint Surg., 64 – A: 949-953.
- 35. Nevšimalová S:** Klinické nálezy a neurologická problematika, diagnostika CMT. Sborník o všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth, Praha 2002, p 22.
- 36. Walker JL et al:** Spinal deformity in Charcot - Marie - Tooth Disease. Spine 1994, (19), 9, 1044-1047.
- 37. Harding AE, Thomas PK:** The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. Brain, 1980; 103: 259-280.
- 38. Parry GJ:** Charcot-Marie-Tooth Disorders: a handbook for primary care physicians, Charcot - Marie - Tooth Association Upland, PA, 1995. p.10, 71 - 80.
- 39. Hensinger RN, MacEwen GD:** Spinal Deformity Associated with Heritable Neurological Conditions: Spinal muscular atrophy, Friedreich's Ataxia, Familial Dysautonomia and Charcot - Marie - Tooth Disease. The Journal of bone and joint surgery, 1976 January; 58-A (1): 13 - 23.
- 40. Horáček O, Mazanec R., Kobesová A, Seeman P:** Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. Čes. a slov. Neurol. Neurochir., 2005, 68/101 (2): 109 – 115.
- 41. Avikainen VJ, Rezasoltani A, Kauhanen HA:** Asymmetry of Paraspinal EMG –Time Characteristics in Idiopathic Scoliosis. Journal of Spinal Disorders 1: 61-67, 1999.
- 42. Horáček O., Kobesová, A.:** Bolesti páteře u hereditární neuropatie. Rehabilitácia 3, XXXV, 2002, p. 172 – 177.
- 43. Kobesová A., Horáček O.:** Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth, rehabilitace a fyzikální lékařství ročník 9, 2002, č. 1., p 23-30.
- 44. Kobesová A, Smetana P., Suzan J., Smetana V., Baránková L., Horáček O.:** Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). Rehabilitace a fyzikální lékařství, č. 4. 2004,p. 169-175.

internet:

<http://www.hnf-cure.org/epublisher/publish/article-00126.php>

<http://www.scoliosis.com/>

PŘÍLOHY

1. Seznam publikací autora

2. Publikace autora ve vztahu k tématu práce

- *Publikace v impaktovaných časopisech*
- *Publikace v neimpaktovaných časopisech*

3. Ostatní publikace autora

- *Publikace v zahraničních časopisech*
- *Publikace domácí v impaktovaných časopisech*
- *Publikace domácí v neimpaktovaných časopisech*

4. Abstrakta

- *Abstrakta publikovaná v zahraničních impaktovaných časopisech*
- *Abstrakta publikovaná v zahraničních neimpaktovaných časopisech*

1. SEZNAM PUBLIKACÍ AUTORA

Publikace v zahraničních časopisech

1. **Horáček O.**, Kobesová, A.: Bolesti páteře u hereditární neuropatie. Rehabilitácia 3, XXXV, 2002, p. 172 – 177.
2. Kučera M., **Horáček O.**, Kálal J., Kolář P., Korbelář P., Polesná Z.: Synergic Analgesic Effect of the Combination of Arnica and Hydroxyethyl Salicylate in Ethanolic Solution Following Cutaneous Application by Transcutaneous Electrostimulation. Arzneimittel Forschung Drug Research, 12/2003, Vol. 53, No. 12, pages 805 – 928.
3. Lewit K., **Horacek O.**: A case of selective paresis of the deep stabilization system due to boreliosis. Manual Therapy 9 (2004) p. 173-175.

Publikace domácí v impaktovaných časopisech

1. Mazanec, R. **Horáček O.**, Bojar M.: Diagnostikujeme správně svalové oslabení u radikulárního syndromu? Čes. a slov. Neurol. Neurochir. 62/95,1999, 3, p 158 - 162.
2. Seeman P., Mazanec R., **Horáček O.**, Svobodová V., Ridzoň P., Beneš V. III., Malíková M., Sixtová K., Šišková D., Špaček J., Rautenstrauss B.: Divergentní fenotypy choroby Charcot-Marie-Tooth: demyelinizační s infantilním začátkem a axonální s pozdním začátkem a zpomalenou fotoreakcí následkem různých mutací myelin protein zero (MPZ, PO) genu. Čes. a slov. Neurol. Neurochir 67/100, 2004, No 5, p. 321 – 329.
3. **Horáček O.**, Mazanec, R., Kobesová A., Seeman P.: Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. Čes. a slov. Neurol. Neurochir., 68/101, 2005, No.2., p. 112-118.

Publikace domácí v neimpaktovaných časopisech

1. **Horáček O.**: Tenzní typ bolesti hlavy. Praktický lékař, 76, 1996, č. 9, p. 439 - 440.
2. **Horáček O.**: Cervikogenní cefalea jako první příznak strukturální patologie v zadní jámě lební a okolí velkého týlního otvoru. Bolest č. 3, ročník 3, 2000, p 166-170.
3. **Horáček O.**: CC syndrom - příčina, objektivní nález a formy léčby. Zdravotnické listy č. 29/2000, p. 4 – 5.
4. **Horáček O.**: Tři fáze rehabilitačního programu u periferních paréz. Zdravotnické listy č. 29/2000, p. 4.
5. **Horáček O.**: Příspěvek k rehabilitaci radikulárních syndromů. Rehabilitace a fyzikální lékařství č.1, 2000, p. 21 - 23.

6. Smolíková L., **Horáček O.**, Kolář P.: Plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie. Postgraduální medicína 6/2001, r. 3, p. 522 – 532.
7. Kálal J, **Horáček O.**, Kučera M.: Rameno - terapeutický problém nejen u sportovců. Medicina sportiva 2001. 10(2), p. 57-61.
8. Kobesová A. **Horáček O.**: Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth, Rehabilitace a fyzikální lékařství ročník 9, 2002, č. 1., p. 23-30.
9. **Horáček O.**: Svalové oslabení u radikulárního syndromu a poruchy stability. Rehabilitace a fyzikální lékařství ročník 9, 2002 č. 2, p. 52-55.
10. Smolíková L., Štěřbová L., **Horáček O.**, Chlumský J.: Plicní rehabilitace u CHOPN. IATRIKE TECHNE, č.8/2002, p. XXIV – XXVIII.
11. Kučera M. **Horáček O.**, Kálal J. Korbelář P., Radvanský J.: K některým novým pohledům na použití lokálních antiflogistik ve sportovní medicíně. Med. Sport. Boh Slov, 2002 11(1), 32 – 38. ISSN 1210 – 5481.
12. Lewit K., **Horáček O.**: Příklad selektivní parézy hlubokého stabilizačního systému jako následek boreliózy. Rehabilitace a fyzikální lékařství, ročník 10, 2003, č.1, p. 7 – 8.
13. Kobesová A., Smetana P., Suzan J., Smetana V., Baránková L., **Horáček O.**: Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). Rehabilitace a fyzikální lékařství, č. 4., 2004, p. 169-175.

Abstrakta publikovaná v impaktovaných zahraničních časopisech

1. Mazanec R., Bojar M, Seeman P., **Horáček O.**, Smetana P., Folvarský R.: Charcot-Marie-Tooth Disease: multidisciplinary approach to the medical care. J. Neurol Sci 2002, 199: S 61 IF 2.080

Abstrakta publikovaná v zahraničních neimpaktovaných časopisech

1. Kobesová A., **Horáček O.**, Mazanec R., Seeman P., Smetana P.: Possible rehabilitation of the patients with Charcot-Marie-Tooth Disease. Final Book of Abstract 2nd WC of ISPRM, Prague 18.-22.5. 2003
2. **Horacek O.**, Kobesova A., Seeman P., Mazanec. R. and Smetana P.: Spinal deformities in hereditary neuropathy. Final Book of Abstract. CMT Consortium, Antwerpen 8.-10. 7. 2004.

2. PUBLIKACE AUTORA VE VZTAHU K TÉMATU PRÁCE

A) Publikace v impaktovaných časopisech

Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie

Horáček, O.¹, Mazanec R.², Kobesová, A.¹, Seeman, P.³

¹Klinika rehabilitace UK 2. LF a FN Motol Praha

²Neurologická klinika dospělých UK 2. LF a FN Motol Praha

³Klinika dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol Praha

Souhrn

Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie (HMSN) patří mezi neuromuskulární deformity, které nejspíše souvisí s neurogenním postižením paravertebrálních svalů. V souboru 81 pacientů s HMSN s molekulárně geneticky vyšetřenou příčinou choroby jsme sledovali výskyt a charakter deformit páteře. Při klinickém podezření na deformitu páteře bylo provedeno rentgenové vyšetření páteře. Deformita páteře byla nalezena u 22 pacientů (27 %). Diferencovali jsme skoliózy a kyfoskoliózy hrudní a bederní páteře s dominantní skoliózou (14 pacientů – 17 %) a kyfoskoliózy s dominantní hrudní hyperkyfózou (8 pacientů – 10 %). U 2 pacientů se deformita páteře objevila dříve než postižení dolních končetin, zatímco u 20 pacientů se skolióza rozvinula později než deformity a parézy nohou. Naše studie ukazuje, že u HMSN je třeba počítat s vysokou prevalencí deformit páteře. Je nutno po nich cíleně pátrat a v případě klinického podezření je ověřit pomocí rtg vyšetření a časně zahájit rehabilitaci. V rámci rehabilitace pacientů s HMSN je pak vhodné zařadit speciální techniky léčebné tělesné výchovy ovlivňující oblast páteře.

Klíčová slova: hereditární motoricko-senzitivní neuropatie, deformita páteře, kyfoskolióza, skolióza, hyperkyfóza

Summary

Horáček O., Mazanec R., Kobesová A, Seeman P.: Deformities of the spine in hereditary motor-sensory neuropathy

Deformities of the spine in hereditary motor-sensory neuropathy (HMSN) belong among muscular deformities that are most likely related to neurogenic impairment of paravertebral muscles. In a group of 81 patients with molecular-genetically verified cause of the disease, we followed the occurrence and character of spinal deformities. In the case of clinical suspicion for a spinal deformity, an X-ray examination of the spine was performed. Deformity of the spine was found in 22 patients (27%). We differentiated scoliosis and kyphoscoliosis of thoracic and lumbar spine with dominant scoliosis (14 patients – 17%) and kyphoscoliosis with dominant thoracic hyperkyphosis (8 patients – 10%). In two patients, the spinal deformity manifested prior to impairment of lower extremities, whereas in 20 patients, the scoliosis developed later than deformities and pareses of the feet. Our study indicates that in HMSN, a high prevalence of spinal deformities can be expected. They should be specifically sought and in the case of clinical suspicion, should be further verified with an X-ray exam and early rehabilitation should be initiated. Rehabilitation of patients with HMSN should then include special techniques of therapeutic exercise targeting the spinal area.

Key words: hereditary motor-sensory neuropathy, spinal deformity, kyphoscoliosis, scoliosis, hyperkyphosis

Úvod

Hereditární motoricko-senzitivní neuropatie (HMSN) jsou nejčastějším typem dědičné polyneuropatie s incidencí 1 : 2 500 (1). Onemocnění se také nazývá choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) podle autorů, kteří onemocnění popsali jako první (2). U pacientů s HMSN

v klinickém obraze obvykle dominuje oslabení distálních svalů zejména na dolních končetinách (DK), poruchy chůze, deformity nohou, poruchy citlivosti na DK, ale časté je i oslabení rukou (3).

Tradiční klinická klasifikace podle Dycka rozlišuje podle klinických nálezů, typu dědičnosti a biopotických nálezů 7 základních typů HMSN (4). Elektromyografické vyšetření, rozliší dva základní typy HMSN – typ I (demy-

elinizační, hypertrofický) a typ II (axonální, neurální) (5). Oba tyto typy jsou geneticky značně heterogenní. Nejčastější mutací u pacientů s HMSN je 1,4 Mb duplikace nebo delece na chromozomu 17 p 11,2–12, která postihuje PMP 22 gen. Duplikace PMP 22 genu vede k fenotypu choroby Charcot-Marie-Tooth 1A a delece vede obvykle k fenotypu tomakulózní neuropatie, neboli dědičné neuropatii se sklonem k tlakovým obrnám (HNPP) (6). Druhý nejčastější typ dědičné neuropatie – tzv. CMT X – vzniká důsledkem mutace v genu pro Cx 32 a vyznačuje se dřívějším a obvykle i těžším postižením mužů než žen (7). Mutace v genu pro P0 mohou vést k několika odlišným typům HMSN: demyelinizační formě neuropatie, Dejerine-Sottasově syndromu s časným začátkem, těžkým postižením a demyelinizační neuropatií a nebo axonálnímu typu CMT 2 s pozdním začátkem (8). Mutace v nově objevených genech asociovaných s HMSN jsou méně časté a jsou předmětem aktuálního výzkumu (9).

Klinický obraz HMSN je dnes dobře známý. U části pacientů jsou popisovány i deformity páteře, avšak jsou zmiňovány většinou buď jen zcela okrajově (3, 9, 10), nebo pouze z úzkého hlediska (např. operační řešení deformit páteře u HMSN – 11, 12). Studii zabývající se deformitami páteře u HMSN komplexně jsme v literatuře nenalezli.

Z hlediska tradiční klasifikace deformit páteře je skolióza u HMSN řazena mezi neuromuskulární (neurogenní) deformity. Podle Vlacha patří skolióza u HMSN mezi strukturální, neuromuskulární-neuropatické deformity (13). Skupina neuromuskulárních skolióz je z hlediska původu značně heterogenní a obecným znakem je zhoršování deformity v souvislosti s progresí základního neurologického onemocnění. Křivka skoliózy se může zvyrazňovat i po dokončení růstu skeletu pro stupňující se svalovou slabost (14). Výskyt skoliózy v rámci populace je 2–3 %, z toho skoliózy idiopatické představují 73 % a skoliózy známé etiologie 27 % (15). Neurogenní skoliózy se pak v rámci skupiny skolióz známé etiologie vyskytují jen asi u 1,9 % pacientů (15).

Údaje o výskytu deformit páteře u HMSN se u jednotlivých autorů dosti liší. Kamp (1994) uvádí výskyt u 15 % postižených (16), Daher (1986) u 10 % pacientů (11). Hardingová a Thomas (1980) sledovali výskyt deformit páteře v rámci dvou základních typů HMSN. U HMSN typu I našli deformity páteře u 14 % postižených a u HMSN typu II jen u 3,6 % postižených (3). Tyto údaje jsou obtížně porovnatelné, protože autoři hodnotili značně nesourodé soubory, zejména z hlediska věkového rozmezí a genetického defektu. Ve zmíněných pracích dále není uvedeno, jaká diagnostická kritéria autoři při hodnocení deformit páteře použili a jaké typy deformit páteře byly pozorovány.

Cílem naší studie bylo upřesnit výskyt, zhodnotit charakter, tíži a event. progresi deformit páteře u pacientů s HMSN.

Materiál a metodika

Sledovali jsme soubor 81 pacientů s HMSN, z nichž 61 mělo molekulárně geneticky potvrzenou a objasněnou příčinu choroby. U 20 pacientů zůstává i po vyšetření nejčastějších mutací přesna příčina HMSN dosud nejasná. Výskyt jednotlivých genotypů v souboru uvádí tabulka 1. 62 pacientů (77 %) jsme na základě EMG výsledků klasifikovali jako HMSN typu I a 19 pacientů (23 %) pak jako HMSN typu II. Jednalo se o 35 mužů a 46 žen, věkový průměr souboru byl 34 let, věkové rozmezí 10–58 let, 15 pacientů bylo v našem sledování méně než 1 rok, ostatní pak průměrně 4 roky (rozmezí 1–5 let). Všichni pacienti byli autory před zahájením sledování neurologicky vyšetřeni a dále kontrolně neurologicky vyšetřováni vždy přibližně po 6 měsících. Podrobně jsme vyšetřovali i oblast páteře a trupového svalstva. Při klinickém podezření na deformitu páteře jsme prováděli rtg snímek páteře na velký formát ve stoje (předozadní a boční projekce), který umožňuje zachytit celou páteř. Skoliózu jsme měřili pomocí Cobbova úhlu ve frontální rovině a kyfózu pak pomocí Cobbova úhlu v sagitální rovině (17). Jako patologii jsme hodnotili všechny skoliotické křivky nad 10 st. podle Cobba a všechny kyfotické křivky nad 40 st. podle Cobba. Při klinickém podezření na progresi deformity páteře jsme prováděli kontrolní rtg vyšetření nejčastěji v odstupu 6–12 měsíců a nálezy porovnávali. U pacientů, které jsme měli ve sledování jen krátce, jsme porovnávali naše rtg nálezy s předchozí dokumentací provedenou na jiném pracovišti (pokud byla provedena za standardních podmínek). Na základě cílené anamnézy i předchozí dokumentace jsme upřeshňovali i období rozvoje deformity páteře.

Výsledky

V celém souboru 81 pacientů byla deformita páteře nalezena u 22 pacientů (27 %). 17 pacientů s deformitou páteře mělo HMSN typu I (77 % z 22 pac.) a 5 pacientů s deformitou páteře pak HMSN typu II (23 % z 22 pac.). Procentuální výskyt deformit páteře byl však v rámci obou typů HMSN obdobný (tab. 2). Niže uvedené údaje v % v této kapitole vyjadřují výskyt v rámci skupiny 22 pacientů s deformitou páteře (22 pacientů=100%).

Hodnocení skupiny pacientů s deformitou páteře z hlediska charakteru deformity

Diferencovali jsme následující dva typy deformit páteře:

1. *Skolióza a kyfoskolióza s dominantní skoliózou* (14 pacientů – 63 %)

Deformita postihovala buď současně hrudní i bederní úsek páteře, nebo izolovaně buď jen hrudní, nebo bederní úsek páteře. U všech 14 pacientů byla dominantním nálezem skolióza a u některých jsme zjistili i výraznější hrudní kyfózu.

Hodnocení podskupiny z hlediska tvaru křivky:

- Jednoduchá křivka byla nalezena u 6 pacientů (27 %) a to u 3 pacientů v hrudní páteři, u 2 pacientů v bederní páteři (obr. 1), u 1 pacienta na pomezí hrudní-bederní páteře.

- Dvojité křivky postihující hrudní a bederní páteř byla nalezena u 5 pacientů (23 %), přičemž hlavní křivka v hrudní páteři byla nalezena u 3 pacientů, v bederní páteři pak u 2 pacientů (obr. 2).

- Vícečetná křivka postihující jak hrudní, tak bederní páteř byla zjištěna u 3 pacientů (14 %), přitom u 2 pacientů jsme našli hlavní křivku v bederní páteři (obr. 3) a u 1 pacienta pak v hrudní páteři.

Tab. 1. Výskyt jednotlivých genotypů v souboru 81 pacientů s HMSN.

Fenotyp (genetická příčina)	Počet pacientů (n=81)
CMT1 A Duplikace genu PMP 22 na 17 chr.	43 (53 %)
HNPP Delece genu PMP 22 na 17 chr.	4 (5 %)
CMT X Mutace genu Cx 32	8 (10 %)
CMT 2 Mutace genu P0	2 (2.5 %)
Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III) Bodová mutace genu MPZ (P0) Bodová mutace v PMP 22	4 (5 %)
CMT molekul. genet. dosud neupřesněno – vyloučena CMT1A resp. HNPP	20 (25 %)

Tab. 2. Výskyt deformit páteře v rámci HMSN typu I a II v souboru 81 pacientů s HMSN.

Elektrofyzilogický typ	Počet pacientů s deformitou
HMSN typu I (62 pacientů)	17 (27 %)
HMSN typu II (19 pacientů)	5 (26 %)
Celkem 81 pacientů	22 (27 %)

Změny ve smyslu M. Scheuermann byly diagnostikovány u 6 pacientů (27 %) této podskupiny. U 12 pacientů (55 %) se deformita páteře rozvinula v první nebo druhé dekádě života, u 2 pacientů (9 %) se období rozvoje deformity nepodařilo zjistit. U 13 pacientů (59 %) se deformita páteře objevila později než deformity a parézy nohou. U 1 pacienta (5 %) je přítomná jen deformita páteře.

Z hlediska *tíže deformity* jsme v rámci této podskupiny diferencovali:

- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky v rozmezí 10–20 st. u 6 pacientů (27 %),
- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky v rozmezí 20–40 st. u 4 pacientů (18 %),
- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky nad 40 st. u 4 pacientů (18 %) – (obr. 4, 5a, 5b).

2. Kyfoskolióza s dominantní hyperkyfózou hrudní páteře (8 pacientů – 36 %)

U všech pacientů byla dominantním nálezem hyperkyfóza hrudní páteře, kdy Cobbův úhel hrudní kyfózy byl nad 40 st. U všech pacientů jsme našli skoliózu jen lehkého stupně, u žádného nepřesahovala 25 st. podle Cobba. U 2 pacientů (9 %) byla patrná hrudní hyperkyfóza jen s naznačenou skoliózou.



Obr. 1. Pac., 30 let, CMT 1 A, skolióza s jednoduchou jednostrannou bederní křivkou – vrchol křivky v úrovni L1/2, Cobbův úhel 25 st.



Obr. 2. Pac., 15 let, CMT 1 A, skolióza s dvojitou křivkou lehkého stupně, hlavní bederní křivka, vrchol v úrovni L1/2, Cobbův úhel 16 st.



Obr. 3. Pac., 34 let, CMT 1 A, vícečetná křivka lehkého stupně.



Obr. 4. Pac., 55 let, CMT 1 A, skolióza s dvojitou křivkou, vrchol bederní křivky v úrovni L1/2, Cobbův úhel 58 st.

Hyperkyfóza hrudní páteře byla u 4 pacientů (18 %) v rozmezí 40–60 st. podle Cobba, u 2 pacientů (9 %) zjištěna hyperkyfóza v rozmezí 60–80 st. podle Cobba (obr. 6) a u 2 pacientů (9 %) nalezena hyperkyfóza nad 80 st. podle Cobba (obr. 7). U posledních 2 pacientů měla křivka až charakter gibbu.

Změny ve smyslu M. Scheuermann byly na rtg popsány pouze u 1 pacienta této podskupiny. U všech pacientů se deformita páteře objevila v první nebo druhé dekádě života. U 6 pacientů (27 %) se deformity a parézy nohou rozvinuly dříve než deformita páteře, u 2 pacientů (9 %) se však naopak deformita páteře objevila dříve než deformity a parézy nohou.

Hodnocení skupiny pacientů s deformitou páteře z hlediska progresu deformity

- Progrese byla pozorována u 3 pacientů (14 %):

Pac. 1.: 10 let, fenotyp Dejerine-Sottas sy. typ deformity: jednoduchá skoliotická hrudní křivka, tíže zakřivení v 5 letech 55 st. podle Cobba, během následujících 12 měsíců navzdory korzetoterapii došlo k progresi na 77 st. (obr. 5 a, b). Byla provedena korekční operace páteře a v následujících 5 letech byla dívka ještě 4krát reoperována.

Pac. 2.: 16 let, fenotyp CMT 1 A. typ deformity: dvojitá esovitá skolióza hrudní – bederní páteře, hlavní hrudní křivka. Cobbův úhel 10 st. Během následujících

13 měsíců došlo k progresi na 15 st., zároveň došlo i k progresi neurologického nálezu na DK. Terapie deformity páteře byla konzervativní.

Pac. 3.: 55 let, fenotyp CMT 1 A, typ deformity: dvojitá skolióza hrudní – bederní páteře, hlavní bederní křivka, Cobbův úhel 18 st., během následujícího 2,5 roku došlo k progresi na 23 st. Terapie deformity páteře byla konzervativní.

- U 14 pacientů (64 %) deformita páteře neprogredovala (všichni sledováni déle než 2 roky, interval sledování 2–5 let).

- U 5 pacientů (23 %) nebylo možné progresi deformity posoudit pro krátký časový interval, který jsou v našem sledování a protože není k dispozici předchozí rtg dokumentace.

Zastoupení dalších klinických příznaků v souboru uvádí tabulka 3. Jak vyplývá z této tabulky, téměř všichni pacienti měli zkrácení Achillovy šlachy, oslabení a atrofie distálních svalů DK a poruchy citlivosti DK. Ostatní příznaky byly méně časté. Výskyt deformit páteře u jednotlivých genových poruch uvádí tabulka 4.

Diskuse

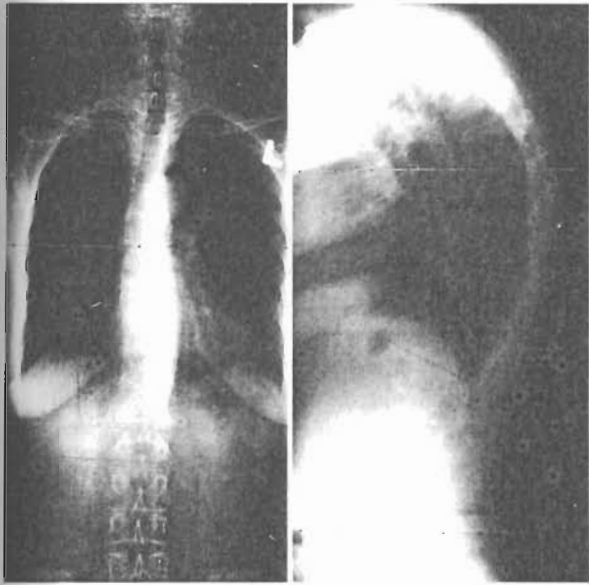
Deformity páteře jsme našli u 27 % pacientů s HMSN, což je častější než bylo dosud u HMSN uvá-



Obr. 5a. Těžká skolióza s jednoduchou thorakolumbální křivkou. vrchol křivky v úrovni Th 10/11, Cobbův úhel 77 st., nejtěžší deformita v celém souboru, předoperační nález, pacientka podstoupila opakovaně korekční operaci páteře.



Obr. 5b. MRI trupu ukazuje vztah páteře k ostatním hrudním a břišním orgánům.



Obr. 6. Pac., 57 let, CMT I A, dominantní hyperkyfóza hrudní páteře, Cobbův úhel 74 st., skolióza hrudní páteře jen naznačená.



Obr. 7. Pac., 20 let, CMT – mutace v genu P0, dominantní hyperkyfóza hrudní páteře, Cobbův úhel 85 st., skolióza s dvojitou křivkou, hlavní hrudní křivka, Cobbův úhel 25 st.

děno. V našem souboru 81 pacientů s HMSN, z nichž 62 bylo s HMSN typu I (77 %) a 19 pacientů s HMSN typu II (23 %) (tab. 2), byla deformita páteře přítomna u 22 pacientů (27 %). Jak vyplývá z tabulky 2 pacienti s deformitou páteře patřili častěji k HMSN typu I (17 pacientů) než k HMSN typu II (5 pacientů). Toto je nejspíše způsobeno tím, že HMSN typu I je podstatně častější než typ II. Porovnávali-li však

procentuální výskyt deformit páteře v rámci HMSN typu I a II, pak na rozdíl od Hardingové a Thomase (1980) (3), kteří prokázali častější výskyt v rámci typu I, jsme našli deformity páteře v našem souboru téměř stejně často u obou typů HMSN (tab. 2). Je však třeba upozornit, že náš soubor pacientů byl méně početný než soubor zmíněných autorů, což mohlo výsledky ovlivnit.

Literatura zabývající se HMSN téměř zcela pomíjí otázku charakteru deformit páteře u tohoto onemocnění. O tom se zmiňuje pouze Parry (1995), který považuje za vůbec nejčastější změnu v oblasti páteře u HMSN (10) juvenilní kyfózu (M. Scheuermann). V našem souboru 81 pacientů byla juvenilní kyfóza nalezena jen u 7 pacientů (8,6 %). Uvádí se, že M. Scheuermann postihuje 0,5–8 % populace (17), takže výrazně vyšší výskyt tohoto postižení jsme nepozorovali. Hyperkyfóza hrudní páteře byla sice dominantním nálezem u 8 pacientů, avšak nejednalo se o typické křivky ve smyslu M. Scheuermann protože hyperkyfózy byly podstatně výraznější a méně plynulé než je u M. Scheuermann obvyklé. Jak plyne z výsledků, v našem souboru jasně převažovaly jednoduché nebo dvojité skoliotické křivky různé tíže s více či méně vyjádřenou kyfózou hrudní páteře.

Podle našich zkušeností se deformita páteře u HMSN nejčastěji rozvíjí v první dekádě života, méně často ve druhé dekádě. U většiny pacientů se deformita páteře objevila později než deformity a parézy nohou. U dvou našich pacientů se však deformita páteře rozvinula dříve než deformity a parézy nohou a byla u těchto pacientů prvním příznakem HMSN. V obou případech se jednalo o pozdně začínající axonální formu CMT v souvislosti s mutacemi v P0 genu. Dále jsme pozorovali, že vícečetná skolióza lehkého stupně byla jedinou patologickou změnou v objektivním nálezu u presymptomaticky detekovaného pacienta s mutací Thr124Met v genu P0. Je pravděpodobné, že se další příznaky onemocnění objeví v průběhu jeho dalšího života, podobně jako tomu bylo u jeho matky, u které byla prokázána tatáž mutace. U všech pacientů s mutací P0 (fenotyp CMT 2 a Dejerine-Sottas sy) byla přítomna deformita páteře a navíc všechny tyto deformity patřily k nejzávažnějším v souboru.

Důležitá je otázka progresu deformity páteře u HMSN. Zatímco idiopatická skolióza je „onemocněním rostoucího skeletu“ a ukončením kosterního růstu obvykle končí období vzniku nebo progresu skoliózy (15), skolióza u HMSN (neuromuskulárního původu) může progredovat i po dokončení růstu skeletu pro stupňující se svalovou slabost (14). Přitom postižené mohou být, kromě paravertebrálních svalů, i další svaly patřící

Tab. 3. Výskyt nejčastějších příznaků v souboru 81 pacientů s HMSN.

Příznak	Počet pacientů
Deformita nohy – pes cavus	51 (63 %)
Zkrácení Achillovy šlachy	77 (95 %)
Oslabení a atrofie distálních svalů Dk	79 (98 %)
Oslabení kořenových svalů Dk	20 (25 %)
Oslabení a atrofie svalstva rukou a předloktí	47 (58 %)
Porucha citlivosti na DK	77 (95 %)
Porucha citlivosti na HK	28 (35 %)
Bolesti páteře	57 (70 %)

do hlubokého svalového stabilizačního systému páteře (18) a dokonce i bránice (19). Ve skupině pacientů nad 20 let jsme prokázali progresi deformity zatím u jediného, zatímco ve skupině pacientů do 20 let ve dvou případech. Progredující deformity u některých našich pacientů bylo třeba řešit operačně. Z celého našeho souboru zatím 2 pacienti podstoupili operaci páteře vzhledem k rychlé progresi závažné deformity. Ze stejných důvodů byly operovány deformity páteře i u pacientů, o kterých referuje Daher (1986) (11) a Hensinger (1976) (12). Přitom deformity páteře u jejich pacientů byly před operací podobné tíže jako u našich operovaných pacientů (skoliózy kolem 40 st. podle Cobba).

Naše výsledky ukazují na důležitost cíleného vyšetřování pacientů s HMSN pro včasné zjištění deformity páteře. Je-li přítomna, je třeba dále sledovat, zda neprogreduje. U pacientů s deformitou páteře doporučujeme včas zahájit rehabilitaci s využitím speciálních technik léčebné tělesné výchovy (LTV). V rámci LTV lze využívat, podobně jako u idiopatické skoliózy, především modifikace Klappova lezení, metodu podle Schrothové a Vojtovu metodu (20).

Je třeba dalšího dlouhodobého sledování a rozšíření souboru pacientů, aby bylo možné upřesnit, jak častá je progresu deformit páteře či jak častý je výskyt deformit páteře v rámci jednotlivých genových poruch u HMSN. Další studie by měly být též zaměřeny na zjištění efektu rehabilitace a určení nejvhodnějších LTV technik.

Podpořeno z grantu IGA MZ ČR č. 1 A/8254-3

Tab. 4. Výskyt deformit páteře v podskupinách podle jednotlivých genových poruch v souboru 81 pacientů s HMSN.

Genová porucha	Počet pacientů	Skolióza a kyfoskolióza (dominantní skolióza)	Kyfoskolióza (dominantní hyperkyfóza hrudní páteře)	Počet pacientů s deformitou páteře celkem
CMT I A duplikace	43	8	2	10 (23 %)
HNPP delece	4	-	-	-
Mutace Cx 32	8	1	-	1 (13 %)
Mutace v P0	Fenotyp CMT 2	2	2	2 (100 %)
	Fenotyp Dejerine-Sottas sy	4	3	4 (100 %)
CMT genotyp dosud neurčen	20	4	1	5 (25 %)
Celkem	81	14	8	22 (27 %)

Literatura

1. Skre H. Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease. *Clin Genet* 1974; 6: 98-118.
2. Ambler Z. Neuropatie a myopatie. Praha: Triton; 1999. p. 148-151.
3. Harding AE, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. *Brain* 1980; 103: 259-280.
4. Dyck PJ, Chance P, Lebo R, Carney JA. Hereditary motor and sensory neuropathies. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, editors. *Peripheral neuropathy*, 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1993. p. 1094-1136.
5. Keller O. Obecná elektromyografie. Praha: Triton; 1999. p. 153-154.
6. Seeman P, Mazanec R, Seemanová E, Bojar M, Komárek V. Charcot-Marie-Tooth I (CMT 1) a tomakulozní neuropathie (HNPP) – průkaz specifických DNA duplikací a delecí v oblasti 17p 11.2-12 pomocí sady dinukleotidových markerů. *Čes a slov Neurol Neurochir* 1999; 62/95 (4): 212-218.
7. Seeman P, Mazanec R, Hrušáková Š, Čvrtečková M, Rašková D, Paděrová K, et al. Charcot-Marie-Tooth-gonosomálně dominantní typ: CMTX1 - první nálezy mutací v genu pro connexin 32 v České republice. *Čes a slov Neurol Neurochir* 2000; 63/96 (4): 219-225.
8. Warner LE, Hiltz MJ, Appel SH, Killian JM, Kolodny EH, Karpati G, et al. Clinical phenotypes of different MPZ (P0) mutations may include Charcot-Marie-Tooth type 1B, Dejerine-Sottas and congenital hypomyelination. *Neuron* 1996; 17: 451-460.
9. Pareyson D. Diagnosis of hereditary neuropathies in adult patients. *J Neurol* 2003; 250: 148-160.
10. Parry GJ. Charcot-Marie-Tooth Disorders: a handbook for primary care physicians. Charcot-Marie-Tooth Association Upland; 1995. p. 71-80.
11. Daher HY, Lonstein JE, Winter RB, Bradford DS. Spinal deformities in Patients with Charcot-Marie-Tooth disease. A review of 12 Patients. *Clin Orthop* 1986; 202: 219-222.
12. Hensinger RN, MacEwen GD. Spinal deformity associated with heritable neurological conditions: Spinal muscular atrophy, Friedreich's ataxia, familial dysautonomia and Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Bone Joint Surg* 1976; 58-A (1): 13-23.
13. Vlach O. Léčení deformit páteře. Praha: Avicenum; 1986. p. 11-18.
14. Lisý L. Diagnostika poruch hybnosti v oblasti paravertebrálních svalů. *Rehabilitácia* 1986; XIX(Suppl 32): 13-15.
15. Lomíček M. Idiopatická skolióza. Praha: Avicenum; 1973. p. 13-16.
16. Kamp JJ. Orthotic management of Charcot-Marie-Tooth. *J Prosthet Orthot* 1994; 6 (4): 108-112.
17. Sosna A, Vavřík P, Krbec M, Pokorný D a kolektiv. Základy ortopedie. Praha: Triton; 2001. p. 81-86.
18. Hodges PW, Richardson CA. Inefficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain: a motor control evaluation of transversus abdominis. *Spine* 1996; 21: 2640-2650.
19. Gilchrist D, Chan CK, Deck JH. Phrenic involvement in Charcot-Marie Tooth disease: A pathological documentation. *Chest* 1989; 96 (5): 1197-9.
20. Kolář P. Klinické vyšetření a léčebné postupy u pacientů s idiopatickou skoliózou. *Pediatric pro praxi* 2003; 5: 243-247.

Nabídnuo 19. 5. 2004

Přijato v definitivní verzi 6. 10. 2004

MUDr. O. Horáček

Klinika rehabilitace UK 2. LF a FN Motol

V Úvalu 84

150 06 Praha 5

ondrej.horacek@quick.cz

České a slovenské odborné časopisy s impakt faktorem

Titul	IF 2003
Acta Vet. Brno	0,336
Acta Virol.	0,683
Ceram-Silikaty	0,449
Česk. Psychol.	0,232
Česk. Slov. Neurol. N.	0,047
Collect. Czech Chem. C	1,041
Czech J. Anim. Sci.	0,217
Czech J. Phys.	0,263
Czech Math. J.	0,210
Eur. J. Entomol.	0,741
Financ. a Uver	0,112
Folia Biol. Prague	0,527

Folia Geobot.	1,057
Folia Microbiol.	0,857
Folia Parasit.	0,469
Folia Zool.	0,494
Chem. Listy	0,345
Kybernetika	0,319
Listy Cukrov.	0,085
Photosynthetica	0,661
Physiol. Res	0,939
Polit. Ekon.	0,235
Rost. výroba	0,276
Sociol. Cas.	0,063
Stud. Geophys. Geod.	0,426
Vet. Med. Czech	0,608

Zdroj: Journal Citation Reports 2003, ISI.

Philadelphia USA

Převzato z AV ČR, leden 2005

Divergentní fenotypy choroby Charcot-Marie-Tooth: demylinizační s infantilním začátkem a axonální s pozdním začátkem a zpomalenou fotoreakcí následkem různých mutací myelin protein zero (MPZ, P0) genu

Seeman P.¹, Mazanec R.², Horáček O.³, Svobodová V.⁴, Ridzoň P.⁴, Beneš V. III.¹, Malíková M.⁵, Sixtová K.⁶, Šišková D.⁶, Špaček J.⁷, Rautenstrauss B.⁸

¹Klinika dětské neurologie, DNA laboratoř, ²Neurologická klinika, ³Klinika rehabilitace UK 2. LF a FN Motol Praha, ⁴Neurologická klinika IPVZ a FTN Praha Krč, ⁵Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN Motol Praha, ⁶Klinika dětské neurologie IPVZ a FTN Praha Krč, ⁷Fingerlandův ústav patologie, Fakultní nemocnice UK Hradec Králové, ⁸Institut für Humangenetik Universität Erlangen

Souhrn

Úvod. Mutace genu pro periferní myelin protein zero (MPZ, P0) jsou již 10 let jednou ze známých příčin demyelinizačního typu choroby Charcot-Marie-Tooth (CMT) kam kromě klasické formy CMT1 patří i časně začínající a těžká forma Déjerineovy-Sottasovy neuropatie (DSS) a ještě časnější a těžší kongenitální hypomyelinizační neuropatie (CHN). P0 protein je hlavní součástí periferního myelinu a hraje zásadní roli v procesu periferní myelinizace. V posledních letech byly popsány rodiny s axonálním typem CMT v důsledku mutací v P0 genu. Pacienti a výsledky. Popisujeme 3 české rodiny s výskytem dvou zcela odlišných začátků, průběhů a forem choroby CMT, u kterých byly jako příčiny choroby prokázány mutace v P0 genu. Šlo o mutace již dříve popsané v jiných zemích a sice: Arg98Cys u dvou rodin se třemi postiženými, jednou ve 2 generacích, s těžkou demylinizační formou, infantilním začátkem a stabilním průběhem a s extrémně nízkou rychlostí vedení periferním nervem a dále mutaci Thr124Met u pacientky s pozdním začátkem axonální formy CMT na konci 4. dekády, abnormní fotoreakcí a poměrně rychlou progresí nemoci. U mutace Arg98Cys šlo v obou rodinách o vznik de-novo, a u mutace Thr124Met sice nebylo možné rodiče pacientky dovyšetřit, ale anamnesticky trpí matka pacientky chorobou CMT. U syna i dcery pacientky, u kterých dosud nejsou žádné klinické známky polyneuropatie je též abnormní fotoreakce a u syna byla též prokázána stejná mutace, u dcery nebylo vyšetření provedeno. Závěry. Těžká demylinizační dědičná neuropatie s infantilním začátkem (DSS) a axonální pozdně začínající CMT2 představují opačné póly spektra poruchy myelinizace způsobené mutacemi P0 genu. Kodon 98 Arg P0 genu je místem opakovaného vzniku mutací i u českých pacientů. Objasnění proč některé mutace v P0 genu vedou k velmi časnému začátku demyelinizační neuropatie a jiné mutace stejného genu k pozdnímu začátku axonální neuropatie by mohlo poskytnout klíč k molekulární interakci mezi axonem a Schwannovou buňkou.

Klíčová slova: HMSN III, Déjerine-Sottas, P0, MPZ, myelin protein zero, Charcot-Marie-Tooth, CMT

Summary

Seeman P et al.: Divergent phenotypes of Charcot-Marie-Tooth disease: demyelinating with childhood onset and axonal with late onset and slow pupillary reaction, resulting from different myelin protein zero (MPZ, P0) gene mutations.

Background: Mutations of the peripheral myelin protein zero (MPZ, P0) gene have been for 10 years one of the known causes of the demyelination type of Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease, which in addition to the classical CMT1 form also includes the early onset and severe form of Déjerine-Sottas neuropathy (DSS) and yet earlier onset and more severe congenital hypomyelinating neuropathy (CHN). P0 protein is the main component of peripheral myelin and plays a crucial role in the process of peripheral myelination. **In the last few years, families with axonal type of CMT due to P0 gene mutations have been described. Patients and Results:** We describe 3 Czech families with proven P0 gene mutations and completely different times of onset, clinical courses and forms of the CMT disease. The mutations found have been reported previously in other countries. Arg98Cys was found in two families with three affected members, once in 2 generations, with a severe demyelinating form, childhood onset

and stable course and with extremely low peripheral nerve conduction velocity, and next, Thr124Met mutation in a female patient with late onset of axonal form of CMT disease at the end of the fourth decade, abnormal pupillary reaction and relatively rapid progression of disease. Arg98Cys mutation occurred in both families de novo, in the Thr124Met mutation, patient's parents could not be investigated but the patient's mother has a history compatible with CMT disease. Both son and daughter of the patient have presently no clinical signs of polyneuropathy but have abnormal pupillary reaction. The son has the same mutation, daughter has not been investigated yet. Conclusions: Severe demyelinating hereditary neuropathy with childhood onset (DSS) and axonal late-onset CMT2 represent the opposite ends of the spectrum of myelination disorder caused by P0 gene mutations. The 98 Arg codon of the P0 gene is a locus of repeated occurrence of mutations found also in Czech families. Elucidation of the reason why some P0 gene mutations lead to very early-onset demyelinating neuropathy and other mutations of the same gene lead to late-onset axonal neuropathy could offer a clue to molecular interactions between the axon and the Schwann cell.

Key words: HMSN III, Déjerine-Sottas, P0, MPZ, myelin protein zero, Charcot-Marie-Tooth, CMT

Úvod

Choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) je společný název pro klinicky i geneticky heterogenní skupinu dědičných periferních neuropatií (1). Jde o skupinu nejčastějších dědičných nervosvalových onemocnění. Typickými klinickými příznaky jsou distální svalová slabost a atrofie, více a dříve na dolních než na horních končetinách, snížené až vyhaslé šlachosvalové reflexy, poruchy čítí a většinou i poruchy chůze a jemné motoriky (2). U převážné většiny pacientů se choroba projeví v prvních dvou dekádách života (2, 3). U chorob CMT se vyskytují všechny typy mendelovského přenosu přičemž nejčastějším je autosomálně dominantní typ následovaný gonosomálně dominantním typem (4, 5). Elektrofyziologicky je u CMT rozlišován častější typ demyelinizační (CMT1) s výrazně sníženou rychlostí vedení periferním nervem – obvykle pod 38 m/s na n. medianus vpravo a vzácnější typ axonální (CMT2) s normální nebo jen mírně sníženou rychlostí vedení – obvykle do 38 m/s na n. medianus vpravo a s výrazně sníženou amplitudou akčních potenciálů (1). Histopatologicky je typ CMT1 spojen se segmentální demyelinizací a tvorbou klasických cibulových formací v biopsii nervu. Pro typ CMT2 je naopak typické snížení počtu velkých myelinizovaných vláken se shluky regenerujících malých vláken a s relativně zachovalými myelinovými obaly (2). U 50–70 % pacientů s CMT lze prokázat tzv. CMT1A duplikaci, resp. HNPP delecí na chromozomu 17p11.2, obsahující gen pro periferní myelin protein 22 (PMP22) (6). Mutace v genech pro connexin 32 (Cx32) (7), myelin protein nula (P0) (8) a PMP22 (9, 10, 11) jsou dalšími známými příčinami chorob CMT.

Na rozdíl od CMT1A, která je vždy spojena s demyelinizačním fenotypem CMT1, byly mutace v Cx32 i v P0 v poslední době prokázány kromě pacientů s CMT1 i u pacientů s CMT2 (5, 12, 13).

Myelin protein zero (P0) je hlavní strukturální složkou kompaktního myelinu periferních nervů a je

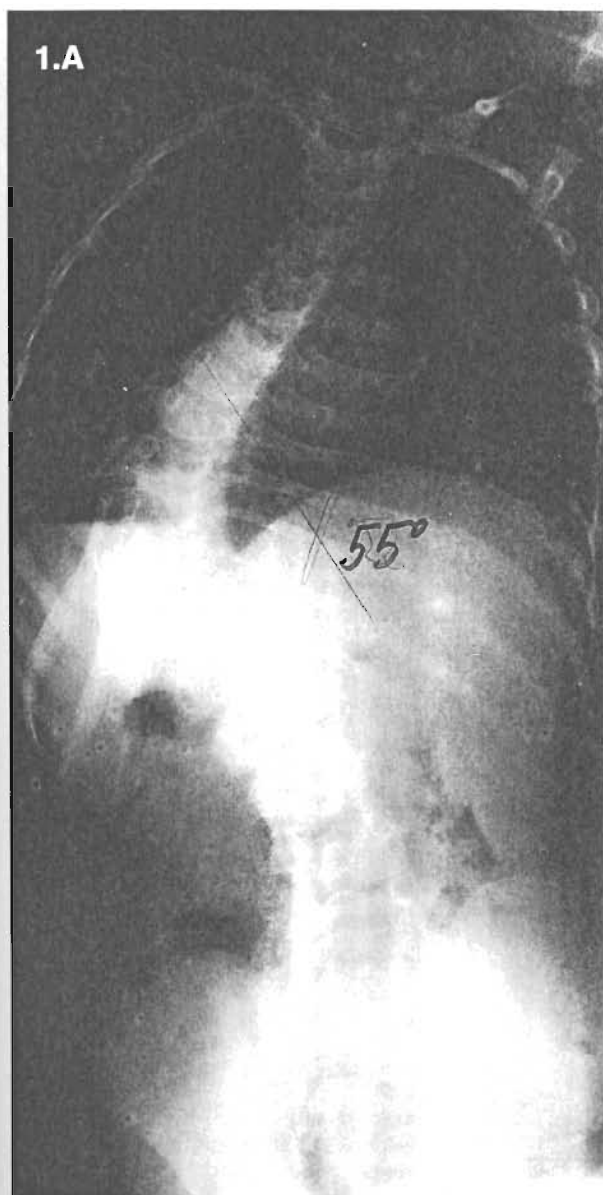
membránovým proteinem exprimovaným ve Schwannových buňkách (14, 15). P0 hraje esenciální roli v procesu myelinizace a jeho porucha, chybění či nadbytek vede k jejím závažným poruchám (15). Mutace v P0 genu jsou nacházeny u pacientů s chorobami CMT s již vyloučenou CMT1A duplikací, resp. HNPP delecí v 5–10 % případů (16–18).

Mutace v P0 genu se projevují velkou variabilitou fenotypu nejen klinického, ale i elektrofyziologického a histopatologického (8, 19). Oproti očekávání – při poruše myelinového genu, je pozorován u pacientů nejen demyelinizační fenotyp, ale i axonální a to jak elektrofyziologicky, tak i v biopsii nervu (8, 13, 20). Dosud bylo v P0 genu popsáno přes 90 mutací všech typů, nejvíce typu missense a mutace se vyskytují nejčastěji v exonu 3, který kóduje extracelulární doménu proteinu (11, 21). Většina mutací má dominantní efekt, projeví se tedy na fenotypu již v heterozygotním stavu, byly však již popsány případy recesivních mutací v P0 genu (22).

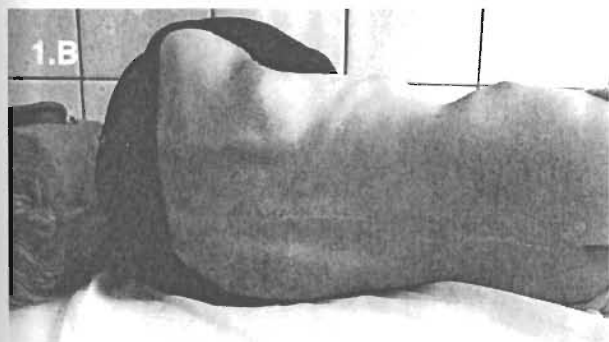
Zde popisujeme první případy českých CMT pacientů s mutacemi v P0 genu, se zcela odlišným průběhem a typem dědičné neuropatie.

Pacienti

Pacientka 283: v době vyšetření 8 let, rodiče pacientky jsou zdraví, v rodině se žádné nervosvalové onemocnění nevyskytlo, sourozence nemá. Těhotenství a porod pacientky byly bez komplikací, porodní hmotnost byla 3800 g a délka 51 cm, od 2 měsíců byla dívka sledována pro hypotonii a opoždění motorického vývoje – sama stála od 18 měsíců a chodila sama od 3,5 roku. Od 18 měsíců věku je popisována skolióza páteře (obr. 1A) a dívka již do současnosti prodělala 5 ortopedických korekčních operací páteře (obr. 1B). EMG vyšetření v 18 měsících věku ukázalo extrémně sníženou rychlost vedení periferního nervu (6–8 m/s) a u pacientky byla v té době stanovena diagnóza hereditární motoricko-senzitivní neuropatie typ III (HMSN III, resp. Déjerineova-Sottasova neuropatie). **Neurologické vyšetření v 8 letech věku:** drobná dívka, mentálně odpovídající věku, s povšechnou svalovou hypotrofií a hypotonií postihující jak distální, tak i proximální svaly, po opakovaných ortopedických korekčních operacích páteře používá korzet (obr. 2). Foto



1.A



1.B

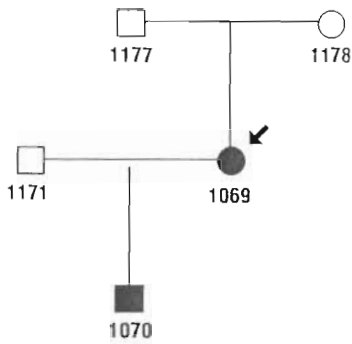
Obr. 1A. Rtg páteře s těžkou skoliózou u pacientky 283 před první ortopedickou korekční operací páteře. **1B.** Současný stav pacientky 283 po opakovaných korekčních operacích páteře. Všimněte si povšechných hypotrofií a atrofií zádoových svalů.

reakce je normálně výbavná, sluch má normální. Deformity nohou nemá (obr. 2). Areflexie šlachosvalová na všech končetinách, pyramidové jevy spastické nejsou výbavné, chůze nejistá s rozšířenou bází, ze dřepu se zvedá šplháním.



Obr. 2. Pacientka 283 ve věku 8 let, všimněte si povšechných svalových atrofií na dolních končetinách a nepřítomnosti deformit nohou.

Pacientka 1069 v době vyšetření 44 let, oba rodiče pacientky jsou zdraví, netrpěli ani netrpí žádným nervosvalovým onemocněním, sourozence pacientka nemá, 19letý syn trpí obdobným postižením s velmi časným začátkem v útlém věku (obr. 3).



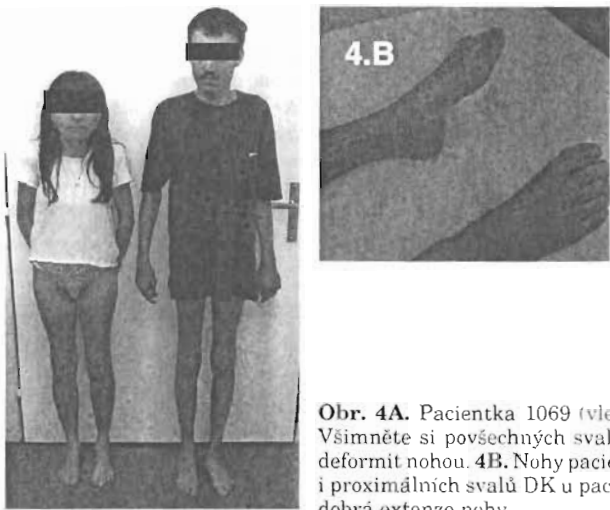
Obr. 3. Rodokmen rodiny pacientů 1069 a 1070, rodiče pacientky jsou zdraví, pacientka má však stejně postiženého syna – situace svědčí pro de-novo vznik mutace s dominantním vlivem. Kulaté symboly značí ženy, hranaté symboly značí muže, plně černé symboly značí osoby postižené chorobou CMT.

Pacientka má výrazné motorické postižení od zcela útlého věku – od 3. měsíce věku je popisována hypotonie a opožďování motorického vývoje, samostatně chodila až od 4 let, nikdy však nebyla schopna samostatné normální chůze. Od útlého dětství je též popisována skolióza páteře. Ortopedickou operaci dosud žádnou neprodělala. V dětském a dorostovém věku byla sledována na neurologii a bylo jí postupně sděleno několik různých diagnóz – mj. Friedreichova ataxie a dětská mozková obrna (DMO). Až ve 23 letech byla po podrobném vyšetření neurologickém a elektrofyziologickém a po vyšetření biopsie nervu pacientce stanovena správná diagnóza hereditární motoricko-senzitivní neuropatie typ III (HMSN III), resp. Déjerineova-Sottasova neuropatie. Průběh onemocnění je po-

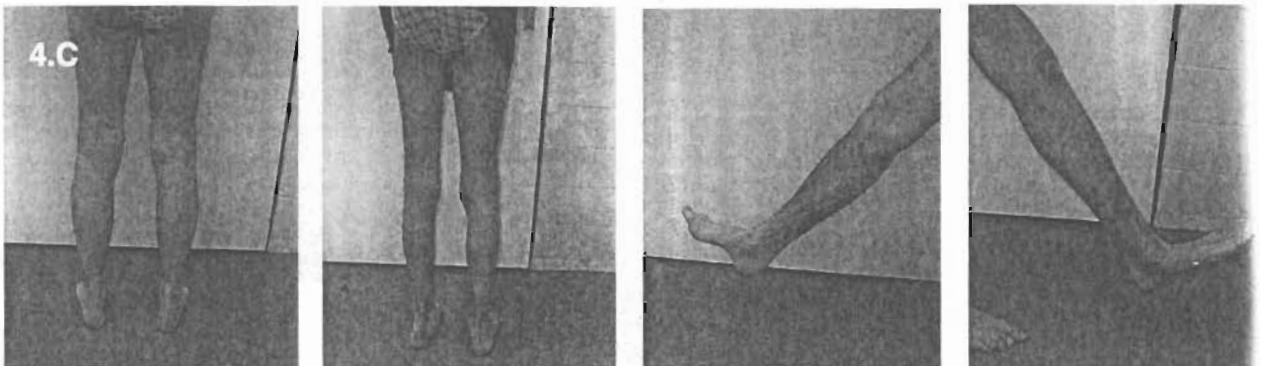
měrně stabilní, bez zhoršování. Asi od 25 let pozoruje zhoršování sluchu a v současnosti byla ztráta sluchu objektivizována až 70dB. Probandka porodila ve svých 26 letech syna, který též trpí HMSN III. **Neurologické vyšetření ve 44 letech:** lucidní, nedoslýchavá žena, s výraznou svalovou slabostí jak distálně tak i proximálně, bez deformit nohou a rukou (obr. 4A, B, C). Při fotoreakci je zpomalená následná mydriáza po ukončení osvětlení. Šlachosvalová areflexie na všech končetinách, nevýrazné pyramidové jevy spastické, výrazná punčochovitá a rukavicovitá hypestezie. Samostatný stoj bez opory není možný, pokud se pacientka drží okolí, udrží se ve stoji sama. Chůze samostatně je nemožná, chodí s oporou a s výraznými titubacemi, ze dřevě se nezvedne.

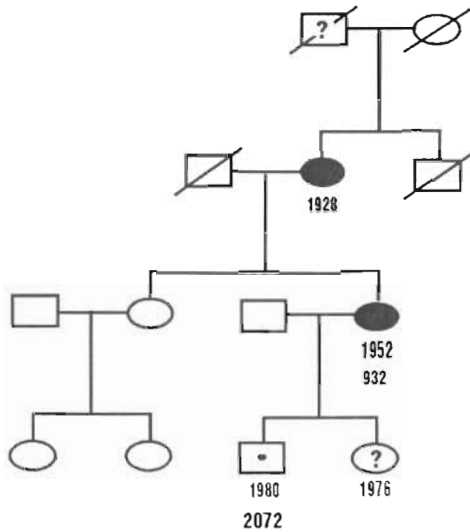
Pacient 1070: v době vyšetření 19 let, matka pacientky (p. 1069) trpí stejnými obtížemi a byla u ní stanovena diagnóza HMSN III (obr. 3). U pacienta bylo od 1 roku věku též pozorováno opožďování motorického vývoje, chodil s oporou od 2 let. V 3 letech byla u pacienta na základě rodinné anamnézy, neurologického vyšetření a EMG stanovena diagnóza HMSN III. Normální samostatné chůze nikdy schopen nebyl, jako dítě pohyboval na tříkolce, nyní používá mechanický vozík. Od 7 let věku je sledován pro výraznou a progredující kyfoskoliózu hrudní páteře. Dosud nebyl operován. Ve 14 letech se u něj po banálním respiračním infektu rozvinula respirační insuficience s nutností podpůrné ventilace. **Neurologické vyšetření v 19 letech:** lucidní spolupracující, sedí na vozíku, nápadně povšechně svalové hypotrofie, výrazná dextrokonvexní skolióza hrudní páteře. Na mozkových nervech je obleněná fotoreakce a mírná hypakuzie oboustranně. Na HK jsou hypotrofie svalové, viditelné i distálně, svalová síla je povšechně snížena nejen distálně, ale i proximálně, areflexie C5–C8, taxe bilaterálně mírně nejistá před cílem, rukavicovitá hypestezie do úrovně zápěstí, ladička vyhaslá až k loktům. Na DK – povšechně svalové hypotrofie a areflexie jak distálně, tak proximálně (obr. 4C), tonus svalový povšechně snížen, nemá deformitu nohou typu pes cavus, spíše pedes plani s výraznou valgozitou kotníků (obr. 4A a 4C). Areflexie L2–S2, taktilní hypestezie do 1/3 lýtek, ladička vyhaslá ke kolenům. Samostatný stoj bez opory je krátce možný, s uzavřenými očima nedokáže, chůze možná jen s oporou a jen v místnosti či krátkou vzdálenost, ze sedu se zvedne s dopomocí rukou.

Pacientka 932: v době vyšetření 49 let, matka pacientky (p. 1069) ve stáří špatně chodí a má bolesti a brnění končetin, asi od 70 let trpí zhoršující se ztrátou sluchu, u syna i dcery pacientky je od dorostového věku známá abnormní fotoreakce (obr. 5) neurologicky však nikdo z příbuzných vyšetřen dosud nebyl.



Obr. 4A. Pacientka 1069 (vlevo) se svým synem (1070) v době vyšetření na našem pracovišti. Všimněte si povšechných svalových atrofií na dolních i na horních končetinách a nepřítomnosti deformit nohou. **4B.** Nohy pacientky 1069 bez deformity pes cavus. **4C.** Povšechné atrofie distálních i proximálních svalů DK u pacientky 1069 (vlevo) i u jejího syna 1070 (vpravo) a u obou překvapivě dobrá extenze nohy.





Obr. 5. Rodokmen rodiny pacientky 932 s dominantním přenosem choroby, kdy syn pacientky – č. 2072 je též heterozygotním nosičem mutace T124M, ale dosud nedosáhl věku manifestace choroby. Je u něho přítomná pouze abnormní fotoreakce, stejně jako u jeho sestry, která však nebyla k dispozici k vyšetření. Matka pacientky námi vyšetřená nebyla, anamnesticky však trpí příznaky choroby CMT₈ pozdním začátkem.

Asi od 12 let věku si pacientka všimla anizokorie a velmi pomalé reakce zornic na osvit, do svých asi 38 let byla jinak fyzicky zcela zdravá. Ve 38 letech se po chřipce objevila slabost dolních končetin (DK) – nemohla chodit a následně se objevily i bodavé bolesti v končetinách, pro které byla pacientka poprvé vyšetřena a pak i hospitalizována na neurologii. Stav byl nakonec uzavírán jako polyradikuloneuritis, pacientka brala dlouhodobě kortikoterapii a měla přechodně invalidní důchod. Po 45. roce věku došlo k výraznému a rychlejšímu zhoršování obtíží a slabosti DK a obtíže se objevily i na rukou – zhoršení jemné motoriky, neobratnost. Došlo k nápadné atrofizaci distálních svalů na DK i malých svalů rukou. Zhoršení sluchu dosud nepozoruje. Při kontrolní hospitalizaci ve 49 letech bylo po

vyšetření EMG vysloveno podezření na axonální formu HMSN. V posledním roce používá při chůzi hůl, bodavé bolesti na DK se objevují obvykle v souvislosti s virózou a začaly se objevovat i na horních končetinách (HK).

Neurologické vyšetření ve 49 letech věku. Lucidní, normálně slyšící žena, na mozkových nervech je nápadná pouze nevýbavná fotoreakce na osvit bilaterálně, na HK jsou atrofie distálních svalů předloktí a malých svalů rukou – hlavně interoseálních – bez nápadnější atrofie thenaru či hypothenaru, hyporeflexie C5–C8, rukavicovitá hypestezie do poloviny předloktí. Na DK jsou výrazné distální atrofie lýtek, není deformita nohou (obr. 6), je oslabená extenze nohy bilaterálně, areflexie L2–S2, punčochovitá hypestezie a výrazná porucha vibračního čítí nejméně do výše kolen. Stoj je nejistý, obvykle se snaží přidržovat okolí, chůze je nejistá s titubacemi s výrazným zhoršením při zavřených očích a při obrazech jako projevy spinální ataxie. Ze dřepu se zvedá šplháním.

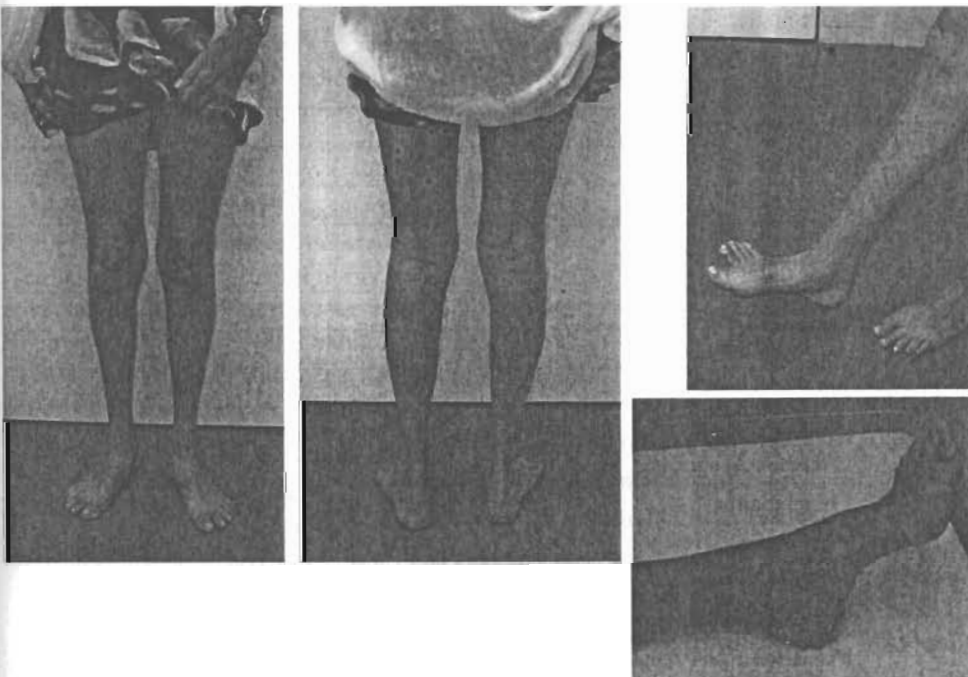
Metody

Elektrofyzilogická vyšetření (EMG, VEP, BAEP) a zobrazovací vyšetření (rtg) byla provedena běžnými technikami v rámci běžných rutinních vyšetření.

Molekulárně genetická vyšetření

DNA byla izolována z periferní krve.

U popisovaných pacientů s klinicky diagnostikovanou dědičnou periferní neuropatií CMT byla nejprve pomocí sady mikrosatelitových markerů (23) vyloučena nejčastější mutace, tedy CMT1A duplikace, resp. HNPP delecce na chromozomu 17p11.2. U pacientky 1069 byly dále přímým sekvenováním vyloučeny mutace v kódující sekvenci PMP22 genu. Vzhledem k jednak velmi časnému začátku a extrémně snížené rychlosti vedení u pacientů 1069 a 283 a k pozdnímu začátku axonální neuropatie s abnormní fotoreakcí u pacientky 932 bylo pokračováno analýzou P0 genu. Všech 6 kódujících exonů P0 genu bylo nejprve amplifikováno v 5 PCR pomocí intronových primerů (exon 5 a 6 byly amplifikovány v jedné reakci vzhledem k malé velikosti intronu 5), dříve publikovaných (24). Získané PCR produkty byly následně purifikovány pomocí kolonek QIAquick (Qiagen-Německo) a použity jako templát při sekvenační reakci s využitím kitu Big Dye Terminator Ver. 3 (ABI – USA). Sekve-

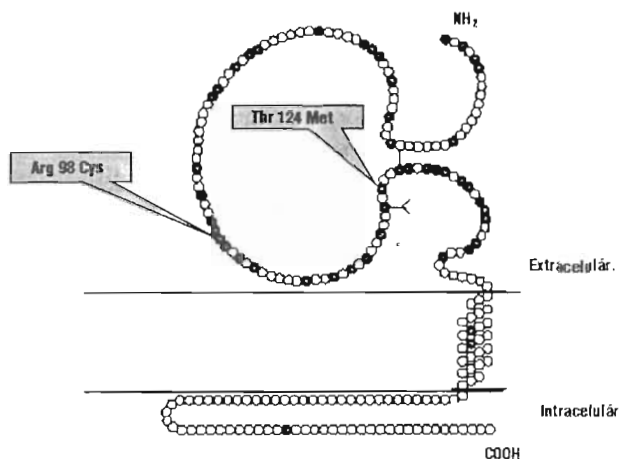


Obr. 6. Pacientka 932 ve věku 49 let, v době nálezů mutace Thr124M v P0 genu. Všimněte si výrazných atrofií distálních svalů dolních končetin, oslabení extenze palce a nepřítomnosti deformity nohy.

nační reakce byly následně precipitovány v kyselém alkoholu podle návodu výrobce sekvenčního kitu. Mutace byly prokázány sekvenováním obou vláken DNA a k jejich potvrzení nezávislou metodou bylo provedeno restriční štěpení exonu 3 pomocí enzymu HhaI (MBI Fermentas – Litva) pro mutaci Arg98Cys a NlaIII (NEB – USA) pro mutaci Thr124Met. Bylo použito číslování kodonů P0 proteinu, které zahrnuje i 29 aminokyselinový signální peptid a začíná prvním kodonem methioninu tohoto peptidu v souladu s databází Inherited Peripheral Neuropathies Mutation Database (21).

Histopatologie

Biopsie nervu u pacientky 1069 byla odebrána z n. suralis vlevo. Tkáň byla fixována směsí paraformaldehydu/glutaraldehydu a kyselinou osmičelou, poté zalita do epoxypryskyřice – Eponu. Poloténkové řezy nervu byly barveny toluidinovou modří, ultratenké řezy po kontrastování uranylacetátem a citrátem olova byly vyšetřeny elektronovým mikroskopem Tesla BS 500.



Obr. 7. Schéma P0 proteinu s označením míst aminokyselin-kodonů s nalezenými mutacemi u popisovaných rodin. Nahoře je extracelulární prostor, dole je intracelulární prostor.

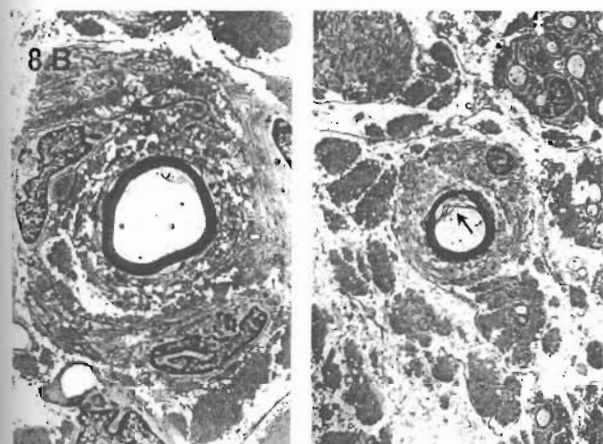
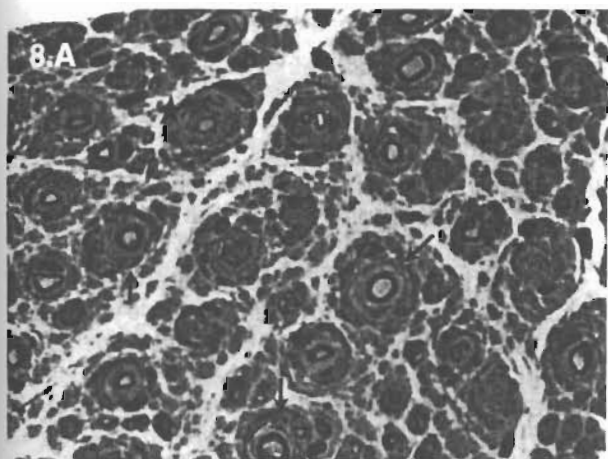
Výsledky

U 4 pacientů s chorobami CMT ze 3 nepříbuzných rodin s dříve vyloučenou nejčastější mutací, tedy CMT1A duplikací, resp. HNPP delecí, byly pomocí přímého sekvenování prokázány 2 různé heterozygotní mutace v P0 genu (obr. 7). Obě mutace byly prokázány

na obou vláknech DNA a následně potvrzeny i pomocí restričního štěpení enzymem HhaI, resp. NlaIII. Šlo o výměnu báze C na T v pozici 292 vedoucí k výměně 98. aminokyseliny arginin (Arg) na cystein

Tab. 1.

Pacient	Věk při vyšetření	Fenotyp	Nerv	Distální latence (ms)	Rychlost vedení (m/s)	Amplituda (mV)
283	7,5 roku	DSS	n. medianus	17,5	11,5	1,7
			n. peroneus	28,1	9,7	2,6
			n. suralis	nevýbavné		
			n. medianus- senzitivní	nevýbavné		
1 069	44 let	DSS	n. medianus	56	4	1,0
			n. ulnaris	26,1	9	4,3
			n. tibialis	53,8	9	0,1
			senzitivní nervy (medianus, ulnaris i suralis)	nevýbavné		
1 070	19 let	DSS	n. medianus	48,3	6	1,1
			n. ulnaris	30,9	9	2,3
			n. tibialis	76,5	6	0,2
			senzitivní nervy (medianus, ulnaris i suralis)	nevýbavné		
932	49 let	CMT2	n. ulnaris	4,3	51	6,3
			n. tibialis	12,9	31	0,3
			n. peroneus	11	34	0,15
			senzitivní nervy (medianus, suralis)	3,6	44	4,9
				2,7	44	8,2
932	51 let	CMT2	n. medianus	8,1	29	1,2
			n. ulnaris	3,6	51	4,8
			n. tibialis	nevýbavné		
			n. peroneus	nevýbavné		
			senzitivní nervy (medianus)	nevýbavné		



Obr. 8A. Biopsie nervu suralis ve světelné mikroskopii od pacientky 1069 v jejím věku 23 let. Všimněte si četných a výrazně rozvinutých cibulovitých formací (šipky) a přítomnosti demyelinizovaných a slabě myelinizovaných vláken (hvězdička). 8B. Elektronová mikroskopie stejné biopsie nervu od pacientky 1069 s cibulovitou hypertrofií Schwannovy buňky (vlevo) a porušená kompaktnost myelinu – šipka (vpravo).

(Cys) – mutace Arg98Cys ve dvou rodinách, u tří osob s těžkou demyelinizační dědičnou neuropatií HMSN III, resp. Déjerine-Sottas neuropatií (pacienti 1069, 1070 a 283). V obou rodinách byl dovyšetřením zdravých rodičů pacientek 1069 i 283 prokázán de-novo vznik této mutace. U všech tří nosičů mutace Arg98Cys byla od útlého dětství extrémně snížená rychlost vedení periferními nervy (tab. 1), a tyto hodnoty se již dále během života zásadněji neměnily. Nápadný byl rozvoj těžké skoliózy páteře (obr. 1A) u všech tří nosičů této mutace a naopak nepřítomnost deformit nohou typu pes cavus (obr. 4B, 4C). V biopsii nervu suralis byly u pacientky 1069 prokázány četné cibulovité formace myelinu a přítomnost demyelinizovaných a tence myelinizovaných vláken (obr. 8A). V elektronové mikroskopii byla nalezena místa nekompaktního myelinu (obr. 8B). Výsledek vyšetření biopsie nervu tehdy v roce 1983 výrazně podpořil, resp. potvrdil diagnózu HMSN III. V další rodině s familiárním výskytem axonálního typu choroby

CMT2 s pozdním začátkem ve 4. a 5. dekádě a s abnormální fotoreakcí byla přímým sekvenováním prokázána u dvou osob (pacientka 932 a její syn 2072) heterozygotní výměna báze C na T v pozici 371 vedoucí k výměně 124. aminokyseliny threoninu (Thr) na methionin (Met), mutace Thr124Met. Obě nalezené mutace byly již v minulosti popsány u pacientů s chorobami HMSN III, resp. CMT2 v jiných zemích (8, 14). Přestože obě missense mutace zasahují stejný exon 3 P0 genu, a tím extracelulární doménu proteinu (obr. 7), jsou fenotypy pacientů, věk při začátku choroby, její průběh i elektrofyziologické nálezy naprosto odlišné.

Elektrofyziologie

Výsledky vyšetření periferních nervů u popisovaných pacientů jsou shrnuty v tabulce 1. V jehlové EMG byly u všech pacientů prokázány chronické denervační a regenerační změny.

Evokované potenciály u pacientky 1069, trpící od 25 let progresivní ztrátou sluchu a u jejího syna (1070).

BAEP

pacientka 1069 ve věku 44 let – sluchový práh zvýšen o 70 dB, na BAEP hrubě abnormální odpovědi s neměřitelnými latencemi, záznam svědčí pro těžkou periferní lézi,

pacient 1070 ve věku 19 let – sluchový práh zvýšen o 10 dB, ještě v mezích normy, na BAEP abnormální odpovědi s chyběním vlny I, latence vlny III a V jsou prodloužené, záznam svědčí pro periferní lézi.

VEP

u obou osob 1069 i 1070 byly latence vlny P100 v mezích normy.

Diskuse

Popsali jsme tři české CMT rodiny s prokázanou mutací v P0 genu. Obě mutace se sice vyskytují ve stejném exonu stejného genu, ale jak je vidět ze zcela odlišného začátku a průběhu choroby CMT u zde popsaných pacientek, mají tyto dvě nalezené mutace nespíše zcela odlišný vliv na funkci P0 proteinu a na interakci axonu a Schwannovy buňky. Kodon 98Arg, kde byla u dvou z popsanych rodin prokázána výměna argininu za cystein, je evidentně tzv. horkým místem (hot-spot) pro vznik mutací, protože byly opakovaně popsány mutace vedoucí k výměně na histidin, prolin nebo serin a mutace tohoto kodonu byla nalezena jako nejčastější například u pacientů ve Francii (25) a zřejmě i jinde v Evropě (8, 26). Není tedy zřejmě žádným překvapením, že se tato mutace objevila i mezi prvními prokázanými případy pacientů s mutacemi v P0

genu v České republice. Naše výsledky s nálezy dvou nepříbuzných rodin se stejnou mutací Arg98Cys vzniklou v obou případech de-novo tato pozorování z jiných zemí jasně podporují. Proč se kodon 98 P0 genu stává tak často místem mutací se nicméně blíže objasnit zatím nepodařilo.

Fenotypy dosud popsaných pacientů s jednotlivými mutacemi kodonu 98 jsou pro jednotlivé výměny aminokyselin poměrně shodné – fenotyp CMT1 při výměně na histidin, serin a prolin, ale fenotyp DSS/HMSN III při výměně na cystein (27). Efekt mutace na funkci proteinu a hlavně na fenotyp nosiče mutace není evidentně dán místem mutace, ale spíše charakterem výměny, resp. vyměněnou aminokyselinou (8, 21, 25, 26). Záměna za cystein, obsahující sirnou skupinu může vést ke vzniku disulfidových vazeb v extracelulárním prostoru a velmi negativně ovlivnit strukturu periferního myelinu, pro což svědčí i nález v biopsii nervu s porušenou kompaktností myelinu u pacientky 1069 (obr. 8B) a podobný nález v biopsii nervu i u pacienta se stejnou mutací a velmi podobným fenotypem popsaným v Japonsku (27).

Ztráta sluchu, která se začala projevovat u pacientky 1069 s HMSN III nejspíše souvisí s touto diagnózou a s nalezenou mutací Arg98Cys a je vysvětlitelná postižením sluchového nervu, protože P0 gen je exprimován pouze ve Schwannových buňkách, tedy pouze v PNS a případné centrální příznaky by tedy neměly souviset s poruchou tohoto genu. Ztráta sluchu nebyla u pacientů s touto mutací popisována, ale naše pacientka je starší než dosud popsaní pacienti a je v současné době zřejmě nejstarší popsanou osobou s touto mutací. Proto je možné ztrátu sluchu očekávat i u dalších nosičů mutace Arg98Cys v dospělosti. Toto tvrzení je podporováno nálezem periferní léze na BAEP s absencí vlny I i u 19letého syna pacientky s toutéž mutací.

Výsledek DNA vyšetření v případě zde popisovaných dvou pacientek s mutací Arg98Cys určil, že nejde o recesivní typ poruchy s 25% rizikem postižení pro sourozence a jen nepatrně zvýšeným rizikem pro postižení potomků, jak by se mohlo ze sporadického případu zdát, ale že jde o de-novo mutaci s nezvýšeným rizikem pro sourozence, ale zato s 50% rizikem pro potomky pacienta! Tedy zcela zásadní rozdíl pro genetické poradenství.

Mutace Thr124Met byla v posledních 4 letech též opakovaně popsána v heterozygotním stavu u pacientů s CMT2 z jiných zemí (13, 20). Nedávno byl dokonce publikován první případ s homozygotním stavem pro tuto mutaci u pacienta, který měl klinicky, elektrofyziologicky i histopatologicky demyelinizační formu CMT a zemřel ve 44 letech v souvislosti se zhoršující se dechovou nedostatečností na pneumonii (28).

Vzhledem k dobře popsanému fenotypu i molekulárnímu podkladu této formy CMT bylo pro tento zvláštní CMT fenotyp s pozdním začátkem převážně

axonální polyneuropatie s abnormní fotoreakcí a poruchou sluchu zavedeno i klinické označení CMT2J a je uveden i v katalogu OMIM (OMIM 607736). Rozvoj polyneuropatie ve 4., 5. či 6. dekádě s převážně senzitivními příznaky a progresivním průběhem vede samozřejmě většinou k pravděpodobnější diagnóze získané polyneuropatie, pečlivá rodinná anamnéza, dovyšetření nejbližších příbuzných neurologicky i elektrofyziologicky a vyšetření fotoreakce může umožnit stanovení diagnózy CMT2. Naše pacientka, stejně tak, jak popisuje De Jonghe (13) měla jako jeden z prvních příznaků bodavé bolesti v dolních končetinách, které přetrvávají a i progresse choroby je u naší pacientky obdobně nápadně rychlá, jak je to popsáno De Jonghem. Proč některé mutace P0 genu vedou k těžké demyelinizační neuropatii s infantilním začátkem a u jiných mutací v blízkém sousedství je nosič mutace až do starší dospělosti či dokonce někdy i důchodového věku zcela zdravý a pak se rozvine poměrně rychle progredující axonální neuropatie není dosud vůbec jasné. Funkční testování nalezených mutací v expresních systémech může v budoucnu přinést odpověď na tuto důležitou otázku.

Z uvedených případů vyplývá, že pacienti s demyelinizačním typem CMT, velmi časným začátkem choroby a extrémně sníženou rychlostí vedení periferním nervem ale i pacienti s pozdním začátkem axonální formy CMT by měli být po vyloučení CMT1A duplikace, resp. HNPP delece vyšetřeni na mutace v P0 genu. Poučení ze zde publikovaných případů by mělo usnadnit včasné stanovení správné diagnózy u dalších pacientů, u kterých je pak možné klinickou diagnózu potvrdit i nálezy mutací na DNA úrovni.

Poděkování:

Podpořeno z grantu IGA MZ č. NF-6504/3 a z VZ č. 111300003 pro UK2. LF, P. S. byl v roce 2003 podpořen stipendiem European Neurological Society (ENS). Děkujeme Doc. MUDr. M. Bojarovi CSc. a Doc. MUDr. V. Komárkovi CSc. za všeobecnou podporu a zájem pro tuto studii.

Literatura

1. Dyck PJ, Chance P, Lebo R, Carney JA. Hereditary motor and sensory neuropathies. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, editors. Peripheral neuropathy, 3rd ed. Philadelphia: W. B. Saunders Company; 1993. p. 1094–1136.
2. Harding AE, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy (types I and II). Brain 1980; 103: 259–280.
3. Hattori N, Yamamoto M, Yoshihara T, Koike H, Nakagawa M, Yoshikawa H, et al. Demyelinating and axonal features Charcot-Marie-Tooth disease with mutations of myelin-related proteins (PMP22, MPZ and Cx32): a clinicopathological study of 205 Japanese patients. Brain 2003; 126: 134–151.
4. Harding AE, Thomas PK. Genetic aspects of hereditary motor and sensory neuropathy (types I and II). J Med Genet 1980; 17: 329–336.
5. Suter U, Scherer SS. Disease mechanisms in inherited neuropathies. Nat Rev Neurosci 2003; 4: 714–726.

6. Nelis E, Van Broeckhoven C. Estimation of mutation frequencies in Charcot-Marie-Tooth disease type I and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a European collaborative study. *Eur J Hum Genet* 1996; 6: 25–33.
7. Seeman P, Mazanec R, Hrušáková Š, Čtvrtečková M, Rašková D, Paděrová K, et al. Charcot-Marie-Tooth gonosomálně dominantní typ (CMTX1) – první nálezy mutací v genu pro connexin 32 v České republice. *Čes a slov Neurol Neurochir* 2000; 4: 219–225.
8. Warner LE, Hilz MJ, Appel SH, Killian JM, Kolodry EH, Karpati G, et al. Clinical phenotypes of different MPZ (P0) mutations may include Charcot-Marie-Tooth type 1B, Dejerine-Sottas and congenital hypomyelination. *Neuron* 1996; 17: 451–460.
9. Seeman P, Cíbochová R, Beneš V Jr, Loefgren A. Kongenitální hypomyelinizace v souvislosti s de-novo mutací v genu pro periferní myelin protein 22 – první prokázaný případ v České republice a přehled literatury. *Čes a slov Neurol Neurochir* 2002; 3: 206–212.
10. Shy ME, Garbern JY, Kamholz J. Hereditary motor and sensory neuropathies: a biological perspective. *Lancet Neurology* 2002; 1: 110–118.
11. Nelis E, Haites N, Van Broeckhoven C. Mutations in the peripheral myelin genes and associated genes in inherited peripheral neuropathies. *Hum Mutat* 1999; 13: 11–28.
12. Marossu MG, Vaccargiu S, Marossu G, Vanelli A, Cianchetti C, Muntoni F. Charcot-Marie-Tooth disease type 2 associated with mutation of the myelin protein zero gene. *Neurology* 1998; 50: 1397–1401.
13. De Jonghe P, Timmerman V, Ceuterick C, Nelis E, De Vriendt E, Lofgren A, et al. The Thr124Met mutation in the peripheral myelin protein zero (MPZ) gene is associated with a clinically distinct Charcot-Marie-Tooth phenotype. *Brain* 1999; 122: 281–290.
14. Greenfield S, Brostoff S, Eylar EH, Morell P. Protein composition of myelin of the peripheral nervous system. *J Neurochem* 1973; 20: 1207–1216.
15. Suter U, Scherer S. Disease mechanism in inherited neuropathies. *Nat Rev Neurosci* 2003; 4: 714–726.
16. Roa B, Warner L, Garcia C, Russo D, Lovelace R, Chance PE, et al. Myelin protein zero (MPZ) gene mutations in nonduplication type 1 Charcot-Marie-Tooth disease. *Hum Mut* 1996; 7: 36–45.
17. Bort S, Nelis E, Timmerman V, Sevilla T, Cruz-Martinez A, Martinez F, et al. Mutational analysis of the MPZ, PMP22 and Cx32 genes in patients of Spanish ancestry with Charcot-Marie-Tooth disease and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Hum Genet* 1997; 99: 746–754.
18. Mostacciuolo ML, Righetti E, Zortea M, Bosello V, Schiavon F, Vallo L, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type I and related demyelinating neuropathies: mutation analysis in a large cohort of Italian families. *Hum Mut* 2001; 18: 32–41.
19. Gabreels-Festen AA, Hoogendijk JE, Meijerink PH, Gabreels FJ, Bolhuis PA, van Beersum S, et al. Two divergent types of nerve pathology in patients with different P0 mutations in Charcot-Marie-Tooth disease. *Neurology* 1996; 47: 761–765.
20. Chapon F, Latour P, Diraison P, Schaeffer S, Vandenberghe A. Axonal phenotype of Charcot-Marie-Tooth disease associated with a mutation in the myelin protein zero gene. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1999; 66: 779–782.
21. Inherited Peripheral Neuropathies Mutation Database. Available from: URL: <http://molgen-www.uia.ac.be/CMTMutations>
22. Leal A, Berghoff C, Berghoff M, Del Valle G, Contreas C, Montoya O, et al. Charcot-Marie-Tooth disease: a novel Tyr145Ser mutation in the myelin protein zero (MPZ, P0) gene causes different phenotypes in homozygous and heterozygous carriers within family. *Neurogenetics* 2003; 4: 191–197.
23. Seeman P, Mazanec R, Zidar J, Hrusakova S, Cvrteckova M, Rautenstrauss B. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A) and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP): reliable detection of CMT1A duplication and HNPP deletion using 8 microsatellite markers in 2 multiplex PCRs. *Int J Mol Med* 2000; 6: 421–426.
24. Nelis E, Timmerman V, De Jonghe P, Vandenberghe A, Pham-Dinh D, Dautigny A, et al. Rapid screening of myelin genes in CMT1 patients by SSCP analysis: identification of new mutations and polymorphisms in the P0 gene. *Hum Genet* 1994; 94: 653–657.
25. Rouger H, LeGuern E, Goudier R, Tardieu S, Birouk N, Gugenheim M, et al. High frequency of mutations in codon 98 of the peripheral myelin protein P0 gene in 20 French CMT1 patients. *Am J Hum Genet* 1996; 58: 638–641.
26. Lagueny A, Latour P, Vital A, Rajabally Y, Le Masson G, Ferrer X, et al. Peripheral myelin modification in CMT1B correlates with MPZ gene mutations. *Neuromusc Disord* 1999; 9: 361–367.
27. Komiyama A, Ohnisi A, Izawa K, Yamamori S, Ohashi H, Hasegawa, O. De-novo mutation (Arg98Cys) of the myelin P0 gene and uncompactness of the major dense line of the myelin sheath in a severe variant of Charcot-Marie-Tooth disease type 1B. *J Neurol Sci* 1997; 149: 103–109.
28. Kurihara S, Adachi Y, Wada K, Adachi A, Ohama E, Nashima K. Axonal and demyelinating forms of the MPZ Thr124Met mutation. *Acta Neurol Scand* 2003; 108: 157–160.

Nabidnuto 5. 1. 2004

Přijato v definitivní verzi 26. 2. 2004

MUDr. P. Seeman
Klinika dětské neurologie, DNA laboratoř
UK 2. LF a FNM
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: pavel.seeman@lfmotol.cuni.cz

B) Publikace v neimpaktovaných časopisech

BOLESTI PÁTEŘE U HEREDITÁRNÍ NEUROPATIE

Autoři: O. Horáček, Kobesová A.

Pracoviště: Klinika rehabilitace FN Motol, Praha, Česká republika

Souhrn

Příspěvek se zabývá problematikou bolesti páteře u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. Ve skupině 40 pacientů s tímto onemocněním jsme sledovali výskyt vertebrogenních bolestí, tvarových deformit páteře a funkčních muskuloskeletálních a posturálních poruch páteře. Vertebrogenní bolesti se objevily u 36 pacientů (90 %), funkční muskuloskeletální poruchy páteře u 38 pacientů (95 %), posturální poruchy páteře u 12 pacientů (30 %) a tvarové deformity páteře u 8 pacientů (20 %). Naše zkušenosti potvrzují, že bolesti páteře jsou častější než v běžné populaci a souvisí jak s funkčními muskuloskeletálními a posturálními poruchami páteře, tak s tvarovými deformitami páteře, ale uplatňují se i některé další specifické faktory.

Klíčová slova: choroba Charcot-Marie-Tooth - funkční muskuloskeletální poruchy páteře - posturální poruchy - tvarové deformity páteře - bolesti páteře.

Horáček, O., Kobesová, A.: Back pain in hereditary neuropathy

Summary

Problems with back pain in patients with Charcot-Marie-Tooth disease is presented in this paper. Incidence of vertebrogenic pain, spine shape deformities and functional musculo-skeletal and postural disorders were followed-up in a group of 40 patients. In 36 patients (90%) vertebrogenic pain was present, functional musculo-skeletal disorders in 38% (95%) and form deformities in 8 patients (20%). It is confirmed by our experiences, that common spine pain are more frequent in these patients and they are connected not only with functional musculo-skeletal and postural spine disorders but with form disorders too, and some other specific factors are playing their role too

Key words: morbus Charcot-Marie-Tooth - functional musculo-skeletal spine disorders - postural disorders - spine form disorders - spine pain

Úvod

Nejčastější hereditární neuropatie jsou hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN)(1,2). Termín hereditární motoricko-

Horáček, O., Kobesová, A.: Die Schmerzen der Wirbelsäule bei einer hereditären Neuropatie

Zusammenfassung

In der Arbeit wird die Problematik des Wirbelsäuleschmerzes bei den Patienten mit der Charcot-Marie-Tooth-Krankheit behandelt. In einer Gruppe von 40 Patienten mit dieser Erkrankung wurde das Vorkommen von vertebrogenen Schmerzen beobachtet, die Formdeformitäten der Wirbelsäule, sowie die Funktions-, die muskuloskeletalen- und die posturalen Störungen der Wirbelsäule. Die vertebrogenen Schmerzen kamen bei 36 Patienten (90 %) vor, die Funktionsmuskuloskeletalenstörungen der Wirbelsäule bei 38 Patienten (95 %), die posturalen Störungen der Wirbelsäule bei 12 Patienten (30 %) und die Formdeformitäten der Wirbelsäule bei 8 Patienten (20 %). Unsere Erfahrungen bestätigen, dass die Schmerzen der Wirbelsäule bei diesen Patienten öfter vorkommen, als bei der anderen Population, und sie hängen mit den funktionsmuskuloskeletalen und posturalen Störungen der Wirbelsäule, und auch mit den Formdeformitäten der Wirbelsäule zusammen. Es kommen auch einige weiteren spezifischen Faktoren vor.

Schlüsselwörter: Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Funktionsmuskuloskeletale Störungen der Wirbelsäule - posturale Störungen - Formdeformitäten der Wirbelsäule - Wirbelsäuleschmerzen.

nu geneticky determinovaných onemocnění, charakterizovaných především postižením motorických a senzitivních vláken periferních nervů a typickým klinickým obrazem. Pro tuto skupinu onemocnění se používá i název cho-

V ČR tímto onemocněním trpí asi 4000 pacientů a v současné době se diagnostika opírá o genetické vyšetření a elektromyografické vyšetření (9,10). Na základě genetického vyšetření lze rozlišit několik variant onemocnění. Nejčastější je CMT I. typu s demyelinizačním typem postižení dle emg, většinou se jedná o variantu CMT 1A, kdy dochází k duplikaci na 17. chromozomu (65-70% nemocných). Méně často diagnostikujeme CMT 2. typu s axonálním typem postižení dle emg (10-15% nemocných)(8). U demyelinizačního typu postižení je zpomalení motorického i senzitivního vedení, u axonálního (neuronálního) typu postižení je typicky nízká amplituda sumačního svalového akčního potenciálu s normálním nebo jen lehce zpomaleným vedením v nervových vláknech (5). Uvedené postižení periferní nervové soustavy vede k typickému klinickému obrazu. Většina pacientů má deformitu nohy - nejčastěji s vysokým nártem, často abnormní a většinou supinálně-varózní postavení chodidla, oslabení a atrofie ventrolaterálního svalstva bérce vedoucí k biproneální paréze až plegii (9,10). Pacienti pak mohou mít charakteristickou poruchu chůze s přepadáváním špiček, zvýšeným zvedáním kolen a instabilitou při tvarové deformitě nohou. Někteří mají i oslabení rukou s atrofiemi drobného ručního svalstva, neobratnost prstů a časté jsou i poruchy citlivosti na Dk akrálně (10). Onemocnění u většiny pacientů začíná v dětství, event. dospívání a obvykle pozvolna progreduje. Část pacientů trpí zároveň bolestmi nohou a klobučně-svalovými bolestmi, někteří udávají křeče a časté jsou i bolesti páteře. U mnoha pacientů zejména těch, kteří trpí vertebrogenními bolestmi - nalézáme i vícečetné muskuloskeletální dysfunkce v různých úsecích páteře, ale i tvarové deformity páteře. Problematice bolesti páteře je v literatuře věnována jen okrajová pozornost, ačkoliv dle našich zkušeností jsou u CMT časté a mnohdy velmi špatné.

V souboru pacientů jsme sledovali výskyt vertebrogenních bolestí, dále frekvenci funkčních muskuloskeletálních a posturálních poruch páteře a tvarových deformit páteře.

Soubor a metodika

Sledovali jsme soubor 40 pacientů s CMT. Soubor tvořilo 24 žen a 16 mužů, věkový prů-

neurologicky, myoskeletálně a pacienti s tvarovou deformitou páteře podstoupili i rentgenové vyšetření páteře. V souboru jsme zjišťovali výskyt 1. vertebrogenních bolestí, 2. posturálních a funkčních muskuloskeletálních poruch páteře, 3. tvarových deformit páteře.

Výsledky

Bolesti páteře udávalo 36 pac. souboru. U 2 pac. se jednalo jen o ojedinělou epizodu bolesti. Opakovaně bolesti uvádělo 21 pac. a soustavnými bolestmi v různých úsecích páteře trpělo 13 pac. Co se týče lokalizace bolesti pak lumbalgie udávalo 21 pac., thoracalgie 17 pac., cervikalgie 12 pac. U 5 pac. byly i příznaky radikulární komprese na Hk nebo Dk.

Bolesti již od počátku onemocnění pocítovali 3 pac., naopak krátkodobými bolestmi trpělo 6 pac. Progresi obtíží (co do intenzity a frekvence bolesti) pozorovalo 8 pac.

Funkční muskuloskeletální poruchy jsme zachytili celkem u 38 pac. Funkční blokády v různých úsecích páteře mělo 28 pac. (14 pac. v krční páteři, 11 pac. v hrudní páteři, a 17 pac. v lumbosakrální páteři). Svalové změny ve smyslu spasmů, bolestivých event. spouštěcích svalových bodů jsme diagnostikovali u 19 pac., příznaky insuficience hlubokého stabilizačního svalového systému páteře u 14 pac., posturální poruchy a klasické svalové dysbalance byly nalezeny u 12 pac.

Tvarové deformity páteře převážně v hrudní oblasti byly patrné u 8 pac. souboru. **Charakter tvarové deformity:** kyfoskolióza (5 pac.), kyfóza (2 pac.), skolióza (1 pac.) **Hodnotení dle Kingovy klasifikace (11):** typ I (2 pac.), typ II (3 pac.) nebo typ III (3 pac.) **Z hlediska úhlu hlavní křivky - na základě měření úhlu dle Cobba (11):** u 2 pac. byl úhel dle Cobba do 10 st., u 3 pac. úhel dle Cobba v rozsahu 10-30 st., u 3 pac. úhel dle Cobba v rozsahu 30-60 st.

Deformita pozvolna progredovala u 2 pacientů, korekční operaci páteře musel v minulosti podstoupit 1 pacient, ostatní byli léčeni konzervativně.

Část pacientů přechodně používala korzet, všichni absolvovali komplexní rehabilitaci.

Diskuse

Funkčním muskuloskeletálním poruchám a posturálním poruchám páteře je v literatuře zabývající se CMT věnována jen okrajová pozornost. Naše zkušenost však je, že jsou přítomné u většiny pacientů a častější než v běžné populaci. Muskuloskeletální poruchy se v našem souboru objevily u 38 pacientů. Důležitým poznatkem je, že u 12 pacientů jsme zjistili posturální poruchy a projevy insuficience hlubokého stabilizačního svalového systému páteře (do kterého řadíme především svalstvo pánevního dna, bránici, multifidi a m. transversus abdominis - 6). Postižení svalů hlubokého stabilizačního systému páteře u našich pacientů s CMT mělo nejčastěji povahu funkčního útlumu, ale je pravděpodobné, že u některých pacientů mohlo jít i o neurogenní původ svalového postižení (v rámci základního onemocnění, jehož podstatou je postižení periferních nervů). Tuto úvahu podporují i některá pozorování – u pacienta s CMT bylo například prokázáno poškození n. frenicus (2). Jak známo intaktní n. frenicus je základním předpokladem pro normální funkci bránice, která je významnou součástí stabilizačního systému páteře. Lze předpokládat, že u některých pacientů s CMT může být přítomno neurogenní postižení i jiných svalů stabilizačního systému páteře.

Posturální poruchy a projevy svalové nerovnováhy obvykle nepatří mezi první příznaky onemocnění. Objeví-li se však charakteristické první příznaky již v předškolním věku, pak podle našich zkušeností může být též postižení svalového systému (projevy svalové nerovnováhy a posturální poruchy) časovým a někdy i velmi výrazným projevem onemocnění.

Změny v oblasti trupového svalstva a poruchy postury mohou být do jisté míry ovlivněny i dlouhotrvajícím abdominálním stereotypem chůze, ke kterému dochází především v důsledku akrálního oslabení DK.

Tvarové deformity páteře, hlavně kyfoskoliózy - jsme našli u 8 pacientů souboru. Dle klasifikace skolióz se jednalo o strukturální neuro-muskulární skoliózy (12). Literatura věnovaná CMT se o tvarových deformitách páteře běžně zmiňuje. Tvarová deformita páteře se může objevit dokonce dříve než typická deformita nohy (9). Deformity je nejčastěji ve smyslu kyfoskoliózy, některé však poukazují, že charakterističtější je juvenilní kyfóza (8).

kyfoskolióza. Pokud jde o výskyt tvarových deformit u CMT, literární údaje se dosti liší. Některé literární zdroje uvádějí výskyt jen u 10 - 15 % pacientů (4,9), jiné naopak až u 44% (8).

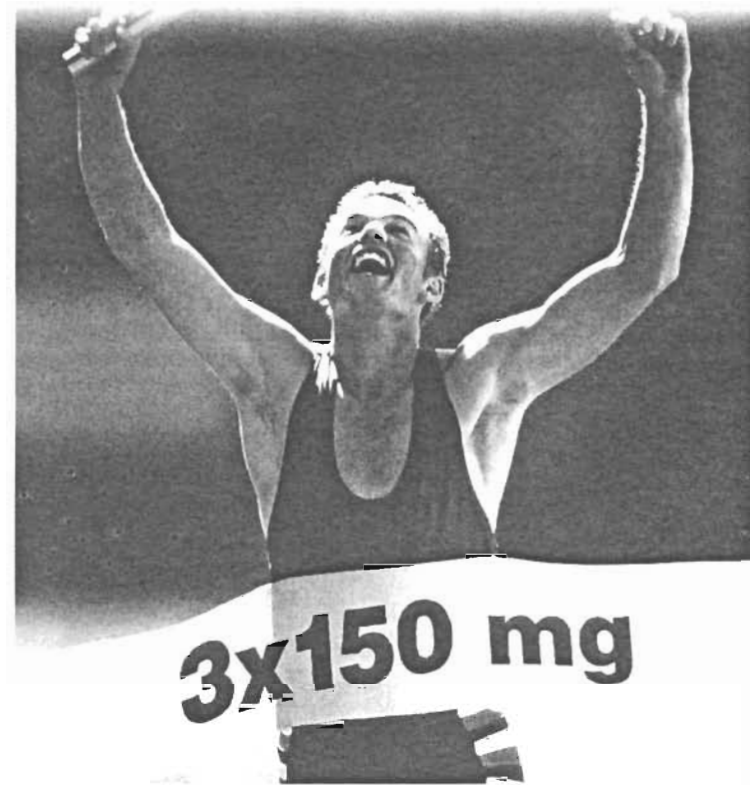
V našem souboru 40 pacientů se tvarová deformita (skolióza nebo kyfoskolióza) vyskytla u 8 pacientů. Z výsledků vyplývá přesnější charakteristika této skupiny. Jeden pacient prodělal v dětství korekční ortopedickou operaci deformity páteře. Korekční operace progredující deformity páteře u pacientů s CMT jsou v literatuře popsány a nejsou až tak velkou vzácností. Např. Hensinger uvádí, že v jejich souboru 69 pacientů s tvarovou deformitou páteře podstoupili stabilizační operaci páteře 3 pacienti (3). Je třeba zdůraznit, že všichni naši pacienti s tvarovými deformitami uváděli časté vertebrogenní bolesti.

Bolesti páteře – které jsou v literatuře zabývající se CMT zmiňovány sporadicky – jsme našli u 36 pacientů, jak vyplývá z výsledků. Bolesti páteře jsou u pacientů s CMT častější a intenzivnější než v běžné populaci. U 2 pacientů byly bolesti páteře dominantním příznakem a u obou to byl i hlavní důvod k jejich hospitalizaci. Recidivujícími akutními blokádami trpělo 5 pacientů a příznaky radikulárního dráždění udávali 3 pacienti. Je vhodné zdůraznit, že do skupiny pacientů s častými a recidivujícími bolestmi páteře patřilo všech 14 pacientů s příznaky insuficience hlubokého svalového stabilizačního systému páteře a u všech bylo patrné též řetězení funkčních muskuloskeletálních poruch. Taktéž všichni pacienti s tvarovou deformitou páteře trpěli bolestmi páteře, někteří již od dětství. Na základě našich zkušeností, ale i skromných literárních údajů můžeme konstatovat, že u pacientů s nejúspěšnějšími bolestmi páteře se spolupodílí jak funkční muskuloskeletální a posturální poruchy páteře, tak i tvarové deformity páteře.

Kromě všeobecně známých faktorů vedoucích k bolestem páteře je třeba při vzniku bolesti páteře u pacientů s CMT počítat s jistými specifickými momenty. U části pacientů s CMT a typickými zároveň i bolestmi páteře, je takovým momentem již zmiňovaná charakteristická porucha chůze, která bývá ataktická, instabilní, často s tvrdými došlapy, u některých pacientů je i výrazná laterální instabilita pánve. Při akrálním oslabení DK jsou pak též kladeány větší

MYDOCALM[®]

tolperizon • 50 mg, 150 mg dražé, injekce 100 mg



DOSIAHNE CIEĽ

Jediné centrálně pôsobiace myorelaxans
BEZ SEDATÍVNEHO ÚČINKU

Plnomožná informácia pre používateľa:

Centrálně pôsobiace myorelaxans, ktoré neovplyvňujú kórnove funkcie. Zlepšuje periférnu cirkuláciu krvi, má vazodilatačný účinok. Indikácie: Svalové spasmy spôsobené organickými neurologickými ochoreniami, ochorenia lokomočného aparátu, rehabilitácia, periférny cirkulačné poruchy. Výhody terapie MYDOCALM[®]-om: Selektívny účinok bez ovplyvnenia kórnových funkcií, umožňuje redukovat dávku nesteroidných antireumatik, nemá hepatotoxický a netrotoxičný účinok, laboratorne kontroly nie sú potrebné, nemá interakcie, môže sa kombinovat s inými liekmi, riadenie motorového centra je dovolené, s terapeutických dávkach neovplyvňuje koordináciu pohybov, nepotencuje účinok alkoholu, možnosť individuálneho dávkovania. Podrobnejšie informácie nájdete v prílohuom lieku.

Slovenské liečebné kúpele Trenčianske Teplice a. s.



Slovenské liečebné kúpele a. s.
17. novembra 2
914 51 Trenčianske Teplice
Tel.: 0831-552 288, 552 289
Fax: 0831-552 960



Okrem svojho klasického
liečebného programu
a klasických liečebných
pobátov, ponúkajú Slovenské
liečebné kúpele
Trenčianske Teplice
nové zaujímavé programy:

- program na znižovanie nadváhy
s využitím ušnej akupunktúry,
oddelenej stravy,
cieľeného rehabilitačného
programu (14 a 21 dni),
- antistresový program
s aktívnym odpočinkom (6 dni)
- relaxačno-regeneračný
program (13 dni)
s psychorelaxačnými
cvičeniami, bylinkovými
kúpeľmi, masážami,
saunou, whirlpoolom

Každý z programov zahŕňa konzultáciu u lekára,
termálne kúpele, klasické masáže,
vhodný rehabilitačný program, saunu, whirlpool,
vhodne upravený diétny režim.

návání posturální nestability. Zákonitým
důsledkem uvedených změn pak je přetěžo-
vání bederní páteře a rozvoj bolestí páteře.
Je-li u některých pacientů přítomna navíc i
tvarová deformita páteře, je pravděpodobnost
rozvoje vertebrogenních bolestí ještě větší,
zejména pokud je též insuficientní svalový sta-
bilizační systém páteře. Dalším specifickým
momentem, který u pacientů s CMT může hrát
rolí při rozvoji vertebrogenních bolestí, je
kvalita protetikého zajištění pacienta. Vhod-
ná protetiká korekce deformity nohy a ab-
normního postavení nohy a správně používa-
ná hůl nebo berle mohou do jisté míry
eliminovat nepříznivé důsledky abnormního
stereotypu chůze a přetěžování páteře.

Závěr

Bolesti páteře jsou dle našich zkušeností u
hereditární motoricko-senzitivní neuropathie
časté a někdy velmi významné. Mohou být i
dominantní obtížící pacienta, příčinou jeho pra-
covní neschopnosti a důvodem k hospitalizaci.
K bolestem páteře zde přispívají především
funkční muskuloskeletální a posturální poru-
chy páteře, dále tvarové deformity páteře, ale i
další více či méně specifické faktory z nichž
je třeba na prvním místě zmínit abnormní ste-
reotyp chůze vedoucí k přetěžování páteře,
dále např. nedostatečnou nebo nevhodnou pro-
tetickou korekci atd.

Literatura

1. AMBLER, Z.: *Neuropatie a myopatie*. Tri-
ton, Praha 1999, s. 148-191.
2. GILCHRIST, D. - CHAN, C. K. - DECK, J.
H.: *Phrenic involvement in Charcot-Marie
Tooth disease: A pathological documentation*.
Chest November 1989, 96:5: 1197-9.
3. HENSINGER, R. N. - MAC, EWEN, G. D.:
*Spinal Deformity Associated with Heritable
Neurological Conditions: Spinal muscular
atrophy, Friedreich's Ataxia, Familial Dys-
autonomia and Charcot-Marie-Tooth Disor-
der*. *The Journal of bone and joint surgery*, vol.
58-A, No 1, January 1976.

Adresa autora:
O. H., Klinika rehabilitační medicíny,
Praha Motol, ČR

CHŮDZA PO PLÁŽI AKO PREVENCIA CIVILIZAČ- NÝCH CHORÔB

Svižná chůdza po piesočnatej pláži je spojená
s neočakávané vysokou fyzickou námahou, pri
ktorej frekvencia pulzu sa u mnohých ľudí blíži
k tej vytrvalostnej hranici. Doteraz však ne-
bolo zodpovedané, či nezvyčajne vysoká ná-
maha je viazaná na chůdzu po piesočnatej plá-
ži, alebo či sa môže vyvolať aj svižnou chůdzo-
u po pevnom povrchu v rovnakých klimatických
podmienkach. Štúdie, ktorá sa uskutočnila na
ostrove Sylt v Severnom mori, sa zúčastnilo
47 zdravých netrénovaných probandov, 15
mužov a 32 žien, vo veku od 20 do 72 rokov.
Porovnávala sa svižná, individuálne zvolená
chůdza po pláži s rovnakou chůdzo-
u po para-
lelnom asfaltovom chodníku, ktorý bol hus-
tým porastom z obidvoch strán chránený pred
vetrom. Pri obidvoch pokúsoch bolo kontinu-
álne registrované EKG. Chůdza po pláži bola
o 0,53 km/hod. pomalšia, spôsobila však srd-
covú frekvenciu o 8,5 úderov/min, vyššiu ako
chůdza po asfaltovom chodníku. Pri chůdze po
pláži až jedna tretina probandov mala srdcovú
frekvenciu vyššiu ako 130/min. Aj napriek
tomu, že chůdza po piesočnatej pláži sa uká-
zala ako namáhavejšia, subjektívne ju pro-
bandi ako namáhavú nepocítili.
Z uvedených dôvodov sa svižná chůdza po plá-
ži javí ako výborná fyzická aktivita na dosiah-
nutie kondície u ľudí, ktorí trpia nedostatkom
pohybu. Preto zvýšenie námahy po piesočna-
tej pláži probandi ako namáhavú nepocítili,
sa dá pravdepodobne zdôvodniť chladnej-
šou klimou Severného mora. Odvážanie
prebytočného tepla v chladnejšom prostredí
s miernym vetrom kladie na organizmus men-
šie nároky ako pohyb v hypertermálnom
prostredí, prípadne v prostredí bez prúdenia
vzduchu. Preto podobné podmienky sa dajú
očakávať pri chůdze po pláži v ranných hodi-
nách aj v krajinách s vyššou teplotou. Tým sa
ponúka vhodná možnosť u netrénovaných ľudí
zahliabať bez vyššej námahy ovplyvniť stav
chronického nedostatku pohybu, ktorý je naj-
mä v priemyselne rozvinutých štátoch fyzika-
ným faktorom pre kardiovaskulárne
a metabolické choroby.

Adresa autora:
I. SHUCK, C. - MÜNDE, M.: *Vergleich der
physischen Beanspruchungen durch Gehen am
Strand und auf einem windgeschützten, befestigten
Weg*

MOŽNOSTI REHABILITACE U PACIENTŮ S CHOROUBOU CHARCOT-MARIE-TOOTH

Kobesová A., Horáček O.

Klinika rehabilitace FN Motol, Praha
přednosta: doc.PaedDr. P. Kolář

SOUHRN

Choroba Charcot-Marie-Tooth (neboli CMT) je nejobvyklejším typem hereditární motoricko - senzorické neuropatie (HMSN). Odhaduje se, že v ČR žije 2 až 4 tisíce pacientů s touto chorobou. Klinický obraz je charakterizován postupným zhoršováním hybnosti a citlivosti dolních končetin (později i horních) následkem postižení periferních nervů. Je typické, že onemocnění zvolna progreduje. Charakteristické je zejména postižení DK, kde se již zpočátku vyvíjí typická deformita nohy, pro toto onemocnění tolik příznačná (pes cavus - transversoplanus). Dále na DK pozorujeme progradující svalovou slabost postihující nejprve svalstvo nohy, později svalstvo bérce ev. i kořenové svalstvo. U onemocnění rozlišujeme 7 vývojových stupňů, které jsou mimo jiné charakterizovány právě topikou a stupněm svalového postižení. Práce shrnuje základní diagnostické postupy a následně komplexní léčbu, jejíž podstatnou součástí je i rehabilitace a protetika.

Klíčová slova: choroba Charcot-Marie-Tooth, neuropatie, svalové atrofie, ortopedické deformity, rehabilitace, protetika.

SUMMARY

Kobesová A., Horáček O.: Possibilities of Rehabilitation in Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease.

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most common type of hereditary sensory motor neuropathy (HMSN). It is estimated that in the CR there are some 2 to 4 thousand patients with this disease. The clinical picture is characterized by gradual deterioration of the mobility and sensitivity of the lower extremities (later also the upper ones) due to peripheral nerve affection. It is typical that the disease progresses slowly. In particular affection of the lower extremities is typical: at first a typical deformity of the foot develops, characteristic for the disease (pes cavus – transversoplanus). On the lower extremity we observe moreover progressing muscular weakness affecting first the muscles of the foot, later the leg muscles and possibly the radicular muscles. There are 7 developmental stages of the disease which are characterized among others by the topical features and degree of muscular affection. The presented work summarizes basic diagnostic procedures and subsequent comprehensive treatment where a substantial part is formed by rehabilitation and prosthetics.

Key words: Charcot-Marie-Tooth disease, neuropathy, muscular atrophy, orthopaedic deformities, rehabilitation, prosthetics

Rehabil. fyz. Lék., 9, 2002, No. 1, p. 23–30

KLINICKÝ OBRAZ

Je do značné míry heterogenní v závislosti na typu genetického postižení. Do skupiny HMSN patří kromě CMT též např. tomakulosní neuropatie, kongenitální hypomyelinizační neuropatie či M. Dejerine – Sottas. Vzhledem k nejednotnosti klasifikace a k velké klinické podobnosti těchto neuropatií lze v praxi používat názvy CMT a HMSN promiskue. Klinická symptomatologie může být odlišná u pacientů se stejnou genovou mutací, např. v rámci jedné rodiny, a do-

konce i u homozygotních dvojčat. Postižení kolísá od rozsáhlého oslabení horních i dolních končetin spojeného s těžkou deformitou nohy, přes mírné oslabení, až po asymptomatické jedince, které lze diagnostikovat pouze pomocí elektromyografie či DNA analýzy. Lékařské vyšetření většinou vyhledávají pouze více postižení pacienti, kteří nejčastěji přicházejí pro poruchy stability a chůze, svalové oslabení a deformity chodidel.

První symptomy onemocnění se většinou objevují na konci první a na začátku druhé dekády života.



Obr. 1. Svalové atrofie na HK s maximem akrálně



Obr. 2. Typická deformita chodidla, tzv. „Fridreichova noha“

Choroba progreduje pozvolna, plný rozvoj klinických příznaků je většinou přítomen již ve třetí dekádě. U nejčastějšího typu dědičné neuropatie, typu CMT 1A, který je autosomálně dominantní platí, že čím dříve se objeví první příznaky, tím těžší neurologický deficit se vyvine. Většina pacientů je schopna pracovat ve vhodném zaměstnání i přes svůj handicap. Onemocnění nezkracuje délku života, nepostihuje intelekt ani kardiovaskulární systém.

NEJČASTĚJŠÍ SUBJEKTIVNÍ OBTÍŽE

Pacienti poprvé vyhledávají lékařskou péči obvykle pro zakopávání, opakované distorze či fraktury kotníku v důsledku oslabení dorsiflexe a everze nohy. S postupně progredujícími deformitami nohou (kladívkové prsty a pes excavatus – transversoplanus), vznikají bolestivé otlaky. Častou stížností jsou křeče v dolních končetinách, které se zhoršují po delší chůzi, děti mají křeče v ruce při psaní ve škole. Častější než v běžné populaci jsou také úžinové syndromy. Poruchy stability jsou následkem senzitivní polyneuropatie, svalového oslabení dolních končetin a deformit nohou a jsou přítomny u většiny pacientů. Bolesti v kříži jsou časté u pacientů s nekorigovaným vadným stereotypem chůze. Pro atrofii drobných svalů na akrech horních končetin vznikají rychle poruchy jemné motoriky. (viz obr. 1)

Postižení autonomního nervového systému se projevuje intolerancí studené vody, chladnými akry a trofickými změnami na DK. Častá je obstipace.

Pouze malé procento pacientů je postiženo těžce, takže nezvládá základní sebeobsluhu. Tíže postižení koreluje se stupněm zpomalení vedení nervového impulsu v kondukčních EMG studiích a u mladých pacientů tak pomůže do určité míry předvídat míru progresu.

OBJEKTIVNÍ NÁLEZ

1. Ortopedické deformity

Pes cavus, transversoplanus, kladívkové prsty (viz obr. 2) - krátké chodidlo s abnormálně vysokým obloukem podélné klenby, příčná klenba se propadá v důsledku tahu zkrácených extenzorů prstů. Dochází k subluxaci v metatarzophalangeálních kloubech a k patologickému postavení prstů. Deformita je způsobena atrofiemi a slabostí drobných interosseálních svalů a převahou dlouhých flexorů a extenzorů prstů. Rychle se rozvíjí retrakční držení prstů ve flexi, tzv. „kladívkové prsty“. Deformita může být globální, tj. s vrcholem klenby uprostřed chodidla, nebo jako lokální deformita, která má vrchol deviace v oblasti 1. metatarsu a korespondující os cuneiforme mediale. Současně nacházíme téměř vždy varositu calcaneu. Pacienti si stěžují hlavně na bolesti na zevní hraně paty, na dorsech prstů a v oblasti hlaviček metatarzů, které protrudují a tukový polštář pod nimi atrofuje, vznikají otlaky (až ulcerace) nebo bursitidy. Bolesti jsou i následkem zkrácení plantární aponeurosy („plantární fasciitidy“) nebo při tendovaginitidách (často je postižena šlacha m. peroneus brevis, zejména je-li přítomna deformita paty a instabilita kotníku.) Deformita chodidla s věkem většinou progreduje, je stejná jako u M. Fridreich, což může vést k mylné diagnóze.

Pes planus - plochá noha se vyskytuje u 10 % pacientů v časně fázi, přechází téměř vždy v pes cavus. Pacienti mohou mít exkavaci chodidla v odlehčení, když ale na nohu přenesou hmotnost, klenba se propadne. Bývá zde výrazná denervace m. tibialis posterior. Často se podílejí i další faktory jako kongenitální predispozice k plochonoží nebo traumatické změny. Nejčastějšími steskami pacientů jsou pálení a křeče v plosce, prstech a v lýtku, bolest v oblasti úponu m. tibialis posterior, instabilita vnitřního kotníku. Objektivně nacházíme zhroucení klenby při zatížení, hallux valgus, kladívkové prsty, palpační bolestivost na plantární ploše patní kosti v důsledku plantární fasciitidy, nebo palpační bolestivost na dorsálním okraji patní kosti při úponu zkrácené Achillovy šlachy. Patní ostruhy jsou časté.

Skolióza - pokud je přítomna, bývá lehká, pomalu progredující, častější než ve zdravé populaci.

Juvenilní kyfóza - též častější než v běžné populaci, může dosahovat značného stupně.

2. Svalové oslabení

Predominuje v distálních svalových skupinách DK a na akrech HK. Na DK začíná v drobných interosseálních svalech, postupuje na peroneální a tibiální sva-

lovou skupinu, později na mm. gastrocnemii a v pokročilém stadiu na m. quadriceps. Protože bércové svaly jsou vždy více postiženy než stehenní, dolní končetiny dostávají obraz „obrácené láhve od šampaňského“ (viz obr. 3). U obézních pacientů mohou ale být svalové atrofie maskovány tukovou vrstvou, a proto je třeba provést svalový test. Oslabení a atrofie drobných interosseálních svalů na HK se objevují později, ale nemusí odpovídat stupni atrofií na DK, ani nekorelují s věkem pacienta. Atrofie a oslabení thenarové skupiny často způsobuje rotační postavení palce, ostatní prsty jsou v semiflečních postavení (viz obr. 3).

Reflexy na HK i DK mohou být normální v počátečních fázích nemoci nebo u asymptomatických pacientů, ale ve většině případů je hypo až areflexie L5/S2, později i reflexu L2/4 a nakonec i na HK.

Podle rozsahu svalového oslabení a deformity chodidel onemocnění klasifikujeme do **7 stadií dle Vincicchio** (8,9) které charakterizují funkční deficit pacienta. 55 % pacientů se nachází ve stadiu 1 až 3, u 45% progreduje choroba dál.

1. STADIUM

- oslabení mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis,
- subluxace metatarzophalangeálních kloubů, která vede k patologickému postavení prstů na DK - kladívkové prsty,
- pokles příčné klenby nohy, rozvoj pes excavatus,
- zvětšuje se úhel, který svírá chodidlo s bércelem při maximální aktivní dorsální flexi nohy (90 až 100 st), z toho plyne funkční prodloužení DK a rozvoj stepáže,
- rekurvace kolene jako kompenzace nedostatečné dorsální flexe nohy.

2. STADIUM

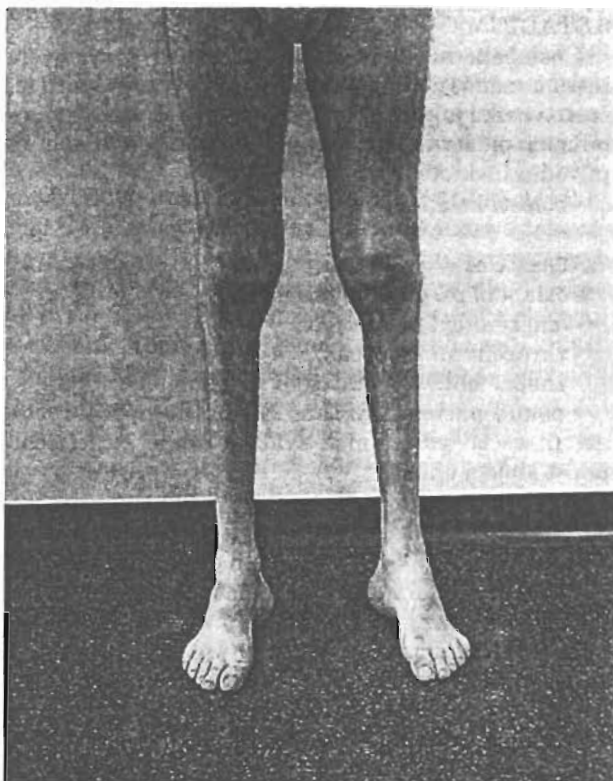
- dysbalance mezi pronátory a supinátory nohy, většinou převaha supinátorů - tj. oslabení m. peroneus longus a brevis a relativní převaha m. tibialis anterior a posterior,
- supinační a varózní postavení chodidla (viz obr. 4),
- zmenšuje se kontaktní plocha chodidla s podložkou,
- přetěžování zevní hrany chodidla - časté plantární bolesti,
- porucha stability,
- časté distorze kotníku.

3. STADIUM

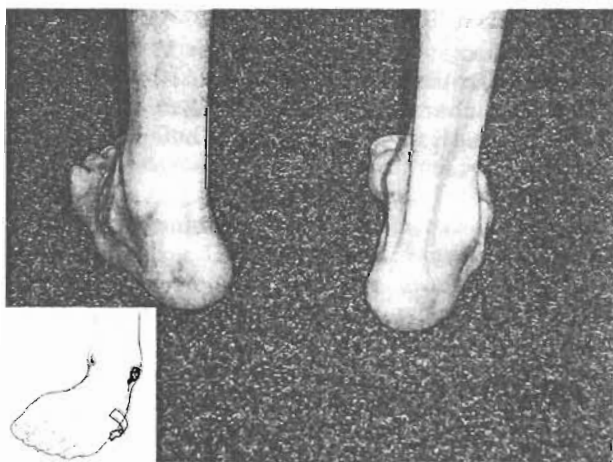
- oslabení anterolaterální svalové skupiny bérce, hlavně m. tibialis anterior - vážné dorsiflexe nohy, úhel který svírá osa bérce a chodidla je nad 100 st.
- pokud není přítomna rotace chodidla, pacient nemusí zakopávat až do úhlu 105 st. mezi bércelem a chodidlem; oslabení DF nohy lze kompenzovat podpatkem,
- rozvoj stepáže, „čapí chůze“,
- únava m. iliopsoas při opakovaných flexích v kyčli oproti gravitaci.

4. STADIUM

- oslabení plantárních flexorů - m. triceps surae,



Obr. 3. Dolní končetiny tvaru „obrácené láhve od šampaňského“



Obr. 4. Supinačně varózní postavení nohy

- pacient se nepostaví na špičky, obtíže při chůzi z kopce,
- ve stoji se zmenšuje úhel mezi bércelem a chodidlem pod 90 st. - to pacient kompenzuje semiflexí v kolenním a kyčelním kloubu,
- přetížení m. quadriceps a gluteálních svalů, subj. křeče v uvedených svaích,
- je náročné udržet vzprímené držení,
- zhoršení stability.

5. STADIUM

- oslabení ischiokrurálních svalů,
- insuficience flexe v kolenu,
- rotace pánve při chůzi.

6. STADIUM

- oslabení m. quadriceps na stupeň 3 svalového testu a méně (nebývá primární při polyneuropatii ale často vzniká jako následek opakovaných úrazů a imobilizací; pacient není pak již schopen posílit sval na původní hodnotu),
- bolesti kolene.

7. STADIUM

- oslabení m. gluteus maximus,
- omezení extenze v kyčli,
- zkrácení m. iliopsoas,
- značné obtíže při udržení vzpřímeného stoje,
- pokud pacient přestane chodit, dochází k rychlé atrofii všech gluteálních svalů a úplně ztrácí schopnost stoje a chůze.

3. Chůze

Porucha chůze odpovídá stupni svalového oslabení a deformit na dolních končetinách. Zpočátku je patrná pouze přehnaná dorsiflexe prstů, hlavně palce, později pacient není schopen chůze po patách a při progredujícím oslabení peroneálních svalů se rozvíjí stepáž a „čapí chůze“. Pokud dojde k oslabení i kořenového svalstva DK, pacient již většinou potřebuje k chůzi oporu. Chůzi vyšetřujeme vždy u bosého pacienta, protože v botě (zejména kotníčkové) pacient chodí podstatně lépe.

4. Senzitivní deficit

Pacienti sami si většinou na poruchy citlivosti nestěžují, někdy uvádějí parestezie či dysestezie punčochovitého charakteru na DK. Horní končetiny nebývají postiženy. Na DK může být při vyšetření snížena polohocit, častá je porucha vibračního cití. V objektivním neurologickém nálezu je ataxie na DK. Subjektivně si pacient často uvědomuje horší toleranci studené vody a chladu na DK. U pacientů s pokročilejšími deformitami na chodidlech se mohou v důsledku hypestezie a poruchy propriocepce otlaky komplikovat ulceracemi.

HLAVNÍ DIAGNOSTICKÁ KRITERIA PRO CHOROBU CMT

1. začátek obtíží koncem první či začátkem druhé dekády věku. Pomalu progredientní průběh,
2. psychomotorický vývoj obvykle normální, normální intelekt,
3. familiární výskyt,
4. výrazně snížené či vymizelé šlachosvalové reflexy, dříve na DK,
5. pes cavus - bilaterálně, deformity nohou, později i rukou,
6. poruchy citlivosti dříve a výrazněji na DK, později i HK, parestezie, pallypestezie,
7. svalové atrofie na končetinách s distální převahou,
8. obvykle normální základní biochemie,
9. typický obraz v EMG vyšetření (2,3): EMG je nutné nejen ke stanovení diagnózy neuropatie, ale i pro screeningové vyšetření ostatních členů rodiny (odhalení asymptomatických pacientů). U HMSN

nacházíme oba typy neuropatie. Častější je **demyelinizační typ 1**, kde nacházíme vždy výrazné zpomalení motorického i senzitivního vedení, častá je redukce EMG křivky s normální amplitudou potenciálů motorických jednotek. U **neuronálního typu 2** je typická axonální neuropatie s nízkou amplitudou CMAP a s normálním nebo jen lehce zpomaleným vedením v nervových vláknech, v jehlové EMG nacházíme známky denervace a kolaterální reinervace.

10. genetické vyšetření: HMSN – CMT je skupina chorob s obdobným fenotypem, ale s řadou různých odpovědných genů (tč. je známo nejméně 30 chromozomálních lokalizací s potenciálními geny zodpovědnými za fenotyp HMSN),

11. eventuálně nervová biopsie (5): dříve se prováděla biopsie n. suralis. Dnes je nahrazena méně invazivní a přesnější DNA analýzou.

LÉČBA HEREDITÁRNÍCH MOTORICKO-SENZORICKÝCH NEUROPATIÍ

Kauzální léčba této choroby neexistuje, naděje je v genetickém inženýrství.

1. Prevence – pacienta musíme upozornit, aby se maximálně vyvaroval požívání alkoholu a dalších neurotoxických látek, které mohou neuropatii a tím i klinický obraz zhoršovat (Chloramfenikol, megadávky Penicilinu, megadávky vitamínu A a B6, Phenytoin, Penicilamin atd..).

2. Podpůrná farmakoterapie - vitaminoterapie (Benfotiamin a vit. E), vazoaktivní preparáty (Xanidil). Pro zlepšení energetického metabolismu se podává kyselina alfa-lipoová (Thioctacid). V případě neuropatických bolestí může mít dobrý efekt Neurontin.

3. Ortopedická péče – hlavně u pokročilých deformit na DK.

4. Rehabilitace a protetická péče je velmi podstatnou a často nejúčinnější složkou terapie. Musí být každodenní, trvalou součástí života pacienta. S rehabilitací je vhodné začít ihned po stanovení diagnózy i u pacientů s minimálními obtížemi. Preventivní pravidelné cvičení může výrazně zpomalit progresi či dokonce zabránit vývoji ortopedických deformit.

CÍL REHABILITACE U PACIENTŮ S CMT

1. zpomalit zhoršování pohyblivosti a svalové síly, udržet co nejlepší kvalitu chůze,
2. bránit rozvoji svalových kontraktur a tím i rozvoji deformit (noha, ruka),
3. zajistit co nejlepší stabilitu při stoje a při chůzi,
4. prevence (terapie) kloubních a vertebrogenních bolestí, prevence přetěžování hybného systému,
5. ve spolupráci s ortopedem a protetikem zajistit vhodné kompenzační pomůcky,
6. co nejdéle udržet dobrou tělesnou kondici a tím i funkci kardiovaskulárního aparátu,
7. zlepšit jemnou motoriku horních končetin,
8. udržovat pacienta v takové kondici, aby byl schopen vykonávat své zaměstnání, nebo alespoň zajistit základní sebeobsahu,

9. ergodiagnostika (děti - výběr vhodného vzdělání budoucího povolání, dospělí - rekvalifikace).

Před zahájením rehabilitace je vhodné stav konzultovat s ortopedem, který rozhoduje o konzervativní či operační léčbě deformity nohy. Osvědčily se nám mezinárodní semináře, kterých se zúčastňuje neurolog - elektromyografista, ortoped, rehabilitační lékař (event. fyzioterapeut) a genetik. Vzhledem k chronické onemocnění a tendenci k progresi je vždy vhodné stanovit krátkodobý i dlouhodobý rehabilitační plán.

REHABILITAČNÍ TECHNIKY POUŽÍVANÉ U PACIENTŮ S CMT

Snažíme se ovlivnit:

1. Svalové oslabení a atrofie:

- jednoduché **facilitační prvky** (poklep na šlachy, kartáčování, míčkování, vibrace), k udržení trofiky, jako příprava před LTV,

- využití **vodoléčebných procedur** ke zlepšení prokrvení a trofiky,

- **posilování**, analytické cvičení dle svalového testu (1,8,9): U svalů primárně oslabených v důsledku denervace není posilování proti odporu indikováno. Při intenzivním posilování dochází k vyčerpání a svalovému přetížení, takže tím se atrofie a oslabení svalů zhoršují. Typicky toto lze vidět na horních končetinách. Pravák automaticky používá více pravou ruku a během let svalové atrofie na pravé ruce progredují rychleji a výrazněji než na ruce levé, která je relativně méně namáhána. Je časté, že pacienti, kteří jsou vrození praváky, se později stávají leváky. Vzniká tzv. „overuse weakness“, s kterou se setkáváme i u jiných neurologických chorob (polyomyelitis, Duchenovou choroba). U mladých pacientů někdy pozorujeme snahu posílit oslabené a atrofické svaly cvičením proti velkým odporům. To má za následek přetěžování svalů vedoucí k další progresi svalové dysbalance, neboť svaly zatím relativně nepostižené se skutečně posílí, zatímco svaly atrofické se naopak ještě více oslabují. Přiměřené posilování má smysl u svalů oslabených sekundárně z inaktivity (např. po operaci či úrazu). Dbáme, aby cvičení pacienta nevyčerpávalo, ale naopak ho udržovalo v co nejlepší fyzické kondici. Proto je třeba vypracovat pro každého pacienta individuální program LTV.

- zařazení prvků dle **Kenny** může být součástí rehabilitační terapie u pacientů, kde se na oslabení svalu výrazněji podílí retrainovaná vazivová složka,

- **proprioceptivní neuromuskulární facilitace** - může přispět ke zlepšení svalové funkce u pacientů s CMT, je-li sval pouze funkčně utlumen; PNF zlepšuje svalovou koordinaci a hybné stereotypy,

- otázka **elektrostimulace** - u denervovaného svalu nelze očekávat efekt ani po dlouhodobé elektrostimulaci; po déletrvajícím imobilizaci končetiny po operaci či úrazu může ke zlepšení trofiky dočasně inaktivního svalu přispět elektrogymnastika (v praxi ale nemáme s elektrogymnastikou po operacích dobré zkušenosti).

2. Poruchy stability

Zde se osvědčují všechny metody používané i při poruchách rovnováhy z jiných příčin, tedy zejména senzomotorická stimulace. Využíváme cvičení na úsecích, na balančních sandálech, na balóněch, trampolíně i na speciálních labilních polštářích z pěnového materiálu (Airex). Další možností je šlapání oblázků, používání speciálních rohoží v kombinaci s vodoléčbou (šlapací střídavé koupele, kdy na dně je rohož, mají dobrý vliv jak na stimulaci chodidla, tak na prokrvení DK). Senzomotorika přispívá ke zlepšení porušené propriocepce, pomáhá stabilizovat kotník a koleno, které má tendenci k rekurvaci.

3. Svalové a kloubní bolesti na DK a HK

Vznikají hlavně v důsledku svalové nerovnováhy a deformit. K ovlivnění bolestí užíváme hlavně následující techniky:

- **Protahování** svalů a šlach s tendencí ke zkrácení je nutnou prevencí vzniku deformit a tím i bolestí. Pacient musí být důkladně instruován (u dětí provádíme instruktáž za přítomnosti rodičů) a protahování musí provádět každý den sám. Protahovat je nutné hlavně Achilovy šlachy, plantární aponeurosu a extenzory nohy a prstů DK.

- **Pasivní procvičování** kloubů, mobilizace, trakce.

- **Masáže, měkké techniky**, strečink plošky a dlaně.

- **Vodoléčebné procedury**: vířivky, LTV v bazénu, subakvální masáže.

- **Elektroléčba**: lze použít nejrůznější formy elektroléčby, které mají analgetický efekt.

4. Bolesti páteře

Vznikají nejčastěji v důsledku vadných pohybových stereotypů, skoliózy i nevhodného životního stylu. Využíváme stejných rehabilitačních technik jako u ostatních vertebrogenních obtíží (LTV dle kineziologického rozboru, senzomotorika, cvičení s therabandy, prvky reflexní lokomoce, metody manuální medicíny, vodoléčba, elektroléčba).

Vždy je cílem pacienta řádně instruovat v autoterapii a motivovat ho k pravidelnému cvičení doma. Oslabení DK musí být kompenzováno jinými oblastmi hybného systému, které jsou tak chronicky přetěžovány. Proto u CMT stejně jako u ostatních chronických onemocnění hybného systému dochází po určité době k vyčerpání těchto kompenzačních mechanismů a v kritické době kolem 45. - 50. roku věku, je značná tendence k dekompenzaci. Zhoršují se bolesti přetěžovaných úseků páteře i kloubů a celkově se zhoršuje mobilita pacienta.

5. Jemná motorika HK

Je postižena zejména u pacientů s pokročilejšími atrofiemi na HK, které nelze podstatně ovlivnit. Využíváme prostředků ergoterapie s cílem zlepšit koordinaci jemné práce. U těžšího asymetrického postižení se snažíme pacienta přeučit tak, aby některé práce začal dělat druhou, dosud méně používanou rukou. Pacienta seznámíme s možnými pomůckami, které mu mohou usnadnit běžné činnosti v domácnosti.

sti (různě modifikované úchyty např. na sporák, vodovodní kohoutky, atp.).

6. Kardiiovaskulární trénink

V důsledku svalového oslabení je zvýšená energetická náročnost běžných fyzických aktivit, jako je např. chůze. Pacienti s CMT mají také často sníženou kardiiovaskulární výkonnost pokud inklinují k sedavému stylu života. Je třeba pacienty stimulovat k pravidelné přiměřené fyzické aktivitě a tím i kardiiovaskulárnímu tréninku, výhodné jsou zejména jízda na kole či plavání.

LÉČBA ORTOPEDICKÁ, ORTOPEDICKÉ OPERAČNÍ VÝKONY (7)

Cíle ortopedických výkonů: regulace změněného svalového tonu, obnovení svalové rovnováhy, odstranění kontraktur, prevence sekundárních změn na měkkých tkáních a kostních deformit, korekce již vzniklých deformit, zlepšení propriocepce úpravou postavení a rozsahu hybnosti v kloubu, odstranění bolesti.

1. Výkony na svalech a šlachách

- Protěti a transpozice šlachových úponů svalů, sesunutí úponů.

- Prodloužení šlach (prolongatio tendineum pomocí Z řezu, U plastiky atp.).

- Aponeurální prodloužení svalů (stranovými nářezy, nářezy ve tvaru U,V).

- Zkracování šlach (resekcí, Z plastikou, sdrhnutím šlachy).

- Rozštěpení šlach (v průběhu šlachy nebo rozdělením úponu).

2. Výkony na kloubech

- Uvolnění pouzdra protětím, odstraněním.

- Krvavé a nekrvavé repozice kloubní.

- Správná centrace kloubu.

- Artrodesa kloubu (triplartrodesa subtalo).

3. Výkony na kostech

- Korekční osteotomie - většinou v blízkosti kloubu k obnovení fyziologických poměrů v kloubu, k dosažení správné centrace (osteotomie varisační, valgizační, klínové).

Důležitou otázkou je vždy indikace k operaci. Po výkonech na svalech a šlachách je většinou nutná alespoň 6ti týdenní imobilizace operované končetiny, po výkonech na kostech je nutno počítat až se 3 měsíci. Po takové době dojde vždy k atrofiím, které se u pacientů s polyneuropatií obtížně ovlivňují. Na druhé straně dlouhodobým odkládáním operačního řešení často dojde k takové progresi deformit, že pacienti již nejsou v podstatě schopni chůze a další možnosti řešení jsou pak již velmi omezené. Nutná je zde mezioborová spolupráce s využitím a kombinací všech dostupných možností (operační řešení, specializovaná před i pooperační rehabilitační péče včetně fyzikální terapie, polohování, fixační metody a péče protetická).

PROTETICKÁ PÉČE (7)

Obuv obecně musí zajišťovat správné obutí nohy, pomáhat při stoje a chůzi, podporovat klenbu nožní a udržovat patu v kolmém postavení na podložku, čímž je umožněn účelný přenos zatížení. Vhodná obuv a individuálně zhotovené vložky přináší úlevu od bolesti, korigují postavení nohy a do určité míry zabraňují progresi deformit, zlepšují stabilitu a stereotyp chůze. Vložky mají změkčený přední díl, aby byl snížen tlak na hlavičky metatarzů a podložení exkavace nohy. Správně modelovaná stélka má zapracované mediální vyvýšení k podpoře podélné klenby nohy a podporuje i příčnou klenbu, která má tendenci ke zhroucení. Podešev musí být pružná, dostatečně silná, nepropouštějící vlhkost. Zejména pod špičkou by měla být podešev pevná, aby byla opora pro oslabené lumbrikální a interosseální svaly. Použitý materiál musí být pevný, ale ne tvrdý, aby absorboval otřesy při chůzi (porézní gumové materiály). Podešev a podpatek bývají místem častých ortopedických korekcí podle individuálních potřeb pacienta. V přední části boty (tzv. kaple), musí být dostatek místa, aby byl zachován aktivní pohyb prstů a nevznikaly deformace či otlaky. Zadní část obuvi – opatek - se nesmí svým okrajem zaryvat do horního okraje paty a úponu Achillovy šlachy. Bota by měla být vyšší, nejlépe kotníčková, aby stabilizovala kotník, s vyšším šněrováním přes měkký jazyk. Takové požadavky přibližně splňuje většina kvalitní sportovní obuvi (basketbalové boty), která je též pro pacienty estetiky přijatelná. Je vhodné, aby pacient nosil obuv s pevnou podrážkou i doma a maximálně se vyhýbal chůzi naboso (kdy přetěžuje ligamentosní aparát kotníku, hrozí více zakopávání a distorze). V jednotlivých stadiích je nutná úprava obuvi a individuálně zhotovená vložka do boty dle aktuálního stavu (8):

1. stadium: Je vhodné podložení pod hlavičkami metatarzů z měkkého materiálu (polyuretan), aby nedocházelo k subluxačnímu postavení v metatarzopohalangeálních kloubech a k otlakům. U vycházkové obuvi je vhodný malý podpatek, pokud je již omezená aktivní dorsální flexe nohy. Můžeme tak předejít kompenzační hyperextenzi v kolenním kloubu během chůze.

2. stadium: Typické varózní postavení nohy je třeba korigovat derotačním klínem na laterální straně boty či vložky a tím nohu udržovat ve fyziologické lehce valgózní pozici. Tento klín by měl být i na domácí (u dětí školní) obuvi. Chůze naboso doma je nevhodná, protože hmotnost těla při chůzi přetěžuje ligamentosní aparát zevního kotníku a varózní držení nohy se tak podporuje a zhoršuje. Pokud má bota vyšší měkkou podrážku (korek), je možné místo aplikace derotačního klínu na zevní straně snížit podrážku na straně vnitřní. Méně často se setkáváme v tomto stadiu naopak s plochou nohou, která je z biomechanického a kineziologického hlediska méně závažná. Ke korekci často postačí vložka do boty, která zdvihá a podporuje z vnitřní strany podélnou klenbu nohy.

3. stadium: Je charakterizováno výraznou slabostí anterolaterální svalové skupiny bérce, hlavně mm. peronei a m. tibialis anterior a při chůzi dochází

k přepadávání špičky - vzniká stepáž. To pacient kompenzuje flexí v kyčli a zvedáním celé dolní končetiny. Tato „čapí chůze“, je velice nepříznivá nejen z hlediska přetěžování m. iliopsoas, ale je i značné riziko zakopnutí, pádu a úrazu. Pokud není rotace chodidla a úhel, který svírá osa bérce s osou nohy, je pod 105 st., lze většinou oslabenou dorsální flexi nohy kompenzovat podpatkem. Jinak je ale v tomto stadiu již vhodné používání peroneální pásky či dlahy. Lze použít dlahy z lehkého materiálu (polypropylén), s otevřenou patou, které jsou dostatečně pevné a zároveň mají potřebnou elasticitu a lehkost. Protože pacient má v tomto stadiu atrofickou muskulaturu bérce a nohy, je jednoduché dlahu vložit do boty (mezi botu a individuálně zhotovenou vložku). Toto řešení je také pro pacienta esteticky přijatelné. Protože plantární flexory jsou ještě funkční, vzniká tendence k ekvinosnímu držení a ke zkrácení Achillovy šlachy a lýtkových svalů. Pokud není varózní držení, pak ekvinosita, která je korigovatelná podpatkem do 1 cm, nemusí být pacientovi na obtíž. Většina obuvi má mírný podpatek, a pacient tak zároveň kompenzuje oslabení dorsální flexe nohy. Podpatek také dovolí rovnoměrné rozložení hmotnosti těla na chodidlo. Každodenní protahování Achillovy šlachy a lýtkových svalů je v tomto případě nezbytné. Výrazné ekvinozní držení bývá pak již indikací k chirurgickému řešení.

4. stadium: Podpatek boty musí být jen tak vysoký, aby umožnil rovnoměrné rozložení hmotnosti těla na chodidlo. V tomto stadiu jsou již oslabené i plantární flexory, a pokud by pacient měl příliš vysoký podpatek, musel by udržovat semiflekční postavení v koleni v zájmu udržení vzpřímeného držení. Tato stálá semiflexe kolene je nepřírozená a vyčerpává ischiokrurální svaly a hlavně kvadriceps. Taková situace by podporovala progresi onemocnění a navíc je zhoršená stabilita a větší tendence k pádům.

5. a 6. stadium: Je oslabení hamstringů a kvadricepsu. Při chůzi je nutné použití kompenzačních pomůcek, většinou francouzských holí. Učíme pacienta správnému používání těchto pomůcek, a klademe zvláštní důraz na prevenci pádů a úrazů.

7. stadium: Je většinou nutné předepsat mechanický vozík. Pacient může být schopen chůze o 2 francouzských holích alespoň doma a je nutné ho v tomto podporovat. Ve chvíli, kdy se zcela přestane vertikalizovat, dochází k rychlé atrofii i pánevních svalů a neschopnost stoje a chůze je pak trvalá. Naštěstí do tohoto stádia se dostává jen velmi malý počet pacientů.

ŘÁDNÁ LÉČBA SEKUNDÁRNÍCH KOMPLIKACÍ (1):

1. **Exostozy** - nejčastěji na dorsální straně sklobení mezi 1. metatarzem a os cuneiforme, na basi 5. metatarzu, na dorsomediální straně hlavičky 1. metatarzu a na mediální ploše os naviculare, na plantární a dorsální ploše calcaneu. Léčba exostos - v akutní exacerbaci je neúčinnější obstrík malým množstvím kortikoidu a lokálního anestetika a pak znehybnění. Zkusit lze fyzikální terapii a p.o. nesteroidní antirevmatika, která bývají méně efektivní. V prevenci je

důležitá vhodná vložka do boty. Pokud jsou exostozy ke konzervativní terapii rezistentní, mohou vznikat sekundární ulcerace a chronické synovitidy. V tom případě bývá již nutná chirurgická intervence.

2. **Sekundární degenerativní kloubní změny** - vznikají jako důsledek dlouhodobého nesprávného zatěžování. Nejčastěji jsou postiženy kotníky, subtalární kloub, 1. metatarzofalangeální kloub. Nejdůležitější je zde prevence (strečink, mobilizace, vhodné vložky do bot).

3. **Fraktury** - mohou vznikat jako únavové zlomeniny u rozvinutých deformit ze svalové nerovnováhy. Predispozice je u pacientů s demineralizací kostní hmoty a rozvinutými svalovými atrofiemi. Dlouhodobější imobilizace vždy zvyšuje riziko zlomenin, stejně jako kontraktur.

4. **Tendovaginitidy** - V podstatě každý CMT pacient zažije alespoň jednu epizodu akutního zánětu šlachové pochvy. V léčbě se uplatňuje hlavně imobilizace v akutním stadiu (event. obstrík), a následně odpovídající fyzikální terapie a LTV. Přesto může dojít při opakovaných atakách k hypertrofii šlachy a ukládání kalcia do šlachy, což je bolestivé. Tento stav musí být pak řešen chirurgicky.

5. **Bursitidy** - Burzy uložené mezi kostmi a mezi kostmi a šlachami jsou vystaveny excesivnímu tlaku u pacientů s deformací nohy. To vede k častým bolestivým zánětům. V terapii se opět uplatňuje hlavně imobilizace, případně obstrík, fyzikální terapie (ultrazvuk) a vhodná vložka do boty.

6. **Otlaky a ulcerace** - mohou při zanedbání vést až k osteomyelitidě. Výsledkem může být pak až mutilující poškození.

7. **Úžinové syndromy** - vznikají následkem častých traumat (nerv je utlačen hematomem, edémem, exostozou, gangliovou cystou či fibrózní jizvou), kostních deformit (excesivně pronační postavení v kombinaci s plochou nohou vedou k syndromu tarzálního tunelu). Častější jsou též peroneální paresy, kdy je n. peroneus stlačen za hlavičkou fibuly, n. cutaneus dorsalis může být poškozen při distorzi kotníku atd. CMT pacienti jsou k úžinovým syndromům zvláště náchylní, protože nervová vlákna jsou již poškozena primárním procesem, a proto jsou k tlaku méně odolná. Pokud dojde k výraznějšímu útlaku nervu, stav je bohužel často ireverzibilní, protože poškozená nervová vlákna již nejsou schopná regenerace.

8. **Otoky DK** - mohou vznikat v důsledku insuficience svalové pumpy - vhodné je používat kompresivní punčochy. Léčba (rehabilitační i farmakologická) se neliší od léčby otoků DK jiné etiologie.

LITERATURA

1. GARETH, JP. et al. *Charcot-Marie-Tooth disorders: A Handbook for Primary Care Physicians*. USA : Charcot-Marie-Tooth Association Upland, PA, 1995
2. KELLER, O. *Obecná elektromyografie*. Praha : Triton, 1999, s.152-155
3. MAZANEC, R. a kol. *Sborník o všech aspektech choroby Charcot-Marie-Tooth*. Praha : C-M-T, 2000, s. 47-58
4. MUMENTHALER, M. *Neurology, 3rd revised edition*. USA : Thieme Medical Publishers, Inc., NY, 1990, s. 303-5, 436, 483

5. NETTER, HF. *The CIBA Collection of Medical Illustrations* - Volume 1, Nervous System, Part II - Neurologic and Neuromuscular Disorders, USA : Medical Education and Publications, Ciba-Geigy Corporation, 1992, s. 221-222

6. SEEMAN, P. Klinický obraz, genetika a DNA vyšetření u hereditární motoricko-senzorické neuropatie, *ZDN - příloha Lékařské listy*, ročník XLIX, 2000, č. 2

7. SMETANA, P. *Atestační práce - Význam kombinací operací dle Gricea a Younga u neurogenních postižení nohy.* (nepublikováno)

8. VINCI, P. Malattia di Charcot-Marie-Tooth: aspetti clinico-riabilitativi. *Neurology News*, 1999, č. 2

9. Internetové stránky <http://www.freeweb.org/salute/AICMT/TRATT.htm>

MUDr. Alena Kobesová
Klinika rehabilitace FN Motol
V úvalu 84
Praha 5 – Motol
150 06



7. kongres České lékařské společnosti JEP

na téma

Psychiatrický pacient v ordinaci praktického lékaře

se koná

11. 4. 2002

v Praze v Národním domě na Vinohradech.

Předběžný program:

- ◆ Psychotické poruchy v praxi praktického lékaře (časná diagnostika, doléčování, síť zařízení)
 - ◆ Úzkostné poruchy a psychosomatická onemocnění v ordinaci praktického lékaře
- ◆ Nealkoholové závislosti v ČR: situace, terapeutické možnosti – programy, síť zařízení
 - ◆ Problémy působené alkoholem v ordinaci praktického lékaře
 - ◆ Problémy soudní psychiatrie
- ◆ Abnormní chování pacientů v praxi a akutní psychiatrická pomoc

Garantováno Psychiatrickou společností ČLS JEP

Hlavní sponzor: Léčiva, a. s.

Příhlášky a bližší informace:

Kongresové oddělení ČLS JEP

Sokolská 31

120 26 Praha 2

Tel. 02-2426 6228

Fax 02-2426 6206

E-mail congress@cls.cz

ZÁSADY PROTETICKÉ PÉČE U PACIENTŮ S HEREDITÁRNÍ MOTORICKO-SENZORICKOU NEUROPATIÍ (HMSN)

Kobesová A.¹, Smetana P.², Suzan J.¹, Smetana V.², Baránková L.³, Horáček O.¹

¹Klinika rehabilitace FN Motol, Praha

²Ortopedická klinika dětí a dospělých FN Motol, Praha

³Klinika dospělé neurologie FN Motol, Praha

SOUHRN

V České republice žije asi 4000 pacientů postižených některým druhem dědičné neuropatie. Onemocnění se projevuje oslabením a svalovými atrofiemi s převahou distálně na dolních, později i horních končetinách, a typickou deformitou nohy typu „pes excavatus – transversoplanus“. Tato ortopedická deformita je pro pacienta častým zdrojem bolestí, nestability, poruch při stožení a chůzi a omezuje ho v běžných denních činnostech. Popsané obtíže lze do značné míry pozitivně ovlivnit správnou protetickou péčí, která by měla být součástí komplexní rehabilitace u všech pacientů s HMSN. Článek shrnuje zkušenosti s protetickou péčí u pacientů s HMSN, které jsme získali během pětiletého fungování multidisciplinárního centra pro pacienty s hereditárními neuropatiemi ve Fakultní nemocnici v Motole.

Klíčová slova: hereditární motoricko-senzorická neuropatie, choroba Charcot-Marie-Tooth, deformita nohy, protetika, ortopedické vložky do bot, AFO ortéza

SUMMARY

Kobesová A., Smetana P., Suzan J., Smetana V., Baránková L., Horáček O.: The Most Important Rules of Prosthetic Care in Patients Suffering from Hereditary Motor and Sensory Neuropathy (HMSN)

There are approximately 4000 patients suffering from some form of hereditary neuropathy in the Czech Republic. The most typical clinical symptoms are muscular weakness and atrophy affecting primarily the distal parts of the lower and ultimately the upper extremities and characteristic foot deformity: high arch foot type with hammer toes and sagging transverse arch. Such foot deformity results in pain and poor stability when standing and walking and limits the patient in many activities of everyday. It is possible to alleviate the consequences of feet deformity by correct prosthetic care which should be an important part of complex rehabilitation in all patients suffering from HMSN. In this article we present our experience with prosthetic care during the 5 year existence of the multi-specialist center for patients suffering from HMSN in the University Hospital Motol, Prague, Czech Republic.

Key words: hereditary motor and sensory neuropathy, Charcot-Marie-Tooth disease, foot deformity, prosthetic care, orthopedic insoles, ankle-foot orthosis

Rehab. fyz. Léč., 11, 2004, No. 4, p. 169–175

ÚVOD

Hereditární motoricko-senzorické neuropatie tvoří skupinu dědičných chorob s různou molekulárně-genetickou příčinou, ale velmi podobným klinickým obrazem (7, 9), který je podmíněn postižením periferního nervového systému. Nejčastějším typem HMSN je choroba Charcot-Marie-Tooth (dále CMT). Odhaduje se, že v České republice žije asi 4000 pacientů s nějakým druhem dědičné neuropatie. Jedná

se o periferní neuropatie, u kterých nacházíme postižení jak motorických, tak senzitivních i vegetativních nervů. Klinický obraz (1, 3, 7, 8, 9, 11) je charakterizován progredující svalovou slabostí, která vede ke zhoršování hybnosti zejména dolních (později i horních) končetin a k rozvoji deformit hlavně v oblasti nohy. Nejtypičtější deformitou je pes excavatus-transversoplanus s kladívkovými prsty, ale v současné době se setkáváme i se zcela opačnými deformitami typu nestabilního pes planovalgus (17).

Mezi nejčastější stesky pacientů patří oslabení dolních končetin s rozvojem typické poruchy chůze („ste-paž“, „čapí chůze“), časté zakopávání, instabilita, distorze až fraktury kotníků. Dále rozvoj typické deformity nohy ve smyslu zvýšené podélné klenby, podle příčné klenby (pes cavus-transverzoplanus) a rozvoj kladívkových prstů. Na deformovaném chodidle běžně vznikají otlaky. V důsledku svalového oslabení a deformity chodidla vzniká porucha stability, únavnost při stožení a chůzi, svalové křeče. Vadné pohybové stereotypy, a častější výskyt ortopedických deformit páteře než v běžné populaci (1, 4, 5) (hyperkyfózy, kyfoskoliózy) jsou příčinou častých vertebrogenních obtíží. Atrofie drobných svalů ruky narušují jemnou motoriku a cílené pohyby rukou. Postižení autonomního nervového systému může přispívat k rozvoji trofických poruch na dolních končetinách (atrofie ochlupení, dystrofie nehtů, edémy, změny prokrvení a barvě kůže). V objektivním nálezu nacházíme vedle právě popsaných typických příznaků hyporeflexii či areflexii zejména distálně na DK (reflex L5/S2), v pokročilém stadiu i reflexu patelárního, plantárního i reflexů na HK. Pro dědičné neuropatie je typická pomalá progresivní postižení. Podle rozsahu svalového oslabení a ortopedických deformit se onemocnění klasifikuje do 7 stadií (škála dle Vinciho) (3, 10, 11, 12). Diagnóza a přesná klasifikace typu dědičné neuropatie se v současnosti stanoví na základě molekulárně-genetického (9) a elektromyografického nálezu (2, 6). Kauzální léčba zatím není dostupná (1, 8). Podle podpůrné a symptomatické medikamentózní léčby se v terapii uplatňují jednak ortopedické operační přístupy a prostředky technické ortopedie, tj. protetiké péče, která je též nezbytnou součástí komplexní rehabilitace.

Cílem rehabilitace u pacientů s HMSN je (3, 4): zpomalit zhoršování pohyblivosti a svalové síly, udržet co nejlepší kvalitu chůze, bránit rozvoji svalových kontraktur, a tím i rozvoji deformity, zajistit vhodné kompenzační protetiké pomůcky, udržet dobrou tělesnou kondici, prevence (terapie) kloubních a vertebrogenních bolestí, zajistit co nejlepší jemnou motoriku ruky.

SOUBOR PACIENTŮ

Od roku 1999 funguje ve Fakultní nemocnici Motol multidisciplinární centrum poskytující komplexní diagnostickou i terapeutickou péči pro pacienty se všemi typy HMSN. Do března 2004 bylo v tomto centru vyšetřeno 657 rodin, 1383 pacientů s podezřením na nějakou formu dědičné neuropatie. Diagnóza byla potvrzena u 522 pacientů (38 %). Jednou za měsíc se organizovány mezioborové semináře, při kterých lékaři z různých oborů společně vyšetřují a konzultují neurolog, genetik, ortoped, rehabilitační lékař, popř. fyzioterapeut. V rámci těchto seminářů jsme zatím vyšetřili 65 pacientů. 24 dospělých a 9 dětských pacientů bylo doporučen k ortopedickému řešení deformity nohy. Protetiké vložky do bot byly nově předepsány 26 pacientům, další asi jedna třetina pacientů již vyhovující ORT vložky měla. Ostatní pacienti vložky nepoužívali nebo si je nepřáli nosit. V rámci CMT centra

byla v tomto roce provedena dotazníková akce. 409 pacientů se známou molekulárně-genetickou příčinou HMSN bylo osloveno korespondenční cestou. Mimo jiné nás zajímalo, kdy se objevily první příznaky onemocnění, jaké jsou současné obtíže a hlavní příznaky, a jaké formy léčby pacient doposud absolvoval. Vyplněný dotazník jsme obdrželi od 225 oslovených pacientů. Z hlediska rehabilitační a protetiké léčby jsou zajímavé následující závěry dotazníkového průzkumu:

1. Mezi nejčastěji uváděné příznaky patří zakopávání, bolest dolních končetin, nešikovnost při sportu, zhoršená, neobratná chůze, deformita nohy, nestabilita kotníku.

2. Na bolesti pohybového ústrojí si stěžuje více než 50 % CMT pacientů v 1. a 2. dekádě a 90 % pacientů starších 50 let, ze kterých třetina trpí soustavnou bolestí.

3. Ortopedickou operaci nohy podstoupilo méně než 25 % pacientů. Subjektivní zlepšení nastalo asi u 90 % operovaných. Ti uvádějí nejčastěji zlepšení chůze a stability kotníků.

4. Téměř 50 % pacientů s CMT používá některou z protetikých a adjuvantních pomůcek (ORT vložky do bot, speciální ortopedická obuv, francouzské hole, elastické bandáže, vycházková hůl, podpatěnka, peroneální páska, podpažní berle, invalidní vozík), polovina z nich ortopedické vložky. Nezanedbatelná je skupina pacientů, kteří v minulosti pomůcky přechodně používali, ale odložili je, protože nebyly vyhovující.

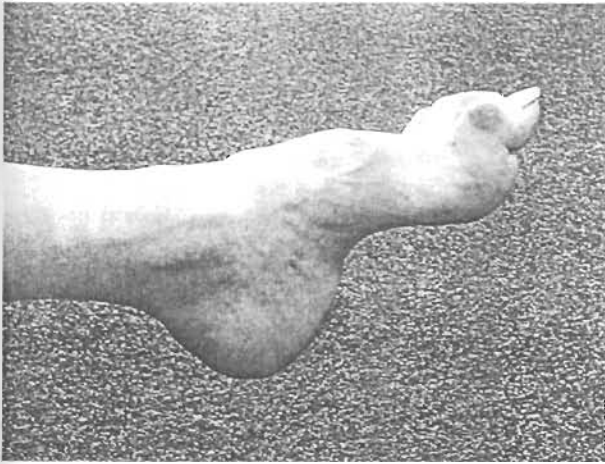
5. Asi 75 % pacientů nejméně jednou v životě absolvovalo některou z rehabilitačních procedur, dvě třetiny z nich je podstupuje opakovaně. Největší subjektivní úspěch má vodoléčba a masáže.

Mimo jiné nás zaujal údaj, že řadě pacientů byly v minulosti předepsány ORT vložky do bot, ale nepoužívají je, protože jim nevyhovují. Proto jsme pacienty, u kterých je používání ortopedických vložek z našeho hlediska indikováno, začali systematicky posílat na jedno protetiké pracoviště. Naším cílem bylo ve spolupráci s místním protetikem vyvinout takový typ vložky do boty, který je vyhovující jak z našeho hlediska (statického, kineziologického), tak z pohledu pacienta.

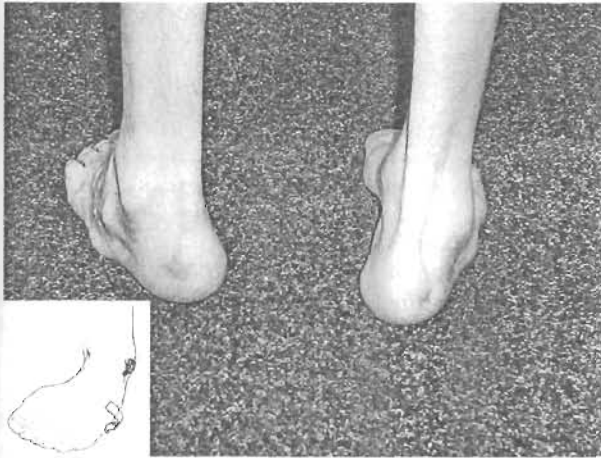
NEJČASTĚJI POUŽÍVANÉ PROTETICKÉ POMŮCKY U DIAGNÓZY HMSN (CMT)

Ortopedické vložky do bot

U většiny našich pacientů dochází k rozvoji **typické deformity nohy** (obr. 1) (1, 3, 8, 10, 11, 12): pes excavatus, transversoplanus, subluxeace v metatarsophalangeálních kloubech, kladívkové prsty, supinální postavení nohy s inverzí přednoží (obr. 2), zkrácení plantární aponeurózy, extenzorů prstů a Achillovy šlachy. Tato deformita vzniká v důsledku svalové dysbalance v oblasti nohy a bérce. Oslabeny jsou hlavně drobné svaly nohy (mm. interossei, lumbricales, m. flexor hallucis brevis) a peroneální svalová skupina. Bývá relativní převaha m. tibialis post. a lýtkových svalů (15). Při nášlapu se díky deformitě zmenšuje kontaktní plocha chodidla s podložkou, pa-



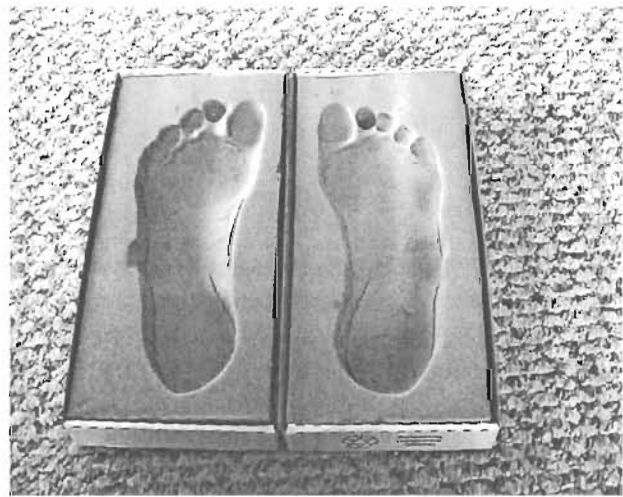
Obr. 1. Typická deformita nohy (pes excavatus-transversoplanus, kladívkové prsty).



Obr. 2. Supinační postavení nohy s inverzí přednoží.



Obr. 3. Plantogram.



Obr. 4. Trojdimenzionální nášlap.

cient přetěžuje zevní hranu chodidla, vznikají bolestivé otlačky až ulcerace.

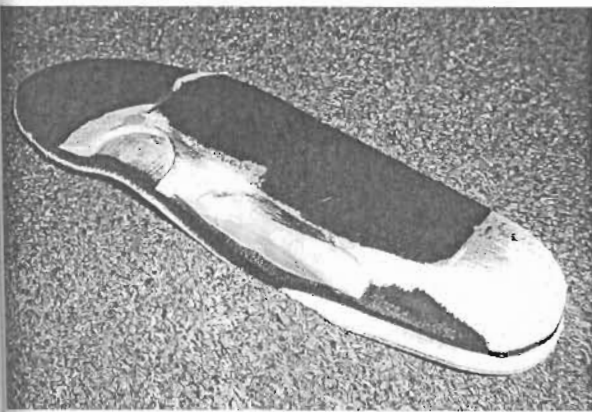
ORT vložky jsou nejčastěji předepisovanou a používanou protetickou pomůckou u pacientů trpících dědičnou neuropatií. Naší snahou je pomocí ORT vložky korigovat vadné postavení nohy, zlepšit stabilitu stoje a stereotyp chůze, zpomalit progresi deformit nohy (1, 3, 10, 11). Správně vytvořená vložka by měla pacientovi též přinést úlevu od bolesti a zajistit prevenci otlaků. U pacientů s CMT je nutné, aby byla vložka vyrobena individuálně na základě plantogramu a trojdimenzionálního nášlapu.

Plantogram (obr. 3) nás informuje o nejvíce zatěžených, tj. prominujících bodech na noze. U CMT pacientů to je typicky laterální paprsek podélné klenby – oblast laterální hrany os cuboideum a calcaneu, a oblast pod hlavičkou I. a V. metatarzu. **V odpovídajících oblastech ORT vložky je nutné udělat tak zvané odlehčení a vyměkčení.**

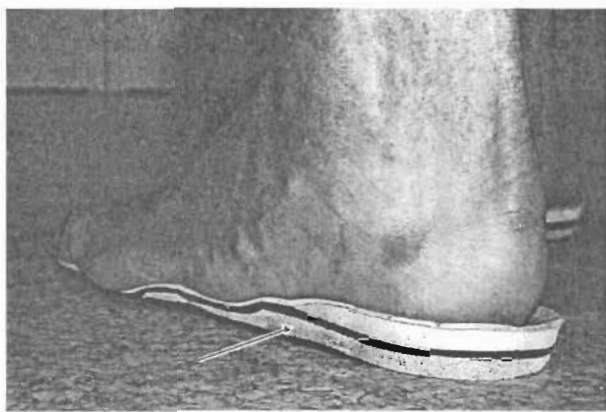
Trojdimenzionální nášlap (obr. 4) se u jiných patologií nohy (plochá noha) běžně nedělá, ale u pacientů s CMT by měl vždy být proveden. Nášlapem do měkké pěnové hmoty získáme otisk nohy pacienta, tedy negativ. Po odlití negativu sádrou vznikne tzv. sádrový pozitiv s patologickými znaky, který kopíruje

tvar nohy pacienta. Po opracování pozitivu s patologickými znaky vznikne „korigovaný pozitiv“, který je upraven do ideálního postavení a slouží potom jako kopyto pro výrobu ORT vložky. Trojdimenzionální nášlap je důležitý zejména pro tzv. „vedení paty“, tedy pasivní korekci paty, která se u našich pacientů stáčí do supinace. **Takový kalceotický postup považujeme za „conditio sine qua non“, tedy za nezbytnou podmínku účinného užití vložek u CMT.**

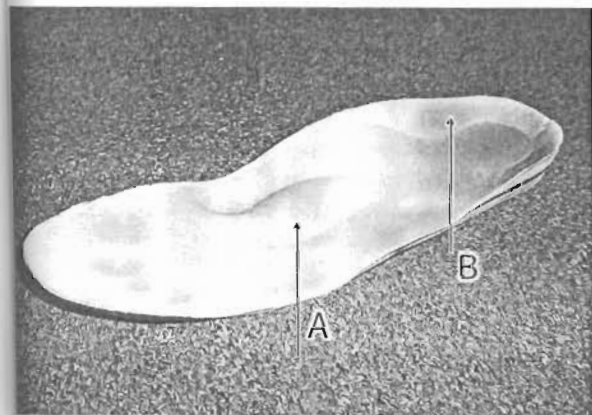
Používáme tzv. „sendvičový typ“ ORT vložky (obr. 5) (15). To znamená, že vložka je tvořena několika vrstvami materiálu. Svrchní část (averz) a spodní část (reverz) jsou kryté usní. U CMT diagnózy je vhodné použití např. teletinové kůže, která má sice kratší životnost než běžná kůže, ale je měkčí, což je důležitý faktor v prevenci otlaků. Mezi averz a reverz se pak vkládají korekční tělíčka a prvky. Z měkčeného PVC se vytváří jen minimální **mediální pelota** k podpoře mediálního paprsku podélné klenby. Ta musí být nízká tak, aby umožnila došlap chodidla na větší plochu,



Obr. 5. Sendvičový typ ORT vložky.



Obr. 7. Pronační klín.



Obr. 6. ORT vložka: A- MT klín, B- vedení paty.



Obr. 8. Postavení nohy bez korekce a korigované ORT vložkou.

ne nesmí tlačit již tak vysokou podélnou klenbu do větší exkavace. Dalším prvkem je **MT klín (srážko)** (obr. 6 – A). Zajišťuje korekci patologického postavení metatarzophalangeálních kloubů (příčné plochonoží). Zásadní je správné umístění MT klínu, který má být těsně před hlavičkami MT kostí, tak aby nadvzdval, nikoliv pod nimi (tlačí na hlavičky, komfort pacienta, riziko otlaků), nebo naopak příliš daleko před hlavičkami (někdy ho vidíme až v oblasti podélné klenby), kdy nedojde k nadvzdnutí kloubů MTP kloubů. Umístění MT klínu je tedy velmi individuální. Navíc si musíme být vědomi rozdílu mezi statickým a dynamickým zatížením nohy. Proto preferujeme dvojfázovou výrobu ORT vložek. Ještě před pokrytím vložky spodní usní (tzv. zakúžením) pacient přijde na zkoušku, prekursor vložky si dá do obuvi a několik minut v něm chodí. Pokud tvar nevyhovuje, na místě se ještě upraví a teprve potom se vložka pokryje usní. Diskutovaným korekčním prvkem je **pronační klín** (obr. 7) (10, 11). Vkládá se na zevní stranu vložky, tak aby korigoval supinační postavení nohy. Nutno ovšem upozornit, že tento korekční prvek **plní svou úlohu pouze tehdy, kdy lze postavení supinaci nohy pasivně korigovat**. Je tedy nutné vyšetřit, zda můžeme pasivně nohu pacienta přivést do neutrálního postavení, nebo alespoň supinaci významně snížit. Obr. 8 ilustruje případ, kdy ORT vložka dobře koriguje supinační postavení na obou nohách. Pokud toto již není možné, supinace je už

fixována v důsledku kostních morfologických změn, pronáční klín nemůže plnit svou funkci a pacient ho naopak může vnímat nepříjemně. Pokud je pronáční klín indikován, musí být zabudován na zevní straně vložky téměř po celé délce, tj. od paty až po V. metatarzophalangeální kloub. Pokud se na zevní hraně nohy nacházejí výrazně prominující body (laterální hrana calcaneu, os cuboideum), je nutné v klínu vytvořit odlehčení. Klín se vyrábí ze syntetického korku (korkfant), v oblasti kostních prominencí se v korkfantu vyřízne prsteneček a pacient v této oblasti našlape na neoprénovou měkkou vrstvu. Tím dojde k zatížení nebolestivé tkáně kolem prominence a vlastní prominující místo je odlehčeno a při chůzi se opírá o měkký podklad. Neoprény různé síly je materiál s poměrně nestálou tvarovou pamětí a používá se i pod další exponované místa, zejména pod hlavičkami I. a V. metatarzu, což jsou u CMT pacientů časté lokality otlaků až ulcerací. Další funkcí vložky je **„vedení paty“** (obr. 6 – B). To lze vytvořit dvěma způsoby. Rigidně, např. pomocí syntetického korku, který se podle korigovaného kopyta tvaruje tepelně při 100 stupních, nebo pomocí měkkého latexového materiálu. U pacientů s dědičnými neuropatiemi preferujeme latex, který je nižší a izoluje měkce okolí kolem patní kosti. Obecně vždy preferujeme měkký typ vložky jako prevenci otlaků a ulcerací (1, 10, 11). Pokud se kožní léze vytvoří, jsou u našich pacientů jen velmi obtížně řešitelné, hojení je v důsledku neuropatie značně protražované a komplikované. Platí ale pravidlo, že čím měkkší vložka je, tím je objemnější. Proto je nutné ORT vložky umístit vždy do vhodné, dostatečně prostorné obuvi. Pokud je u pacienta navíc přítomen zkrat jedné DK, je ideální zvýšit ORT vložku i podešev obuvi. Podle typu obuvi lze vložku zvýšit

i o několik centimetrů. Preferujeme zvýšení po celé podešvi, nikoliv pouze podpatěku.

Nutné je dodržovat zásadu, že nové vložky do bot musejí být vždy zhotoveny podle aktuálního plantogramu a trojdimenzionálního nášlapu. Samozřejmostí jsou nové vložky po každém ortopedickém zásahu, jinak vydáváme nový předpis obvykle 1x za 6 měsíců. Vložky plní svou funkci pouze pokud je pacient používá trvale. Jedná se o přenosnou pomůcku, kterou lze přemísťovat do různých párů bot. V případě letní či domácí obuvi je nutné zabudování korekčních prvků do stélky obuvi a nové zakůžení, nebo lze zabudovat do obuvi celou vložku a vytvořit tak kompletně nový povrch.

Pacient musí o vložky pečovat jako o jiné kožené výrobky (boty). Pravidelně je z bot vyjmout, vysušit na pozvolném teple, ošetřit vhodným promašťujícím prostředkem, který prodlužuje životnost koženého povrchu.

Při dodržování výše uvedených zásad máme s používáním ORT vložek u našich pacientů velmi dobré zkušenosti. Proč tedy signifikantní množství oslovených pacientů uvádí, že jim v minulosti byly ORT vložky předepsány, ale nepoužívají je? Jaké jsou z našeho pohledu **nejčastější chyby**?

- Nekomplexní pojetí: ORT vložky pouze v jednom páru bot. Není adekvátní úprava letní a domácí obuvi.
- Umístění ORT vložek do nevhodné obuvi (měkká vložka vyžaduje prostornou obuv).
- Špatné tvarování vložky – vysoký mediální klín jako u plochonoží, špatné postavení MT klínu, molit bez odlehčení a vyměkčení.
- ORT vložky z plastových materiálů: nekroužou, ale obtížně se ošetřují, mohou být příčinou mykóz, jsou tenké, bez zabudovaných korekčních prvků, nesplňují funkci.
- Není pravidelná preskripce na základě nového plantogramu a 3D nášlapu. Jedná se o chronicky progredientní onemocnění, tvar nohy se v čase mění. Vhodná je aktualizace 1x za 6–12 měsíců.

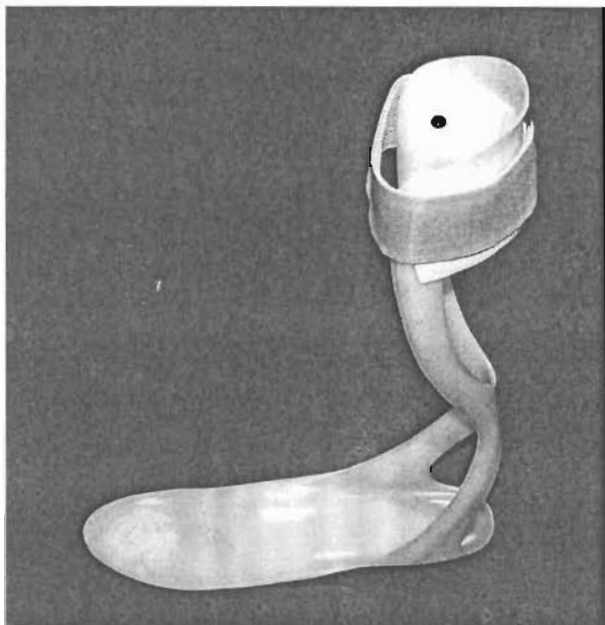
Vhodná obuv

Obuv spolu s ORT vložkou musí pacientům pomáhat při stožení a chůzi, zlepšovat stabilitu, umožnit účelný přenos zatížení, korigovat postavení nohy, přinášet úlevu od bolesti (1, 3, 10, 11). Obuv má být dostatečně prostorná a lehká. Stélku (vnitřní vložku) buď individuálně upravujeme, nebo do boty umístíme ORT vložku. Vhodná je obuv vyšší, kotníčková, která pomáhá stabilizovat kotník, který je díky svalové dysbalanci náchylný k distorzím. Obecně v kalceotice platí, že v přední části obuvi (tzv. kaple) má být dostatek místa, aby byl umožněn aktivní pohyb prstů. Někteří autoři ale naopak preferují botu vpředu nižší (10, 11) tak, aby svým tlakem působila proti rozvoji kladívkových prstů. Argumentují, že u mnoha CMT pacientů již v důsledku parézy není aktivní pohyb prstů stejně možný. Volba je v tomto případě spíše na pacientovi, který si musí vybrat typ obuvi, ve které se cítí pohodlně. Rozhodně ale varujeme před úzkou a tvrdou obuví, která zvyšuje riziko otlaků. Podrážka má být pevná, z pružného materiálu, absorbující otře-

sy. Výška podpatku je individuální, podle stadia choroby (10, 11, 12). Vinci doporučuje v časných stadiích (oslabení pouze drobných svalů nohy) podpatek do 3 cm maximálně, doma chodit v obuvi bez podpatku a funkčně tak protahovat Achillovu šlachu a m. triceps surae, které mají tendenci ke zkrácení. V době, kdy již přepadává špička a rozvíjí se supinace nohy, doporučuje laterální klín, který může být zabudovaný ve vložce nebo i v podrážce boty. My používáme laterální klín pouze v případě, že lze nohu ještě pasivně korigovat do neutrálního postavení a preferujeme zabudování klínu do ORT vložky, kterou lze přemísťovat. V opačném případě by se musel klín zabudovat do veškeré obuvi, kterou pacient nosí (včetně domácí). Navíc i výška klínu se může měnit podle dynamiky onemocnění. Novou vložku pacient dostává 1x za 6 měsíců, ale obuv většinou používá déle. V momentě, kdy pacient není již schopen žádné dorzální flexe a neudrží aktivně ani 90 st. úhel mezi bércelem a chodidlem, je nutné ho varovat před chůzí naboso (10, 11). Pravděpodobnost zakopnutí, distorzí a případných fraktur je velká. Od 3. stadia, kdy je již výraznější přepadávání špičky, je nutná korekce podpatkem, ortézou nebo peroneální páskou (popř. tapingem). Pokud není výraznější rotace (supinace) nohy, většinou lze předcházet zakopávání pouze pomocí podpatku od úhlu bérce/chodidlo 105st (10, 11). U peroneální plegie Vinci navrhuje speciální úpravu kotníkové obuvi se zpevněním zadní části (opátku) obuvi polypropylenovým materiálem a aplikací měkké vložky z latexu nebo pěnové hmoty mezi atrofický bérce a zadní část obuvi (10, 11). S takovým způsobem úpravy obuvi zatím nemáme vlastní zkušenosti. V pozdějších stadiích se zásady obouvání nemění, nutné je brát ohled na případné ortopedické zásahy na noze pacienta. Pokud pacient nosí vyztuženou kotníkovou obuv či ortézu pouze venku a v domácím prostředí se přezouvá do nebezpečné obuvi, je nutné ho upozornit, že po přezutí se výrazně zvyšuje pravděpodobnost pádu a zakopnutí, protože stereotyp chůze je zcela jiný ve zpevněné venkovní a měkké domácí obuvi. V případě peroneální parézy musí po přezutí „myslet na to, že má zvedat kolena“. Tato „čapí chůze“ je ale vyčerpávající, proto je lepší upravit i domácí obuv. Chůze naboso či v pantoflích je zcela nevhodná. Doporučujeme v domácím prostředí odstranit koberečky, prahy a jiné nerovnosti povrchu, které zvyšují riziko zakopnutí a zranění.

„AFO“ ortézy, bandáže kotníku, peroneální pásky

V případě těžší peroneální parézy či plegie je ke zlepšení stereotypu chůze a prevenci zakopávání možné využít ortézy typu AFO „ankle-foot orthosis“ (obr. 9) (1, 10, 11), které zpevňují kotník a pasivně udržují neutrální postavení nohy (úhel noha/bérce 90 st.). U některých AFO ortéz lze úhel noha/bérce modifikovat (nastavení úhlu při úpravě ortézy za tepla či AFO ortézy s kovovým kloubem), a tím ovlivňovat i postavení v kolenním kloubu (16). Fixní postavení kotníku v lehké dorziflexi bude působit na koleno ve směru flexe, tj. proti rozvoji genu recurvatum, což může být u některých pacientů s CMT vhodné. Naopak fixace kotníku v lehké plantární flexi



Obr. 9. AFO ortéza.

povede koleno do extenze. To může napomoci stabilizaci kolene ve stejné fázi kroku v případech, kde je výrazné oslabení stabilizátorů kolene. AFO ortézy lze stejně jako ORT vložky přendávat do různých párů obuvi, ovšem za předpokladu, že je u všech stejná výška podpatku. Pouze tak budou zaručeny vždy stejné biomechanické podmínky v oblasti kotníku i kolene (16). AFO ortéza napomáhá stabilizaci nohy i v mediolaterálním smyslu, při správném tvarování může působit proti zhoršování supinačního postavení nohy a inverze přednoží.

Vinci uvádí, že je nutné odlišit dva důvody oslabení dorzální flexe (11):

1. V důsledku parézy pouze peroneální skupiny: zde je dle autora indikováno chirurgické řešení – transpozice svalů a šlach.

2. V důsledku parézy (plegie) peroneálních svalů + m. tibialis anterior: indikována AFO ortéza.

Obecně, aby byla AFO ortéza indikována, pacient má splňovat následující podmínky (14):

- síla extenzorů kolene podle svalového testu větší než 3/5,
- stabilní obvod nohy (nesmí být fluktuující edémy DK),
- tolerance dlouhodobějšího konstantního tlaku na kůži,
- compliance pacienta (pravidelně kontroluje zda se netvoří otlaky).

Na našem trhu je k dispozici peroneální dlahy ve dvou formách – s plnou patou či perforovaným dílem v patní oblasti. Dlahy jsou plastové, individuálně se přizpůsobují tvarováním za tepla. Z vnitřní strany je lze vyměkčit pěnovou hmotou. Na našem pracovišti nemáme s uvedenými dlahami dobré zkušenosti. I přes individuální úpravu na atrofickém bérce špatně sedí, pacienti je vnímají jako nepříjemné, i přes vyměkčení tlačí v oblasti bérce, dráždí kůži. Pěnové vyměkčení se odírá a vzrůstá riziko otlaků. Pokud se

AFO ortéza indikuje, měla by být pod celým chodidlem (typ s plnou patou končí v oblasti metatarzů) a v přední části má být tenká a elastická, aby umožnila malý stupeň plantární flexe při dopadu paty na podložku. Rigidní držení nohy v neutrálním postavení je při chůzi funkčně náročné (přetížení m. quadriceps, iliopsoas) Ortéza se v botě umísťuje mezi stélku a ORT vložku. Na mezinárodní konferenci týkající se CMT problematiky v Antverpách v červenci 2004 byl americkými specialisty prezentován nový druh AFO ortézy (13). Skelet je za tepla individuálně tvarován z karbonových vláken, povrch je z měkkého pěnového materiálu se zabudovanou ORT vložkou. Při chůzi s touto AFO ortézou se významně snižuje energetická náročnost, zlepšuje se stabilita a stereotyp chůze, jak potvrdila studie provedená americkými specialisty. Vzhledem k finanční náročnosti materiálu z karbonových vláken (1 pár stojí cca 3000 US\$) není ale využití tohoto typu AFO v dohledné době u nás pravděpodobné.

Nám se nejvíce osvědčila preskripce elastických bandáží kotníku, tzv. **kotníková osmička**, (obr. 10), které necháváme pacientům šít na míru. Elastické bandáže dostatečně kotník zpevňují, vejdou se dobře do prostorné obuvi, při chůzi umožní i jistý stupeň plantární flexe. Pouze ve výjimečných případech, kdy jsou velmi pokročilé atrofie svalů na ruce, mají pacienti s nasazováním těchto bandáží obtíže a potřebují pomoc druhé osoby. Další alternativou jsou **peroneální pásy** (obr. 11A, 11B), oblíbenější (estetická přijatelnost) a většinou dostačující jsou kratší typy peroneálních pásek. Poslední alternativní zpevnění kotníku je **tapování**, které ale pro většinu pacientů není asi běžně dostupné.

Další typy používaných protetických pomůcek

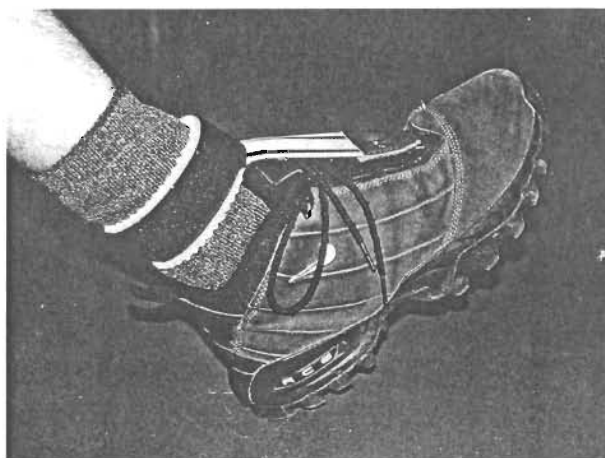
Mezi další pomůcky, které CMT pacientům běžně doporučujeme, patří vycházkové hole, francouzské hole, podpažní berle, chodítka, korektory vbočených palců, kolenní ortézy (častou komplikací je rekurvace kolene), pouze několik pacientů potřebuje invalidní vozík. Samostatnou problematikou je korzetoterapie deformit páteře (4, 5). Ve spolupráci s ergoterapeutem předepisujeme nejrůznější pomůcky od domácího



Obr. 10. Kotníková osmička.



Obr. 11a. Peroneální podkolenní páska.



Obr. 11b. Krátká peroneální páska „PERON“.

prostředí, které pacientům usnadňují běžné denní činnosti. Bližší specifikace již přesahuje rámec tohoto sdělení.

ZÁVĚR

Protetická péče je nutnou součástí komplexní péče o pacienty s diagnózou HMSN. Správně indikované a kvalitně vyrobené protetické pomůcky mohou pacientovi značně usnadnit život, od jisté míry snad i zpomalit progresi onemocnění. Naopak i vynikající rehabilitace a dobře vedená podpůrná léčba bez systematické protetické péče nebudou nikdy dostačující.

LITERATURA

- GARETH, J. P. et al.: Charcot-Marie-Tooth disorders: A handbook for primary care physicians. USA, *Charcot-Marie-Tooth Association, Upland, PA*, 1995, s. 71–114.
- KELLER, O.: Obecná elektromyografie. Praha, Triton, 1999, s. 152–155.
- KOBESOVÁ, A., HORÁČEK, O.: Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 2002, 1, s. 23–30.
- KOBESOVÁ, A., HORÁČEK, O.: Rehabilitation of patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *2nd World Congress of the ISPRM: Free Papers, Monduzi Editore S.p.A., Italy*, 2003, s. 223–226.
- HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A.: Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia*, 35, 2002, s. 172–177.
- MAZANEC, R.: Elektrodiagnostické studie u CMT neuropatie. Sborník o všech aspektech choroby Charcot-Marie-Tooth. Praha, Společnost C-M-T, 2000, s. 47–58.
- MUMENTHALER, M.: Neurology, 3rd revised edition. USA, Thieme Medical Publishers, Inc., NY, 1990, s. 303–5, 436, 483.
- NETTER, H. F.: The CIBA collection of medical illustrations – Volume 1, Nervous system, Part II – Neuro-

logic and Neuromuscular Disorders. USA, *Medical Education and Publicatinos, Ciba-Geigy Corporation*, 1992, s. 220–223.

9. SEEMAN, P.: Klinický obraz, genetika a DNA vyšetření u hereditární motoricko-senzorické neuropatie, ZDN – příloha *Lékařské listy*, ročník, XLIX, 2000, 2.

10. VINCI, P.: Malattia di Charcot-Marie-Tooth: aspetti clinico-riabilitativi. *Neurology News J.*, Italy, 1999, 2.

11. VINCI, P.: Rehabilitation management of Charcot-Marie-Tooth disease, Italy: *Spazio Immagine Editore*, 2001.

12. VINCI, P., PERELLI, L. S.: Footdrop, foot rotation, and plantarflexor failure in Charcot-Marie-Tooth disease. USA, *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 2002, 83, s. 513–516.

13. MESSER, B.: Effects of AFO's on Balance and Fatigue in CMT Patients vs. Normal Patients. *Programme & Abstracts of First European and North American Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting*, Belgium, 2004.

14. RAGNARSSON, K. T., SCHECHTMAN, J., FRIEDEN, R. A.: Lower-limb orthoses, physical medicine and rehabilitation secrets. 2nd edition. Hanley & Belfus, Inc. Medical Publishers, USA, 2002, s. 572–576.

15. OH-PARK, M., KIM, D. D. J.: Rehabilitation of foot and ankle disorders, physical medicine and rehabilitation secrets, 2nd edition. Hanley & Belfus, Inc. Medical Publishers, USA, 2002, s. 300–305.

16. DeLISA, J. A. et al.: Rehabilitation Medicine. 3rd edition. USA, Lippincott-Raven Publishers, 1988, s. 658–660.

17. SMETANA, P.: Ortopedická péče o pacienty s nemocí CMT. Sborník o všech aspektech choroby Charcot-Marie-Tooth. Praha: Společnost C-M-T, 2000, s. 81–83.

MUDr. Alena Kobesová
Klinika rehabilitace FN Motol
V Úvalu 84
156 00 Praha 5 – Motol
e-mail: alenamudr@klakson.cz

3. OSTATNÍ PUBLIKACE AUTORA

A) Publikace v zahraničních časopisech

ArzneimForsch DrugRes

Arzneimittel Forschung Drug Research

Special Section

Biotechnology in Drug Research

12/2003

Vol. 53 · No. 12 · pages 805–928 (2003)

Redaktion / Editors

Prof. Dr. Hans-Georg Classen (Stuttgart-Hohenheim)
Viktor Schramm (Verlag / Publisher's address)

Sekretariat / Secretary's Office

Christine Schäfer · Tel. + 49 (0) 75 25 94 01 22

Lektorat / Copy Editors

Leitung / Head: Ingrid Frankel-Schmitter

Tel. + 49 (0) 75 25 94 01 24

Günter Renner · Tel. + 49 (0) 75 25 94 01 25

Telefax + 49 (0) 75 25 94 01 27

e-mail: redaktion@ecv.de

Anschrift / Address

Bändelstockweg 20 · 88326 Aulendorf (Germany)

ECV · Editio Cantor Verlag

für Medizin und Naturwissenschaften GmbH

Postfach/PO. Box 12 55 · 88322 Aulendorf (Germany)

Bändelstockweg 20 · 88326 Aulendorf (Germany)

Telefon + 49 (0) 75 25 94 00

Telefax + 49 (0) 75 25 94 01 88

e-mail: info@ecv.de

<http://www.ecv.de>

Alle Rechte beim Verlag · All rights reserved

Jede Form des Nachdrucks verboten · Unauthorized

reprinting prohibited

Printed in Germany

ISSN 0004-4172

Redaktionsbeirat / Editorial Consultants

R. Amann, Graz · K. von Bergmann, Bonn ·

Chr. Fleck, Jena · H. Hecker, Hannover ·

T. Hirano, Tokio · A. Hochhaus, Mannheim ·

S. Hockertz, Hamburg · G. Houin, Toulouse ·

H. Marquardt, Hamburg · A. Schmidt, Wuppertal ·

H. Schütz, Gießen · B. Sommer, Biberach/Riß ·

M. Wehling, Mannheim · R. G. Werner, Biberach/Riß

Section Editors "Biotechnology in Drug Research"

H.-D. Hörlein, Wuppertal · S. Müllner, Düsseldorf ·

M. Strauss, Berlin · R. G. Werner, Biberach/Riß

Begründer / Founder: Dr. Dr. Werner Saenger (1905–1983)

Listed in: All-Russian Institute of Scientific and Technical Information (VINITI) · BIOSIS Data Base · BIO-TEC · Cancernet · Chemical Abstracts Service (CAS) · Current Contents (Life Sciences) · Elsevier BIOBASE/Current Awareness in Biological Sciences · EMBASE/Excerpta Medica · Index Internacional de Cardiologia · Infotrieve · International Pharmaceutical Abstracts (IPA) · ISI Electronic Library · Journal of the American Medical Association (JAMA) · MEDLINE Database · Reference Update (RIS) · Science Citation Index (SCI) · SCISEARCH · Unlisted Drugs · World Drug Alerts

Anfragen zu Sonderdrucken von Publikationen sind grundsätzlich an den Verlag zu richten (s. auch Impressum dieser Zeitschrift).

Reprint requests should be addressed to the publisher (see this journal's masthead). For reprint and translation information in North America, please contact: International Reprint Corporation, 968 Admiral Callaghan, # 268, P.O.B. 1 20 04, Vallejo, CA 94590 (USA), Phone + 1 707 5 53 92 30, Fax + 1 707 5 52 95 24.

Synergetic Analgesic Effect of the Combination of Arnica and Hydroxyethyl Salicylate in Ethanolic Solution Following Cutaneous Application by Transcutaneous Electrostimulation

Miroslav Kucera, Ondrej Horáček, Jan Kálal, Pavel Kolár, Peter Korbelaar, and Zora Polesná

Clinics for Sports Medicine and Rehabilitation of the 2nd Medical Faculty of Charles University, Faculty Hospital Motol, Prague (Czech Republic)

Summary

A combination of the active agents arnica and hydroxyethyl salicylate (HES) in ethanolic solution (Sportino® Acute Spray) is cutaneously applied for the treatment of sports injuries and diseases of the locomotor apparatus. The aim was to examine the efficacy and synergism of the single substances and the combination with regard to the analgesic effect after cutaneous application as well as to validate the method of transcutaneous electronic stimulation as a method of measuring the analgesic effect. In the present article, the method of transcutaneous electrostimulation was used in a randomized, controlled, single-blind trial on healthy volunteers to provide objective evidence that the combination of active agents displays a significantly greater analgesic effect than the individual active agents. Thus there is synergy between the active agents arnica and hydroxyethyl salicylate in the combination preparation. In addition, the effect of the vehicle ethanol and the reference substance water could be determined within

the framework of these comparative experiments and the difference between the combination preparation and the individual substances arnica and HES could be shown. The method of transcutaneous electrostimulation used for the objective measurement of the analgesic effect was validated.

Key words

- Analgesics
- Arnica
- Hydroxyethyl salicylate
- Sportino® Acute Spray
- Transcutaneous electrostimulation

Arzneim.-Forsch./Drug Res.
53, No. 12, 850-856 (2003)

Zusammenfassung

Untersuchung der synergistischen analgetischen Wirkung von Arnika und Hydroxyethylsalicylat kombiniert in ethanolischer Lösung nach kutaner Applikation mittels transkutaner Elektrostimulation

Eine Wirkstoffkombination von Arnika und Hydroxyethylsalicylat (HES) in ethanolischer Lösung (Sportino® Acute Spray) wird bei der Therapie von Sportverletzungen und Erkrankungen des Bewegungsapparates kutan appliziert. Es war die Aufgabe dieser Studie, die Wirksamkeit und den Synergismus der Einzelsubstanzen sowie der Kombination hinsichtlich der analgetischen Wirkung nach

kutaner Applikation zu überprüfen und die Methode der transkutanen Elektrostimulation als Meßmethode für die analgetische Wirkung zu validieren. Mittels der Methode der transkutanen Elektrostimulation wurde in einer randomisierten kontrollierten einfach verblindeten Studie mit freiwilligen Probanden objektiviert, daß die Wirkstoffkombination gegenüber beiden Einzelwirkstoffen einen signifikant überlegenen analgetischen Effekt zeigt. Ein Synergismus der Wirkstoffe Arnika und HES im Kombinationspräparat liegt somit vor. Ferner konnten im Rahmen dieser Vergleichsversuche die Effekte des Vehikels Ethanol sowie der

Vergleichssubstanz Wasser ermittelt werden und die Unterschiede gegenüber dem Kombinationspräparat sowie gegenüber den Einzelstoffen Arnika und HES gezeigt werden. Die angewandte Methode der transkutanen Elektrostimulation zur Objektivierung des analgetischen Effektes wurde validiert.

1. Introduction

The cutaneous application of antiphlogistic agents is of great therapeutic importance today. Among the efficacious and therapeutically suitable preparations for treating sports injuries and painful symptoms of the locomotor system are those from Arnica montana L. and hydroxyethyl salicylate (HES) [9]. Based on the available data and clinical experience, we prefer the ethanolic solution [1, 12].

Many different galenic forms of arnica preparations are used for a wide variety of indications [6, 9]. To increase effectiveness, combinations of various active agents are also employed and their possible synergism is utilized.

The antiphlogistic and analgesic efficacy of both arnica and hydroxyethyl salicylate is sufficiently well-known from the literature [9, 16]. Neither of the active agents are included in any doping list. In an earlier study, we pointed out the therapeutic possibilities of applying Sportino® Acute Spray¹⁾ (active agents: arnica tincture and hydroxyethyl salicylate) after sports injuries and diseases of the locomotor system [8].

The combination of these two active agents is therefore a logical consequence of the existing pharmacological and clinical data in the literature. From knowledge of inflammatory processes it is known that in order to achieve a particularly marked anti-inflammatory effect, it is reasonable to biochemically intervene in the inflammatory mechanism at various points [3, 4, 10, 14, 15].

The transcutaneous active agent penetration is a precondition for the effect.

There is an extensive literature which describes the cutaneous absorption of the various salicylate derivatives from different galenic vehicles [1, 2, 5, 11, 12, 13]. The vehicle increases or decreases the transcutaneous penetration [1, 5, 12]. The ethanolic solution has proven to be the optimal vehicle for salicylates [1, 5].

The objective measurement of *pain* is a well-known problem. By means of transcutaneous electrostimulation, it is possible to objectively determine the time at which a defined and reproducible electrical pulse evokes a perceptual response in the tested person – the detectability threshold is determined.

Also the objective measurement of the *analgesic effect* is a well-known problem. The vast majority of studies assessing efficacy are based on subjective reports of patients. This applies particularly to the assessment of analgesic efficacy.

For this purpose, it is necessary to introduce measurement methods which make it possible to quantify the effectiveness of the pharmacologically active substances or their combination.

The use of electrostimulation devices is appropriate here. These devices make a defined and reproducible application of electrical pulses possible as well as the objective quantification of the threshold of pulse perception or the pain threshold.

Stacher et al. [16] reported on the effects of clinically efficacious analgesics which are difficult to reproduce by means of classical methods – thermal, mechanical, chemical. Using what was at that time a new method (electrostimulation), the authors determined the pain threshold and pain tolerance; after the oral administration of 50 mg pentazocine + 500 mg acetylsalicylic acid (ASA), they established significant increases of pain threshold and tolerance in a controlled double-blind study. The authors showed that the method of cutane-

¹⁾ Manufacturer: Harras Pharma Curarina Arzneimittel GmbH, Mönich (Germany).

ous electrostimulation represents a suitable instrument for testing the effect of analgesic substances.

In view of this hypothesis, a validation of the Stiwell method (electrostimulation) is required to answer the present questions. If it can be shown that after the application of oral analgesics (e.g. paracetamol) an objectively measured increase of the perception threshold occurs in test persons after electrostimulation with the device, then it can be assumed that this method does in fact measure analgesic effects – also after cutaneous application.

2. Problem

- Is the method of electrostimulation suitable for quantitatively measuring an analgesic effect?
- Can the method of transcutaneous electrostimulation be validated?
- Are there differences in the effect or a synergistic effect of the arnica-HES combination compared with the individual substances, the ethanol vehicle, and water?

3. Methods and material

3.1. Design for validation of the method

The study was carried out in the form of a randomized, placebo-controlled, single-blind trial employing a cross-over design. Each healthy volunteer received both the test drug and placebo, separated by a wash-out phase. The wash-out phase between the two administration periods was 8 days.

The test drug and placebo were blinded and could not be distinguished organoleptically.

The study procedure was carried out in accordance with the principles of the Declaration of Helsinki, and approval of the relevant ethics committee was available.

3.2. Healthy volunteers

Number of healthy volunteers: 40 (23 females; 17 males).

We tested healthy volunteers, employees of the Prague-Motol University Hospital and the 2nd Medical Faculty of Charles University, Prague, students of that faculty, students of the Faculty of Education of Charles University, Prague, and female students of the technical college for mid-level medical personnel. The age of the test persons was between 18 and 68.

Inclusion criteria:

- Healthy volunteers
- Age: 18–68 years
- Weight: 50–80 kg
- The volunteers must have fasted for at least 12 h before the start of the study
- Signing of the informed consent form
- Test persons must agree to completing all of the prespecified tests/examinations

- Test persons must be willing to report all concomitant medications which might have become necessary to the investigator without delay

Exclusion criteria:

- Special diets
- Any medication within the last 4 weeks before start of study
- Alcohol within 1 week before start of study
- Pregnancy, lactation period
- Diseases for which taking paracetamol is contraindicated
- Diseases which require the administration of other drugs

An initial examination was carried out at the time of study enrollment to confirm the state of health of the volunteers and check compliance with the inclusion and exclusion criteria.

3.3. Tested substances

The healthy volunteers were orally administered 500 mg paracetamol twice daily as a test drug or 500 mg lactose twice daily as a placebo with 100 to 200 ml liquid.

3.4. Electrostimulation measurement method

For application of precisely defined electrical pulses for the production of pain, we used the Stiwell programmable electrostimulation system (MED-EL, Innsbruck, Austria). We assessed individual active agents by simultaneously applying the round electrodes (diameter 50 mm) to both forearms. We used the transportable Stiwell device, which allows variable electrical pulses to be individually set (current in mA and pulse duration in ms) and stored in memory, so that these data can be reproduced at any time. We applied rectangular pulses with a 3-s interval between the individual pulses. At the start of testing, the current strength of the electrostimulation was equal to zero and then increased by 1 mA every 10 s until the time of the first perception.

At time 0 and after 3 and 6 h, the measurements were carried out on the inner side of the forearm with the Stiwell electrostimulation device. The electrical pulses corresponded in strength and quality to those of the main experiment; in some cases, the maximum current strength of 7 mA was exceeded – because of the differing individual sensitivity of the test persons. For this reason, the analysis was carried out exclusively with reference to the individual test persons and on the individual measurement difference data (percentages and absolute values).

3.5. Design for the objective measurement of the synergistic analgesic effect of the combination of arnica and HES following cutaneous application

The study was carried out as a randomized, single-blind trial. All liquids tested were filled into neutral white 50 ml plastic bottles with spray top and could not be distinguished from one another by the test persons based on outward appearance.

The skin was not shaved.

The dosage was 2 spray puffs from the plastic spray bottle (manual pressure without propellant) on the defined skin area: the inner side of the forearm, corresponding to 0.167 g = 200 µl liquid on an area of 5 × 5 cm.

3.6. Tested substances

The products used in the study are shown in Table 1.

Table 1: Products used in the study.

Composition of the combination	
2-Hydroxyethyl salicylate Ph. Eur.	3.0 g/%
Arnica tincture (German Pharmacopoeia) DAB 2000	10.0 g/%
Ethanol 96 % V/V with isopropyl myristate, camphor and volatile oils (Ethanol concentration in the final product 70 % VV)	ad 100.0 ml
Tested active agents in 70 % (V/V) ethanol	
Arnica tincture (German Pharmacopoeia) DAB 2000	10 %
Hydroxyethyl salicylate Ph. Eur.	3 %
Tested vehicles	
Purified water Ph. Eur.	
Ethanol 70 % V/V German Pharmacopoeia	

3.7. Measurement intervals

Measurements were carried out immediately after applying the substances and 5 and 10 min later.

The electrodes were applied directly on the skin without contact gel, ointment or liquid. The material of the electrodes is caoutchouc.

The final product (combination) was applied on one side of the forearm and one of its active agents (composition: Tables 4 and 5) or ethanol or water on the other side. Variable electrical pulses were individually set (current in mA and pulse duration in ms) and stored in memory, so that these data can be reproduced at any time. We applied rectangular pulses with a 3-s interval between the individual pulses.

At the start of the study, the current strength of the electrostimulation was equal to zero and then increased by 1 mA every 10 s until the time of the first perception. The pulse intensity when the first sensation was evoked was recorded. The pulses (max. 7 mA) were applied in parallel and their values were simultaneously noted. A statistical analysis was then performed. The tests were carried out at a room temperature of 21 to 23 °C between 1 and 7 p.m.

3.8. Effect criterion

As in the method validation study, the sensitivity threshold / pain perception, determined by means of transcutaneous electrostimulation, was the only effect variable.

3.9. Statistical methods

To evaluate differences in the groups, the Friedman test and tests for contrasts were carried out. SPSS for Windows Version

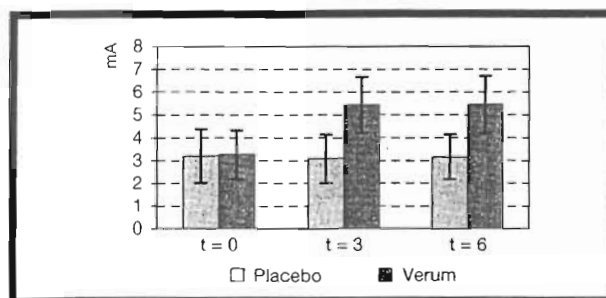


Fig. 1: Validation of the method: Stiwel electrostimulation to determine the pain tolerance / pain threshold. Means of the measurements in mA after electrostimulation in 40 healthy volunteers after 0, 3, and 6 h. Oral administration of placebo (lactose) or paracetamol (500 mg twice daily). Unit of measurement: mA.

10.0 was used as statistical software for the Friedman test. Tests for contrasts were used to identify differences between individual group pairs. Test for significance: Wilcoxon.

Results are presented as mean with Standard Deviation (SD) and as median.

4. Results

4.1. Validation of the method

The individual data for each healthy volunteer for the cutaneous electrostimulation after paracetamol or placebo administration are documented.

The average of the dates is presented in Table 2 and Fig. 1.

Results of the tests for contrasts:

Paracetamol t = 3 h showed significant differences compared with placebo t = 0, placebo t = 3 h, placebo t = 6 h, and paracetamol t = 0 (p < 0.005 for all comparisons).

Paracetamol t = 6 h showed significant differences compared with placebo t = 0, placebo t = 3 h, placebo t = 6 h, and paracetamol t = 0 (p < 0.005 for all comparisons).

All other comparisons resulted in no significant differences; especially paracetamol t = 3 h compared with paracetamol t = 6 h showed no significant difference.

The important question was whether the determination of the sensitivity threshold using transcutaneous electrostimulation like in the present study is relevant for the definition of the pain threshold and pain perception. In the summary assessment of the results of

Table 2: Validation of the method: Stiwel electrostimulation to determine the pain tolerance / pain threshold. Means of the measurements in mA after electrostimulation in 40 healthy volunteers after 0, 3, and 6 h.

n = 40	8.00 t = 0					11.0 t = 3 h					14.00 t = 6 h				
	Mean	Median	SD	Min	Max	Mean	Median	SD	Min	Max	Mean	Median	SD	Min	Max
Placebo	3.2	3	1.18	1	7	3.08	3	1.07	1	6	3.15	3	1.00	2	6
Paracetamol	3.25	3	1.08	1	6	5.43	5	1.24	4	8	5.45	5	1.26	3	8

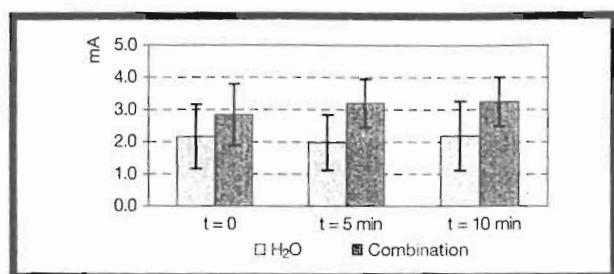


Fig. 2: Comparison of the effect of water and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of water and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate). Measurement method: transcutaneous electrostimulation. Unit of measurement: mA.

Table 3: Comparison of the effect of water and the combination of arnica and hydroxyethylsalicylate (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of water and the combination. Measurement method: transcutaneous electrostimulation.

		t = 0	t = 5 min	t = 10 min
H ₂ O	Mean mA	2.16	1.98	2.19
	Median	2	2	2
	SD	1.00	0.86	1.07
Combination (arnica and HES)	Mean mA	2.84	3.21	3.26
	Median	3	3	3
	SD	0.95	0.74	0.76
		p < 0.05	p < 0.01	p < 0.01

the method validation with oral administration of the analgesic paracetamol and the results of the main experiment with cutaneous application of the test substances, it was shown that the measurement of the sensitivity threshold represents an objective measurement of pain perception.

Therefore the results of the present validation show that the method of cutaneous electrostimulation is suitable for the measurement of an analgesic effect.

4.2. Results of the objective measurement of the synergistic analgesic effect of the combination of arnica and hydroxyethyl salicylate

The results of the study were summarized in Tables 3 to 6 and Fig. 2 to 5.

The comparison between Arnica and HES combination and water showed that the combination produced a significantly greater increase in the perception / pain threshold compared with water (see Table 3 and Fig. 2).

The null hypothesis (no differences between the 6 groups) was rejected by the Friedman test at a high level of significance of p < 0.00005.

The comparison between the combination and ethanol showed that the combination produced a significantly greater increase in the perception / pain threshold after 0, 5, and 10 min compared with ethanol (see Table 4 and Fig. 3).

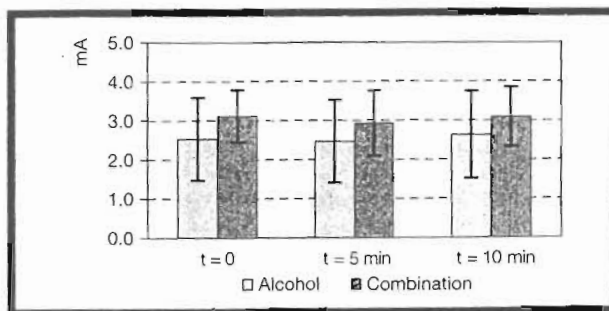


Fig. 3: Comparison of the effect of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and alcohol (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and alcohol. Measurement method: transcutaneous electrostimulation. Unit of measurement: mA.

Table 4: Comparison of the effect of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and alcohol (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and alcohol. Measurement method: transcutaneous electrostimulation.

		t = 0	t = 5 min	t = 10 min
Alcohol	Mean mA	2.53	2.47	2.63
	Median	3	3	3
	SD		1.05	1.11
Combination (arnica and HES)	Mean mA	3.12	2.93	3.09
	Median	3	3	3
	SD		0.83	0.75
		p < 0.05	p < 0.05	p < 0.05

The comparison between the combination and arnica tincture showed that the combination produced a significantly greater increase in the perception / pain threshold after 5 and 10 min, but the difference was not significant after 0 min (see Table 5 and Fig. 4).

The null hypothesis (no differences between the 6 groups) was rejected by the Friedman test at a high level of significance of p < 0.00005.

The comparison between the combination and hydroxyethyl salicylate showed that the combination produced a significantly greater increase in the perception / pain threshold after 5 min. Although the different effect of HES and the combination after 0 and 10 min is clear, it was not quite great enough to be significant (see Table 6 and Fig. 5).

The null hypothesis (no differences between the 6 groups) was rejected by the Friedman test at a level of significance of p < 0.013.

5. Discussion

The problem described in the introduction of objectively quantifying analgesic effects was answered by the present tests and the results of the method validation study. After the oral administration of an analgesic sub-

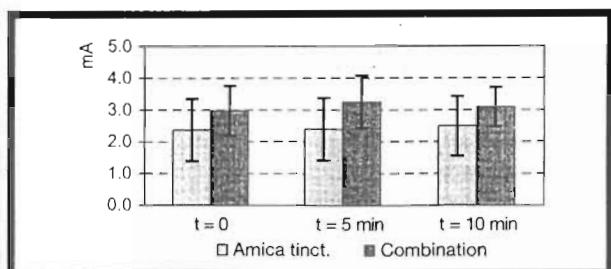


Fig. 4: Comparison of the effect of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and tincture of arnica (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and tincture of arnica. Measurement method: transcutaneous electrostimulation. Unit of measurement: mA.

Table 5: Comparison of the effect of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and tincture of arnica (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) and tincture of arnica. Measurement method: transcutaneous electrostimulation.

		t = 0	t = 5 min	t = 10 min
Arnica tinct.	Mean mA	2.37	2.40	2.49
	Median	3	3	3
	SD		0.98	0.94
Combination (arnica and HES)	Mean mA	2.98	3.26	3.09
	Median	3	3	3
	SD		0.82	0.61
		n.s.	p < 0.01	p < 0.05

stance (paracetamol) and evidence of the effect using transcutaneous electrostimulation, it was confirmed that this method is suitable for measuring analgesic effects. The present test results confirm the percutaneous absorption of the active agents, their local analgesic effect, and the synergistic effect of the active agents in the combination. In addition, it was shown that the active agent combination preparation (arnica and hydroxyethyl salicylate) in ethanolic solution was significantly more efficacious than either the ethanol vehicle or the purified water placebo. At the same time, the combination had a greater effect than the individual active agents, arnica tincture and HES; these differences were significant 5 min after application in both cases. For arnica tincture, the difference was also significant 10 min after application – but not for the HES solution. Therefore, HES in ethanolic solution had the greatest analgesic effect after that of the combination solution.

6. References

[1] Adams, U., Neuwald, F., Vergleichende Untersuchung zur Wirkstoff-Freigabe von Salicylsäure aus Salben mit mittelketigen Triglyceriden sowie mit Paraffinkohlenwasserstoffen – in vitro und in vivo, *Pharm. Ind.* **44**, 625 (1982)

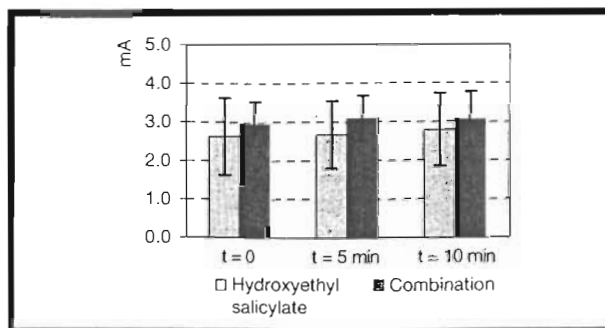


Fig. 5: Comparison of the effect of hydroxyethyl salicylate solution and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of hydroxyethyl salicylate solution and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate). Measurement method: transcutaneous electrostimulation. Unit of measurement: mA.

Table 6: Comparison of the effect of hydroxyethyl salicylate (HES) solution and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate) (n = 43). Differences in the pain perception after cutaneous application of hydroxyethyl salicylate solution and the combination (arnica and hydroxyethylsalicylate). Measurement method: transcutaneous electrostimulation.

		t = 0	t = 5 min	t = 10 min
Hydroxyethyl salicylate	Mean mA	2.63	2.67	2.79
	Median	3	3	3
	SD		0.87	0.94
Combination (arnica and HES)	Mean mA	2.95	3.1	3.07
	Median	3	3	3
	SD		0.57	0.70
		n.s.	p < 0.05	n.s.

[2] Baldwin, J. R., Carrano, R. A., Imondi, A. R., Penetration of trolamine salicylate into the skeletal muscle of the pig. *J. Pharm. Sci.* **73**, 1002 (1984)

[3] Della Bella, D., Cestari, A., A pharmacological approach to the problem of antirheumatic therapy, in: *Inflammation*, B. Silvestrini, S. Tura, Proceedings of an international symposium, Bologna, November 7–8, 1967; Excerpta Medica Foundation 9–16 (1968)

[4] Favilli, G., Prodi, G., The biological problem of inflammation, in: *Inflammation*, B. Silvestrini, S. Tura, Proceedings of an internal symposium, Bologna, November 7–8, 1967; Excerpta Medica Foundation 3–8 (1968)

[5] Gstirner, F., Elsner, R., Die percutane Absorption der Salicylsäure aus modernen Salbengrundlagen. *Arzneim.-Forsch./Drug Res.* **14**, 281 (1964)

[6] Hart, O., Mullee, Ma, Lewith, G. et al., Double-blind, placebo-controlled, randomized clinical trial of homeopathic arnica C 30 for pain and infection after total abdominal hysterectomy. *J. R. Soc. Med.* **90**, 73 (1997)

[7] Hess, H., Sportino® – percutane Therapie bei Schmerz, Schwellung und Entzündung, wissenschaftliches Gutachten, Saarlouis (1994)

[8] Kucera, M., Smetana, V., Kalal, J. et al., Effect of therapy with Sportino® akut-spray. *Med. Sport. Boh. Slov.* **6**, No. 2, 46 (1997)

[9] Monograph: *Arnicae flos (Arnika Blüten)*, Bundesanzeiger (Federal Gazette, Germany) No. 228, 5. 12. 1984

[10] Mizushima, Y., Effect of non-steroidal antiinflammatory drugs on proteins, in: *Inflammation*, B. Silvestrini, S. Tura, Proceedings of an international symposium, Bologna, November 7 – 8, 1967; *Excerpta Medica Foundation* 37–44 (1968)

[11] Panse, P., Zeiller, P., Sensch, K. H., Zur perkutanen Resorption von antiphlogistisch wirksamen Substanzen, *Arzneim.-Forsch./Drug Res.* **24**, 1298 (1974)

[12] Pütter, J., Resorptionsuntersuchungen an Salicylaten / Die percutane Resorption von Salicylsäure-2'-hydroxyäthylester bei äußerlicher Anwendung, *Arzneim.-Forsch./Drug Res.* **20**, 1721 (1970)

[13] Rodekirchen, K., Hüther, K., Wirkstoffresorption und analgetisch-antiphlogistische Wirkung nach perkutaner Applikation eines salizylhaltigen Gels, *Klin. Prax.* **38**, 2828 (1988)

[14] Silvestrini, B., Working hypotheses exploited in the pharmacological research of some antiinflammatory drugs, in: *Inflammation*, B. Silvestrini, S. Tura, Proceedings of an international symposium, Bologna, November 7–8, 1967; *Excerpta Medica Foundation* 17–25 (1968)

[15] Spector, W. G., Studies on the mechanism of chronicity in inflammation, in: *Inflammation*, B. Silvestrini, S. Tura, Proceedings of an international symposium, Bologna, November 7 – 8, 1967; *Excerpta Medica foundation* 17–25 (1968)

[16] Stacher, G., Bauer, P., Lahoda, R. et al., Zur Brauchbarkeit einer experimentellen Methode zur Prüfung der Wirkung von Analgetika mittels elektrischer Stimulation der Haut, *Wien. klin. Wochenschr.* **88**, 636 (1976)

Participating multicenter study investigators

Prof. MU Dr. Miroslav Kucera, DrSc.,
Dept. of Sports Medicine and Rehabilitation,
Charles University 2nd Medicinal Faculty,
Faculty Hospital Motol,
Prague (Czech Republic)

Prim. MU Dr. Ondrej Horáček,
Dept. of Rehabilitation,
Faculty Hospital Motol,
Prague (Czech Republic)

Doc. MU Dr. Jan Káral, CSc.,
Dept. of Human Biology,
Charles University Paedagogical Faculty,
Prague (Czech Republic)

Doc. MU Dr. Pavel Kolár,
Dept. for Rehabilitation,
Charles University 2nd Medicinal Faculty,
Prague (Czech Republic)

Doc. MU Dr. Peter Korbelař, CSc.,
Orthopaedic Clinic,
Faculty Hospital Motol,
Prague (Czech Republic)

MU Dr. Zora Polesná,
Prague (Czech Republic)

Correspondence:

Prof. MU Dr. Miroslav Kucera, Dr. Sc.,
Clinics for Sports Medicine and Rehabilitation,
2nd Medical Faculty of Charles University Prague,
Hospital Motol,
V Úvalu 84, 15006 Prague 5
(Czech Republic)
Fax: +42 2 24 46 92 20
E-mail: kucera.miroslav@centrum.cz

Case report

A case of selective paresis of the deep stabilization system due to boreliosis

K. Lewit*, O. Horacek

Rehabilitation Department, 2nd Medical Faculty, Charles University, Prague, Czech Republic

Received 29 May 2003; received in revised form 30 July 2003; accepted 5 April 2004

1. Introduction

As a result of the pioneering research undertaken by physiotherapists in Australia (Wohlfahrt and Jull, 1993; O'Sullivan et al., 1997; Richardson et al., 1999) clinical professionals working in the area of musculoskeletal dysfunction have become increasingly aware of the crucial importance of what may be called the "Deep Stabilization system". Even before this our attention was indirectly drawn to the same problem by Silverstolpe's findings (Silverstolpe, 1989).

This author demonstrated that on snapping-palpation of highly active trigger points (TrPs) of the thoracic erector spinae, extension of the lumbar spine and pelvis was obtained, by contraction of the lumbar erector spinae. This has been confirmed by electromyography (EMG) (Skoglund, 1989). Concomitantly, a pain point is identified with palpation of the sacrotuberous ligament. Following massage of this pain point, the TrP in the spinal erector and the tender point in the buttocks and a whole chain of other symptoms vanished. In honor of Silverstolpe and Skoglund this whole complex is called the "S" reflex (Fig. 1).

Not only was it possible to confirm Silverstolpe's findings, but it was soon noted that it was possible to obtain release by mere pressure in the same direction. This, however, is a characteristic for a muscular TrP. Therefore it was concluded that this phenomenon was due to a TrP of the underlying coccygeus muscle, part of the pelvic floor. Learning how to relax the coccygeus muscle soon proved that it was indeed the pelvic floor. This became a clinical priority, because, however effective the treatment by massage and/or pressure was, the clinical complaints had a tendency to recur at very short intervals, and treatment was very unpleasant.

Once, however, the patient learned how to relax the pelvic floor (Lewit, 1999a), the results were as prompt and satisfactory as after pressure and/or massage. The patient can easily do this several times a day on his own.

Pressure palpation is most important in the diagnosis of pelvic floor involvement. At present this is known to be much more frequent than the characteristic "S" reflex. Not less important is snapping palpation of the diaphragm for TrPs, which are equally frequent and no less important. No single muscle is responsible for the stability of the lumbar spine, but rather an orchestrated co-activation of agonist and antagonist muscles surrounding the spinal column is necessary (Cholewicki and McGill 1996; Cholewicki et al., 1997). The abdominal cavity being a fluid filled space is as firm as the weakest of its walls. Through the diaphragm, moreover, postural function is linked with respiration (Fig. 2).

The practical consequence for clinical management of myofascial pain is that painful TrPs which are found mostly in the superficial muscles mainly involved in voluntary movement, very often clear up after adequate treatment of the deep stabilization system, mainly involved in posture. The influence of the postural function on voluntary movement was admirably shown by Hodges and colleagues using EMG (Hodges and Richardson, 1996; Hodges et al., 1996). They demonstrated that if a healthy subject raises his arm, the transversus abdominis contracts before the deltoid. These findings are almost experimentally confirmed by the following case.

2. Clinical history

The patient was first seen by one of the authors on August 28, 2001. At that time her main complaint was

*Corresponding author.

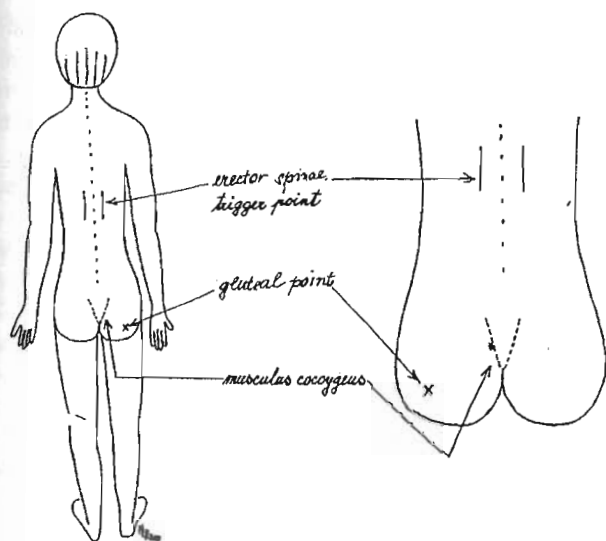


Fig. 1. Diagram showing the typical site of TrPs of the thoracic erector spinae, the gluteal pain point and the direction of palpation of the *M. coccygeus*.

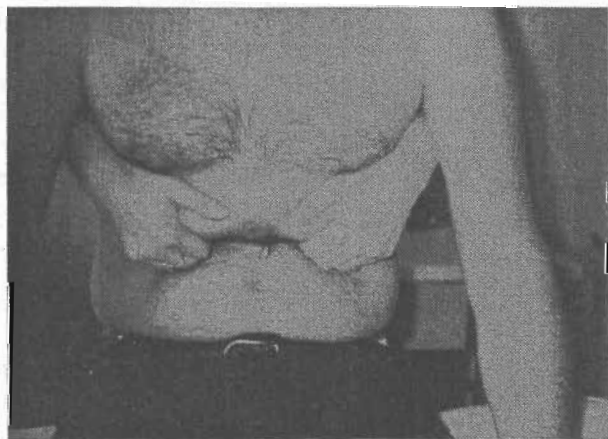


Fig. 2. Palpation of the diaphragm.

that standing in front of her sink her “tummy was sticking out” and that when standing she was unable to lift her arms, yet while sitting she could do so without difficulty. EMG of her deltoid was normal. So unusual was this finding that the patient was suspected of malingering.

Her problems began with back pain during the summer of 2000. The patient's condition became worse during the autumn to the extent that she became paralyzed and she was unable to walk. She was therefore hospitalized in November 2000 and borelliosis was diagnosed.

In the course of her stay in hospital she slowly improved so that after discharge she could walk almost normally, but because of the complaints already mentioned she was sent to our rehabilitation department. In her previous history she never suffered from

back pain. She had two normal deliveries and a gynecological operation in 1978.

Examination findings: The patient was able to lift her arms when seated, but when standing only if the pelvis was supported. There was not only a tendency to “stick out her tum” but also to sway back on stooping. There were neither painful lesions nor was there any movement restriction. There was marked weakness of her back muscles and of the deep abdominal muscles exclusively. There was in addition hypertonus of the scalenes and the sternocleidomastoids; the tendon reflexes in her upper extremities were very lively, but muscle tone was decreased. Abdominal reflexes were absent. The patellar reflexes were symmetrical but the Achilles tendon reflexes lowered, as was the perception of vibration on the feet.

An EMG examination was requested not of her extremity muscles but of her trunk muscles. This was not forthcoming and for that reason the patient was seen again as late as April 22, 2002. In the meantime she was provided with a corset and was given more rehabilitation, mainly for her back muscles. She was slowly improving. By then when standing with a corset she could lift her arms normally, but without the corset only with considerable difficulty.

At re-examination it was noted that she was still unable to lift her head and/or her legs when lying prone, and that she could not draw in her navel, even though her straight abdominal muscles functioned normally. The diaphragm was contracting normally (X-rays in inhalation and exhalation), but there was clearly faulty respiration, because during inhalation she lifted her thorax without widening it, using mainly her scalenes (Lewit, 1999b). These findings were documented on videotape. The EMG of her back muscles confirmed the paresis (Fig. 3).

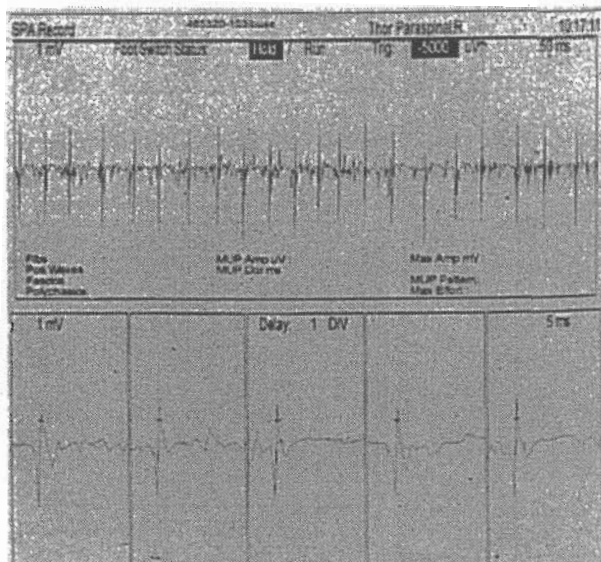


Fig. 3. Needle EMG of the low cervical and thoracic *M. multifidi* showing bilateral signs of chronic neurogenic lesion.

3. Discussion

This patient became severely paralyzed in the course of boreliosis. This is a tick born infection due to the spirochete *Burgdorferi*, also known as Limes disease after the locality, where it was first described. As such it has many features in common with syphilis including late neurological symptoms, as in this case. Like syphilis it is treated by penicillin.

After partial recovery, her back muscles and the transversus abdominis remained weak and there was faulty respiration, requiring substitution of her scalenes. In other words: her back muscles and her abdominal muscles, i.e. her abdominal cavity did not stabilize her lumbar spine. This made her unable to lift her arms when standing freely. The moment the pelvis was fixed-seated or standing with a corset, she could lift her arms properly. It also showed the close relationship between posture and respiration. With a weak transversus abdominis the diaphragm was not supported by the abdominal cavity so that the scalenes had to lift the thorax during inhalation.

This case is exceptional in that paralyzed deep stabilizers caused impairment of active shoulder movements. In our daily routine we see, on the other hand that dysfunction of the deep stabilizers harboring TrPs, is inadequately compensated by long superficial muscles, which react by painful TrPs on their part. When Magnus (1925) pointed out that “posture follows movement like a shadow”, we have to now say even more pointedly—“without posture, no movement”.

4. Conclusion

Research by Hodges and Richardson (1996) has shown that during arm lifting the transversus abdominis

contracts before the deltoid in normal subjects. By contrast a case is reported in which a patient with paresis of the back and deep abdominal muscles had difficulty in lifting her arms when standing freely.

References

- Cholewicki J, McGill SM. Mechanical stability of the in vivo lumbar spine: implications for injury and chronic low back pain. *Clin Biomech* 1996;11(1):1–15.
- Cholewicki J, Panjabi MM, Khabatken AL. Stabilizing function of the trunk flexor–extensor muscles around a neutral spine posture. *Spine* 1997;19:2207–12.
- Hodges P, Richardson C. Insufficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain. *Spine* 1996;21:290–2.
- Hodges P, Richardson C, Jull G. Evaluation of the relationship between laboratory and clinical tests of transversus abdominis function. *Physiotherapy Res Internet* 1996;1:30–40.
- Lewit K. Panevni dno a stabilizacni system (The pelvic floor and the stabilization system). *Rehabil.afyzik L* 1999a;6:46–8.
- Lewit K. Manipulative therapy in rehabilitation of the motor system. 3rd ed. Oxford: Butterworth-Heinemann; 1999b. p. 28,241.
- Magnus R. Cronian lecture—animal posture. *Proc Roy Soc* 1925;B 98:339.
- O’Sullivan P, Twomey L, Allison G. Evaluation of specific stabilizing exercise in the treatment of chronic low back pain with radiologic diagnosis of spondylolysis or spondylolisthesis. *Spine* 1997;24:2959–67.
- Richardson C, Jull G, Hodges P, Hides J. Therapeutic exercise for spinal stabilization in low back pain. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1999.
- Silverstolpe I. A pathological erector spine reflex—a new sign of mechanical pelvis dysfunction. *J Manual Med* 1989;4:24.
- Skoglund CR. Neurophysiological aspects of the pathological erector spinae reflex in cases of mechanical pelvis dysfunction. *J Manual Med* 1989;4:29.
- Wohlfahrt D, Jull G. The relationship between the dynamic and static abdominal muscles. *Austr Physiotherapy* 1993;39:9–13.

B) Publikace domácí v impaktovaných časopisech

Diagnostikujeme správně svalové oslabení u radikulárního syndromu?

Mazanec R., Horáček O.¹, Bojar M.

Neurologická klinika 2. LF UK a FN, Motol – Praha

¹Neurologická ambulance Zdravotní zařízení Jihozápadní Město, Praha

Souhrn

Součástí příznakového souboru radikulárního syndromu je svalové oslabení. Slabost některých svalových skupin je často diagnostikovaný a někdy klinicky dominantní projev radikulárního syndromu. Oslabení jiných svalových skupin je méně nápadné a musí být aktivně vyhledáváno. Tato skutečnost byla ověřena na souboru 15 pacientů s radikulárním syndromem L5, u kterého bývá klinicky manifestní zejména oslabení extenzorů nohy a prstů a méně nápadné je oslabení abduktorů kyčelního kloubu. U všech pacientů byl potvrzen CT vyšetřením výhřez disku nebo jeho sekvestr jako příčina neurogenní léze kořene L5. EMG vyšetřením byla potvrzena neurogenní léze jako příčina svalového oslabení. U 9 pacientů bylo klinicky zjištěno a elektromyograficky potvrzeno oslabení extenzorů nohy a prstů a dále i abduktorů kyčelního kloubu. U 3 pacientů pouze oslabení extenzorů nohy a prstů. U 3 pacientů bylo prokázáno oslabení pouze abduktorů kyčelního kloubu. Oslabení abduktorů kyčelního kloubu je významné pro vznik a trvání poruch statiky pánve a páteře. V rámci komplexní rehabilitace je nutné na podporu trofiky oslabených svalů zařadit co nejdříve facilitační prvky. Včasná diagnostika a cílená rehabilitace oslabení abduktorů kyčelního kloubu je podmínkou úspěšné terapie vertebrogenních potíží nejen u kompresivních radikulárních syndromů, ale i stavů po operacích výhřezů meziobratlových plotének. Vždy je nutné posuzovat posturální poruchu v souvislosti s klinickým nálezem, svalovým testem, CT a EMG vyšetřením.

Klíčová slova: kompresivní radikulopatie L5, svalový test, elektromyografie, CT, výhřez meziobratlové ploténky

Summary

Mazanec R., Horáček O., Bojar M.: Do We Diagnose Correctly Muscular Weakness in Radicular Syndrome?

Muscular weakness is part of the group of symptoms of the radicular syndrome. The weakness of some muscle groups is frequently diagnosed and sometimes it is the clinically dominant manifestation of the radicular syndrome. Weakening of other muscle groups is less striking and must be actively detected. This fact was verified in a group of 15 patients with radicular syndrome of L5, where as a rule in particular the weakness of the extensors of the foot and fingers is striking and to a lesser extent weakness of the abductors of the hip joint. In all patients CT examination confirmed prolapse of a disk or its sequester as the cause of the neurogenic lesion of the root of L5. EMG examination confirmed a neurogenic lesion as the cause of muscular weakness. In nine patients clinical examination revealed and electromyography confirmed weakness of the extensors of the foot and fingers as well as abductors of the hip joint. In three patients only weakness of the extensors of the foot and fingers. In three patients there was only weakness of the abductors of the hip joint. Weakness of the abductors of the hip joint is important for the development and persistence of impaired statics of the pelvis and spine. Within the framework of comprehensive rehabilitation it is necessary for promotion of the trophics of weak muscles to include as soon as possible facilitating elements. Early diagnosis and aimed rehabilitation of the weak muscles is the prerequisite of successful treatment of vertebrogenic complaints not only in compressive radicular syndromes but also in conditions after surgery of prolapses of intervertebral disks. It is always necessary to evaluate the postural disorder in conjunction with the clinical finding, muscle test, CT and EMG examination.

Key words: compressive L5 radiculopathy, muscle test, electromyography, CT, prolapse of intervertebral disk

0.

Uvod

V neurologické praxi představují pacienti s projevy komprese míšních kořenů početnou skupinu. Typický příznakový soubor u radikulárního syndromu zahrnuje radikulární dermatomovou bolest, změny šlachostimulacích reflexů, poruchu taktilního čítí v příslušném dermatomu a oslabení svalových skupin příslušném myotomu.

Oslabení některých svalů je klinicky dominantní, jiných je musíme aktivně vyhledávat. Přitom svalová dysbalance nejen končetinových svalů, ale i svalů krční páteře má významné důsledky pro poruchy posturální. Narušení chůzového stereotypu vede k přetěžování dolní bederní páteře s možností vzniku muskuloskeletálních dysfunkcí a následnou bolestí v lumbosakrálním přechodu, sakroiliakálních kloubech a kyčelních kloubech. Dále může být příčinou málo efektivní rehabilitační péče a prodloužení pracovní schopnosti.

Potvrzují to i naše zkušenosti při vyšetřování abduktorů kyčelního kloubu u pacientů s radikulárním syndromem L5. U radikulárního syndromu L5 je nejčastěji diagnostikované oslabení m. ext. hallucis longus, m. ext. dig. brevis a m. tibialis anterior. Opomíjené je oslabení m. gluteus medius, minimus a m. tensor fasciae latae (abduktory kyčelního kloubu - a. k. k.). Právě oslabení abduktorů kyčelního kloubu (a. k. k.) je hlavní příčinou posturální poruchy.

Připomínáme inervaci a funkci abduktorů kyčelního kloubu (tab. 1).

Soubor pacientů

Charakteristika souboru:

Do souboru byli zařazeni jednak pacienti z terénní neurologické ambulance, jednak pacienti hospitalizovaní na klinice v letech 1996 a 1997. Soubor byl tvořen 24 pacienty z neurologické ambulance a 46 pacienty z Neurologické kliniky, u kterých byla stanovena diagnóza radikulárního syndromu L5. V tomto souboru byli zařazeni pacienti nejen se závažnými příznaky, ale i s příznaky iritačními. Postup-

Tab. 1. Segmentální inervace gluteálních abduktorů (4).

L2	L3	L4	L5	S1	S2
			gluteus medius		
			gluteus minim.		
			tensor fasc. lat.		
				gluteus maxim.	

ně jsme ze souboru vyřadili pacienti s příznaky pouze iritačními, polyradikulárním postižením L5/S1 a jinou etiologií radikulárního syndromu než diskogenní.

Sledovaný soubor pak tvořilo 15 pacientů s radikulárním iritačně-zánikovým syndromem L5 diskogenní etiologie s klinickými projevy oslabení akrálního i kořenového svalstva (11 pacientů mělo výhřez disku a 4 pacienti sekvestru).

Věk: 34-72 let

Pohlaví 8 žen a 7 mužů

Metodika

V diagnostice příznakového souboru radikulárního syndromu L5 bylo použito obvyklého vyšetřovacího algoritmu. Důraz byl kladen na to, aby všechna vyšetření byla snadno dostupná v běžné klinické praxi. Za vyhovující a současně i vyčerpávající považujeme následující vyšetřovací postup:

1. Neurologické vyšetření k diagnostice radikulární léze L5
2. Svalový test podle Jandy k verifikaci oslabení skupiny extenzorů nohy a a. k. k.
3. CT bederní páteře k potvrzení výhřezu nebo sekvestru disku
4. EMG vyšetření, které zahrnovalo následující parametry:

- kondukční studie motorických vláken **n. peroneus profundus oboustranně**
- kondukční studie senzitivních vláken **n. peroneus superficialis oboustranně**
- vyšetření vlny F pro **n. peroneus oboustranně** (hodnocena její výbavnost, perzistence a latence)
- vyšetření H reflexu m. soleus oboustranně

Tab. 2. Funkce abduktorů kyčelního kloubu (7, 10, 14, 15).

Sval	Kořen	Nerv	Funkce
M. tensor fasciae latae	L4 L5 S1	N. gluteus superior	flexe, vnitřní rotace, abdukce kyčelního kloubu
M. gluteus minimus	L4 L5 S1	N. gluteus superior	abdukce a vnitřní rotace kyčelního kloubu
M. gluteus medius	L4 L5 S1	N. gluteus superior	abdukce kyčelního kloubu ventrální část - vnitřní rotace dorzální část - zevní rotace
M. gluteus maximus	L5 S1 S2	N. gluteus inferior	extenzor kyčelního kloubu zevní rotace proximální část - abdukce kyčelního kloubu

Tab. 3. Stupeň svalového oslabení u vyšetřených pacientů.

Pacient	M. tibialis anterior	M. extensor hall. longus	Abduktory kyčel. kloubu
1.	4-5	4-5	3
2.	4-5	4-5	3
3.	3	3	4-5
4.	3	3	3
5.	3	3	3
6.	3	3	3
7.	4-5	4-5	3
8.	3	3	3
9.	3	3	3
10.	3	3	4-5
11.	3	3	3
12.	3	3	3
13.	3	3	3
14.	3	3	3
15.	3	3	4-5

- konvenční jehlová EMG pro **m. tibialis anterior**, **m. ext. hallucis longus**, **m. tibialis post.** m. gastrocnemius medialis, caput breve m. bicipitis femoris
- konvenční jehlová EMG pro **m. gluteus medius**, **m. tensor fasciae latae**
- konvenční jehlová EMG multifidů L5, S1 postižené strany

Vyšetření bylo zásadně prováděno nejprve na zdravé končetině, pak na postižené, při kožní teplotě nejméně 32 °C. Uvedený algoritmus umožňuje prokázat lézi motorického kořene L5, a tím dovoluje stanovit neurogenní lézi jako příčinu svalové slabosti nejen svalů bérce, ale i proximální svalové skupiny a. k. k..

Za pozitivní nález v konvenční jehlové EMG byla považována přítomnost fibrilací a pozitivních ostrých vln.

Výsledky klinických a elektromyografických nálezů

Na základě svalového testu extenzorů nohy a prstů a abduktorů kyčelního kloubu bylo možné pacienty rozdělit do tří skupin:

Skupina 1: **9 pacientů s oslabením v obou svalových skupinách.**

Skupina 2: **3 pacienti s oslabením pouze extenzorů nohy a prstů.**

Skupina 3: **3 pacienti s oslabením pouze abduktorů kyčelního kloubu.**

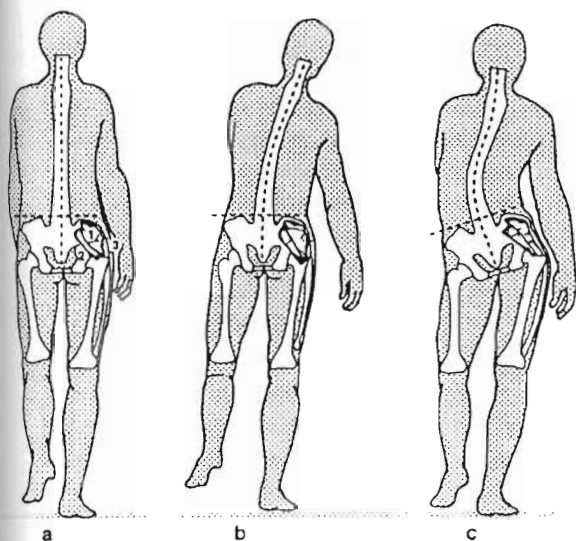
EMG vyšetření vykazuje nejvyšší citlivost v parametrech jehlové EMG. Pouze u jediného pacienta č. 14 se nepodařilo prokázat axonální lézi v extenzorech nohy a prstů ani v abduktorech kyčelního kloubu. Naopak u pacienta č. 3 a 15 prokázala jehlová EMG přítomnost spontánní aktivity v abduktorech kyčelního kloubu, i když svalový test byl 4-5. Dalším testem s vysokou citlivostí je kondukční studie motorických

Tab. 4. Elektromyografické nálezy vyšetřených pacientů.

Pacient	MCV n. per. prof.	SCV n. per. spf	Vlna F n. peroneus	H reflex m. soleus	EMG bérce ¹	EMG abdukt. k. k ²	EMG multifidů
1.	+	-	+	-	+	+	+
2.	+	-	+	-	-	+	+
3.	+	-	+	+	+	+	+
4.	+	-	-	+	+	+	+
5.	+	-	-	-	+	+	+
6.	-	-	+	-	-	+	+
7.	-	-	-	-	+	+	+
8.	-	-	-	+	+	+	+
9.	+	-	+	-	+	+	-
10.	-	-	+	-	+	-	+
11.	+	+	-	-	+	+	+
12.	+	-	+	-	+	+	+
13.	-	+	-	-	+	+	+
14.	+	-	+	+	-	-	-
15.	-	-	-	-	+	+	-

¹ svaly bérce: m. tibialis anterior, m. extensor hallucis longus

² abduktory kyčelního kloubu: m. gluteus medius, m. tensor fasciae latae



1 = *M. gluteus medius*
2 = *M. gluteus minimus*
3 = *M. tensor fasciae latae*

Obr. 1. Klinické testy při paréze abduktorů kyčelního kloubu (pravo) (podle Mumenthalera). a) normální držení; b) Duchennovo znamení při lehké paréze abduktorů; c) Trendelenburgův test při těžší paréze abduktorů.

vláken n. peroneus profundus s abnormním nálezem u 9 pacientů. Jednalo se výhradně o pokles amplitudy sumačního svalového akčního potenciálu (CMAP) o více než 50 % oproti zdravé straně při normální nebo jen lehce snížené rychlosti vedení (MCV) na bérce. Vyšetření pozdních komponent (vlna F) vykazovalo abnormní nález u 8 pacientů, když vlna F nebyla vůbec vybavena.

Diskuse

Při vyšetřování pacientů s diskogenním radikulárním syndromem L5 jsme opakovaně pozorovali, že část z nich si stěžuje – kromě typických obtíží (radikulární dermatomová bolest, lumbalgie, poruchy čítil a oslabení extenzorů nohy a prstů) i na určitou instabilitu v oblasti pánve a stejnostranného kyčelního kloubu. Proto jsme přistoupili u těchto pacientů k důkladnému vyšetření skupiny abduktorů kyčelního kloubu (*m. tensor fasciae latae*, *m. gluteus minimus*, *medius* a *maximus*). Vyšetření zahrnovalo provedení svalového testu (7, 10), Trendelenburgova testu a vyšetření Duchennova příznaku.

Pozoruhodné bylo zjištění, že téměř u všech pacientů byly a. k. k. oslabené. Toto oslabení potvrzují výsledky svalového testu (tab. 3). EMG nálezy potvrdily, že se jednalo o neurogenně podmíněné oslabení a. k. k. a nikoli o funkční pseudoparézu (8).

Pro pacienta, ale i pro lékaře je oslabení a. k. k. podstatně méně nápadným příznakem nežli ostatní projevy radikulárního syndromu. Ani jeden pacient

z našeho souboru si nebyl vědom oslabení a. k. k., přičemž pacienti pociťovali spíše pánevní či kyčelní instabilitu nebo neudávali žádné potíže.

Tuto skutečnost si dovoluujeme ilustrovat krátkou kazuistikou.

45letá nemocná vysoké postavy s 20letou anamnézou vertebrogenních potíží pociťovala při procházce bolest v kříži a následně iradiaci do LDK v dermatomu L5. Motoricky dominovala oslabená dorzální flexe nohy a palce, při přijetí udávala „nejisté koleno“ a „nepevnou kyčel“. V objektivním nálezu při přijetí zjištěna hyporeflexie L5/S2 bilat., napínací Lasegův manévř negativní, taktilní hypostezie na laterální ploše bérce a na nártu. Váží stoj a chůze na patě LDK. Byl pozitivní Trendelenburgův test vlevo. Na páteři jen lehký vertebrogenní syndrom s omezením inklinací do stran, fenomén předbíhání vlevo, hypotonie gluteů vlevo.

Nález byl přijímacím neurologem hodnocen jako léze kořene L4 a L5 vlevo.

Svalový test vykazoval oslabení extenzorů nohy a prstů vlevo na stupeň 3 a a. k. k. rovněž na stupeň 3. EMG vyšetření prokázalo parciální denervační syndrom ve svalectech myotomu L5 jak v extenzorech nohy a palce vlevo, tak v a. k. k. vlevo. CT vyšetření prokázalo paramediální výhřez disku L4/5 doleva při úzkém kanálu páteřním. Pacientka byla indikována k operačnímu řešení. Peroperační nález potvrdil pouze radikulární kompresi L5 vlevo. V pooperačním průběhu se včasným zařazením facilitačních technik podařilo zlepšit svalové oslabení zejména u a. k. k. méně u extenzorů nohy a prstů.

Je zajímavé, že v učebnicích klinické neurologie není oslabení a. k. k. uváděno v rámci příznakového souboru radikulárního syndromu L5. Jen ojediněle jsme našli zmínku o tomto oslabení v rehabilitačním a neurologickém sdělení (1, 5, 9). Pouze elektromyografická literatura zmiňuje potřebu vyšetření a. k. k. v rámci elektrodiagnostiky radikulární léze L5 proti „pseudoperoneální paréze“ (3, 11, 12).

V této souvislosti považujeme za pozoruhodné, že u 9 pacientů jsme kromě oslabení extenzorů nohy a prstů prokázali oslabení a. k. k. na podkladě neurogenní léze, potvrzené jehlovou EMG (skupina 1). Za nejzajímavější považujeme skupinu tří pacientů, u kterých se radikulární syndrom L5 klinicky manifestoval oslabením pouze abduktorů kyčelního kloubu (skupina 3).

Závěr

Vyšetřili jsme soubor 15 pacientů s diskogenním radikulárním syndromem L5. Kromě klinicky často patrného oslabení extenzorů nohy a prstů jsme překvapivě často diagnostikovali oslabení abduktorů kyčelního kloubu. Oslabení abduktorů kyčelního kloubu

je opomíjeno nejen v literatuře, ale i v klinické praxi. Přitom oslabení těchto svalů vede k instabilitě pánve, narušení chůzového stereotypu, a tím k přetěžování dolní bederní páteře a lumbosakrálního přechodu. To může vést ke vzniku myoskeletálních dysfunkcí s následným rozvojem bolestí v oblasti lumbosakrálního přechodu, sakroiliakálních skloubení a v kyčelních kloubech. Proto je nutné na ně pomýšlet a cíleně je diagnostikovat testováním síly abduktorů kyčelního kloubu vleže, Trendelenburgovým testem a Duchennovým znamením (2, 13, 14).

V rámci komplexní rehabilitace je nezbytné se zaměřit na zlepšení funkce těchto svalů včasným zařazením facilitačních technik (6). Účinná je zejména proprioceptivní neuromuskulární facilitace (Kabato-va metoda), využívající komplexních pohybových vzorů v podobě známých diagonál. Doporučujeme výše uvedený diagnostický algoritmus využít nejen u pacientů léčených konzervativně, ale také v průběhu *pooperační rehabilitační péče*.

Literatura

1. **Ambler Z.** Neobvyklé poranění v oblasti sakrálního plexu. *Čes a Slov Neurol Neurochir* 1995; 58/91: 33–34.
2. **Ambler Z.** Neurologie. Skripta pro posluchače všeobecného lékařství. Praha: Karolinum, 1994; 196–198.
3. **Kadaňka Z, Bednařík J, Vohánka J.** Praktická elektromyografie. Brno: IPVZ Brno, 1994; 180.
4. **Delaghi EF.** Elektromyographie der Extremitäten. Stuttgart: Ferdinand Enke Verlag, 1989; 234.
5. **Drábek P.** Topografie caudae equinae – Diagnostické hľadisko. *Čes a Slov Neurol Neurochir* 1995; 58/91: 263–265.
6. **Guth A, Palát M.** Periferné obrny v rehabilitačnej medicíne. *Rehabilitácia* 1986; Suppl 33: 102–110.
7. **Janda V.** Funkční svalový test. Praha: Grada Publishing, 1996; 212–215.
8. **Janda V.** Základy kliniky funkčních (neparetických) hybných poruch. Brno: IPVZ Brno, 1982; 31–45.
9. **Kaech DL.** Diagnostic and therapeutic strategies in low back pain and sciatica. Meeting of the European Federation of Neurological societies. June 4–8, 1997, Prague, Czech Republic. HP Ludin. Low back pain and sciatica: neurological diagnosis.
10. **Kendall HO.** Muscles testing and function. Baltimore-London: Williams-Wilkins, 1971; 180–183.
11. **Kimura J.** Electrodiagnosis in Diseases of Nerve and Muscle: Principles and Practice. Edition 2. Philadelphia: F. A. Davis, 1989; 453–457.
12. **Ludin HP.** Electromyography in Practice. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1980; 78–81.
13. **Lewit K.** Manipulační léčba v rámci léčebné rehabilitace. Praha: Nakladatelství dopravy a spojů, 1990; 149–452.
14. **Mumenthaler M.** Neurologie. Stuttgart: Georg Thieme Verlag, 1986; 386–91, 429–446.
15. **Véle F.** Kineziologie pro klinickou praxi. Praha: Grada Publishing, 1997; 211.

Nabídnuo 10. 3. 1998

Přijato v definitivní verzi 1. 6. 1998

*MUDr. R. Mazanec
Neurologická klinika 2. LF UK a FN
150 00 Praha 5 – Motol*

VELETRHY A VÝSTAVY DOMA A V ZAHRANIČÍ V ROCE 1999

Termín:	Místo:	Název:
prosinec		
30. 11. - 4. 12.	Moskva	ZDRAVOOCHRANENIE Mezinárodní odborná zdravotnická výstava tel.: 007-95/2553733, fax: 007-95/2056058
2. - 5. 12.	Salzburg	PARACELSUS MESSE Světový veletrh zdraví Paracelsus -Dom tel.: 0043-463/504759, fax: 0043-463/5047595

Poznámka: Redakce neodpovídá za eventuální změny v termínech veletrhů a výstav, případně jejich zrušení. Doporučujeme zájemcům o uvedené akce včasné ověření termínů u příslušných veletržních správ, jejichž telefonů jsou v přehledu uvedeny.

C) Publikace domácí v neimpaktovaných časopisech

Tenzní typ bolesti hlavy při lokální svalové dysfunkci

O. HORÁČEK

Neurologická ambulance Zdravotnického zařízení JZM, Praha,
vedoucí MUDr. O. Horáček

SOUHRN

Bolesti hlavy mohou být i svalové změny v cervikokraniálním svalstvu. Významnou svalovou změnou je spouštěcí bod (trigger point), což je lokální svalový hypertonus. Za určitých okolností mohou spouštěcí body přispět i ke vzniku tenzního typu bolesti hlavy. Správná diagnostika a cílená léčba přispívá ke zlepšení stavu.

klíčová slova: bolesti hlavy - tenzní bolest hlavy - svalová dysfunkce - spouštěcí bod

SUMMARY

O. Tension Headache Associated with Local Muscular Dysfunction

Headache may be caused also by muscular changes of the cervicocranial musculature. An important muscular change is the so-called trigger point which is local muscular hypertonus. Under certain circumstances trigger points can contribute also to the development of tension headache. Correct diagnoses and aimed treatment can contribute to improvement of the condition.

Keywords: headache - tension headache - muscular dysfunction - trigger point

Lékař. časopis, 76, 1996, No. 9, p. 439-440.

Bolesti hlavy tenzního typu (TTH) se kromě složky psychogenní a cévní významně uplatňuje i postižení kraniálních myofasciálních struktur. Zdá se, že u některých pacientů s bolestí hlavy nalézáme v cervikokraniálním svalstvu bolestivé změny, které mají funkční povahu (tzv. svalové dysfunkce). Při adekvátní léčbě lze tyto změny i zcela odstranit a tím docílit nejen vymizení lokální bolestivosti, ale u některých pacientů přímé zmírnění bolesti hlavy. Takovou bolestivou a významnou svalovou dysfunkci nazýváme "spouštěcí bod" (trigger point - TP). Spouštěcí body v některých cervikokraniálních svalučích jsou - v kombinaci s některými dalšími změnami - nejen častou příčinou cervikogenní cefaleje (10), ale mohou přispět i ke vzniku tenzní bolesti hlavy. Z těchto TP se může přenášet i do vzdálenějších oblastí hlavy. Potvrzuje to i řada klinických kazuistik.

Vlastní pozorování

Pacientka narozená roku 1948, pracovnice v textilní továrně. Nikdy vážněji nestonala, jednou v životě měla migrénu. Po velkém pracovním úrazu se objevila tupá, tlaková bolest v oblasti záhlaví především v záhlaví vpravo, která se šířila i do čelní a spánkové krajiny. Bolest byla prakticky trvalá a téměř stejně intenzivní. Pacientka nepocítovala nauzeu, nezvracela, neměla fotofobii ani fonofobii. Výsledky klinických vyšetření: EEG, rtg lebky a krční páteře v normě, sonografie mozkových cév v normě. Jediným patologickým nálezem při neurologickém a vertebro-

logickém vyšetření byl bolestivý TP v horní části zkráceného trapézového svalu vpravo a omezení rotace hlavy doprava. Topický neurologický nález byl v mezích normy. Pacientka byla léčena analgetiky, myorelaxancií, antirevmatiky, ale bez uspokojivého efektu. Proto další léčba spočívala v obstrukci TP 1% mezokainem a následně postizometrické relaxaci trapézového svalu. Teprve po tomto ošetření pacientka uváděla výrazné zmírnění tupých bolesti hlavy i lokální bolestivosti v trapézovém svalu. Během dalších dvou týdnů, kdy se ještě dvakrát opakovala léčba obstrukcí v kombinaci s postizometrickou relaxací, odezněly bolesti hlavy i lokální svalová bolestivost úplně.

Diskuse

V početné skupině pacientů s bolestí hlavy jsou takoví, kteří popisují bolest hlavy jako tlakovou, svíravou, oboustranně lokalizovanou, bolest se nezesiluje při běžné fyzické aktivitě, pacienti při bolesti nezvracejí ani nepocítí nauzeu, nejsou precitlivější na světlo nebo zvuky. Dle klasifikace bolesti hlavy (13) sestavené mezinárodní společností pro bolesti hlavy v roce 1988 je výše popsaná bolest hlavy označovaná jako tenzní bolest (TTH). Rozlišujeme ještě dvě podskupiny: tenzní epizodickou bolest hlavy (méně než 180 dní v roce) a tenzní chronickou bolest hlavy (více než 180 dní v roce).

Skupina pacientů s TTH je poměrně nesourodná, někteří pacienti současně vykazují i rysy migrenózní cefaleje a hlavně cervikogenní cefaleje (10). Výjimečně nejsou ani takové formy, které se nalézají vysloveně na pomezí těchto typů bolesti hlavy.

Většina názorů se shoduje v tom, že při vzniku TTH se uplatňuje především psychická tenze, která vede ke zvýšenému napětí cervikokraniálního svalstva a poruchám cévní motoriky a též neschopnost pacientů relaxovat svalstvo hlavy a šíje (2, 5, 9). Uplatňuje se i snížený práh bolesti v důsledku změn transmitterových systémů (2). Někteří zdůrazňují funkční poruchu centra bolesti v mozku (4).

Skutečnost, že u některých pacientů s TTH nalézáme bolestivé napětí v cervikokraniálním svalstvu, se promítá i do klasifikace mezinárodní společnosti pro bolesti hlavy (13), která ještě rozlišuje TTH (bolest epizodickou i chronickou) na podskupiny s postižením nebo bez postižení perikraniálního svalstva. Podle zmíněné klasifikace lze hovořit o TTH s postižením perikraniálního svalstva (svalstva hlavy a krční páteře) tam, kde nalzcneme zvýšené napětí svalstva (zjištěné palpací nebo tlakovým algometrem) a nebo kde je zvýšená aktivita elektromyografická.

I když psychická tenze a zvýšené svalové napětí jdou ruku v ruce, víme, že u některých pacientů může být svalový hypertonus i projevem lokální svalové dysfunkce, kterou často nalézáme - jako součást komplexu funkčních myoskeletálních změn - v cervikokraniální oblasti právě u některých pacientů s bolestí hlavy. Lewit uvádí, že funkční porucha v pohybové soustavě bývá u bolesti hlavy patogenním faktorem (6). V souvislosti s TTH pak uvádí, že tenze vzniká v pohybové soustavě zejména ve svalstvu a současná psychická symptomatika s tím není v rozporu (7).

Význam svalových dysfunkcí v krční páteři vyplývá například i z práce Vernona a kol. (12), který pomocí tlakové algometrie v souboru pacientů s TTH zjistil, že v 85 % je alespoň jeden TP v horní krční páteři, přičemž nejčastější lokalizací spouštěcích bodů byla oblast C2/3, laterální okcipitální a subokcipitální oblast. Vernonovy nálezy poukazují na velký výskyt cervikogenních dysfunkcí v horní krční páteři u pacientů s TTH.

U řady pacientů s TTH nalézáme určitý komplex změn, které spolu více či méně souvisí. Jsou to především TP v cervikokraniálním svalstvu, kloubní blokády - zejména v horní krční páteři, předsunuté držení hlavy, horní typ dýchání, chybny motorický stereotyp (který vzniká následkem nerovnováhy mezi svalovými skupinami a statickým přetěžováním a je nejčastější příčinou funkčních poruch) (8).

Při určování zdroje bolesti hlavy je třeba si uvědomit, že bolest může mít původ v jedné nebo několika strukturách krční oblasti nebo záhlaví, jako jsou nervová ganglia, nervové kořeny, unkovertebrální a intervertebrální klouby, meziobratlové disky, kosti, periost, svaly, ligamenta (1, 10). Při vzniku bolesti hlavy dnes přisuzujeme větší význam cervikokraniálnímu myoske-

letálním dysfunkcím než degenerativním změnám krční páteře (uvedené změny časť nalézáme pohromadě).

Pokud jde o svalový původ bolesti, Lewit uvádí, že může pocházet především z endogenně nebo exogenně přetěžovaných šijových svalů a z lokálních svalových dysfunkcí - především TP a bolestivých bodů ve svalstvu šíje a někdy hlavy (7). Řada okolností v konkrétních případech nasvědčuje tomu, že zejména TP se u některých pacientů s bolestí hlavy významně uplatňují a mohou být zdrojem bolesti i u pacientů s TTH (nebo k této bolesti přispívají).

Problematikou TP se podrobně zabývají zejména Travellova a Simons (11). Zdůrazňují, že aktivní TP mohou být zdrojem bolesti a/nebo vegetativních příznaků přenesených do vzdálených míst. TP jsou zdrojem tzv. myofasciální bolesti. TP je místo, kde nalézáme svalová vlákna ve stavu zvýšené dráždivosti. Vyskytují se v typických místech jednotlivých svalů a rozlišujeme je na latentní (citlivé jen při palpaci, ale ovlivňující funkci svalů) a aktivní, jež se projevují tzv. přenesenou bolestí (referred pain). Je to bolest, která se objevuje i ve vzdálenějších oblastech od TP, přičemž její lokalizace je specifická nejen pro každý sval, ale dokonce pro jednotlivé TP (11). Tak například TP v horním trapézovém sval, který byl nalezen u pacientky zmíněné v kauzistice, vyvolává nejčastěji bolesti v posterolaterální části šíje a stejnostranné temporální krajině - jak uvádějí Travellova a Simons (11).

TP je třeba aktivně vyhledávat, protože pacient o nich často neví. Není výjimečné, že pacient s bolestmi hlavy bývá překvapen, když tlak na určitá místa ve svalstvu hlavy nebo šíje vyvolá bolest hlavy, která může být velmi podobná „jeho“ bolesti. Je-li bolest hlavy přenesená z TP svalstva hlavy nebo šíje, pak se jedná nejčastěji o následující svaly: sternokleidomastoideus, horní trapéz, levator scapulae, splenius, krátké extenzory šíje, žvýkáci a submandibulární svalstvo (7).

Léčbu TP uvedeme jen v přehledu. Lze využívat svalové relaxace, strečinku, lokálních obstríků, metodu „stretch and spray“ (11), dále využíváme akupunktury, ev. metodu „suché jehly“ (8), a protože je často třeba souběžně léčit i kloubní dysfunkce krční páteře, využíváme mobilizace ev. manipulace kloubů krční páteře. Obvyklou součástí léčby je i léčebná tělesná výchova. Léčbou svalových i kloubních dysfunkcí se podrobně zabývá příslušná literatura (3, 8, 11).

Závěrem můžeme shrnout, že při diagnostice a léčení pacientů s bolestí hlavy je dobré pamatovat na to, že svalové změny v oblasti hlavy a krční páteře se mohou při vzniku bolesti významně uplatnit. Svalové změny, které běžně nalézáme přede-

vším u pacientů s cervikokraniálním syndromem, se uplatňují i u pacientů s TTH. V rámci svalových změn je třeba zdůraznit zejména přítomnost TP v cervikokraniálních svalech. Cílená léčba těchto změn může přispět k výraznému zlepšení stavu.

Literatura

1. Bartko, D.: Bolesti hlavy - Patofysiologie. návrh klasifikace, diagnosa a diferencální dianosa. Čs. neurol. - neurochir., 42/75, 1979, č. 3. s 149 - 159.
2. Dočekal, P.: Vše o bolestech hlavy aneb trápí Vás migréna? - Grada-Avicenum, s. 75 - 76.
3. Důbravová, E.: Bolest hlavy a myofasciální syndrom. Rehabilitácia, 1, XXVIII, 1995, s. 13 - 20.
4. Diener, H.: Migréna. Scientia-Medica, s- 65.
5. Lance, J.W.: The Mechanism and Management of headache. London: Butterworths, 1973, s. 83 - 84.
6. Lewit, K.: Migréna a pohybová soustava. Čs. neurol. - neurochir. 51/84, 1988 č. 6., s. 377 - 382.
7. Lewit, K.: Výuka v základních kursech myoskeletální medicíny. Česká společnost pro myoskeletální medicínu při

- CLS JEP, 1993, s. 23.
8. Lewit, K.: Manipulační léčba v rámci léčebné rehabilitace. Praha. Nadas 1990, s. 32, 193.
9. Prusinski, A.: Migréna. Praha. Avicenum 1988., s. 196 - 197.
10. Sjaastad, O., Fredriksen, T.A., Pfaffenrath, V.: Cervicogenic headache: diagnostic criteria. Headache, 30, 1990, s. 725 - 726.
11. Travell, J.G., Simons, D.G.: Myofascial pain and Dysfunction. The trigger Point Manual. Baltimore, Williams and Wilkins 1983.
12. Vernon, H., Steimen, I., Hagino, C.: Cervicogenic dysfunction in muscle contraction headache and migraine: a descriptive study. J. manipulative Physiol. Ther. September 1992, 15 (7) s. 418 - 429.
13. Klasifikace bolesti hlavy, neuralgii v oblasti hlavy a obličejové diagnostická kritéria pro primární bolesti hlavy. Cephalalgia, 1988, 8 (Suppl. 7), s. 1 - 96.

25. 6. 1996

MUDr. Ondřej Horáček
Hostinského 1533
150 00 Praha 5 - Stodůlky

Kolektiv autorů

Léčebné rehabilitační postupy paní Ludmily Mojžíšové

Grada, Praha, 1996
1. vydání, 216 s.

Kniha „Léčebné rehabilitační postupy paní L. Mojžíšové“ je pokusem shrnout celoživotní dílo rehabilitační pracovnice Ludmily Mojžíšové. Lidé, kterým pomohla od bolesti, na ni s úctou vzpomínají jako na ženu se „zlatými rukama“. Citlivými prsty dokázala rozpoznat příčiny trápení a najít způsob, jak je odstraňovat. Dobře ji znali studenti fakulty tělesné výchovy a sportu v Praze, ale především vrcholoví sportovci, které jako členka realizačních týmů mnoha reprezentačních družstev doprovázela na olympiádách a světových i evropských šampionátech. Dlouhá je také řada nespportovců, kterým pomohla od bolesti v zádech, ischiální, „houserů“ a podobných civilizačních neduhů.

V posledních letech si lidé její jméno nejčastěji spojovali s rehabilitační metodou léčení funkční ženské sterility. Mnozí věděli také to, že její cviky pomáhají v léčbě raných stadií dětské skoliózy. Přes všechny praktické výsledky se mimořádně šikovně rehabilitační pracovníci za jejího života nedostalo zaslouženého uznání odborné veřejnosti.

K rehabilitační metodě L. Mojžíšové se nyní

hlásí řada pracovníků i jednotlivců, kteří ji využívají v léčebné praxi. Mnohdy se však jménem autorky zaštiťují i lidé postrádající potřebnou odbornou erudici a metoda v jejich podání nepřináší žádoucí výsledky. Snahou autorů proto bylo vytvoření publikace určené zejména lékařům, rehabilitačním pracovníkům a studentům rehabilitace, která by tuto problematiku prezentovala pokud možno v její původní a nezkrácené podobě. Základem knihy, na které se mimo jiné podíleli známí neurologové doc. MUDr. F. Věle, CSc., prof. MUDr. J. Tichý, DrSc., fyziolog prof. MUDr. R. Rokyta, DrSc. a další blízcí spolupracovníci L. Mojžíšové, se proto staly především dva rozsáhlé výzkumné úkoly, týkající se léčby funkční ženské sterility a dětské idiopatické skoliózy.

Přestože se některá tvrzení obsažená v publikaci dosud nepodařilo bezesbýtku exaktně ověřit nebo neodpovídají zcela dosavadním poznatkům z oblasti rehabilitace a mohou v odborných kruzích vyvolat jistost polemiku, je zřejmé, že dlouholeté zkušenosti a nesporné výsledky, které metoda L. Mojžíšové přináší, jsou tím nejlepším potvrzením její účinnosti. Ostatně ani sama L. Mojžíšová nepovažovala vývoj svoji metody za ukončený a neustále ji přizpůsobovala aktuálním poznatkům z praxe.

Věříme proto, že se kniha „Léčebné rehabilitační postupy paní L. Mojžíšové“, kterou v těchto dnech vydává nakladatelství GRADA, stane přispěvkem, abychom to, co Ludmila Mojžíšová uměla, mohli dále rozvíjet a ne jednou znovu objevovat.

Prim. MUDr. Jan Hnizdil

CERVIKOGENNÍ CEFALEA JAKO ČASNÝ PŘÍZNAK ZÁVAŽNÉ STRUKTURÁLNÍ PATOLOGIE V ZADNÍ JÁMĚ LEBEČNÍ A OKOLÍ VELKÉHO TÝLNÍHO OTVORU

HEADACHE OF CERVICAL ORIGIN AS AN EARLY SIGN
OF SERIOUS PATHOLOGY IN THE REGION OF THE FORAMEN
OCCIPITALE MAGNUM AND THE POSTERIOR FOSSA

ONDŘEJ HORÁČEK

Klinika rehabilitace FN Motol, Praha

SOUHRN

Cervikogenní cefalea je velmi častý typ bolesti hlavy. Při jejím vzniku se obvykle uplatňují muskuloskeletální dysfunkce zejména v cervikokraniální oblasti. Vzácně se takto může projevovat i strukturální patologie typu nádoru nebo metastázy postihující okolí velkého týlního otvoru. Bolest hlavy připomínající funkčně podmíněnou cervikogenní cefaleu může být dokonce i časným příznakem uvedené strukturální patologie, jak jsme se přesvědčili ve skupině 1140 pacientů. V této skupině pacientů byl v jednom případě nalezen meningeom v zadní lebeční jámě a ve druhém pak metastáza bronchogenního karcinomu v oblasti C_{1,2}. Jsou zdůrazněny momenty usnadňující včasnou diferenciativní diagnostiku.

Klíčová slova: cervikogenní cefalea, muskuloskeletální dysfunkce, strukturální patologie, cervikokraniální přechod, velký týlní otvor, zadní jáma lebeční.

SUMMARY

Headache of cervical origin is a very frequent type of headache pathology. The musculoskeletal dysfunctions especially in the cervicocranial region are usually the etiological factors of this disease. Rarely also the tumor-like or metastatic-like structural pathology from the region of foramen occipitale magnum could be manifested by this clinical signs. The headache resembling to the functional conditioned cephalgia can be finally the early clinical signs of the mentioned structural pathology. This was studied in 1140 patients in one case the meningeom of the posterior fossa and in the second one the metastasis of bronchogenic carcinoma in the region C_{1,2} were founded. The principles facilitating the early differential diagnosis are stressed.

Key words: cervicogenic cephalgia, musculoskeletal dysfunction, structural pathology, cervicocranial region, foramen occipitale magnum, posterior fossa

Úvod

Cervikogenní cefalea patří do skupiny sekundárních bolestí hlavy. Je známo, že při vzniku cervikogenní cefaley se jako hlavní příčina nejčastěji uplatňují muskuloskeletální a degenerativní změny v oblasti cervikokraniálního přechodu a krční páteře. Jak potvrzují níže uvedená klinická pozorování, může být podobný typ bolesti hlavy i projevem závažné strukturální patologie pod velkým týlním otvorem, ale i v oblasti zadní jámy lebeční.

Během let 1994 - 1998 jsme vyšetřili 1140 pacientů, jejichž bolest hlavy měla cervikogenní charakter - viz tabulka I. Z tabulky 2 vyplývá, že u 1140 pacientů jsme diagnostikovali muskuloskeletální dysfunkce a u 735 pacientů pak degenerativní změny krční páteře a cervikokraniálního přechodu. Změny jiného charakteru byly podstatně méně časté. Ve dvou případech byla zjištěna závažná strukturální patologie, u prvního pacienta pod velkým týlním otvorem a u druhého v oblasti zadní jámy lebeční. V souboru pacientů to byl nález naprosto ojedinělý, proto se o něm zmíníme podrobněji.

Tab. 1: Cervikogenní cefalea: diagnostická kritéria - hlavní příznaky (zjednodušeno podle Sjaastada)

- jednostranné bolesti hlavy - bez druhostranného šíření
- ataky bolesti jsou provokované pohybem hlavy, nevhodnou polohou hlavy, tlakem na stejnostrannou horní šíjovou a okcipitální krajinu
- stejnostranné bolesti v šíji, rameni, paži - neradikulární ráz
- omezený rozsah hybnosti v krční páteři

Klinické pozorování I.

Pacientka, narozená roku 1943; k prvnímu vyšetření se dostavila pro dva týdny trvající silné bolesti vyzařující z horní krční páteře do záhlaví vlevo. Objevily se náhle po ránu, pacientka se domnívala, že má „přeželezý krk“ a udávala pocit ztuhlosti v horní krční páteři s pohybovým omezením. Bolesti se nezhoršovaly pohybem, byly trvalé, výraznější v noci a maximem k ránu. *Objektivní nález* při prvním vyšetření byl následující (dominující symptomatologie): palpační citlivost okcipitálně vlevo, spazmus subokcipitálního svalstva vlevo, hypomobilita

Tab. 2: Nález v cervikokraniální oblasti u 1140 pacientů s cervikogenní cefaleou vyšetřených v letech 1994-1998

1140	muskuloskeletární dysfunkce
735	degenerativní změny krční páteře
64	vývojové anomálie krční páteře
5	zánětlivé změny krční páteře
2	závažná strukturální patologie v okolí velkého týlního otvoru

horní krční páteře do rotace a inklinace doleva a omezení anteflexe krční páteře. Topický neurologický nález byl v mezích normy. Stav byl hodnocen jako *cervikogenní cefalea při dysfunkci horní krční páteře*. Bolesti hlavy i krční páteře v dalších týdnech přetrvávaly. Farmakoterapie (pomocí analgetik, myorelaxancií) i rehabilitace s využitím převážně technik měkkých tkání, prováděná po 2 měsíce, vedly jen k částečnému a přechodnému zlepšení stavu. *Pomocná vyšetření:* Rentgenové vyšetření lebky a cervikokraniálního přechodu (projekce podle Sandberga) bylo v mezích normy, stejně jako ostatní vyšetření (počítačová tomografie mozku, sonografie mozkových tepen, elektroencefalografie, oční pozadí). Vzhledem k intenzitě obtíží bylo třeba pacientku 2 měsíce od jejich vzniku odeslat k hospitalizaci. Teprve při rehospitalizaci - po dalších 3 týdnech - byla provedena magnetická rezonance krční páteře s překvapujícím závěrem: **metastatické postižení obratlového těla C_{1,2}** (viz obr. 1). Záhy se podařilo nalézt primární zdroj - bronchogenní karcinom vlevo centrálně. Byla indikována paliativní operační stabilizace krční páteře, po které pacientka udávala jasné zmírnění bolesti krční páteře i hlavy. Poté následovalo předání pacientky do péče onkologa, kde pak probíhala aktinoterapie i chemoterapie vzhledem k základnímu onemocnění.

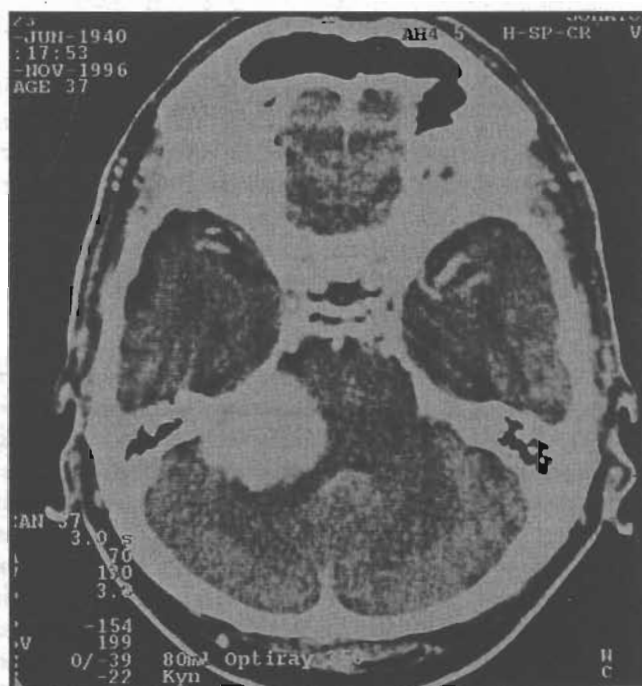


Obr. 1: Metastatické postižení obratlového těla C₁, C₂ (primární zdroj - bronchogenní karcinom vlevo centrálně)

Klinické pozorování 2.

Pacient, 1940; při prvním vyšetření udával 6 měsíců trvající bolesti vyzařující záchvatovitě z horní krční páteře a záhlaví do pravé poloviny hlavy, nebyla akcentace pohybem hlavy. V té době též pacient absolvoval ORL vyšetření pro déletrvající poruchu sluchu vpravo, kterou však bagatelizoval. *Objektivní nález* při prvním vyšetření: bolestivé body nalezeny okcipitálně a subokcipitálně vpravo, zjištěn spasmus pravého trapezového svalu, hypomobilita okciput - atlas do inklinace a omezení rotace hlavy doprava. Až na hypakuzii vpravo byl topický neurologický nález normální. Stav byl hodnocen jako *cervikogenní cefalea při blokáde hlavových kloubů*. *Pomocná vyšetření:* rentge-

nové vyšetření krční páteře potvrdilo napřímení krční lordózy, rentgen lebky prokázal normální nález, oční pozadí bez patologického nálezu, ORL vyšetření potvrdilo percepční poruchu sluchu vpravo, při rentgenovém vyšetření dle Stenverse-Schullera byl zjištěn normální nález. Po rehabilitaci došlo k výraznému ústupu cefaley a téměř úpravě muskuloskeletálního nálezu v oblasti cervikokraniálního přechodu. Asi 4 měsíce od prvního vyšetření (rok od vzniku prvních příznaků) došlo opět k recidivě cefaley kolísavé intenzity, trvalého charakteru, s nočním maximem a navíc se rozvinuly obličejové bolesti až neuralgického rázu (1. a 2. větev trigeminu vpravo). Nedlouho poté se objevily i příznaky intrakraniální hypertenze, která byla potvrzena i při vyšetření očního pozadí. Vzhledem k podezření na afekci mostomozečkového koutu vpravo - především neurinom akustiku (Mumenthaler, 1968) - byla doplněna počítačová tomografie mozku se závěrem: **„tu. expanze v oblasti zadní jámy lebeční vpravo velikosti 3,5 x 3 x 2,6 cm. - v.s. neurinom mostomozečkového koutu“** zasahující až k velkému týlnímu otvoru (viz obr. 2). Po radikálním odstranění expanze však histologie prokázala **meningoteliomatózní meningeom**.



Obr. 2: Tu. expanze v oblasti mostomozečkového koutu vpravo - meningoteliomatózní meningeom

Diskuse

Zadní jáma lebeční i oblast okolo velkého týlního otvoru jsou místa, kde se vyskytují jak tumory, tak i metastázy. Při méně obvyklých symptomech a atypickém vývoji není vždy snadné takovou strukturální patologii včas odhalit, jak potvrzují i zkušenosti autorů zabývajících se problematikou tumorů této oblasti (Drábek et al., 1983; Howe a Taren, 1973; Yasuo-ka et al., 1988).

Jedním z časných příznaků této strukturální patologie může být i cefalea cervikogenního rázu, jak dokazují klinická pozorování 1 a 2. V prvním případě byl patologický nález lokalizován těsně pod velkým týlním otvorem (v oblasti C_{1,2}) a ve druhém případě nad ním (mostomozečkový kout v zadní jámě lebeční). Právě tímto oblastem bude dále věnována hlavní pozornost.

Domníváme se, že v případě lokalizace tumoru nebo metastázy v oblasti zadní jámy lebeční nebo pod velkým týlním otvorem vzniká cefalea s cervikogenními rysy prostřednictvím reflexně vyvolaných muskuloskeletálních změn v oblasti cervikokraniálního přechodu, případně se podílí i přímé dráždění kořenů $C_{1,2,3}$ nebo i trigeminu.

Tabulka 3 ukazuje, které strukturální změny ve smyslu tumorů a metastáz postihují i okolí velkého týlního otvoru (Bareš, 1990). Edmeads uvádí, že bolest hlavy cervikogenního typu může provázet meningeom foramen magnum, neurofibrom a ependymom horní krční páteře (Edmeads, 1978), případně i další tumory.

Tab. 3: Tumory postihující okolí velkého týlního otvoru

benigní	meningeom, neurinom, neurofibrom, angiom
proliferující	chordom, ependymom, astrocytom, chemodektom a maligní myelom, osteosarkom, chondrosarkom, melanom
metastázy	ca prsu, plic, ledvin, nadledvin, prostaty

Pokud jde o tumory nebo metastázy blízko pod velkým týlním otvorem - viz klinické pozorování 1 - může být cervikogenní cefalea jejich časným příznakem, dojde-li k postižení skeletu páteře, a zejména iritaci měkkých tkání. Cervikogenní cefalea však byla pozorována jako časný projev i u intramedulárních tumorů (Grammetbauerová, 1991).

Metastáza bronchogenního karcinomu jako příčina cervikogenní cefaley byla v souboru všech našich pacientů nálezem zcela ojedinělým. U pacientky zmíněné v klinickém pozorování 1 bylo pozoruhodné, že anamnéza ani objektivní nález zprvu nenasvědčovaly, že se jedná o závažný nález. Naopak okolnosti při prvním vyšetření byly typické pro akutní blokádu hlavových kloubů, provázenou cervikogenní cefaleou. Určité zlepšení stavu po rehabilitaci zaměřené na krční páteř, negativní výsledky pomocných vyšetření a pozdní manifestace příznaků míšní komprese (motoricko-senzitivní poruchy nejprve na horních, pak i dolních končetinách) byly též dalšími důvody, proč hlavní příčina obtíží byla odhalena až během rehospitalizace, a to po provedení MRI krční páteře (tedy více než 3 měsíce od první ataky cervikogenní cefaley). Výše uvedené momenty ovlivnily diagnostický proces a mimo jiné též přispěly k relativně pozdnímu odhalení příčiny obtíží.

Pokud jde o diagnostický postup, je třeba zdůraznit, že pacientka byla sledována zprvu na jiném pracovišti, kde byla indikována část vyšetření. Mohou být oprávněné výhrady nejen ke spektru provedených vyšetření, ale i k jejich posloupnosti. Některá vyšetření mohla být provedena dříve, přínos jiných je diskutabilní. K včasnému odhalení metastázy by jistě přispěla scintigrafie skeletu nebo CT zaměřené na cervikokraniální přechod, naopak například sono mozkových tepen se při zpětném pohledu jeví jako neopodstatněné.

Klinické pozorování 1 je dokladem toho, že cefalea podobná cervikogenní, může být vzácně vzdáleným a zároveň i časným projevem závažného onemocnění, v tomto případě bronchogenního karcinomu.

Pokud jde o tumory v oblasti zadní lebeční jámy nad velkým týlním otvorem - viz klinické pozorování 2 - je známo, že se mohou projevit iritací trigeminu, poškozením lícního a sluchového nervu, dále cerebelárními, kmenovými nebo vestibulárními příznaky a později často i syndromem intrakraniální

hypertenze. Jsou-li tumory nebo metastázy v zadní jámě lebeční provázány syndromem intrakraniální hypertenze, pak lze očekávat bolesti hlavy s okcipitálním maximem, bolesti v šíji nebo tzv. „nucené“ držení hlavy, které již může být projevem cerebelární herniace (Tichý et al., 1997). Přes určité podobnosti je třeba tento stav odlišit od typické cervikogenní cefaley, která vzniká především na podkladě funkčních muskuloskeletálních změn.

V případě klinického pozorování 2 není možné zcela jednoznačně rozhodnout, zda mezi tumorem v zadní jámě lebeční a cervikogenní cefaleou jistý kauzální vztah existoval, nebo zda se jednalo jen o náhodnou koincidence. Příkladně se spíše k názoru, že o koincidence nešlo. Intenzivní bolesti cervikogenního typu a časté recidivy obtíží si vysvětlujeme na podkladě muskuloskeletálních změn při trvající bolestivé iritaci v inervační oblasti $C_{1,2}$ (a též trigeminu) při pomalu rostoucím tumoru mostomozečkového koutu vpravo, který dosáhl obrovských rozměrů a zasahoval až do těsné blízkosti velkého týlního otvoru. Časový vývoj příznaků, které přičítáme meningeomu mostomozečkového koutu je následující: 1. porucha sluchu, 2. bolest hlavy, 3. neuralgické bolesti v oblasti první a druhé větve trigeminu vpravo, 4. syndrom hypertenze nitrolebeční. Až na poruchu sluchu se ostatní typické příznaky postižení mostomozečkového koutu objevily později než cefalea, což bylo zavádějící stejně jako zprvu cervikogenní charakter bolesti hlavy. V těchto momentech podle našeho názoru spočívá výjimečnost klinického pozorování.

V případě klinického pozorování 2 však musíme připustit, že mohlo jít i o koincidence tumoru zadní jámy lebeční a na něm zcela nezávislé cervikogenní cefaley. Z hlediska vývoje lze tuto situaci interpretovat tak, že zprvu typicky cervikogenní cefalea byla později překryta bolestí hlavy při intrakraniální hypertenzi následkem rostoucího tumoru v zadní jámě lebeční.

Klinické pozorování 2 je poučné, i pokud jde o diagnostický postup, který nebyl zdaleka optimální, takže správná diagnóza byla stanovena relativně pozdě. Při zpětném pohledu je třeba zdůraznit, že nebyla věnována dostatečná pozornost zejména diagnostice sluchové poruchy. Evokované kmenové potenciály, které nebyly provedeny, by v tomto případě měly být samozřejmostí stejně jako včasné provedení CT mozku se zaměřením na zadní jámu lebeční. Především tato vyšetření by vedla k rychlejšímu stanovení správné diagnózy. Avšak podobně jako v prvním případě, i tento pacient byl do naší péče předán až po určité době, takže diagnostický proces se odehrál z větší části na jiném pracovišti.

Přes veškeré podobnosti, které někdy může mít cervikogenní cefalea při funkčních muskuloskeletálních změnách a cefalea provázející tumory nebo metastázy v oblasti cervikokraniálního přechodu, je možné vypátrat momenty, jež v podobných případech diferenciativní diagnostiku usnadní i v iniciálním stadiu uvedené strukturální patologie. Potvrzují to i obě prezentovaná klinická pozorování. Hlavní odlišnosti se pak týkají charakteru bolesti hlavy a nálezu při manuálním vyšetření krční páteře.

Pokud je iniciální stadium tumoru nebo metastázy cervikokraniálního přechodu provázené bolestí hlavy, pak podle našich zkušeností je to bolest spíše trvalá, ev. kolísavé intenzity, s nočním maximem v určitém stejném období, spíše k ránu, není akcentace pohybem hlavy, není typická provokace bolesti při tlaku na měkké tkáně. Při manuálním vyšetření transla-

ních pohybů je reakční citlivost nezávislá na rezistenci v měkkých tkáních, což je vysoce specifické. Uvedené momenty odlišují tento typ bolesti hlavy od funkčně podmíněné cervikogenní cefalee. Není třeba zdůrazňovat, že torpidnost obtíží a časté recidivy cefalee, které nelze uspokojivě vysvětlit jen na podkladě funkčních muskuloskeletálních poruch, by měly vést k úvaze o závažnější příčině a tomu odpovídajícím diagnostickým krokům.

Závěr

Bolest hlavy provázející tumory nebo metastázy v oblasti zadní jámy lebeční a okolí velkého týlního otvoru může připomínat typickou cervikogenní cefaleu, jak ji známe při funkčních muskuloskeletálních poruchách krční páteře. Standardní terapie však u bolesti hlavy při tumorech a metastázách nemá dostatečný a déletrvající efekt. Určité momenty - jako úpornost obtíží, časté recidivy, specifický charakter bolesti a důkladné manuální vyšetření - mohou diferenciální diagnostiku usnadnit a přispět ke stanovení správné diagnózy i v iniciálních stádiích zmíněné strukturální patologie. Tam, kde je absence typických provokačních momentů, rezistence na terapii, časté recidivy obtíží, pro které nemáme uspokojivé vysvětlení, diskrépance mezi minimálním funkčním muskuloskeletálním nálezem a výraznými bolestmi, je třeba pacienta urychleně dovyšetřit k vyloučení závažné strukturální patologie, a především včas indikovat zobrazovací metody.

Literatura

1. Bareš L. Syndromy kraniovertebrálního přechodu. Avicenum Praha 1990; 129-134.

2. Bartko D. Bolesti hlavy. Čs Neurol Neurochir 1979; 42/75: 3.

3. Dove CI. The occipito-atlanto-axial complex. Manuelle medizin 1982; 20: 11 - 15.

4. Drábek P, Hromada J, Fišer Z. Příčiny diagnostických omylů expanzivních lézí kraniovertebrálního přechodu. Čs Neurol Neurochir 1983; 46/79: 184-190.

5. Edmeads J. The cervical spine and headache. Neurology 1988; 38: 1974-1978.

6. Grammetbauerová S. Problematika spinálních tumorů v krční oblasti. Čs. Neurol. Neurochir 1991; 54/87, 5/6: 245-248.

7. Howe JR, Taren JA. Foramen magnum tumore. Pitfalls in diagnosis. J Amer Med Assoc 1973; 225: 1061-1066.

8. Mumenthaler M. Neurologie. Stuttgart: Georg Thieme Verlag 1986; 37.

9. Sjaastad O. Cervicogenic headache: diagnostic criteria. Headache, 1990; 725-726.

10. Tichý J a kolektiv. Neurologie. Karolinum Praha 1997; 284-285.

11. Yasuoka S, Okazaki H, Daube JR, Mac Carty CS. Foramen magnum tumors. Analysis of 57 cases of benign extramedullary tumors. J Neurosurg 1988; 49: 828-838.

*MUDr. Ondřej Horáček
Fakultní nemocnice v Motole
Klinika rehabilitace
V Úvalu 84
150 06 Praha 5 - Motol*

CC syndrom - příčina, objektivní nález a formy léčby

Bolest hlavy cervikogenního původu je častým typem bolesti. Hovoříme o tzv. **cervikokraniálním syndromu** (CC syndrom) nebo o cervikogenní bolesti hlavy.

Ve starších klasifikacích bolesti hlavy se pojmy jako cervikogenní cefalea, cervikokraniální syndrom nebo vertebrogenní cefalea běžně objevovaly, nejnovější klasifikace bolesti hlavy, sestavená mezinárodní společností pro bolesti hlavy v r. 1988, již tato synonyma neobsahuje. CC syndrom lze v této klasifikaci zařadit pouze pod položku 11.2.1., což je označení pro „bolesti hlavy spojenou s onemocněním krční páteře“.

U nás je vžitý **Lewitův popis CC syndromu**, který vyhovuje zejména z hlediska praktického použití. Lewit uvádí, že **cervikokraniální bolest závisí na postavení hlavy** (dlouhotrvající předklon, nepřiznivá poloha ve spánku). Dále upozorňuje na to, že **bolest je asymetrická nebo alespoň výraznější na jedné straně a bývá paroxysmální**, tzn. že pacient má období bez bolesti nebo alespoň s menší bolestí, po kterých následují záchvaty intenzivní bolesti. **V anamnéze často zjišťujeme drobné úrazy hlavy**, např. při sportu a při autohaváriích. Někteří pacienti mají sklon k anxiózní-depresivním stavům. Někdy se uplatňují vlivy hormonální, alergické, meteorosenzitivita atd.

CC syndrom může mít různý původ a při jeho vzniku se uplatňují jak funkční muskuloskeletální poruchy, tak strukturální, degenerativní, ale i jiné změny v oblasti krční páteře a cervikokraniálního přechodu. Cervikokraniální typ bolesti hlavy může vzniknout při poškození meziobratlových disků, vazů, periostu obratlových těl, svalů, nervových kořenů C1-C5, při dráždění trigeminu a vertebální arterie.

Pokud jde o **strukturální patologii**, tak u pacientů s CC syndromem nalézáme zejména **degenerativní změny** krční páteře ve smyslu diskopatie, spondylartrózy, osteochondrozy. Dnes již víme, že tyto degenerativní změny jsou přirozené jevy, které se objevují i u zdravých lidí. Cervikokraniální bolesti hlavy. Nejzávažnější jsou strukturální změny ve smyslu **tumorů a metastáz**, které vedou k CC syndromu, zejména postihnou-li oblast cervikokraniálního přechodu. Jako **příčina CC syndromu** byly odhaleny neurofibromy, ependymomy, meningiomy, myelomy, ale též metastázy (např. bronchogenního ca). Jsou známy i případy, kdy u pacienta s CC syndromem byl nalezen tumor zadní jámy (např. neuronom akustiky nebo meningeom mrostomocelového koutu).

Nejčastější příčinou CC syndromu je **funkční patologie** v cervikokraniální oblasti. Jde obvykle o komplex funkčních změn zahrnujících především bolestivé a spouštěcí body a svalové spazmy v perikraniálním a cervikálním svalstvu a blokády krční páteře. Tyto změny souvisejí se svalovou dysbalancí a poruchou statiky krční páteře. V souvislosti s funkční problematikou je vhodné připomenout, že Lewit uvádí **deset příčin CC**

V objektivním nálezu zjišťujeme u pacientů s CC syndromem palpační citlivost v místě bolestivých svalových bodů, které jsou typicky lokalizované v horní šíjové oblasti, ve skalenových svalech, kvačcích, v levátoru lopatky, ale někdy i ve žvýkacích svalech nebo i v ústech. Častým místem palpační citlivosti je laterální plocha trnu C2, příčně s výškové atlasu, zadní oblouk atlasu, okcipitální oblast a temporomandibulární kloub.



Při léčbě CC syndromu je hlavním úkolem odlišení dominantní muskuloskeletální změny

syndromu. Jedná se o následující poruchy: 1. chybný svalový stereotyp s přetěžováním horních fixátorů ramenního pletence a chybný stereotyp dýchání. 2. předsunutá držení hlavy. 3. statické poruchy v rovině **sklonu hlavy** (např. u pacientů s CC syndromem je často pozorována tzv. „špičková držení hlavy“). Je známo, že i lehké úrazy hlavy mohou vést k rozvoji CC syndromu. U těchto pacientů často nalézáme blokády v horní krční páteři, zejména segmentu C1-2, a po jejich odstranění se pacientům často výrazně uleví. Též úrazy páteře typu „whiplash“ vedou kromě jiných obtíží často i k blokádam krční páteře a CC syndromu. Je zajímavé, že blokády zde bývají častěji v segmentech C5/6 a C6/7, zatímco v horním krčním úseku je spíše zvýšená pohyblivost. Je to vysvětlováno poraněním vazů v této oblasti.

Kloubní blokády nalézáme zejména v cervikokraniálním přechodu a horní krční páteři. Častým nálezem je svalová dysbalance, vadné držení hlavy a chybné dýchání. Uvedené poruchy se různým způsobem kombinují.

Při **léčbě CC syndromu** využíváme celou řadu léčebných metod, které obvykle různým způsobem kombinujeme. K odlišení spouštěcích bodů ve svalech a svalových spasmů je možné použít některé následující metody: **injekce anestetika**, **injekce a následné protažení svalu**, metody **spray and stretch**, **ischemickou kompresi**, **akupunkturu**, **ultrazvuk**. Při léčbě reflexních kožních, podkožních a fasciových změn volíme tzv. **techniky měkkých tkání**, které využívají rela-

čního efektu protažení tkáně. Reflexní změny je možné odstranit i pomocí pacienty tolik požadovaných reflexních masáží (šíjová sestava), event. pomocí masáží periorálních a fasciových. **Indikací reflexních masáží je nutné velmi přísně zvažovat**. V rámci funkčních poruch pohybového systému u pacientů s CC syndromem je reflexní masáž indikována především jako příprava před myoskeletálními zákroky.

Dále je možné využívat **některé formy elektroterapie**, např. diadynamik, a to zejména **proudy CP**, které je vhodné aplikovat na svaly ve spasmu, protože mají vazodilatační, hyperemizující a eutonizační účinek. CP proud je vhodné kombinovat s **LP proudem** pro jeho analgetický účinek. Při léčbě svalových změn je možné použít též **proud CP-ISO**, který nahrazuje **kombinace CP+LP**. Jak kombinaci CP+LP, tak CP-ISO lze současně kombinovat s tzv. **DF proudem**, který slouží výhradně jako úvodní v celé sestavě. U subchronických svalových změn jsou indikované amplitudově modulované středofrekvenční proudy vzhledem k tomu, že některé frekvence působí myorelaxačně. Při léčbě svalových změn u CC syndromu se osvědčuje i tzv. **kombinovaná terapie**. Kombinace **ultrazvuku a nízkofrekvenčních proudů** je vhodná při léčbě spouštěcích bodů v povrchněji uložených svalech, kombinace **ultrazvuku a amplitudově modulovaných středofrekvenčních proudů** je účinná u reflexních změn ve svalech ležících hluboko.

Při **léčbě kloubních blokády**, které obvykle léčíme rukou v ruce se svalovými změnami, využíváme **postizometrickou relaxaci**, **mobilizaci**, event. **manipulaci**, **manuální trakci**.

Při **léčbě akutního CC syndromu** je našim hlavním úkolem odlišení dominantní muskuloskeletální změny, které jsou zdrojem cervikokraniální bolesti a které jsou často lokalizovány v oblasti cervikokraniálního přechodu. Výraznou úlevu může přinést **odstranění blokády v této oblasti nebo eliminace bolestivých bodů v krční páteři** se současnou **mobilizací krční páteře fixačním kincem** a po odeznění akutních bolestí je možné zahájit **léčbu reflexních změn** a vykávat okamžiku, kdy je již možné provádět techniky měkkých tkání a event. i mobilizaci.

Po odeznění akutní ataky CC syndromu, ve fázi subakutní a chronické, je třeba zaměřit se na **úpravu muskuloskeletálních změn i mimo cervikokraniální oblast**. Věnovat pozornost oblasti hrudní a bederní páteře, oblasti žebér (zejména horních), ale i strukturám, patřícím do tzv. **hlubokého stabilizač-**

ního systému páteře (např. autochtonní páteře, pánevní dna a bránice). I zde mohou být změny, které jsou součástí i nich řetězců, jež ve svých důsledcích n přispívá ke vzniku cervikokraniální bolesti.

Ukazuje se, že velký význam má **střední hrudní páteře**, protože vzhledem svalovému uspořádání se mohou dyst v této oblasti projevit jak distálně, tak i náhlé od místa funkční poruchy. V sulním a chronickém stadiu se snažíme i o **úpravu poruch motorického stereotypu** k tomu důvod, je třeba se zaměřit na **kyvadného stereotypu dýchání**, jelikož při může docházet k přetěžování pomo dýchacích svalů, což může vyústit v CC drom. Stejně tak je nutné **odsuzovat z v oblasti ramenního kloubu**, protože t. ni kloub má těsný vztah ke krční páti známo, že např. vadný stereotyp abs v ramenním kloubu a nedostatečná fixa patky může též přispět k bolestem. Snažíme se o **korekci předsunutého t hlavy** a jako prevenci recidiv doporučí provádět individuálně sestavenou LPV dohledem fyzioterapeuta. U některých pacientů se lépe osvědčuje, mimo jiné svůj příznivý psychologický vliv, cvičení lé skupině. Pro pacienty s GATými reči je vhodné sestavit oslušovací cvičení p my zaměřené preventivně, které směř korekci pohybových stereotypů pacien pracovních i mimopracovních aktiv. Problemem může být **léčba hypermobl páteře**, jež se projevuje často bolestí zejména při anteflexi, a bývá též provok otřesy. Radíme vyhnout se dlouhodobé flexi hlavy, otřesům a chybným polohá vy ve spánku. Někdy pomůže **podpů mec** (např. během jízdy v dopravníci středcích). V neposlední řadě je třeba vat dostatečnou pozornost poruchám rálním, protože jsou-li provzáceny v horních šíjových svalech, mohou být též jem CC syndromu. Bývá tomu tak např. **„je vhodné zaveretř zadržování zecen tický přístup u CC syndromu musí být i individuální**. Přiblížíme také k tomu, zd me pacienta v době akutního, subaku nebo chronického období. Je nezbyt cházet z důkladného etiopatogenetického rozboru a je třeba léčit pohybovou sou jako celek a neomezovat se jen na obla vikokraniální.

Prim. MUDr. Ondřej Horák
Klinika rehabilitace FN
a UK 2, LE
reprofoto

PŘÍSPĚVEK K REHABILITACI RADIKULÁRNÍCH SYNDROMŮ

Horáček O.

Neurologická a rehabilitační ambulance, zdravotnické zařízení Jihozápadní město, Praha 5

SOUHRN

Mezi časté obtíže pacientů s radikulárním syndromem L5 patří i poruchy chůze. U části těchto pacientů je hlavní příčinou oslabení abduktorů kyčelního kloubu (m. gluteus medius, m. tensor fasciae latae). Tento příznak bývá často nenápadný nejen pro pacienta, ale i pro lékaře, a může být snadno přehlédnut. V našem souboru 25 pacientů s radikulárním syndromem L5 bylo oslabení uvedených svalů prokázáno u 13 pacientů. U 11 z nich pak vedlo toto oslabení k významnému narušení stereotypu chůze. Je zdůrazněna nutnost včasného odhalení oslabení abduktorů kyčelního kloubu, a dále jsou prezentovány vlastní zkušenosti s cílenou rehabilitací této poruchy u pacientů s radikulárním syndromem L5.

Klíčová slova: radikulární syndrom L5, abduktory kyčelního kloubu, narušení stereotypu chůze, rehabilitace při oslabení abduktorů kyčelního kloubu

SUMMARY

Horáček O.: A contribution to rehabilitation of radicular syndromes

Frequent complaints experienced by patients with radicular syndrome L5 include gait impairment. In a proportion of these patients, the main cause is weakening of the hip joint abductors (m. gluteus medius, tensor fasciae latae). This sign is often inapparent not only to the patient but, also, to the physician and can be readily overlooked. In our group of 25 patients with radicular syndrome L5, weakening of the above muscles was demonstrated in 13 out of which in 11 the weakening led to significant impairment of the gait stereotype. The need for timely diagnosis of hip abductor weakening is highlighted and the authors' own experience with specific rehabilitation of this disorder in patients with radicular syndrome L5 is presented.

Key words: radicular syndrome L5, hip abductors, impaired gait stereotype, rehabilitation of hip abductor weakening

Rehabil. fyz. Lék., 7, 2000, No. 1, p. 21–23

ÚVOD

Radikulární syndromy S1 a L5 mohou být provázeny nejen oslabením akrálního svalstva, ale i méně nápadným oslabením gluteálních svalů.

Jak jsme se opakovaně přesvědčili, dochází u radikulárního syndromu L5 k oslabení m. gluteus medius a tensor fasciae latae (tzv. abduktory kyčelního kloubu – dále a.k.k.). Správná funkce a.k.k. je nezbytná k zajištění stability pánve ve frontální rovině při chůzi. Jejich oslabení v rámci radikulárního syndromu L5 má významné klinické důsledky.

SOUBOR PACIENTŮ A METODIKA

Základní soubor tvořilo 24 pacientů (10 mužů a 14 žen) s radikulárním syndromem L5, průměrný věk byl 34 let. Pacienti se k prvnímu vyšetření dostavili

průměrně 3 týdny od vzniku prvních příznaků a u části z nich bylo nalezeno i oslabení a.k.k., jehož neurogenní původ byl ve všech případech potvrzen elektromyograficky. Všichni pacienti souboru absolvovali neurologické a myoskeletální vyšetření. V souboru jsme sledovali frekvenci výskytu oslabení a.k.k., a dále vztah mezi tímto oslabením a poruchou chůze. Výsledky uvádějí tabulky 1 a 2.

Pacienti byli sledováni 2 – 5 měsíců. Během této doby podstoupili standardní rehabilitaci s využitím elektroterapie, myoskeletálních technik a léčebné tělesné výchovy k ovlivnění radikulární bolesti, vertebálního syndromu, případně akrální parézy. U 13 pacientů s oslabením a.k.k. jsme se navíc zaměřili i na jejich cílenou rehabilitaci, která zahrnovala:

1. použití jednostranné, ev. oboustranné opory při chůzi,
2. jednodušší facilitace a.k.k.,

3. propioceptivní neuromuskulární facilitaci a.k.k.,
4. prvky senzomotoriky.

Zajímalo nás, do jaké míry se tak podařilo ovlivnit dyskomfort v kořenové oblasti končetiny a nakolik se zlepšila kvalita chůze. Výsledky viz tab. 3.

DISKUSE

Literární zdroje shodně uvádějí, že v rámci monoradikulárního syndromu L5 se mohou objevit následující příznaky: typická radikulární bolest v segmentu L5, senzitivní porucha v dermatomu L5, akrální motorický deficit (oslabení m. tibialis anterior, m. ext. dig. brevis, m. ext. hallucis longus), kdy se při těžším oslabení objevuje až tzv. „stepáž“ při chůzi, reflexologický nález je buď normální, nebo je hyporeflexie L5/S2 (8). Oslabení a.k.k. však není jako možný příznak při postižení kořene L5 zmiňováno.

A.k.k. jsou inervovány z kořene L5, ale i S1 a L4 (2, 6). Při polyradikulárních syndromech se oslabení a.k.k. objevuje častěji. Pokud jde o monoradikulární syndromy, pozorovali jsme klinicky významné oslabení a.k.k. jen u radikálního syndromu L5. V dostupné literatuře jsme vysvětlili pro tuto skutečnost nenašli.

Problematickou oslabení a.k.k. v rámci diskogenního radikulárního syndromu L5 jsme se podrobněji zabývali v jiném sdělení, kde byly uvedeny klinické důsledky i diagnostika tohoto postižení (5). Pomocí elektromyografických studií jsme prokázali neurogenní původ oslabení a.k.k. Připomeňme zde jen, že oslabení a.k.k. se projevuje druhostranným poklesem pánve, je-li postižená končetina při chůzi stojná (pozitivní Trendelenburgův test). Za těchto okolností pak při chůzi dochází k přetěžování lumbosakrálního přechodu, sakroiliakálního skloubení a kyčelního kloubu. Objevuje se tak určitý „dyskomfort“ v kořenové oblasti postižené končetiny, kdy si pacient může stěžovat na bolesti v uvedených oblastech, a někdy udává i úponové bolesti následkem přetěžování některých svalových skupin. Vzhledem k instabilitě pánve ve frontální rovině je při oslabení a.k.k. chůze narušena výrazněji, než je-li přítomno jen akrální oslabení.

Z tabulky 1, která charakterizuje soubor pacientů, vyplývá, že poruchu chůze uvádělo 21 pacientů a že oslabení a.k.k. bylo zjištěno u 13 pacientů souboru. Tabulka 2 dále upřesňuje příčiny narušení stereotypu chůze a vztah k oslabení a.k.k. Ukázalo se, že u 11 pacientů bylo oslabení a.k.k. hlavní příčinou narušení stereotypu chůze. Vyplývalo to však až z podrobnějšího

Tab. 1. Výskyt jednotlivých příznaků v souboru 25 pacientů s radikulárním syndromem L5

Příznak	Počet pacientů
vertebrální syndrom a bolest	18
radikulární bolest	25
senzitivní deficit	13
motorický deficit:	
– akrální svalstvo	11
– kořenové svalstvo (a.k.k.)	13
– akrální a kořenové svalstvo	8
porucha chůze	21

Tab. 2. Faktory narušující stereotyp chůze (soubor 25 pacientů s radikulárním syndromem L5)

Příčina	Počet pacientů
především bolest:	4
– radikulární	3
– vertebrální	1
především svalové oslabení:	17
– akrálně	6
– kořenově (a.k.k.)	11
kombinace bolesti a oslabení	5

šího rozboru poruchy chůze, neboť téměř žádný z těchto pacientů si neuvědomoval, že příčinou zhoršení chůze je vlastně oslabení a.k.k. Pacienti tuto slabost totiž nejčastěji vnímali jako „nepevnost nebo nejistotu“ kyčle, „nestabilní bok“, nejistotu „celé“ končetiny atd.

Naše zkušenosti svědčí o tom, že oslabení a.k.k. se z hlediska narušení stereotypu chůze uplatnilo významněji než akrální oslabení stejného stupně. Ti z pacientů, kteří ke zlepšení stability při chůzi použili hůl (na nepostižené straně, eventuálně na obou stranách), pociťovali jasné zlepšení stability při chůzi. Dále naše poznatky ukazují, že v počáteční fázi vývoje radikulárního syndromu L5 je oslabení a.k.k. někdy klinicky nejvýznamnějším příznakem a může být v této době dokonce i hlavní příčinou narušení stereotypu chůze.

Při rehabilitaci pacientů s radikulárním syndromem L5 a prokázaným oslabením a.k.k. jsme vycházeli z toho, že je nutné:

1. zlepšit stabilitu pánve (tím, že kompenzujeme druhostranný pokles pánve při chůzi);
2. udržet trofiku oslabených a.k.k., než dojde k jejich reinervaci a zlepšení jejich síly a funkce;
3. zapojit a.k.k. do správného pohybového stereotypu.

V rámci rehabilitace se nám pak osvědčilo zařadit do programu následující prvky:

1. Použití francouzské nebo vycházkové hole na zdravé straně, raději však oboustranně, po dobu nejvýraznějšího oslabení a.k.k. – stupeň 3, event. stupeň 3–4 dle svalového testu (2) – jako prevenci poklesu pánve na zdravé straně. Nejvhodnější je dvoudobá chůze, kdy se v první době klade dopředu současně postižená končetina a hůl (eventuálně obě hole) a v druhé fázi zdravá dolní končetina (4).
2. Některé prvky senzomotoriky, které usnadní pacientovi lépe se vyrovnat se změněným pohybovým stereotypem. Osvědčilo se nám zařazení předního půlkroku a zadního půlkroku na zemi (především postiženou DK), případně i pohupování v předozadním směru a v bočním směru (3).
3. Facilitační prvky jako stimulace kožních receptorů, protahování svalu, poklep na šlachy a vibrace ke zlepšení trofiky oslabených a.k.k. (1).
4. Proprioceptivní neuromuskulární facilitaci k správnému zapojení a.k.k. do pohybového stereotypu. Při extenčním vzorci I. diagonály se aktivuje m. gluteus medius a při flekčním vzorci II. diagonály se zapojuje m. gluteus medius a tensor fasciae latae (7).

Tab. 3. Efekt rehabilitace zaměřené na oslabené a.k.k. (13 pacientů základního souboru)

dyskomfort v kořenové oblasti postižené končetiny	ovlivněn výrazně	ovlivněn mírně	neovlivněn
počet pacientů	10	2	2
kvalita chůze	zlepšena výrazně	zlepšena mírně	nezlepšena
počet pacientů	8	3	2

V praxi jsme postupovali tak, že po eliminaci funkčních muskuloskeletálních změn v lumbosakrální oblasti jsme pacienta instruovali v metodách, které mohl nadále provádět samostatně doma (jednoduché facilitační prvky a senzomotorika). Při těžším oslabení a.k.k. (sv. st. 3 a 3 – 4) jsme hned od začátku nacvičili chůzi s holí nebo oběma holemi (viz výše), přičemž pacientům bylo doporučeno jejich používání po dobu, kdy byla jasně pozitivní Trendelenburgova zkouška. Od počátku jsme též prováděli při kontrolách diagonály v rámci propioceptivní neuromuskulární facilitace. Pokud některé tyto metody provokovaly lumbalgie nebo radikulární bolesti, pak jsme je dále neprováděli.

U většiny pacientů s radikulárním syndromem L5 a oslabenými a.k.k. přispěla výše uvedená cílená rehabilitace ke zlepšení kvality chůze a zmírnění „dyskomfortu“ v kořenové oblasti končetiny (tab. 3). Domníváme se též, že se vytvořily lepší předpoklady pro obnovení správné funkce a.k.k. V podskupině 13 pacientů s prokázaným oslabením a.k.k. došlo při uvedené rehabilitaci k úpravě ad integrum u 10 pacientů, ve 3 případech pak přetrvával v oblasti a.k.k. jen lehký reziduální nález, z funkčního hlediska nevýznamný.

ZÁVĚR

Naše zkušenosti potvrzují, že u části pacientů s radikulárním syndromem L5 je kromě akrálního motorického deficitu přítomné i nenápadné oslabení abduktorů kyčelního kloubu, často vedoucí k význam-

nému narušení chůzového stereotypu. Toto svalové oslabení je třeba aktivně vyhledávat a v rámci rehabilitačního programu je nezbytné využívat procedury podporující nejen zlepšení trofiky a síly oslabených abduktorů, ale i jejich správné zapojení do pohybového stereotypu. Osvědčilo se nám využití jednodušších facilitačních prvků, PNF, senzomotoriky a použití jednostranné, eventuálně oboustranné opory při chůzi.

LITERATURA

1. **Gúth, A., Palát, M.:** Periferné obrny v rehabilitačnej medicíne. Rehabilitácia, 1986, Suppl. 33, s. 102–110.
2. **Janda, VI.:** Funkční svalový test. Grada Publishing, Praha 1996, s. 212–215.
3. **Janda, VI., Vávrová, M.:** Senzomotorická stimulace. Rehabilitácia, 25, 1992, s. 28–33.
4. **Haladová, E., a kolektiv:** Léčebná tělesná výchova. Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně, 1996, 66 s.
5. **Mazanec, R., Horáček, O., Bojar, M.:** Diagnostikujeme správně svalové oslabení u radikulárního syndromu? Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie. 62/95, 1999, 3, s. 158–162.
6. **Kendall, H. O.:** Muscles testing and function. Williams-Wilkins, Baltimore-London 1971, s. 180–183.
7. **Knott, M., Voss, D. E.:** Priprioceptive neuromuscular facilitation. A. Hoeber-Harper Book, New York, 1956.
8. **Patton, J.:** Neurological differential diagnosis II. Springer-Verlag, Berlin-Heidelberg 1971, 211 s.

MUDr. Ondřej Horáček
U třetí baterie 15
162 00 Praha 6

Vyšetření a léčba měkkých tkání Profesor MUDr. Karel LEWIT, DrSc.

Příčinou bolestí vznikajících v pohybovém aparátu může být nejen léze strukturální, či funkční porucha kloubní, ale i dysfunkce měkkých tkání. Podobně jako u kloubů musíme proto diagnostikovat a léčit mechanickou funkci měkkých tkání, abychom normalizovali jejich elasticitu a pohyblivost jak navzájem, tak i vzhledem k jiným strukturám.

Tato výuková kazeta pojednává o diagnostice a léčbě kůže, podkoží, fascií, svalů i periostu v klíčových oblastech se zřetelem k nejběžnějším klinickým obtížím pacientů.

Kazeta je k dispozici v české verzi za 900 Kč a v anglické verzi za cenu 90 US\$. Délka kazety: 35 min
Objednávky posílejte na adresu:
Klinika rehabilitačního lékařství FN Motol, MUDr. Alena Kobesová, V úvalu 84, 150 06 Praha 5 - Motol

VIDEOKAZETA

SOFT TISSUE MANIPULATION according to LEWIT



Postgraduální medicína

odborný časopis pro lékaře

endokrinní
hyperlipoproteinémie

steroidy

nefropatie a ledviny

neuropatie

anóm

endokrinní hyperplazie
endokrinní problémy v ordinaci
obecného lékaře

endokrinní „neresuscitovat“
alternativní léčba
endokrinních úrazů

endokrinní rehabilitace
endokrinní fyzioterapie

endokrinní v systému
endokrinní zdraví

endokrinní modulatory
endokrinních receptorů

endokrinní makerový syndrom
endokrinní žlázy zdroje
endokrinní stimulatory

Praktické problémy
toxikomanií

Praktické problémy toxikomanií

Praktické
problémy

toxikomanií

problémy

Plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie

prof. MUDr. Libuše Smolíková, MUDr. Ondřej Horáček, doc. PaedDr. Pavel Kolář
Univerzita Karlova v Praze, 2. LF a FN v Motole, Klinika rehabilitace

Číslová slova

respirační fyzioterapie • autogenní masáž • aktivní cyklus dechových technik • inhalační léčba • léčebné pohyby těla • kondiční dechová průprava • dechový trénink • věková období • kontaktní dýchání • principy reflexní terapie

Shrnutí:

Dechový handicap není tělesný handicap

Historické údaje posledních let ukazují, že celosvětově stoupá počet jedinců s primárním, ale i sekundárním onemocněním dýchacího systému. Moderní pohled na etiologii, vývoj, diagnostiku a strategii léčby respiračních chorob dává prostor i pro medicínské obory, které ještě donedávna byly vnímány spíše jako servisní doplněk základní terapie. Jedním z nich je léčebná rehabilitace. Tradiční dechová cvičení jsou již dnes neúčinná a především málo efektivní formou dechové rehabilitace. Aktivní techniky respirační fyzioterapie doplněné inhalacími pomáhají účinně řešit akutní i chronické dechové obtíže. Lékaři indikují respirační terapii jako jednu z terapií první volby. Ideální postavení v rámci léčebné rehabilitace má plicní rehabilitace, která obsahuje komplexnější přístup k respirační problematice, včetně sociálního a psychologického aspektu. Pociť volného dýchání podmiňuje dobrou kvalitu života všech jedinců s dechovými onemocněními.

Dnešní komplexní péče zcela změnila charakter léčby respiračně chronicky nemocných. Podstatně větší důraz klademe na aktivitu samotného pacienta, kdy podstatná část léčby je vedena ambulantní formou odborným lékařem a v domácím prostředí samotným pacientem. V plné míře tento systém platí i v léčebné rehabilitaci, která již tradičně patří k nevyhledávanějším formám ambulantní terapie. Léčebná rehabilitace je každodenní součástí komplexní péče. Odstranit hlen, usnadnit dýchání, zlepšit a zdokonalit dechové pohybové návyky – to jsou priority léčebné rehabilitace.

Současné poznatky pneumologie ukazují, že některé dlouhodobě vžitě cvičební postupy jsou již nevhodné. Především polohové pokleповé drenáže a klasická dechová cvičení na povel jsou zastaralé metody rehabilitace⁽¹⁾. V případě poklepu může být tato technika také nebezpečná až kontraindikovaná, zvláště u pacientů, jejichž onemocnění je doprovázeno hyperreaktivitou a hypersenzitivitou stěn bronchů s tendencí k bronchiálním kolapsům. Nutno však objektivně poznamenat, že z pohledu kineziologie dýchání patří klasické provedení dechových cvičení k velmi účinným prostředkům zdravotní tělesné výchovy a například v lázeňské léčbě mají i v dnešní době tzv. „dechovky“ své nezastupitelné místo.

Současné postupy léčebné rehabilitace vycházejí z moderních diagnosticko-terapeutických postupů, které umožňují pracovat se samotným dýcháním i v jeho patofyziologické formě. Z tohoto pohledu patří k léčebné rehabilitaci: **respirační fyziote-**

rapie a dechové techniky pro inhalační léčbu, kondiční dechová průprava a dechový trénink se zvyšováním tělesné zdatnosti.

Respirační fyzioterapie je systém dechové rehabilitace, kdy dýchání má svým specifickým provedením léčebný význam (plní funkci sekundární prevence). Dominantní postavení dýchání je založeno na práci s dechem, ke kterému přistupujeme jako k pohybové funkci, vycházející z přesných zákonitostí neurofyziologických aspektů dechových posturálních a motorických vzorů^(10, 26). Aktivní techniky respirační fyzioterapie mají za cíl:

- snížit bronchiální obstrukci,
- zlepšit průchodnost dýchacích cest,
- zlepšit ventilační parametry,
- kontrolovat záněty v dýchacích cestách,
- prevenci zhoršování funkce plic,
- zvýšit fyzickou kondici,
- dosažení a udržení optimálního pocitu zdraví.

Bezpokleповé techniky exaktně pracují s celou škálou symptomů respirační insuficience (dekompenzace) a jsou založeny na **individuálním přístupu** fyzioterapeuta k pacientovu dýchání. K nejčastějším symptomům plicních chorob patří:

- a) hodnocené objektivně:
 - kašel,
 - dušnost (ponámahová),
 - zahlenění dýchacích cest;
- b) hodnocené subjektivně:
 - pocit krátkého dechu,
 - pocit nedostatku vzduchu, tzv. „nemohu se nadechnout“,

■ pocit tíhy na hrudniku, tzv. „nemohu si vydechnout“,

■ pocit hrudního krunýře.

Techniky, jejichž cílem je odstranění nadměrné bronchiální sekrece, se nazývají **drenážní techniky**¹⁹⁾. Jsou to expektorační techniky hygieny dýchacích cest – Airways Clearance Techniques (ACT). Jejich cvičebním principem je korekce výdechové rychlosti, která se prakticky projevuje jako aktivně svalově podpořený, **plynulý a pomalý** výdech, tzv. „výdechová velocity“, tedy expirační pomalost. Velocity korigujeme s nebo bez pomoci stimulačních odporů, vyvolaných mechanickým působením dechových podpůrných přístrojů nebo konfigurací postavení dolní čelisti a jazyka v ústech. Expektorační techniky obsahují maximálně šetrné a minimálně vyčerpávající odhlehování. Pomáhají a usnadňují kontrolu kašle.

Mezi základní drenážní techniky řadíme:

- autogenní drenáž (autogenic drainage, AD),
- aktivní cyklus dechových technik (active cycle of breathing techniques, ACBT),
- Flutter – oscilující PEP systém dýchání,
- PEP masku, PEP systém dýchání (positive expiratory pressure system).

Při cvičení je základním požadavkem, aby pacient uměl dobře zvolit výdechovou techniku, aby se správně nadechoval a také aby dokázal účinně pracovat s apnoickou pauzou, tedy aby uměl včas zadržet nebo přerušit dýchání – to vše v exaktně individuálním provedení³⁴⁾.

Autogenní drenáž (AD) je pro svou vysokou účinnost, snadnou dostupnost a nenápadné provedení často vyhledávanou drenážní technikou. Je to vědomé (samotným pacientem) řízené dýchání (Obr. 1). AD je dýchání formou pomalého inspiria, většinou nosem,

s inspirační pauzou až na konci vdechu. Následuje opět vědomé řízené, pomalé a dlouhé, ale především svalově podpořené aktivní exspirium pootvřenými ústy přes uvolněné horní cesty dýchací. Dechová práce se pohybuje v rozmezí klidového dechového objemu s důrazem na postupný přesun rozsahu cvičebního dechového objemu do oblasti inspiračního rezervního objemu s cílem maximálně otevřít a ventilovat periferní cesty dýchací⁵⁾. Rizikový úsek při výdechu je glottis. Náročné provedení plynulého a uvolněného výdechu v oblasti glottis kontrolujeme pomocí sluchu (Obr. 2). Při chybném provedení, tedy při zúžení okolí glottis, slyšíme škrtivý až sípavý výdech a časté pokašlávání, které můžeme cíleně potlačit a časově ovlivnit mnoha způsoby.

K neúčinnějším patří:

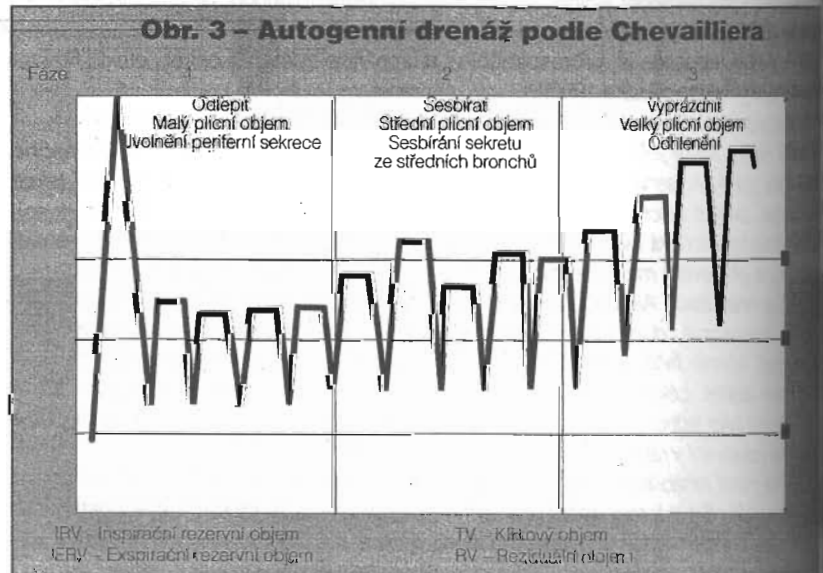
- přerušení výdechu, hlasité výdechové „mručení“ zavřenými ústy,
- opakované krátké, ale pomalé nadechnutí,
- pití nápojů (provází celou cvičební lekci),
- dechové úlevová poloha,
- kontaktní, přesně lokalizovaná manuální výdechová dopomoc fyzioterapeuta na pacientově hrudniku.

Takto řízené dýchání je podstatou autogenní drenáže podle Chevailliera (Obr. 3). Technika byla do praxe uvedena již koncem 60. let, do rehabilitačního programu pro astmatiky začátkem 70. let a v 80. letech plně nahradila polohové poklepové drenáže u všech pacientů (bez věkového omezení) s bronchiálním zahleněním^{19, 41)}. Pro všechny jedince s cystickou fibrózou je bazální technikou respirační fyzioterapie.

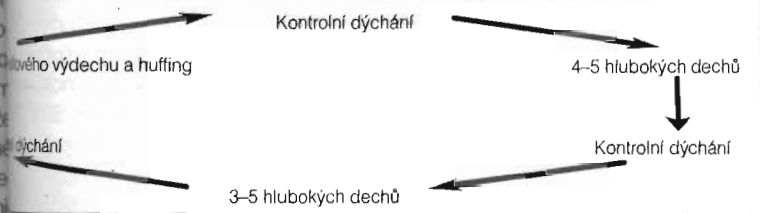
Nejen pacienti s cystickou fibrózou mohou trpět opakovanými a vysilujícími záchvaty kašle. **Kašel** patří mezi důležité čistící mechanismy plic. Při vyvolání obranného kašlacího reflexu je třeba dbát na kontrolu

kašle a naučit pacienta, aby používal pro ekonomicky efektivní kašel. To znamená, že po jednom, maximálně dvou krátkých zakašláních (doporučujeme spíše výdechové „štěknutí“, huffing) dochází k expektoračnímu odstranění maximálního množství sputa. Výsledkem dechové práce formou autogenní drenáže je rychlé a snadné odstranění uvolněné bronchiální sekrece. Svalová práce při běžném dýchání minimalizuje následky bronchiální asynchronity, podporuje kontrolu kašle a pomáhá snižovat nebezpečí hyperinflace plic. Má i preventivní, antiklapový význam pro stěny bronchů. V průběhu cvičení se ležce střídáme různé typy vdechu a výdechu, pracujeme s dechovou rychlostí a pomalostí, akcelerací, intenzitou a výdechem silou a relaxací. Za škodlivý a neefektivní kašel považujeme krátké pokašlávání nebo dlouhé, křečovitě kašláni s tlakem na hrudník, které je vyčerpávající, neúčinné a škodlivé.

Aktivní cyklus dechových technik (ACBT) obsahuje tři samostatné techniky dýchání⁴¹⁾:



Obr. 4 – Aktivní cyklus dechových technik – pořadí aktivních technik lze střídat podle potřeb nemocného



ného a rychlého osvojení zcela chybných dechových návyků a nedodržení relativně obtížných pravidel pro mimické svaly obličejové a eventuální chybnou polohu jazyka⁽¹³⁾.

PEP maska zatím bohužel není v naší republice zcela běžnou dechovou pomůckou při respirační fyzioterapii. Účinek PEP masky je založen na principu konstantního výdechového odporu proti výdechové redukci. Síla výdechového odporu závisí na velikosti rozměru výdechové redukce (Obr. 6).

PEP maska se skládá z průhledné obličejové části s měkkým latexovým okrajem a z ventilové části s ventily pro inspirium a expirium. Výdechový odpor měníme pomocí barevných redukcí s otvorem od 1,5 do 5,0 milimetrů, který připojujeme na výdechový ventil. Výdechové tlaky kontrolujeme pomocí manometru, který vkládáme mezi výdechový ventil a odporovou redukci. Technika PEP dýchání vyžaduje odborné vedení fyzioterapeuta, který po dohodě s lékařem stanoví podle spirometrických parametrů a stupně zahalení velikost počáteční redukce. Je třeba brát ohled i na osobní schopnosti a dechovou výkonnost nemocného.

Praktické provedení je rozděleno do dvou až tří fází. Cílem první části lekce je zlepšit ventilaci a zvýšit průchodnost dýchacích cest. Navazuje fáze odlehčování pomocí akcelerace výdechu přes PEP masku bez použití odporové redukce. Třetí částí cvičení je expektorace. Uplatnění PEP masky je spojeno s léčbou atelektáz a podporou kontrolovaného kašle při uvolnění nadměrného množství bronchiální sekrece, aniž by došlo k vytvoření hlenových zátek v periferních oblastech dýchacích cest. Pokud je výdech přerušen kašlem, je vhodné ponechat masku přiloženou na obličej, protože přístroj zkracuje a ulehčuje odkašlání^(19, 41).

PEP dýchání a použití PEP masky se **musí provádět pod odborným vedením zkušeného fyzioterapeuta**. Cvičení je zaměřeno na prevenci chybných dechových pohybových vzorů hrudníku a pomáhá včas rozpoznat varovné známky v průběhu cvičební lekce (např. zrudnutí v obličejí). Snížená pohyblivost hrudníku a břišních svalů je obrazem únavy a vyčerpání a může se dostavit již v prvních minutách cvičení. Namáhavé dýchání proti velkému odporu (chybně zvolené velikosti odporové redukce) vede k přetěžování malého tělního oběhu, přetížení pravého srdce a následnému nedostatečnému zásobování tkání kyslíkem. Měření krevní saturace pomocí pulsního oxymetru sníží riziko nežádoucích symptomů terapie pomocí PEP masky. Účinky PEP dýchání jsou:

- prevence bronchiálního kolapsu,

kovová kulička vydechovanému vzduchu. Kulička se pohybuje nahoru a dolů a její kmitavý pohyb v konu střídavě uzavírá a následně opět otevírá (umožňuje) průchod vzduchu přístrojkem. To způsobí, že dýchací cesty jsou při výdechu delší dobu otevřené. Bronchiální průchodnost se zlepší i při instabilitě a hyperreaktivitě bronchů⁽¹⁸⁾. Kmitavý pohyb kuličky způsobuje přerušovaný výdech, a tím i rychlé změny tlaku. Současně pacient cítí charakteristické jemné hlubkové vibrační chvění, které uvolňuje a následně usnadňuje odstranění sekrece a snižuje riziko kolapsu bronchů^(19, 41).

Kombinace Flutteru s inhalací je terapeuticky a časově velmi efektivní již u malých dětí. Flutter také často kombinujeme s autogenní drenáží. Má pozitivní sociálně-mentální vliv a je oblíbenou dechovou pomůckou i pro starší pacienty (nad 70 let).

Význam Flutteru lze shrnout do několika bodů:

- uvolňuje sekret v dýchacích cestách,
- usnadňuje transport hlenu,
- pomáhá účinně a nenápadně expektoraci,
- u instabilních bronchiálních stěn preventivně působí proti jejich kolapsu,
- pomáhá kontrolovat kašel,
- kapesní velikost zaručuje rychlé a okamžité použití,
- je motivační, oblíbený a relativně jednoduchý pro cvičení pacientů všech věkových kategorií,
- umožňuje zpětnou kontrolu efektu fyzioterapie,
- monitoruje hygienu dýchacích cest.

Přes výčet všech výhod **jednoznačně doporučujeme úvodní instruktážní lekce provádět pod odborným vedením** respiračního fyzioterapeuta, a to pro riziko snad-

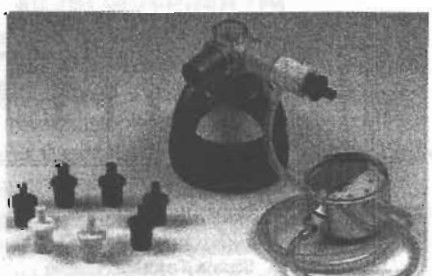
dýchání (breathing control) je významná odpočinková, brániční dýchání cvičební výdechové aktivace svalů v dýchací oblasti. Pomáhá počáteční rychlosti na fyzioterapii a zajišťuje plynou a uvolňování dechového cyklu podle specifických potřeb pacienta. Poskytuje vliv na průběh celého cvičení na hrudníku nechává odeznít námahu využitelné dechové fáze cvičení. Většina vyhledává kontrolní dýchání při (ACBT) navy, nejčastěji při přetížení svalů;

hrudní pružnosti (thoracic exercises) je dýchání s důrazem na maximální množství pomalu vdechovaného vzduchu s krátkým, pasivním vydechem. Forsirované inspirium je mobilizačních prvků pro oblast hrudníku;

silového výdechu a huffing (expiration technique) je aktivní výdech s vědomě řízenou svalovou podporou a kontrolovanou rychlostí výdechu směrem k horní cestě dýchací, doplněná huffingem. **Huffing** je krátké výdechy uvolněné sekrece, které pomáhají odkašlat⁽¹⁹⁾. Pořadí všech tří technik je individuálně účelné střídat podle potřeby a možností nemocného

Uplatnění pozitivní PEP – je léčebný prostředek, který je v používání od roku 1990 v republice jej při respirační terapii používáme od roku 1990⁽¹³⁾.

největší je ústní část, dále hrudníkem a břichem. Skládá se z kovové kuličky uzavřené víko (Obr. 5). Při cvičení působí proti odporu, který klade



Obr. 6 – PEP maska

- usnadňuje odstranění hlenu,
- zajišťuje provzdušnění nedostatečně ventilovaných oblastí plic,
- terapie plicních atelektáz,
- zlepšuje mobilizaci hrudníku,
- pomáhá udržet jeho pružnost,
- obnovuje fyziologické dechové vzory hrudníku,
- zlepšuje konfiguraci hrudníku.

Všechny drenážní techniky lze individuálně kombinovat a upravit s maximální efektivitou pro individuální potřeby pacienta. Pro zpětnou kontrolu a spolehlivé zjištění účinku jednotlivých technik fyzioterapie sledujeme hodnoty saturace krve kyslíkem pulsním oxymetrem.

Samotné techniky respirační fyzioterapie jsou u řady nemocných provázeny rychle nastupující únavou dechových svalů a neschopností koncentrace na dechový výkon. Oba tyto negativní jevy vedou k poruchám koordinace dechových pohybů. Obraz je zakončen záchvatem dráždivého kašle, jehož následkem je celkové vyčerpání nemocného. Účinnou prevencí této nežádoucí situace je včasné použití tzv. **ústní brzdy**. Je to zpomalení (brždění) vydechovaného proudu vzduchu mírně sevřenými rty. Pomocí přerušované a dlouhé ústní brzdy docílíme, že dýchací cesty, které mají tendenci ke kolapsu, a současně bronchy, které jsou zúžené hlenem, zůstávají déle otevřené v důsledku mírně zvýšeného intrabronchiálního tlaku. Jsou lépe průchodné. Tato technika zmírňuje dechové obtíže při tělesné zátěži a při fyzicky náročnějších drenážních technikách má odpočinkovou funkci v průběhu cvičební lekce. Ústní brzda je častou výdechovou technikou i při kontrolním dýchání.

Inhalace

Rozhodnutí o zahájení inhalační léčby a její frekvenci je v rukou lékaře. Fyzioterapeut se zabývá technikou dýchání při inhalaci. Inhalace většinou zahajuje celý cvičební blok fyzioterapie^(37, 40).

Velmi důležitá je poloha těla. Před zahájením inhalace, ale i v jejím průběhu kontrolujeme a upravujeme vzájemné postavení páne, páteře a hlavy k otevřené poloze hrudníku pro uvolnění horních cest dýchacích. Jako prevenci proti únavě dechových svalů doporučujeme úlevové a odpočinkové polohy těla (Obr. 7, 8) a střídání některých typů dýchání. Využíváme dýchání spontánní, volní, cvičební, tréninkové a relaxační. Časové fázování dýchání v průběhu inhalace pomáhá snižovat negativní následky dechové asynchronity a minimalizuje transportní ztráty léku.

Značnou výhodou inhalace je přímý kontakt léku s postiženou sliznicí⁽⁶⁾. Inhalační efekt

lze pomocí respirační fyzioterapie mnohonásobně umocnit. Dostatečnou pozornost věnujeme instruktážní výuce inhalačnímu vdechu. Důležitá je podpora maximálního účinku pohybové souhry: **ruka – vdech – plíce** (Obr. 9). U jedinců s chronickou formou onemocnění nacvičujeme automatiku koordinace dechu a ruky již od raného věku pacientů, např. kojenci a batolata s cystickou fibrózou nebo mukociliární dyskinezou rehabilitují v náručí svých rodičů, kteří běžně kombinují inhalaci s drenážními technikami. Praxe ukázala, že při trpělivém, motivačně poutavém, ale důsledném tréninku může dítě již ve věku šestnácti až osmnácti měsíců samo efektivně inhalovat formou nepřerušované nebulizace (zmlžování)⁽⁷⁾. Dospělí pacienti kombinují inhalaci s drenážními technikami. Snadno a rychle se jí naučí a navíc je pro ně časově efektivní a rychle účinná. To jsou hlavní důvody, proč je vyhledávanou částí terapie každého pacienta bez omezení věku. Velmi efektivní a časově výhodné je spojení inhalace s Flutterem.

Časová návaznost jednotlivých inhalací v průběhu dne se odvíjí od lékařem doporučených léčebných postupů. Pacienti s vysokou frekvencí tvorby bronchiální sekrece by měli inhalovat denně. Tato inhalace by měla být vždy vnímána jako neoddělitelná součást hygieny dýchacích cest. Je třeba vyvinout velké edukační úsilí, aby tento fakt pacienti

akceptovali a musíme trpělivě a opakovaně pacientům vysvětlovat, že očekávaný efekt (odhlenění a zlepšení průchodnosti bronchů) je především výsledkem longitudinální sumace počtu každodenních inhalací^(23, 19), (pracovně můžeme tyto inhalace nazvat „kondiční“, s cílem získat a následně udržet optimální čistotu bronchů).

U nebulizační formy inhalace je základem terapie každodenní inhalování mukolytik. Inhalace je často doplněna autogenní drenáží a Flutterem. Optimální délka celého cvičebního bloku je asi 20 minut.

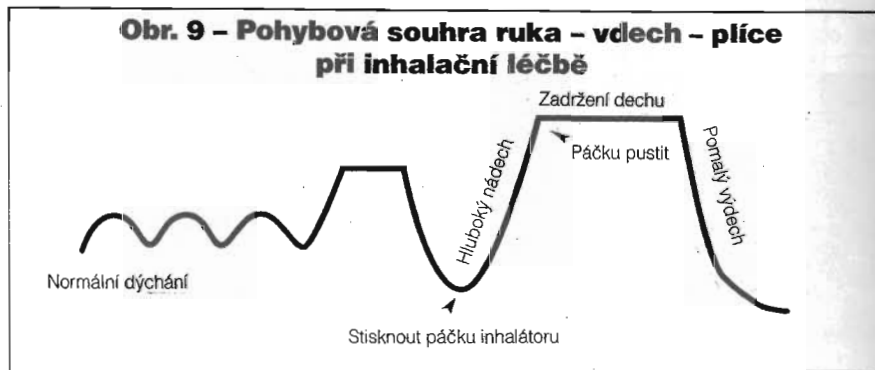
Na doporučení lékaře následuje inhalace antibiotik v délce 10 až 15 minut a v jejím průběhu již necvičíme. Antibiotika vždy inhalujeme až po drenážní respirační fyzioterapii. Akceptovatelná délka celého cvičebního bloku (především v ranních hodinách) je přibližně 35–40 minut. U dětí školního věku doporučujeme pozdější nástup do školy.

U ostatních forem inhalační podávání léků se většinou jedná o instruktážní nebo kontrolní konzultace pacienta s fyzioterapeutem, které si musí vyžádat ošetřující lékař. Cílem instruktáže je na základě praktické ukázky, jak sám pacient aplikuje inhalační léčbu, minimalizovat jeho chyby v technice vdechu a výdechu a účelně vložit inspirační pauzu s cílem **zkrátit časovou prodlevu efektu inhalace**⁽⁸⁾. Úzká spolupráce pacient-lékař-fyzioterapeut je vždy užitečná, ale

Obr. 7, 8 – Úlevové a odpočinkové polohy těla při inhalační léčbě



Obr. 9 – Pohybová souhra ruka – vdech – plíce při inhalační léčbě

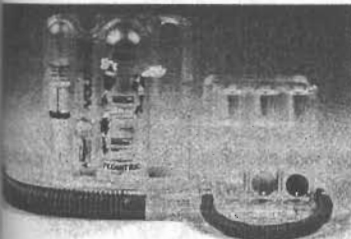


Dýchání při běžné inhalaci

hluboký nádech → zadržení dechu → pasivně-aktivní výdech

Dýchání při kombinaci inhalace a respirační fyzioterapie

plynulý, dlouhý vdech → inspirační pauza → aktivní výdech



- Dechové tréninkové aparátiky

zoboznačeného z trojice trochu jiným způsobem.

Respirační terapie mukolytik a antibiotik se provádí jednak tryskovými inhalátory, které vytvářejí mlhu pomocí kompresorů, jednak tryskovými inhalátory, kde mlhu vyrábí přímo tryska. Oba typy inhalátorů mají své výhody a nevýhody⁽²⁹⁾. O výběru inhalátoru rozhodne lékař, někteří pacienti užívají oba typy inhalátorů. Výběr dalších inhalačních systémů (například turbuhaler, spinhaler, dávkovač aerosol) je rovněž individuální^(27, 28). Klíčovou vlastností kombinace inhalace s respirační terapií:

je vysoká efektivita, rychlost účinná, jednoduché provedení, poskytuje potřebnou informaci o správné aplikaci inhalačního léku. Terapeut věnuje pozornost: držení těla, pohybovým vzorům, koordinaci ruka-vdech-plíce, návaznosti inhalací, kombinaci inhalace a drenážních technik.

Terapeutické polohy těla a dechová průprava

Než začneme vlastní dechové techniky, musíme věnovat dostatečnou přípravu k mobilizaci hrudníku, ramen, krční páteře a uvolnění dechových cest. Pohyblivý hrudník, pružná kloubní a uvolněné svaly jsou startovní podmínky respirační fyzioterapie na úrovni pohybové soustavy a součástí jejího cíle.

Velký důraz na volnou pohyblivost kůže, především v abdominální oblasti. Důležitou součástí rehabilitační péče je také léčebné polohy těla a mobilizační gymnastika s terapeutickým zaměřením na hypertonicky bolestivé a přetížené svalové skupiny a dechové pohybové nejví-

ce a nejčastěji zablokovaná, nefunkční kloubní spojení. Vzhledem ke zvýšené citlivosti na manuální kontakt v oblasti hrudníku můžeme použít mobilizační facilitační uvolnění pomocí soft míčků.

V žádném případě však nelze zaměnit techniky respirační fyzioterapie a metody plicní rehabilitace za mobilizaci pomocí soft míčků, kterou považujeme pouze za pomocnou facilitaci měkkých struktur pohybové soustavy.

„Míčkování“ není respirační fyzioterapie a nemůže nahradit plicní rehabilitaci.

Vedle pohybových komponent jsou to cílené statické polohy těla či jeho částí, které významnou měrou přispívají k pocitu volného a snadného dýchání a zmírňují „krunýřovitě uvěznění“ dechu v hrudníku. Protahování svalů, jejich postupná aktivita při poziční balanční dynamice nejen facilituje drobná kloubní spojení hrudní kosti a žeber, ale také preventivně stimuluje fázická svalová vlákna proti jejich nefunkčnímu zkrácení⁽⁹⁾. Léčebné polohy těla ovlivňují výběr dechových technik a průběh i délku inhalací. Usnadňují koncentraci a působí na cvičební úsilí pacientů⁽²⁶⁾. Sestavení léčebných poloh a jejich plynulé změny můžeme seřadit do **mobilizačních cvičebních řad**. Každý nemocný má vlastní, individuálně účinnou sestavu poloh a pohybů těla.

Adekvátně vedená respirační fyzioterapie v kombinaci s kompenzační, mobilizační a relaxační složkou cvičební lekce přispívá k vyvážení dechové i fyzické zátěže. Techniky respirační fyzioterapie motivují nemocného aktivně přistupovat k řešení aktuálních situací, podporují jeho samostatnost a soběstačnost nejen při fyzioterapii, ale posilují jeho odpovědný přístup k celé terapii, a tím i k sobě samotnému. Fyzioterapeut by měl být pacientovým spolehlivým průvodcem, konzultantem a také rozumným „hecířem“ při jeho cvičebním úsilí. Rovněž musí mít dostatečně bohatý nabídkový rejstřík dechové rehabilitace.

Kontrolní mechanizmy a hodnocení respirační fyzioterapie

Z pohledu respirační fyzioterapie je vždy prvořadým terapeutickým úkolem práce s dechem uvnitř dechové soustavy. V tomto smyslu přistupujeme k hodnocení efektu terapie. K objektivním parametrům patří:

- kineziologický rozbor dechových a pohybových dovedností pacienta,
- hodnocení funkce plic – spirometrické parametry,
- měření krevní saturace pomocí pulsního oxymetru (aktuální i longitudinální monitorování),
- množství, eventuálně hmotnost sputa, jeho barva, viskozita,
- mikrobiologické hodnocení sputa,
- manuální, vizuální a akustický kontakt s dýcháním pacienta.

Významný a terapeuticky nejcennější je pak **vizuální a akustický kontakt** s dýcháním pacienta. Ruce a především dlaně mají funkci nejen terapeutickou, ale také diagnostickou a kontrolní. Při denní praxi všechny tyto funkce splývají a vzájemně na sebe navazují. Mezi subjektivní parametry patří například pocit volného (snadného) dýchání a dobrá tolerance fyzické zátěže bez dechové insuficience. Nejcennější však je individuální pocit zvýšení či zlepšení kvality života chronicky respiračně nemocného jedince.

Kondiční dechová průprava

Kondiční dechová průprava se liší od dechových cvičení především podřízeností poloh a pohybů těla dýchacímu procesu a detailním přístupem k individuálním odchylkám dýchání pacientů s chronickou formou onemocnění.

Jak provádět samostatný, pouze dechový trénink učíme pacienty s pomocí dechových tréninkových aparátů, například Voldyne a Triflo II. (Obr. 10). Jsou to pomůcky, se kterými pacienti mohou trénovat i v domácím prostředí a které si vždy nosí na ambulantní konzultaci. Vedle nesporné pozitivního dechového účinku je to také cenová dostupnost, která umožňuje jejich větší využití v praxi.

Praktickým obsahem dechové průpravy je dechová gymnastika, pro kterou se i v dnešní době používá označení dechová cvičení. Podle kineziologických a fyziologických poznatků a z nich odvozených léčebných požadavků však název dechová gymnastika lépe vystihuje základní podstatu dechové rehabilitace. Důraz na synchronitu dýchání a časové rozvržení vdechu i výdechu při cvičebních pohybech je charakteristický právě pro dechovou gymnastiku jako pohybové vyšší stupeň řízené aktivity s exaktně cílenou dechovou a pohybovou činností⁽¹³⁾.

Zásadně nezasahujeme do rytmu pacientova dýchání.

Nevelíme a imperativně neřídíme prvky dechové gymnastiky.

Při počáteční individuální práci s pacientem klademe důraz na edukační a instruktážní část dechové průpravy. Pokračujeme cví-

čebním programem v menších skupinách, kde samotné dechové prvky podléhají individuálním možnostem a potřebám každého pacienta. Všechny prvky a formy dechové gymnastiky směřují nejen k samotnému dýchání a k pozitivnímu ovlivnění svalů a kloubů s dechovou funkcí, ale mají také preventivní význam při korekci sekundárních změn na pohybovém aparátu. Logickým vyústěním je i terapeutický vliv dechové gymnastiky uvnitř dechové soustavy.

Dechový trénink, cílený ke zvyšování tělesné zdatnosti, má naprosto individuální obsah. Od klasických mobilizačních pohybů spojených s dýcháním (účinné jsou **dechové mobilizační řady**, kdy jednotlivé cvičební prvky na sebe navazují při plynulém střídání léčebných poloh těla) až po fázování dechu při pohybových aktivitách tak, jak to již koncem 60. let popsal Filsak v průběhu sportovních her respiračně oslabených dětí, umožňují tyto pohybové aktivity široký výběr individuální formy dechového tréninku. Mobilizační dechová gymnastika s facilitačním působením strečinku, aktivací a uvolňováním svalů v protažení (tzv. „domino efekt“), je účinným preventivním prvkem proti chybným dechovým vzorům a paradoxním dechovým pohybům hrudníku, zad a někdy i celého těla. Dechový trénink s pohybovou průpravou lze aplikovat v domácí tělocvičně stejně jako v přírodě. Nejúčinnější je trénink na bicyklovém ergometru, kontrolovaný dechovou a tepovou frekvencí a hodnocený saturací krve kyslíkem. Domácí tělocvičnu doporučujeme vybavit ergometrem, žebřinami, trampolínou, malými činkami, posilovacím trenažérem, švihadlem a tyčí nebo obručí. Oblíbené jsou speciální gymnastické míče, na kterých mohou cvičit všichni bez rozdílu věku a stupně obtíž. Často se musí pacient spokojit pouze s volným prostorem na koberci. Výběr doporučených gymnastic-

kých prvků musí být pestrý a dostatečně rozmanitý, vždy však individuálně cílený. Kondiční cvičení by mělo zvýšit adaptaci nemocného na tělesnou zátěž, a tak snížit nároky na oběhový a respirační systém. Sníží se tím produkce laktátu při zátěži i potřeba ventilace. Dobrá fyzická kondice je předpokladem společenské aktivity a sportování. Významně ovlivňuje kvalitu života všech nemocných.

Specifika věkových období

Novorozenci, kojenci a batolata a možnosti respirační fyzioterapie

Velkou péčí a soustředěnou pozornost věnujeme chronicky nemocným dětem do věku dvou let. Cílem léčebné rehabilitace je:

- udržet dobrou hygienu dýchacích cest,
- prevence deformit hrudníku a nežádoucích způsobů a typů dýchání,
- nácvik správných dechových vzorů používaných při inhalační léčbě,
- podpora dobré funkce trávicí soustavy,
- ovlivnění správné činnosti nejen dýchacích, ale i posturálně-motorických vzorů trupu, kořenových kloubů a končetin, které vycházejí ze zákonitostí vývojové kineziologie.

Optimální souhra dýchání, motoriky a trávení vede k obrazu dobře prospívajícího, spokojeného miminka, které se nijak neliší od svých zdravých vrstevníků⁽⁷⁾.

Klinický obraz novorozenců a kojenců s respirační chronicitou bývá různorodý. Je-li nutná hospitalizace, má většina maminek možnost doprovázet své dítě do nemocnice. V kojeneckém období je to zatěžkávací okamžik pro celou rodinu, zvláště je-li diagnosticky prokázáno chronické respirační onemocnění, vyžadující dlouhodobou, intenzivní fyzioterapii.

Čas strávený u dětského nemocničního lůžka je vyplněn nejen mateřskou péčí o miminko, ale i výukou léčebných postupů respirační fyzioterapie. Léčebná rehabilitace je jednou z prvních forem terapie. Je třeba zdůraznit, že zvýšení tělesné teploty, akutní infekce, zahájení infúzní terapie ani zavedení centrálního katétru **nejsou kontraindikací pro respirační fyzioterapii ani v kojeneckém věku, ani v pozdějším období**⁽⁸⁾. Pro respirační fyzioterapii však platí mnohem náročnější požadavek:

- **při fyzioterapii nesmí být dítě mrzuté a nikdy by nemělo plakat,**
- **pláč a obranné odmítnutí jsou podstatnou překážkou cvičení.**

Na začátku rehabilitační péče se nejprve musí miminko seznámit s nerušivými dotyky fyzioterapeutových rukou a poznat jeho hlas. Po celou dobu cvičební lekce hovoříme na

dítě tichým a laskavým tónem. Je velkým omylem domnívat se, že nám miminko nerozumí, co mu říkáme. Děti běžně používají neslovní dorozumívání, nonverbální komunikaci pomocí pohybů končetin, mimiky obličeje, hlasitosti projevů, pohledu očí a mnoho jiných. Bezpečně rozeznají dotyk maminky ruky a „cizí“ dotyk. Cvičíme-li s dítětem v náručí, volíme monotónní stereotypní pohyby celého těla (Obr. 11). Monotónnost zklidňuje miminko a dodává mu pocit klidu i při vypjatějších cvičebních polohách a manuálních dechových manévrech na jeho hrudníku. Denní instruktážní konzultace maminky zaměřujeme na její maximální soběstačnost, zdravou sebedůvěru a samostatnost při fyzioterapii v domácím prostředí. Časový plán cvičení je v tomto období jiný než u větších dětí. Jednotlivé cvičební úkony jsou součástí běžné, denní péče o kojence a batole. Cvičební prvky, hlavně masáže a dotyky rukou na hrudníku, bříšku a zádech jsou vnímány jako přirozené a zcela nenápadné manuální kontakty. Malého pacienta neruší, jsou střídány pochováním, přebalováním a krmením. Většina miminek je nejspokojenějších v okamžiku, kdy se cítí nespoutání plenkami, košilkami a když cítí dokonalou volnost pohybů. Při cvičení doporučujeme ponechat na těle volně, měkce příjemné bavlněné tričko nebo košilku, které mají funkci tepelné příkrývky pro svaly hrudníku a bříška. Tričko není překážkou a teplé mikroklima oblasti hrudníku respektujeme u všech pacientů a v každé situaci.

Dvakrát denně (ráno a večer) je třeba zařadit do denního programu malých dětí delší, hlavní cvičební lekci fyzioterapie, zakončenou odsátím uvolněné sekrece. Jejím obsahem je **kontaktní dýchání**⁽²⁵⁾. Přesně umístěné dotyky rukou na hrudníku, zádech a bříšku miminka jsou v souladu s jeho dechovými pohyby (Obr. 12). Rovněž cvičební polohy musí být pro děti příjemné. Pocit pohody a bezpečí provází dítě po celou dobu cvičení. Poloha nesmí vést k projevům mrzutosti a obav z balanční nejistoty. Nejčastější cvičební polohy jsou ve vertikální poloze – chovací pozice a spontánní sed. V horizontální poloze využíváme lež na



Obr. 11 – Při cvičení s dítětem v náručí je třeba volit monotónní stereotypní pohyby celého těla



Obr. 12 – Kontaktní dýchání – dotyky rukou jsou v souladu s dechovými pohyby dítěte



Obr. 13 - Cvičení pomocí polonafouknutého míče

ch, střídavě leh na obou bocích a leh na zádech.

Horizontální poloze jsou cvičení prováděna v poloze na břiše. Balanční dynamiky (mírného pohupování) s využitím pomocníkem pro většinu rodičů je cvičební míče, které se v průběhu let staly jako jednoduchá, účinná a názorná cvičební pomůcka nejen pro děti, ale i pro rodiče. V prvních týdnech života dítěte s respiračním handicapem splňuje cvičební míč plážový polonafouknutý míč, jehož pružnost odpovídá cvičebním nárokům dítěte (Obr. 13). Po názorné lekci s instruktážní ukázkou ukázkou se rodiče snadno a rychle naučí dostatečnou zásobu cvičebních poloh pro pozdější domácí fyzioterapii. Pro děti s respiračním handicapem platí individuálně určený sklon těla. V tomto věku anatomicke změny dechové soustavy miminek způsobují, že na lepší odstranění uvolněných plynů účinně působí gravitační efekt. Při fyzioterapii na plážových míčích je změna polohy těla od polohy dolů či nahoru zcela plynulá, stejně jako „otáčení“, neboli otáčení celého těla kolem podélné osy. Leh na zádech plynule přechází v leh na jednom boku, leh na druhém boku a leh na břichu a končí lehem na zádech na jednom boku nebo v poloze, která je dítěti nejpříjemnější. Všechny změny cvičebních poloh probíhají bez zbytečného zvedání hlavy do svislé polohy. Cvičební poloha je vždy uzpůsobena aktuálnímu zdravotnímu stavu dítěte a může se denně měnit.

Poloha těla na míči klade na dítě vyšší nároky a současně příznivě působí na jeho spontánní, přirozeného pohybového vývoje. Změna polohy těla je postupné, řetězové zapojení těchto skupin, které se podílejí na rozvoji pohybových dovedností malých dětí⁽³⁹⁾. Toto cvičení také významně působí jako preven-

tivní průprava proti zpomalení a opoždění pohybového vývoje dítěte. Již v prvních týdnech po narození miminka informujeme rodiče o možnosti rehabilitovat miminko na speciálním gymnastickém míči. Pružný míč s pevným povrchem je bezpečný nejen pro cvičení dítěte, ale je rovněž vhodný i pro osobní potřebu rodičů, například při bolestech v zádech. Velikost míče je dána jeho průměrem a s výběrem vhodného míče rodičům by vždy měl poradit fyzioterapeut.

Zvláštní pozornost věnujeme dětem, které na drenážní cvičení reagují dráždivým, suchým kašlem. Příčin, proč dítě takto pokašlává, bývá více, proto je vždy nutné pečlivě pozorovat, ve který okamžik nebo na které podněty dítě začne kašlat. V každém případě je nutné ihned informovat lékaře. Pokašlávání může někdy vyvolat ublíkávání, které nás upozorňuje na eventuální výskyt gastroezofageálního refluxu (GER). Ten může zhoršovat respirační problémy miminek. Vzájemnou souvislost kontaktního dýchání a GER se zabýval Van Ginderdeuren. Při kontrolním 24hodinovém monitorování pH v jícnu a v dýchacích cestách prokázal pozitivní vliv kontaktního dýchání spojeného s pomalým a plynulým pohupováním miminka na fyziomíči. Jedná se o synchronní spojení rytmu dýchání dítěte s rytmem pohybů jeho celého těla a s kontaktním působením rukou na hrudníku dítěte. Poloha těla dítěte je vertikální sed na matčině klíně nebo v jejím náručí. Pro děti, které častěji zvrací, je velmi zklidňující pomalé a mírné pohupování na míči, přesto by rodiče měli tento způsob fyzioterapie často konzultovat s fyzioterapeutem a lékařem.

Většina dotyků, např. uchopení dítěte, je přesně upravena pro dýchání kojenců a batolat. Chovací, těšící poloha se snadno mění ve cvičební pozici, a pak již není žádná překážka k celodennímu cvičebnímu programu při každém dotyku dítěte. Je to naprosto přirozený, jednoduchý a pro děti zcela nenásilný přechod z klidového do cvičebního či tréninkového dýchání.

V pozdějším věku děti již běžně cvičí na speciálních gymnastických míčích. Na nestabilitu, vratké a zaoblené ploše míče musí dítě vždy z našich rukou cítit jistotu. Také dospělá osoba si musí být naprosto jista, že se dítě v balančních polohách nebude bát pádu a na změnu polohy těla nebude reagovat trhavým leknutím. Některé provokované pohybové odpovědi dítěte jsou výborným preventivním cvičením proti pohybovému opoždění dětí do jednoho roku s chronickou respirační zátěží. Herní formou děti přijímají i velmi náročné cvičební prvky. V okamžiku, kdy se dítě ve svém přirozeném pohybovém vývoji samo posadí (Obr. 14), přibližně



Obr. 14 - Cvičení se střídáním poloh je možno začít od 7.-9. měsíce



Obr. 15 - Respirační handling

v sedmém až devátém měsíci, celé cvičení praktikujeme střídavě vsedě a vleže na zádech, obou bocích a bříšku, nejučinněji na gymnastickém míči.

Celý systém péče a pohybové léčby malých dětí s různým stupněm a různou formou postižení se nazývá „handling“. Speciálně pro malé děti s chronickým respiračním onemocněním jsme sestavili tzv. „**respirační handling**“. Je to systém dotyků a uchopení dítěte s léčebným cílem a prostupuje jejich celým životem⁽²⁵⁾. Prvky „respiračního handlingu“ jsou určujícím faktorem i pro cvičební polohy a pohyby hrudníku a břišní muskulatury (Obr. 15). V modifikované podobě se prolíná fyzioterapií i v dospělém věku, například léčebné polohy těla mají původ právě v prvcích „respiračního handlingu“.

Děti předškolního a školního věku

Velkou předností aktivních technik respirační fyzioterapie je cvičební samostatnost a osobní soběstačnost pacienta. Zodpovědnost za svůj zdravotní stav si uvědomují děti již v předškolním věku. S hygienou nosu je nutné začít již v jejich prvním roce, se samostatnou inhalací ve věku 16 až 20 měsíců, s dechovou přípravou a hrami ve dvou letech a s Flutterem mezi druhým a třetím rokem. Již ve čtyřech, nejspíše v pěti letech je třeba dětem přiblížit logickou podstatu dechových technik. Dobrou motivací jsou hry a soutěže s rodiči nebo sourozenci. Postupně děti učíme cvičební samostatnosti při každodenní fyzioterapii a inhalaci. Tělesné aktivity a sportování zlepšují tělesnou kondici dětí⁽⁷⁾.

Adolescenti a dospělí

Partnerský vztah je při fyzioterapii založen na vzájemné důvěře. Samostatnost a sobě-

tačnost v průběhu individuální fyzioterapie dává pacientům možnost spíše konzultační formou získávat další poznatky z dechové rehabilitace.

Možnosti léčebné rehabilitace u dospělých s chronickým dechovým onemocněním

Již v dětském věku začali někteří dnes už dospělí pacienti rehabilitovat pomocí novějších metod respirační fyzioterapie⁽³⁶⁾. Principy drenážních technik jsou platné obecně, ale praktické provedení dechových technik je odlišné. U těch, kteří se poprvé setkávají s dechovou rehabilitací až v dospělosti, je třeba vždy začít s korekcí statických i dynamických pohybových návyků těla, které jsou šablonovitě přizpůsobeny individuálním odchylkám dýchání. Než začneme s dechovou rehabilitací, je třeba tělo na dechovou práci připravit⁽³⁸⁾. Na základě znalostí synergického svalového řetězení je práce s tělem orientována na:

- postavení pánve – korekce,
- pohyblivost pánve – mobilizace kloubních spojení, které zajišťují kolébatý pohyb vpřed a vzad, vysazení a podsazení pánve^(31,32),
- protažení a uvolnění abdominálních svalů (při pohybu pánve vpřed) a následné protažení a uvolnění paravertebrálních svalů lumbální páteře (od přechodu hrudní a bederní páteře až po kostrč),
- mobilizaci vertebrálních spojení celé páteře^(31,32),
- korekci postavení hlavy se zřetelem na dechovou funkci obličeje a krku, hrudníku a páteře, abdominální oblasti a pánve.

Velmi názorná a srozumitelná metoda je Bruggerův princip (Obr. 16), pomocí které dokáže pacient snadno a rychle porozumět pohybům vlastního těla, včetně dechových pohybů⁽⁹⁾.

Obsah cvičební lekce respektuje hodnoty spirometrického vyšetření funkce plic (především FVC, FEV₁, FEV₁/FVC, VC, PEF a MEF 25,50 75 %), které informuje (mimo jiné) o rozsahu obstrukce dýchacích cest⁽⁴⁰⁾. Pro určení konkrétního obsahu cvičební lekce vycházíme z výsledků záznamu maximální výdechové křivky „průtokobjem“. Ukazuje dechové možnosti pro následující dechový trénink. Při fyzioterapii citlivě korigujeme výdechový proudový odpor v dýchacích cestách. Cvičení je zatíženo patofyziologickým dechovým vzorem, který je výsledkem celoživotního odlišného „usingu“ dechové pohybové soustavy a vede k vytvoření a fixaci paradoxních dechových pohybů hrudníku a břišní

muskulatury tak, jak to popisují Master a Houstonová⁽¹⁵⁾. V těžších stádiích nemoci nemůže řada pacientů využít „svalové pumpy“ pro podporu výdechu ani k jeho prodloužení ani pro expektoraci sputa. Proto používáme náhradní pružnou fixaci hrudníku pomocí zpevňujících pásů na suchý zip (Obr. 17). Podpora výdechového postavení hrudníku facilituje aktivitu dýchacích cest a v nových statických podmínkách se více aktivují fyziologické dechové pohyby hrudníku a břicha. Cvičení zlepšuje plicní ventilaci především v horních plicních lalocích a působí jako prevence nejprve hyperinflace plicní a později i plíživě nastupujícího emfyzému plicního.

Jako mobilizační prvky lze doporučit cvičení na speciálních míčích, „physioballech“, kdy vratkost míče pozitivně aktivuje posturální systém jako celek, ale současně dochází k balanční dynamice i v jeho jednotlivých segmentech.

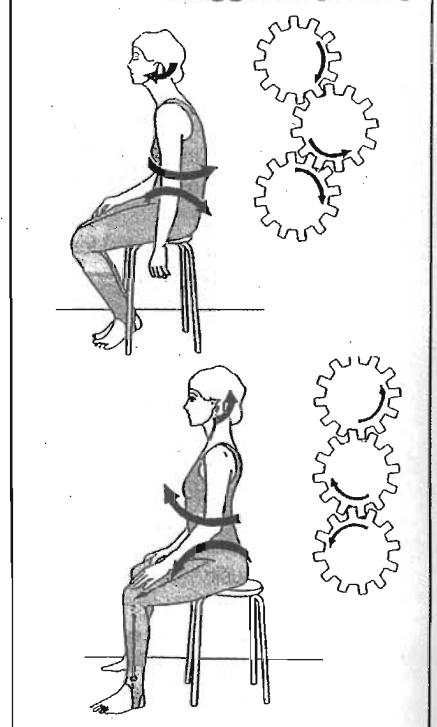
Vedle již tradičních indikací, jako je asthma bronchiale, cystická fibróza a chronická obstrukční plicní nemoc, je dechová rehabilitace stále častěji indikována u pacientů přechodně či trvale závislých na podpoře ventilačních přístrojů na bázi neinvazivního typu ventilace, např. CPAP – *continuous positive airway pressure*, IPPB – *intermittent positive pressure breathing*, BiPAP – *bilevel positive airway pressure*, PCPAP – *periodic continuous positive airway pressure*⁽³⁾. Kyslíkově dependentní pacienti mají speciální programy s monitorováním dechové zátěže pro zpětnou kontrolu účinku fyzioterapie.

Neustále věnujeme pozornost pacientům s obstrukční symptomatikou a chronickou formou zahlnění. Při diagnostickém hodnocení stavu bronchiálního stromu lékaři využívají instrumentálního vstupu do dýchacích cest pomocí flexibilního bronchoskopu⁽³⁷⁾. V individuálních případech lze bronchoskopii terapeuticky doplnit modifikovanými prvky respirační fyzioterapie.

U některých pacientů s trvalou hypoxémií a následnou hyperkapnií je třeba zvážit zahájení léčby formou neinvazivní ventilace pomocí BiPAP. Ani tato forma léčby není důvodem pro vynechání fyzioterapie⁽⁹⁾. Naopak, kratší, ale častější lekce šetrně vedené fyzioterapie pomáhají pacientovi zmírnit progresi obstrukčního onemocnění dýchacích cest a překonat subjektivně velmi obtížné období. Obnovení dobré hygieny dýchacích cest je neustále prvotním cílem respirační fyzioterapie. Úprava délky a obsahu cvičební lekce je vždy individuální a při opakování lekcí i v průběhu téhož dne je adekvátně přizpůsobena stavu pacienta^(41,42).

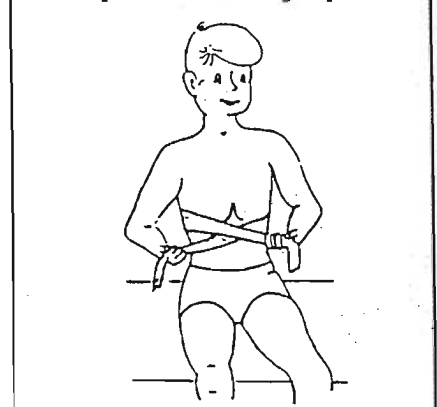
Tolerance fyzické zátěže je u pacientů s chronickým dechovým onemocněním

Obr. 16 – Bruggerův princip



omezena z řady objektivních důvodů, například zvýšením funkční reziduální kapacity nebo snížením schopnosti difúze⁽¹⁴⁾. Při stanovení doporučené vytrvalostní zátěže je dostačující i orientační zátěžové vyšetření sledované Sporttesterem s pamětí, který po celou dobu zátěže snímá tepovou frekvenci při chůzi do kopce, do schodů nebo při jízdě na ergometru. Spolehlivým, relativně jednoduchým a dostupným testem je také vyšetření tzv. testem člunkové chůze (shuttle walk test) mezi dvěma body na vzdálenost 10 metrů a podle tempovaného rytmu chůze⁽⁴¹⁾ a šestiminutový test chůze se sledováním tepové frekvence a saturace krve. Při orientačním vyšetření je možno postupovat dvěma způsoby:

Obr. 17 – Pružná fixace hrudníku pomocí zpevňujících pásů na suchý zip



možno provádět zátěž do maxima, tzn. doby, kdy pacient musí přerušit zátěž. Uvodu vyčerpání a v tomto okamžiku se počte TFmax. Ze vzorce $TF_{klid} + (TF_{max} - TF_{klid}) \times 0,6$ se vypočte TF, při které pacient trénuje;

Podle zátěže se stanoví horní hranice tolerované TF a na této hodnotě pak začíná trénink.

Trénink musí mít vytrvalostní charakter, například chůze, běh, jízda na kole či ergometru, 3krát týdně 45 minut. Na začátku tréninku interval 3krát 10 minut, po každém intervalu je 2–3 minuty odpočinek. Po týdnu se přechází ke každému úseku 1–2 minuty až do 3krát 15 minut. Pak zkracujeme odpovídající pauzu, až je celých 45 minut tréninkových. Během celého tréninku zaznamenává tepová frekvence a saturace kyslíkem.

Trénink je třeba přerušit:

■ při dráždivém kašli,

■ klesne-li saturace o více než 10 % od úroveň hodnoty,

■ při zvýšené expektoraci sputa,

■ při svalové křeči,

■ při námažové dušnosti.

Ukázivým vyšetřením je spiroergometrie speciální laboratoři, kde je možné provádět trénink u těch pacientů, kteří mají vysokou obavu ze zátěže. Při tréninku je třeba dostupnost kyslíku a je důležité pacientů průběžně kontrolovat a současně podpořit v jeho tréninkové samostatnosti. Tréninková práce vrací pacientům sebedůvěru, zvyšuje jejich sebevědomí a přispívá k psychické pohodě^(20, 22). Součástí tréninku je také nácvik relaxace celého těla a cvičení svalů dolních, ale i horních končetin. U některých je třeba doplnit trénink cvičením tzv. cvičením duševní hygieny. Největším přínosem jsou konzultace pacientů s psychologem.

Trénink je dobrý, když pacient zná cíl svého tréninku. Dobře edukovaný pacient je více motivován nejen pro samotnou terapii, ale i pro snadnější odolávání průvodním jevům tréninku, např. pocení, zrychlené dechové a srdeční frekvence a svalové únavy⁽⁴⁾. Chůze ve vhodné a pohodlné

obuvi s individuálně volitelnou změnou tempa, typu a rytmu a v různém terénu se snadno reguluje pro vytrvalostní zátěž, kterou lze doporučit převážně většině dospělých pacientů⁽¹⁴⁾.

Tento trénink je součástí plicní rehabilitace, která obsahuje komplexnější přístup k respirační problematice. Základem jsou právě kondiční a tréninková dechová cvičení, ale také sociální a psychologické poradenství. Velký důraz se klade na edukační aktivitu pacientů s cílem lépe porozumět příčině onemocnění a aktivně přistupovat k samotné léčbě. Praktickým cílem všech programů plicní rehabilitace je pozitivní ovlivnění kvality života všech jedinců s respirační anamnézou^(4, 16, 20, 22).

Dechová příprava u jedinců s dlouhodobou domácí kyslíkovou terapií

U nemocných s těžší formou nemoci a noční nebo i denní hyposaturací se provádí dlouhodobá domácí kyslíková terapie. Včas zahájená dlouhodobá kyslíková léčba umožní nemocným lepší rehabilitaci, brání vazokonstrikci plicních cév a šetří myokard. Nutnost inhalovat kyslík neznámá přerušování technik respirační fyzioterapie, inhalací ani omezení osobního fyzického tréninku⁽²⁰⁾. Udržení dobré fyzické kondice je zajištěno pomocí šlapání na ergometru, stepperu nebo také pěší turistikou. Hodnoty naměřené na pulsním oxymetru pomáhají doladit individuální tréninkový program jedinců s kyslíkovou podporou dýchání⁽⁴¹⁾.

U těchto nemocných je vždy třeba výhledově myslet na operativní řešení a vést pacienta k fyzické výkonnosti, která je jedním z kritérií jeho zařazení do operačního programu nebo na čekací listinu transplantace plic. Proto je třeba každého jedince s chronickou respirační chorobou co nejintenzivněji léčit, tedy také rehabilitovat. V posledních několika letech se věnuje značné úsilí vypracování a zdokonalení rehabilitačních programů pro pacienty s plánovanou transplantací plic^(17, 21).

Dechová rehabilitace po velkých operacích včetně transplantace plic

Rozvoj operační léčby v chirurgii staví před léčebnou rehabilitací nové požadavky. Při rehabilitaci je třeba vycházet z principů respirační fyzioterapie s přihlédnutím k specifickým znakům provedené operace. Včasné zahájená fyzioterapie a exaktní výběr adekvátní cvičební techniky významně ovlivňují nejen rehabilitaci, ale i celou terapii již v prvních hodinách po výkonu.

Rehabilitační proces, jehož základem je dechová příprava, probíhá v těchto etapách:

1. příprava k výkonu – vysvětlení významu fyzioterapie po výkonu a nácvik praktických dovedností respirační fyzioterapie. Jak uvádí řada autorů, měl by každý terapeut porozumět pacientově psychologii a nepodceňovat anxiostu, která může velmi ovlivnit pooperační průběh^(20, 22, 41, 42). Právě nácvik praktických dovedností dechové fyzioterapie **před operací** dodává pacientům potřebnou klid a jistotu při zvládnutí pobytu na jednotkách intenzivní péče;

2. v pooperačním období – bezprostředně po výkonu zahájit aktivní techniky respirační fyzioterapie, standardní hygienu dýchacích cest prostřednictvím drenážních expektoracích bezpoklepových technik, které jsou cíleny:

- ke zlepšení průchodnosti dýchacích cest,
- ke snížení bronchiální obstrukce,
- k maximálně šetrné a minimálně vyčerpávací expektoraci,
- ke zlepšení ventilačních parametrů.

Základním principem dýchání při fyzioterapii je včasná aktivace expira. Cíleně je ovlivňujeme v jeho délce, intenzitě a především plynulosti a rychlosti (výstižněji v pomalosti). Vedle manuálních kontaktů a polohy pacienta jsou to také manuální manévry, které jsou principem **techniky kontaktního dýchání** a která je standardní a nejčastěji používanou metodou fyzioterapie na JIP a ARO (Obr. 18). Technika je určena pro spolupracující, ale v modifikované formě ji lze úspěšně použít i u nespolečující pacientů.

Někteří pacienti rehabilitují s využitím **principu reflexní terapie**, kdy základem je neurofyziologický přístup vyplývající z vývojové kineziologie s přihlédnutím ke specifické dýchání a pohybovým možnostem posturálního systému operovaných. Cílem fyzioterapie je **aktivace hlubokého stabilizačního systému páteře** a následná **aktivace bránice v její posturální funkci**⁽¹⁰⁾.

Do hlubokého stabilizačního systému páteře řadíme:

- autochtonní muskulaturu,
 - oblast pánevního dna,
 - m. transversus abdominis (jeho specifika),
 - hluboké flexory krku,
- kteří **společně s bránicí tvoří jednu funkční jednotku**. Jde o funkční systém, který je mimo volní cílenou kontrolu. Při jeho aktivaci využíváme programů, organizovaných **na supračlenné úrovni**.

K cílené reflexní terapii využíváme:

- polohy těla a jeho jednotlivých částí,
- opěrné body polohy těla,
- stimulaci ze spouštěvých zón,
- odpor proti směru lokomočních komplexů (odpor velikosti izometrické kontrakce).



18 – Technika kontaktního dýchání je nejčastěji používanou metodou fyzioterapie na JIP a ARO



Obr. 19 – 23. Dokumentace ke kazuistice

Tato technika se nám osvědčila zejména u pacientů po transplantaci plic. Napomáhá k významnému zkrácení pobytu na ARO, k lepšímu zvládnutí pooperačního období a snižuje riziko komplikací. Technika umožňuje efektivní fyzioterapii i u nespolupracujících pacientů a dále u pacientů s ventilační podporou. Její efekt kontrolujeme v průběhu fyzioterapie pomocí monitorace operovaného;

3. dlouhodobá rehabilitační léčba – po propuštění do domácího prostředí s cílem zvýšit fyzickou kondici, obnovit pohybové aktivity a společenské postavení operovaných. Aktivní spolupráce pacienta a edukace rehabilitačních postupů je podmínkou úspěšnosti opětovného zařazení pacienta do běžného života.

Včasný nástup adekvátně vedené respirační fyzioterapie a následná rehabilitační léčba ukazují nejen na pozitivní ovlivnění pooperačního průběhu, ale také na rychlé a významné zvýšení kvality života většiny operovaných. Významně zkracují pobyt nemocného na finančně náročných lůžkách nemocnic.

Funkční vztahy svalů abdominální oblasti a dýchání

Bránice je rozhodujícím dechovým svalem. Méně zdůrazňovaná je však její úloha v rámci tzv. hlubokého stabilizačního systému páteře. Ten významně participuje nejen na dýchání, ale také na správné funkci páteře. Paréza bránice je relativně vzácné, ale závažné postižení, které má charakteristické, časně i pozdní následky a také typické příznaky. Dochází při ní k narušení dýchání v jeho rytmu, frekvenci, hloubce, intenzitě a hlavně ke snížení ventilovaných dechových objemů. Vyvážený vztah bránice a páteře je rovněž narušen, nejčastěji na podkladě poškození n. phrenicus v důsledku míšní léze ve výši segmentu třetího až pátého krčního obratle.

U některých pacientů je z důvodů chybné dynamiky pohybů těla (trupu) bránice nucena tzv. „simulovat paretické chování“. Prak-



ticky to znamená, že není objektivně zjištěna příčina parézy, ale bránice se přesto jako paretická projevuje. Toto její dechové „chování“ je nevyvážené a pro pacienta vždy subjektivně neuspokojivé.

Jako jedna z forem terapie je vhodná dechová rehabilitace. Základy kineziologických zákonitostí při respirační funkci abdominálních svalů definovali Hamilton a Slonin⁽²⁴⁾. Dýchání je vždy podmíněno funkcí dechových svalů. Vliv polohy těla rovněž ovlivňuje dechovou funkci^(26, 30). Vnější projevem neekonomické svalové práce jsou paradoxní dechové pohybové vzory.

Vzájemná dysharmonie dechové a posturální funkce svalů se projevuje zvýšenou senzickou vnímavostí v kofenových kloubech a má negativní vliv na jejich balanční dynamiku. U většiny pacientů lze zaznamenat také odchylku v posturální funkci pánve. Pacienti s kýlou v abdominální oblasti jsou většinou **zařazeni do programu operační chirurgické léčby**. Jako respiračně rizikové období se u nich jednoznačně jeví pooperační průběh s navozením optimální dechové funkce svalů. Zejména u nich je třeba začít stimulat tuto vitální funkci abdominální oblasti **před** naplánovaným termínem operace.

Břišní, stejně jako brániční kýla omezuje funkci všech svalů břišní oblasti (a nejen jí) a opět – nejvýrazněji je narušena dechová funkce, především samotné diafragmy. Svalová dysharmonie, způsobená diastázou břišních svalů, se zákonitě projevuje v respirační insuficienci různého stupně.

Běžná standardní dechová rehabilitace, založená na regulované, volní reedukaci dýchání (dechová gymnastika) je většinou z objektivních důvodů bez efektu. Proto při fyzioterapii – reedukaci dechových motorických vzorů, využíváme neurofyziologických

aspektů vývojové kineziologie s cílem aktivace bránice. Fyzioterapie harmonizuje dechovou a posturální funkci svalů v břišní oblasti. Svalové souhry bránice a dalších abdominálních svalů umožňují cílenou facilitaci dýchání na základě reflexních svalových synergií pohybového programu. Tyto programy jsou pacientem plně akceptovány právě v prvních hodinách po operaci. Jejich včasná aplikace, včetně cílené předoperační fyzioterapie, významně přispívá k optimálnímu pooperačnímu průběhu.

Kazuistika – reflexní přístupy při poruchách nervus phrenicus

Anamnestické údaje: muž, narozen 1953, výška 180 cm, hmotnost 100 kg.

Leden 1998: viróza, febrilní přes 39 °C, asi 6 měsíců před tím při sportování (squash) opakovaně nemůže „popadnout dech“, po viróze dechová insuficience, hraniční dušnost.

Únor 1998: interní vyšetření, součástí je i rtg plic – nález útvaru nejasné etiologie v dolním plicním poli, přijat na pneumologické oddělení k upřesnění diagnózy, rozsáhlá antibiotická terapie, 3krát bronchoskopie, opakovaně sonografické vyšetření.

Březen 1998: pro zhoršující se dechovou insuficienci přijat na pneumologickou kliniku, vyšetřen CT, vysloveno podezření na lipom, vyrůstající z bránice (Obr. 19).

Duben 1998: přijat na chirurgickou kliniku k operačnímu řešení, provedena excize lipomu v pravém dolním plicním poli, pacient 5. den po operaci propuštěn do domácí péče.

Květen 1998: po operaci subjektivně stav neuspokojivý, přichází na interní kliniku a ošetřující lékař doporučuje intenzivně rehabilitovat.

98 – 3. 6. **první** kontakt s dechovými cvičeními, pacient udává dušnost při chůzi do 1. patra, program léčebné rehabilitace – dechová cvičení, polohování a techniky respirační terapie s důrazem na regulované, pasivní a aktivní expirium, standardní gymnastika.

1998: pobyt u moře v Řecku, není potápěn se, později již ani plavat, klidová dušnost (Obr. 20).

1998: opět ve sledování pneumologem, koncem měsíce přichází na kliniku, přináší rtg snímky a potvrzuje závazek na afunkční pravou plic. Dependentní z důvodu poranění plic, doplněna zátěžová spirogram, hodnoty potvrzují ponámanou dechovou insuficienci (Obr. 21).

Závazek:

Porušení bránice, porucha její inervace, posttraumatického poškozování plic při excizi lipomu, vyživovací porucha právě z m. diaphragma; standardní dechová rehabilitace, která na regulované reedukaci dýchacího centra bez efektu;

Terapii pneumologa, chirurga pneumologa diagnosticky i terapeuticky uzavřen;

Pacient subjektivně cítil čím dál hůř, jak se mu fyzicky, klidová dušnost, nejen fyzické zátěže – chůze po městě, autem, plavání, sed u stolu, počítač atd.

Je třeba změnit reflexní terapii. Jejím základem je neurofyziologický přístup vyplývající z kineziologie, který je obsahem reflexní lokomoce, s cílem aktivovat a harmonizovat dechovou a posturální svalů v břišní oblasti.

Léčebné rehabilitace:

Individuální fyzioterapie – na principu lokomoce po dobu pěti měsíců;

Individuální fyzioterapie:

1krát
2krát, kombinace: 2krát fyzioterapie + 1krát ergo-

1999 prosinec – podle pracovního diáře pacient již ne denně: 1krát fyzioterapie + 1krát ergo-

Objem cvičební zátěže:

15 cvičebních bloků v délce 60–90 minut, 3krát fyzický trénink na ergometru,

Normované hodnoty:

SpO₂ (pulsní oxymetr),
135/90 startovní
90–100 v 15.–25. minutě výkonu
startovní
v top výkonu;

■ exaktně cílená fyzioterapie a edukace pacienta: nepřeceňovat síly neadekvátní fyzickou zátěží, ale v průběhu dne opakovat doporučené a již naučené prvky fyzioterapie.

Závěr

■ při ovlivnění bráničního dýchání je třeba vždy uvažovat o funkci bránice nikoli pouze izolovaně dechově, ale musíme ovlivňovat její funkci v souvislosti se stabilizačním hlubokým systémem páteře s cílem **reflexně facilitovat její dechovou a stabilizační funkci současně** (Obr. 22, 23);

■ na vlastní žádost pacienta (z důvodů pracovního zaneprázdnění a subjektivně uspokojivého zdravotního stavu) fyzioterapie přerušena v lednu 1999, pak pouze příležitostně konzultace, naposledy prosinec 1999;

■ muž bez subjektivně negativních pocitů dýchání s plným pracovním zapojením i sportovním vyžitím (vysokohorské sjezdování na lyžích, podmořské potápění 35–40 metrů hloubky).

Práce byla podpořena grantem IGA MZ ČR č. 2056-5 a výzkumným záměrem 111 300003 MŠMT

Literatura

1. *Bronchial Hypersecretion, Current Chest Physiotherapy in Cystic Fibrosis.* International physiotherapy group for cystic fibrosis (IPG/CF), Hans West, Lund, 1993.
2. **BUTTON, B.** Hemoptysis: pathology and medical management – when and how is chest physiotherapy and exercise appropriate? In Advanced Airways Clearance Techniques and exercise in Patients with Cystic Fibrosis and complications, 13. Annual North American CF Conference, Seattle, October 1999.
3. **CONCANNON, DC.** BIPAP – a simple and effective method of ventilatory support in end-stage cystic fibrosis. Abstracts, 21. European CF conference, Davos, June 1997, p. 251–254.
4. **CHEST, 11/12/51** November, 1997: Pulmonary rehabilitation, special report. Joint ACCP/AACVPR Evidence-Based Guidelines, ACCP/AACVPR Pulmonary Rehabilitation Guidelines Panel.
5. **DAB, I., ALEXANDER, F.** The mechanism of Autogenic drainage Studied with Flow-Volume Curves. Monogr., Paediat, 1979, 10, p. 50–53.
6. **DENNIS, JH.** Guidelines for Nebulisation Therapy. Abstract Book, XIII. International Cystic Fibrosis Congress, Stockholm, June 2000.
7. **HROMÁDKOVÁ, J., et al.** Fyzioterapie. Jinočany: H&H, 1999, s. 360–398.
8. **KOCH, CH., PUCHELLE, E.** Inhalation therapy. European Cystic Fibrosis Conference, Roche and Genentech Inc. symposium, Paris, June 1994.
9. **KOLLMANN, A.** Zdravé držení těla během dne. Praha: Kollmann, 1995.
10. **KOLÁŘ, P.** Senzomotorická podstata posturálních funkcí jako základ pro nové přístupy ve fyzioterapii. Rehabilitace a fyzikální lékařství, 1998, č. 4, s. 142–147.
11. **LEWIT, K.** Manipulační léčba. 4. vydání, Leipzig: J. A. Barth a Praha: ČLS J. E. Purkyně, 1996, s. 26–30, 239–251.
12. **LINDEMANN, H.** Zum Stellenwert der Physiotherapie mit dem VRP1Desitin (Flutter). Pneumologie, 1992, 46, S. 626–630.

13. **MÁČEK, M., SMOLÍKOVÁ, L.** Pohybová léčba u plicních chorob. Praha: Victoria Publishing, 1995.
14. **MÁČEK, M., VÁVRA, J.** Fyziologie a patofyziologie tělesné zátěže. Praha: Avicenum, 1988.
15. **MASTER, R., HOUSTON, J.** Naslouchajte svému tělu. Praha: Pragma, 1993
16. **MUSIL, J.** Chronická plicní obstrukční nemoc. Postgraduální medicína, 2000, 2, č. 1, s. 32–39.
17. **PAFKO, P., LISCHE, R., ŠIMONEK, J., STOLZ, A.** Indikace k transplantačním plic. Postgraduální medicína, 2000, 2, č. 1, s. 77–78.
18. **POHUNEK, P., SMOLÍKOVÁ, L., BARTOŠOVÁ J., VÁVROVÁ, V.** Bronchoscopically guided physiotherapy in CF patients with increased bronchial collapsibility. Abstracts, 21. European CF conference, Davos, June 1997.
19. *Physiotherapy in the Treatment of Cystic Fibrosis (CF).* IPG/CF, 1995.
20. **POSTMA, DS., SIAFAKAS, NM.** Management of chronic obstructive pulmonary disease. European Respiratory Society, vol. 3, Monograph 7, May 1998.
21. **POTTS, W.** Waiting for lung transplantation: psychosocial considerations from the cystic fibrosis patients and family perspective. Pediatric Pulmonology, 1999, Suppl. 19.
22. **PRYOR, JA., WEBER, BA.** Respiratory Care. London: Churchill Livingstone, 1991.
23. **RUBIN, BK.** The physiology of mucus secretion and cough clearance. Pediatric Pulmonology, 2000, Suppl. 20.
24. **SLONIN, NB., HAMILTON, HL.** Respiratory physiology. Toronto: The C.V. Mosby Company, 1987.
25. **SMOLÍKOVÁ, L., et al.** Contact – stimulating physiotherapy: a very important part of chest physiotherapy in CF infants. Abstract book, XIII. International Cystic Fibrosis Conference, Stockholm, 2000, poster 252, p. 151.
26. **STEJSKAL, L.** Rehabilitácia. Supplementum: Vliv dechu a polohy na pohyb, I. a II. Část, r. XIV/1981.
27. **ŠPIČÁK, V., KAŠÁK, V., POHUNEK, P., VONDRA, V.** Strategie diagnostiky, prevence a léčby průduškového astmatu v České republice. ČLS J. E. Purkyně, 1996.
28. **ŠPIČÁK, V., KAŠÁK, V., POHUNEK, P.** Kapesní průvodce diagnostikou, prevencí a léčbou průduškového astmatu v České republice. ČLS J. E. Purkyně, 1999.
29. *Thorax, the Journal of British Thoracic Society: Current Best Practice for Nebuliser Treatment.* Suppl. 2, April 1997.
30. **TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J.** Centrální mechanismy řízení motoriky. Praha: Avicenum, 1990.
31. **UPLDGER, JE., VREDEVOOOGD, JD.** Craniosacral therapy. Seattle: Eastland Press, 1996.
32. **UPLDGER, JE.** Craniosacral therapy II., Beyond the Dura. Seattle: Eastland Press, 1996.
33. **Van GINDERDEUREN, et al.** Influence of chest physiotherapy by bouncing on gastroesophageal reflux (GOR), in infants. The Netherlands Journal of Medicine, 1999, vol. 54 (Suppl.), p. 55.
34. **Van der SCHANS, CP.** The scientific evaluation of chest physical therapy. Pediatric Pulmonology, 2000, Suppl. 20.
35. **VÁVROVÁ, V., ZEMKOVÁ, D., BARTOŠOVÁ, J., MACEK, M. Jr.** Cystická fibróza. Postgraduální medicína, 1999, 1, č. 4, s. 24–32.
36. **VÁVROVÁ, V., et al.** Cystická fibróza – nemoc dospívajících a dospělých? Časopis lékařů českých, 1999, 138, č. 21, s. 654–659.
37. **VÁVROVÁ, V., et al.** Cystická fibróza v praxi. Kreace, 1999, s. 64–75.
38. **VÉLE, F.** Kineziologie pro klinickou praxi. Praha: Grada Publishing, 1997.
39. **VOJTA, V., PETERS, A.** Vojtov princip. Praha: Grada Publishing, 1995.
40. **VONDRA, V., et al.** Péče o nemocné chronickou obstrukční plicní nemocí v České republice. Praha: Boehringer Ingelheim, 1996.
41. **WEBER, BA., PRYOR, JA.** Physiotherapy for respiratory and cardiac problems. London: Churchill Livingstone, 1998.
42. **ZAZULA, R., et al.** Intenzivní perioperační péče. Praha: Galén, 2000, s. 100–101, 138–139.

SVALOVÉ OSLABENÍ U RADIKULÁRNÍHO SYNDROMU A PORUCHY STABILITY

Horáček O.

Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, Klinika rehabilitace, Praha 5 - Motol;
přednosta: doc. PaedDr. Pavel Kolář

SOUHRN

U pacientů s radikulárními syndromy L5 pozorujeme někdy poruchy stability ve stoje a při chůzi, které souvisejí s oslabením abduktorů kyčelního kloubu a ventrolaterálního svalstva bérce. Ve skupině 44 pacientů s radikulárním iritačně zánikovým syndromem L5 jsme vizuálně hodnotili stoj na jedné DK, posuzovali posturální poruchy pánve, intenzitu trupových oscilací a úroveň vyrovnávacích pronačně supinačních pohybů nohy. Tyto příznaky lze dle našich zkušeností použít při hodnocení procesu regenerace nervového kořene, jelikož jejich intenzita se typicky mění tak, jak se upravuje síla postižených svalových skupin. Při postupující regeneraci nervového kořene se zlepšuje funkce abduktorů kyčelního kloubu (stabilita pánve) i kvalita vyrovnávacích pronačně supinačních pohybů nohy a v důsledku toho se intenzita trupových oscilací při stoji na postižené DK pozvolna vrací na fyziologickou úroveň. Příspěvek upozorňuje na důležité funkční souvislosti a zdůrazňuje faktory, které je třeba při interpretaci uvedených nálezů brát v úvahu.

Klíčová slova: poruchy stability, radikulární syndrom L5, abduktory kyčelního kloubu, ventrolaterální svalstvo bérce, trupové oscilace, posturální poruchy pánve, pronačně supinační pohyby nohy

SUMMARY

Horáček O.: Muscular Weakening in Radicular Syndrome and Impaired Stability

In patients with radicular syndrome L5 we observe sometimes impaired stability in a standing position and when walking, associated with weakening of the abductors of the hip joint and ventrolateral musculature of the leg. In a group of 44 patients with radicular irritational disappearance syndrome L5 the author evaluated optically standing on one leg, evaluating the postural disorder of the pelvis, intensity of oscillations of the trunk and level of the balancing pronation-supination movements of the leg. These symptoms can be used according to our experience when evaluating the process of regeneration of the nerve root as their intensity changes typically as the strength of the affected muscle groups is restored. During progressing regeneration of the nerve root, the function of abductors of the hip joint (stability of pelvis) improves as well as the quality compensating pronation-supination movements of the foot and therefore the intensity of oscillations of the trunk when standing on the affected lower extremity is slowly restored to a physiological level. The paper draws attention to important functional associations and emphasizes factors which have to be taken into consideration during interpretation of the mentioned findings.

Key words: impaired stability, radicular syndrome L5, abductors of the hip joint, ventrolateral musculature of the leg, oscillations of the trunk, postural pelvis disorders, pronation-supination movements of the leg

Rehabil. fyz. Lék., 9, 2002, No. 2, p. 52-55

ÚVOD

V rámci radikulárních syndromů L5 a S1 můžeme diagnostikovat oslabení v typických svalových skupinách a někdy v rozsahu celé končetiny. To může mít

významné důsledky mimo jiné i z hlediska stability stoje a chůze. Zvláště významné bývá v tomto smyslu oslabení abduktorů kyčelního kloubu a oslabení ventrolaterálního svalstva bérce (m. tibialis anterior, m. extensor digitorum longus, m. extensor hallucis lon-

gus, mm. fibulares). Uvedené svalové skupiny jsou postiženy především u radikulárního syndromu L5. I lehké oslabení uvedených svalů vede k narušení mechanismů regulujících posturální stabilitu na úrovni dolní končetiny. To se projeví zejména v posturálně náročnějších situacích jako je stoj na jedné DK, kdy lze posoudit funkci jak abduktorů kyčelního kloubu, tak do jisté míry i bérce svalstva.

Cílem příspěvku je zdůraznit specifickou úlohu abduktorů kyčelního kloubu a bérce svalů při zajišťování stability ve stoje a při chůzi. Jsou prezentovány zkušenosti získané při dlouhodobém sledování skupiny pacientů s radikulárním syndromem L5.

SOUBOR A METODIKA

Základní soubor tvořilo 44 pacientů s diagnózou radikulární iritačně zánikový syndrom L5, kteří měli oslabení ventrolaterálního svalstva bérce a abduktorů kyčelního kloubu (dále a. k. k.) potvrzené svalovým testem. První vyšetření se u většiny pacientů uskutečnilo 2. – 4. týden od rozvoje prvních příznaků. Všichni absolvovali EMG vyšetření k verifikaci radikulární léze, neurologické a myoskeletální vyšetření, dále svalový test, test stoje na jedné DK (Trendelenburgova zkouška). Většinu pacientů jsme kontrolně vyšetřovali v krátkých časových intervalech, což umožnilo posoudit změny ve vývoji svalového oslabení. Stabilita při stoji na jedné DK pak byla přesněji hodnocena vizuálně na základě videozáznamu pořizovaného při prvním vyšetření a dále v odstupu jednoho a třech měsíců. Stupeň oscilací jsme kvantifikovali měřením odchylek od olovnice v laterolaterálním směru. Nálezy jsme vždy též stranově porovnávali.

Při stoji na jedné DK, kdy pacient stál 10 sekund nejprve na nepostižené DK a pak 10 sekund na postižené DK, jsme hodnotili:

1. posturální poruchy v oblasti pánve – pozitivní či negativní Trendelenburgova zkouška;
2. stupeň oscilací trupu;
3. schopnost udržet stabilitu při stoji na jedné DK bez došlapování na druhou DK (popřípadě kolikrát bylo nutno během kontrolního intervalu došlápnout);
4. vyrovnávací, pronačně supinační pohyby nohy a hru šlach a prstů nohy.

VÝSLEDKY

Ad 1. Trendelenburgova zkouška byla pozitivní na počátku sledování jen u 11 pacientů, u dalších 14 pacientů pak během sledovaného období až později. U ostatních 19 pacientů jsme zaznamenali negativní Trendelenburgovu zkoušku.

Ad 2. U všech 44 pacientů jsme pozorovali od počátku sledování při stoji na postižené DK abnormálně výrazné, převážně laterolaterální oscilace trupu. U všech pacientů oscilace trupu v průběhu sledování pozvolna odeznívaly a stranové rozdíly se vyrovnávaly.

Ad 3. U 33 pacientů jsme při stoji na postižené DK zjistili, kromě výrazných oscilací trupu, i opakované došlapování na nepostiženou DK. Při stoji na nepostižené DK jsme došlapování druhou DK pozorovali jen výjimečně. Počet „došlapů“ se v průběhu sledování u většiny těchto pacientů snižoval.

Ad 4. U všech 44 pacientů byla při stoji na postižené DK pozorována výraznější hra šlach a prstů nohy, ale jednoznačně méně intenzivní vyrovnávací pronačně supinační pohyby nohy. Během sledovaného období se však stranové rozdíly u většiny pacientů opět částečně vyrovnávaly.

DISKUSE

Při zajišťování stability ve stoje i při chůzi je mimo jiné důležitá i normální funkce a souhra svalů dolní končetiny. Nezbytnou podmínkou normálního stoje i chůze je především správná funkce svalů zajišťujících stabilitu pánve (5). K poruchám funkce i souhry svalů dochází často i u radikulárních syndromů L5 a S1. Někteří tito pacienti pak udávají pocit nestability při stoji a pomalé chůzi. Týká se to především pacientů s radikulárním syndromem L5, kde bývá často oslabené jak ventrolaterální svalstvo bérce, tak a. k. k. Méně často jsou zmíněné obtíže vyjádřené u pacientů s radikulárním syndromem S1, kde může být oslabení lýtkového svalstva a gluteus maximus. V našich předchozích sděleních jsme se částečně touto problematikou již zabývali (1, 6). Diskrétní svalové oslabení se může projevit zejména v posturálně náročnějších situacích, jako je stoj na jedné DK. Při tomto testu jsme schopni odhalit i lehké poruchy stability a posoudit hlavně funkci a. k. k., ale i ventrolaterálního svalstva bérce.

Jak dokládají výsledky našeho pozorování je zřejmé, že pokud jde o posturální poruchy pánve, trupové oscilace, „vyrovnávací“, pohyby nohy a hru šlach a prstů, zjistili jsme významné rozdíly při stoji na postižené a nepostižené DK.

Podle očekávání u části pacientů (25 pacientů) byla pozitivní Trendelenburgova zkouška. Při hodnocení Trendelenburgovy zkoušky jsme vycházeli z tradičního popisu (4, 5, 7) a zkoušku považovali za pozitivní, pokud byl přítomen některý následující příznak: pokles pánve nestojné končetiny, horizontální posun ve směru stejné DK (bez druhostranného poklesu pánve a kompenzačního úklonu trupu), úklon trupu na stranu stejné DK a současně elevace pánve, posun pánve nad stejnou končetinu a kompenzační úklon trupu na opačnou stranu. Poněkud překvapivé bylo zjištění, že na počátku sledování se dařilo uvedené změny v oblasti pánve diferencovat pouze u 11 pacientů. Navíc prvními zřetelnými projevy zde nejčastěji byl horizontální posun pánve, kompenzační úklon trupu event. elevace pánve a nikoliv pokles pánve.

Jednoznačně nejnápadnějším projevem, již při orientačním vizuálním posuzování, byly abnormálně výrazné oscilace trupu převážně v laterolaterálním směru ve srovnání se stojem na nepostižené DK (u všech 44 pacientů). U několika pacientů s výrazným svalovým oslabením jsme pozorovali téměř až ne-

schopnost samostatného stoje na postižené DK. Tito pacienti museli během 10 sekund trvajícího stoje na postižené DK i vícekrát došlápnout na nepostiženou DK, aby udrželi rovnováhu. Této skutečnosti lze využívat při kvantifikaci míry posturální nestability při stoji na postižené DK. Pokud kromě oscilací trupu je pacient nucen „pomáhat si“, i došlapováním na nepostiženou DK, pak jde již o relativně těžší poruchu stability stoje.

Důležité je též zjištění, že oscilace trupu pozvolna různě rychle ustupují (vracejí se na fyziologickou úroveň) tak, jak pokračuje zlepšování síly a. k. k. a ventrolaterální svalové skupiny bérce při postupující regeneraci nervového kořene. V tomto směru se však zřejmě uplatňuje i proces posturální adaptace, která je individuálně variabilní. Opakovaně jsme se přesvědčili o tom, že jakmile se oscilace nevrátí na fyziologickou úroveň, je to neklamnou známkou trvajícího (často diskretního) oslabení a. k. k., které ještě nemusí být prokazatelné svalovým testem. V tomto smyslu lze proto oscilace trupu u pacientů s radikulárním syndromem chápat jako test pro detekci diskretního oslabení a. k. k. citlivější, než svalový test, a to zejména v případech, že je též patrné oslabení bérce svalů. Další naše zkušenost je, že pokud dojde k úpravě síly svalstva bérce ad integrum, ale oscilace trupu při stoji na postižené DK trvají, pak je velmi pravděpodobné, že nedošlo zcela k úpravě síly a. k. k. (reziduální oslabení a. k. k. může být natolik diskretní, že nemusí již být prokazatelné pomocí svalového testu).

U všech 44 pacientů souboru jsme od počátku sledování, kromě zmíněných trupových oscilací, zaznamenali také zvýšenou hru šlach a prstů nohy a hlavně nedostatečné vyrovnávací (hlavně pronační) pohyby nohy. Tyto pohyby se při stoji na jedné DK za normálních okolností projevují zvedáním palcové a malíkové strany nohy od podložky. Pronace a supinace se uskutečňuje především v dolním hlezenním kloubu (3). Na pronační participují hlavně mm. fibulares, na supinaci pak zejména m. tibialis anterior a posterior (3). Uvedené příznaky jsou důsledkem oslabení většiny svalů participujících především na supinaci a pronaci nohy a zajišťujících vyrovnávání titubací těla na úrovni nohy. V našem souboru se stranové rozdíly u většiny pacientů v průběhu sledování pozvolna vyrovnávaly.

Za normu při stoji na jedné noze se u necvičeného pokládá udržení se po dobu asi 10 sekund (8). Věle uvádí, že při stoji o úzké bazi nemá být patrna výraznější hra šlach, která při zhoršené stabilizaci přechází až do viditelného kolísání trupu (8). Janda v souvislosti se stojem na jedné DK upozorňuje, že vyrovnávací hra prstů a oscilace trupu se vždy – zvláště při delším stoji – postupně zvyšují (2). Oscilace trupu a hra prstů a šlach nohy jsou tedy do jisté míry fyziologické. Za normálních okolností, při neporušeném CNS, jsou titubace ve stoji na jedné DK vyrovnávány hlavně pohyby v oblasti hlezna, případně oscilacemi trupu. To vyžaduje koordinovanou aktivitu akrálních svalů stojné končetiny a svalů trupu (2). Podmínkou k tomu, aby se výše uvedené mechanismy dostatečně uplatnily, je normální propiocepce, správná funkce a. k. k. a též svalstva bérce umožňující

vyrovnávací pohyby v oblasti hlezna. U radikulárního syndromu L5 dochází běžně nejen k narušení propiocepce, ale i k výraznému oslabení jak a. k. k., tak bérce svalstva. To má charakteristické důsledky z hlediska stability stoje i možností kompenzačních mechanismů.

Účelovou podstatou výše popsaných oscilací trupu, pozorovaných u pacientů s radikulárním syndromem L5, je tedy kompenzovat titubace těla tak, aby byla zachována schopnost stoje na postižené dolní končetině. Při oslabení bérce svalstva je zhoršená schopnost kompenzovat titubace těla pohyby na úrovni hlezna (nohy), takže nároky na vyrovnávání posturální nestability pomocí trupových oscilací stoupají a jejich amplituda se pak zákonitě zvyšuje. Stupeň oscilací je o to větší, že stabilita pánve je narušená při oslabených a. k. k. (za normálních okolností vycházejí fyziologické vyrovnávací oscilace z pevné základy v podobně stabilní pánve). Pokud je pacient v zájmu udržení stability nucen opakovaně došlapovat - při stoji na postižené DK - též nepostiženou končetinou je zřejmé, že vyrovnávací efekt oscilací na udržení stability je nedostatečný a naopak. Jak postupuje zlepšování síly a. k. k. i bérce svalstva a jak se zlepšuje stabilita pánve i kvalita vyrovnávacích pohybů nohy, snižuje se intenzita trupových oscilací. Dle toho lze nepřímou usuzovat i na úroveň regenerace nervového kořene. To co bylo řečeno však samozřejmě platí pouze v případech, že centrální mechanismy regulující stabilitu těla jsou neporušené. Předpokládá to především normální funkci vestibulárního ústrojí, mozečku, neporušenou míchu atd.

Naše zkušenosti naznačují, že narušení svalového systému u pacientů s radikulárním syndromem není omezeno jen na oblast DK, ale že dochází ke změně svalového systému jako celku. Proto máme v úmyslu se dále této problematice věnovat a v další studii, kterou nyní zahajujeme, využívat k upřesnění vztahů mezi svalovým systémem a posturální stabilitou i stabilometrií a polyelektromyografií.

SHRNUTÍ

- akutní radikulární iritačně zánikový syndrom L5 je charakterizován oslabením a. k. k. a ventrolaterálního svalstva bérce;
- oslabení ventrolaterální svalové skupiny bérce se u těchto pacientů ve stoje na postižené DK projevuje nedostatečnými vyrovnávacími pohyby nohy, oslabení a. k. k. vede k nestabilitě pánve;
- abnormální oscilace trupu při stoji na postižené DK chápeme jako příznak kompenzující titubace těla, jsou-li insuficientní bérce (ventrolaterální) svaly i a. k. k.;
- oscilace jsou přítomné zejména tehdy, jsou-li současně oslabené a. k. k. i ventrolaterální bérce svaly a intenzita oscilací je přímo úměrná stupni svalového oslabení;
- oscilace jsou příznakem přechodným - pozvolna ustupují pokud probíhá regenerace nervového kořene a upravuje se funkce a. k. k. i bérce svalstva;

- abnormální oscilace trupu při stoje na postižené DK jsou spolehlivým testem pro včasné odhalení oslabení a. k. k. u radikulárního syndromu L5.

ZÁVĚR

Příspěvek zdůrazňuje souvislost mezi oslabením abduktorů kyčelního kloubu a bérceových svalů u radikulárního syndromu a poruchami stability ve stoje a při chůzi. Jsou popsány a diskutovány klinické příznaky plynoucí z oslabení uvedených svalových skupin. V tomto smyslu jsou dominantní především abnormální oscilace trupu ve stoje na postižené DK, méně výrazné jsou posturální poruchy v oblasti pánve a nedostatečné vyrovnávací pronačně supinační pohyby nohy. Je zdůrazněna možnost použít uvedené příznaky při hodnocení úpravy svalového oslabení a procesu regenerace nervového kořene L5.

LITERATURA

1. HORÁČEK, O. Příspěvek k rehabilitaci radikulárních syndromů. *Rehabil. fyz. lék.*, 7, 2000, 1, s. 21-23.
2. JANDA, V. *Základy funkčních (neparetických) hybných poruch*. Brno : Ústav pro další vzdělávání středních zdravotnických pracovníků, 1982, s. 71.
3. JANDA, V., POLÁKOVÁ, Z., VĚLE, F. Funkce hybného systému. *SZN*, 1966, s. 214.
4. JANDA, V. *Vyšetřování hybnosti*. Praha : Avicenum, 1974, 2. vydání, s. 185.
5. KAPANDJI, IA. *The Physiology of the Joints*. Volume Two. London : Lowe Limb, 1970, 2. edition.
6. MAZANEC, R., HORÁČEK, O., BOJAR, M. Diagnostikujeme správně svalové slabení u radikulárního syndromu? *Čes. a slov. neurol. a neuroch.*, 3, 1999, s. 158-162.
7. VĚREKA, I., SMĚKAL, D., URBAN, J. Kineziologické poznámky ke klinice pánevního pletence, pánevního dna a řetězení poruch funkce pohybového systému. *Rehabilitační*, 34, 2001, 1, s. 39-44.
8. VĚLE, F. *Kineziologie pro klinickou praxi*. Praha : Avicenum, 1997, s. 225-226.

MUDr. Ondřej Horáček
Klinika rehabilitace FN Motol
V úvalu 84
Praha 5
150 06

ΙΑΤΡΙΚΗ ΤΕΧΝΗ

Česko-slovenský měsíčník o umění lékařském i o umění pro lékaře

číslo: 8/2002

cena: 59 Kč / 60 Sk / 1,85 €

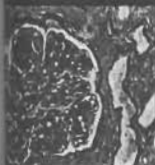


ΙΑΤΡΙΚΗ ΤΕΧΝΗ



Plicní rehabilitace u CHOPN

ve současné době je CHOPN čtvrtou nejčastější příčinou úmrtí na světě



Primární choroby ledvin a DM

První příznaky onemocnění ledvin u pacienta s DM modifikuje průběh života



Včasná diagnostika nádorů ledvin

Prognóza pacientů s RNL se postupně zlepšuje



HST kardiiovaskulární onemocnění

V současnosti se setkáváme s mnohými

PaedDr. Libuše Smolíková

Mgr. Lenka Štěrbová

MUDr. Ondřej Horáček

Klinika rehabilitace 2.lékařské fakulty UK v Praze a FN v Motole

MUDr. Jan Chlumský, CSc.

Oddělení tuberkulózy a respiračních nemocí Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha

Plicní rehabilitace u CHOPN

Chronická obstrukční plicní nemoc (CHOPN) patří celosvětově mezi významné příčiny chronické morbidity a mortality. V současné době je CHOPN čtvrtou nejčastější příčinou úmrtí na světě a v příštích desetiletích se očekává nárůst její prevalence a mortality.

Mezi metody, které se začaly v posledním desetiletí široce uplatňovat při léčbě CHOPN, patří **plicní rehabilitace**, nejčastější způsob nefarmakologické léčby, která obsahuje jednak techniky *respirační fyzioterapie* a také programy *pohybové terapie*. Ukazuje se, že podstatnější zlepšení kvality života nemocných není myslitelné bez racionálního používání obou těchto metod. Dříve se za rehabilitaci u plicních chorob pokládala pouze léčebná tělesná výchova (LTV) obsahující dechovou gymnastiku, polohové poklepové drenáže s nácvikem odkašlávání a posilování dýchacích svalů. Studie o adaptaci organismu na tělesnou zátěž však prokázaly, že vedle metod fyzioterapie (LTV) se v současnosti při léčbě více uplatňují programy pohybových aktivit s efektivním zvyšováním odolnosti nemocného na tělesnou námahu. Zlepšení tělesné kondice nemocných znamená, že vedle příznivého ovlivnění vlastního patologického procesu se také podstatně rozšiřují jejich pohybové možnosti. Program **plicní rehabilitace** tak zvyšuje osobní nezávislost a samostatnost nemocného, a tímto pomáhá zlepšit kvalitu jeho života.

Plicní rehabilitace je multidisciplinární program, jehož součástí je:

- fyzioterapie
- pohybová léčba

- dietní a nutriční programy
- psychologická podpora
- sociální poradenství
- motivačně vedená edukace pacienta a jeho rodiny

Fyzioterapie – jednotlivé úseky léčby se zabývají:

- korekční práci s držením těla
 - nácvik polohovosti a pohybovosti
- respirační fyzioterapií (RFT)
 - obnova pocitu volného dýchání
- jak správně inhalovat léky – dýchání při inhalacích
- mobilizační dechovou gymnastikou – protažení svalů a uvolnění kloubů
- relaxačními technikami – uvolňování celého těla nebo jeho částí
- fyzikálními procedurami – doprovodná vodol léčba, elektro léčba
- ergoterapií – léčba prací s emočním a motivačním nábojem

Fyzioterapie – korekce držení těla, práce s tělem

Ovlivnění struktury těla považujeme u pacientů s CHOPN za stěžejní. Naprosto škodlivým a chybným krokem je dechová práce v nepřipravené pohybové soustavě. Mezi korekční aktivity patří:

- korekce pohybové osy dýchání
- Brüggerův princip
- korekce postavení pánve
- korekce bederní páteře
- korekce hrudníku a hrudní páteře
- korekce krční páteře
- korekce postavení hlavy

Korekce je vždy spojena s kloubní mobilizací nebo automobilizací a stimulací měkkých tkání svalových a vazivových struktur těla.

Fyzioterapie – koriguje dechové pohyby těla:

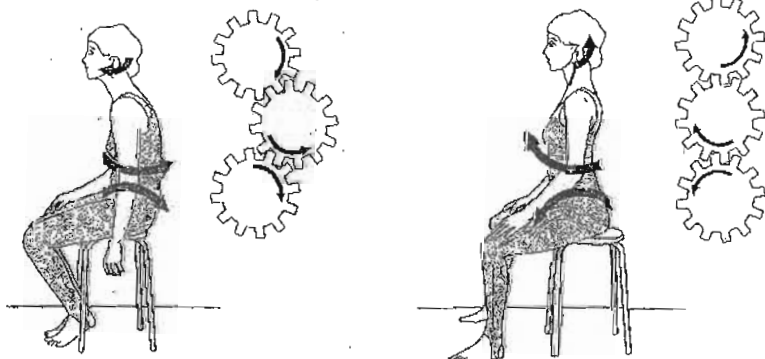
pohybová osa dýchání je:

pánev–páteř–hlava

Brüggerův princip (obr. 1):

pohybové komponenty dýchání jsou:

- pánev
- abdominální oblast
- hrudník a páteř
- hlava (obr. 2)



obr. 1 – Brüggerův princip



obr. 2

Respirační fyzioterapie – pomáhá řešit příznaky onemocnění:

Příznaky objektivní:

- kašel
- dušnost
- zahlenění
- deformity hrudníku

Příznaky subjektivní:

- pocit krátkého dechu
- nedostatku vzduchu – „nemohu se nadechnout“
- tíhy na hrudníku – „nemohu si vydechnout“
- pocit hrudního krunýře
- únava a vyčerpání
- strach

Obtíže, pro které je RFT indikována jako léčebná metoda, jsou vždy definovány jako individuální problémy respiračně nemocné-

ho člověka, jehož dýchání probíhá v patofyziologických podmínkách dýchacího systému. RFT je léčebnou metodou s obecně platnými zákonitostmi, ale exaktně individuálně aplikovanou. Praktickým obsahem RFT je terapeuticky modifikované dýchání. Modifikace je dána typem onemocnění, aktuálními symptomy a individuální dechovou limitací nemocného. Metody RFT vyžadují aktivní přístup edukovaného pacienta. Priority RFT jsou:

- zlepšit hygienu dýchacích cest
- snížit bronchiální obstrukci
- zvýšit průchodnost dýchacích cest
- dosažení a udržení pocitu zdraví
- zlepšit kvalitu života nemocných

Techniky, jejichž cílem je odstranění nadměrné bronchiální sekrece, se nazývají **drenážní techniky** – expektorační techniky hygieny dýchacích cest. V centru jejich pozornosti je symptom, který nemocné obtěžuje – přítomnost hlenu v dýchacích cestách. Chronické zahlenění je symptom, který zvyšuje obstrukci dýchacích cest a má, mimo jiné, destrukční vliv na bronchiální a plicní tkáň. Pacient i fyzioterapeut musí vynaložit velké úsilí, aby toto „cizí těleso“ bylo z dýchacích cest odstraněno.

Mezi drenážní techniky, které jsou vhodné pro pacienty s CHOPN, patří:

- AD – autogenní drenáž (obr. 3)
- FLUTTER-oscilující PEP systém dýchání (obr. 4)
- ACBT – aktivní cyklus dechových technik

Techniku šetrné expektorační s využitím optimální pracovní dechové kapacity ocení především pacienti trpící častou dyspnoe a hyposaturací, jejichž příčinou je zvýšení obstrukce z důvodů zahlenění a přítomnosti hlenových zátek. Největší uplatnění mají při akutní exacerbaci CHOPN, která je doprovázena tvorbou hnisavé sekrece jako produktu zaktivovaného zánehtu v dýchacích cestách. Inhalace, spojená s technikami RFT, umocňuje krátkodobý i dlouhodobý expektorační vliv drenážních technik.

Respirační fyzioterapie – jednotlivé úseky léčby směřují k:

- snížení dechové asynchronity v dýchacích cestách
- zpomalení rychlosti a intenzity inspiria
- prodloužení a uvolnění expira
- kontrole kašle – techniky redukce kašle
- odstranění sekrece bez kašle, např. pomocí ústní brzdy při výdechu
- zvýšení efektu inhalační léčby >>>



obr. 3



obr. 4

- >>>
- ekonomickému využití vdechové a výdechové pauzy
 - přerušení dechu v jeho kterékoli fázi jako prevenci únavy dechových svalů a celkového vyčerpání

Dechová gymnastika

Všechny formy dechové gymnastiky přispívají k zvyšování fyzické kondice a prevenci sekundárních změn pohybového aparátu respiračně chronicky nemocných. Důraz na synchronitu dýchání, zvláště u pacientů s různým stupněm bronchiální obstrukce a časové rozvržení jak vdechu, tak také výdechu při cvičebních pohybech, je charakteristické právě pro dechovou gymnastiku jako pohybově vyšší stupeň řízené aktivity s exaktně cílenou dechovou a pohybovou činností. *Nikdy násilně nezasahujeme do rytmu pacientova dýchání, nevelíme a imperativně neřídíme prvky dechové gymnastiky.* Vždy se řídíme principem individuálního přístupu k pacientovu dýchání a neustále klademe důraz na edukační a instruktážní část fyzioterapie. Dechová gymnastika je praktickým obsahem kondičního cvičení pro kardiaky, diabetiky, onkologicky léčené pacienty a řadu dalších, chronicky nemocných jedinců, u nichž se vyskytuje řada diagnóz paralelně. V běžné praxi nejčastěji vy-

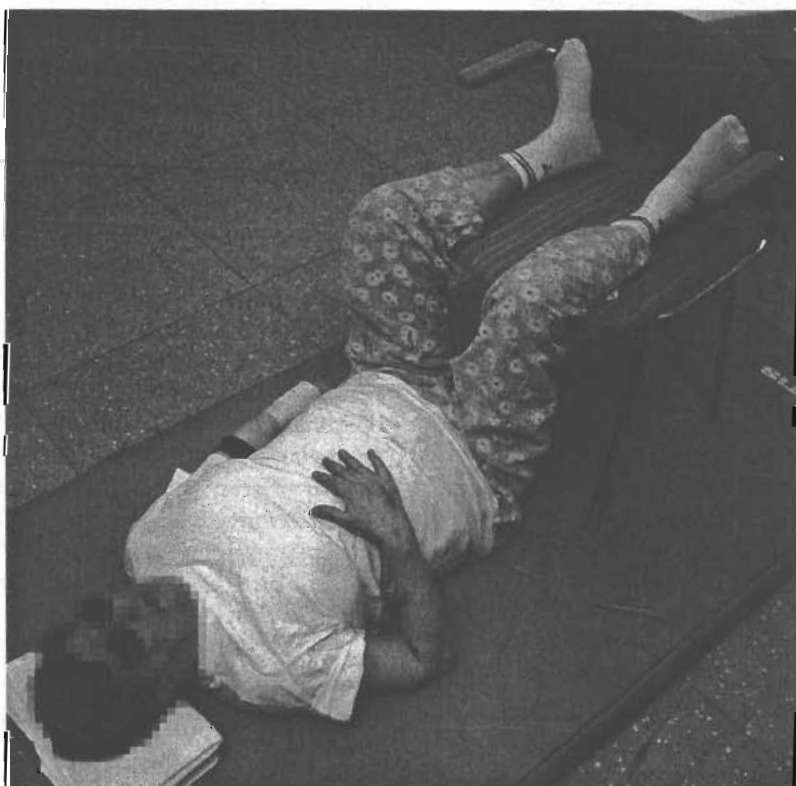
užíváme statickou (obr. 5), dynamickou a mobilizační dechovou gymnastiku. Některé fyzioterapeutické techniky využíváme při terapii funkčních poruch hybné soustavy. Jsou určeny pro regeneraci pohybové soustavy a jsou rovněž doprovázeny dýcháním, například techniky postizometrické relaxace, relaxační protahování hyperaktivních fázických svalů, mobilizační měkké techniky svalů a uvolňování svalových fascií. Dechová

gymnastika je bazální technikou kondičního cvičení nemocných CHOPN (obr. 6).

Mobilizační dechová gymnastika v programu plicní rehabilitace má tyto principy:

- nerytmovat pacientovo dýchání
- nevelit při pacientově dýchání
- nenutit pacienta do maximálních výkonů
- edukovat a vysvětlovat správné a individuálně vhodné principy dýchání

obr. 5





obr. 6

Pohybové aktivity a CHOPN

Význam zvýšení tělesné zdatnosti pro prevenci a léčení chronických plicních chorob, CHOPN nevyjímaje, je dnes již řadou autorů věcně, statisticky a především prakticky objektivně dokázán. Respirační fyzioterapie je léčba určená především hospitalizovaným pacientům, či nemocným s převahou symptomu zvýšené produkce bronchiální sekrece. Je nutné upozornit, že RFT není monoterapií. V posledním desetiletí většina autorů dává přednost celkovému zvýšení tělesné zdatnosti a zvýšení adaptace na tělesnou zátěž, např. formou pohybové aktivity. Za optimální postup pokládáme vzájemnou kombinaci obou těchto metod. Techniky respirační fyzioterapie mají především bezprostřední lokální vliv, naproti tomu postupné zvyšování adaptace na tělesnou zátěž se vytváří delší dobu, ale má trvalejší celkový efekt. Tento způsob tréninku vyvolává u pacientů s CHOPN stejnou odpověď jako u zdravých nebo dokonce i výkonnostně nadprůměrných jedinců. Rozdíl je hlavně v kvantitě a intenzitě zátěže. Obecným principem, který vyvolá žádaný efekt je, stejně jako u zdravých,

určité krátkodobé zatížení, které postupně vytvoří adaptaci všech zúčastněných systémů lidského organismu.

Trénink velkých skupin kosterního svalstva jak u zdravých, tak i u nemocných osob s CHOPN se projevuje jak morfologickými, tak i metabolickými změnami. Podle druhu tréninku se ovlivní určitá funkční oblast, například silový trénink posiluje kontraktilní aparát svalových vláken fibrily aj, naproti tomu **vytrvalostní trénink** zvyšuje enzymatickou metabolickou kapacitu svalových vláken spojenou s výdejem energie. Tato forma tréninku se pro zdravotní prevenci i léčebné působení pokládá za významnější. Přitom se zvyšuje **oxidativní kapacita** vláken I. typu, přičemž se podle některých autorů poněkud potlačuje typ IIb, který se má transformovat ve IIa tj. více oxidativní.

Zvýšení **oxidativní kapacity** má za důsledek snížení produkce laktátu La, což je typické pro trénovaný sval. Tyto změny se však neobjeví při nízké intenzitě zátěže, ale vystupují teprve po dosažení určitého prahu a trvání tréninku. Podle současných názorů lze optimální efekt očekávat minimálně po 5 až 10 týdnech cvičení, kdy se jednotlivé lekce opakují 5krát týdně a trvají 30 až 45

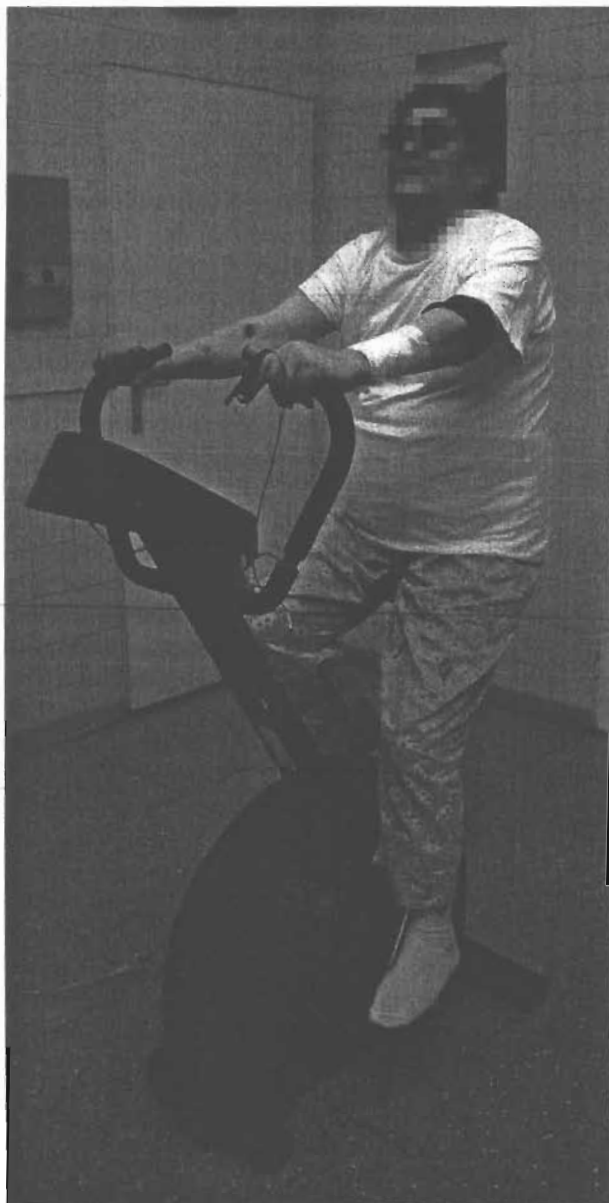
minut. Lze použít i intermitentní formu cvičení, to znamená s vloženými přestávkami. Použitá intenzita má dosahovat minimálně 50 až 60% maximální kapacity vyjádřené buď VO_2max , nebo stejným vzestupem srdeční frekvence. Dosud však není jednoty mezi autory, a to jak v doporučované intenzitě, tak i formě tréninku. Všeobecně doporučovanou formou vytrvalostního tréninku je chůze, raději terénní chůze a jízda na ergometru či jízda na kole v přírodě (obr. 7).

V ČR prokázal Chlumský a kol. ve své studii z roku 2000, že již 8týdenní ambulantní rehabilitace vedla u nemocných se středně těžkým až těžkým stupněm CHOPN ke zlepšení tolerance fyzické zátěže a kvality života. 19 nemocných bylo randomizováno do 2 skupin, 6 pacientů bylo léčeno standardním způsobem, 13 podstoupilo vedle standardní péče ambulantní plicní rehabilitaci, 8 týdnů, 2x týdně. Testová škála zahrnovala měření před zahájením programu a po 8 týdnech: měření dynamických a statických ventilačních parametrů, měření okluzních ústních tlaků, 6minutový test chůze (6MWT) a bicykloergometrii s měřením maximální spotřeby kyslíku. K hodnocení kvality života byl použit „Saint George Respiratory Questionnaire“ (SGRQ), hodnotící příznaky, aktivitu a důsledky nemoci. Z výsledků vyplývá, že výchozí vzdálenost při 6MWT pozitivně korelovala s FEV_1 ($p < 0,01$), FEV_1/VC ($p < 0,01$) a negativně s RV ($p < 0,01$). Trénovaná skupina prokázala signifikantní zlepšení při 6 MWT (+54,08 až +67,29, $p = 0,003$) a Borgově skóre (RP 10) při maximální zátěži ($p = 0,001$). Zlepšení VO_2max téměř dosáhlo statistické významnosti (+1,78 až +3,07 ml/kg/min, $p = 0,07$). V parametrech SGRQ (aktivita a důsledky) došlo ke klinicky významnému zlepšení (7,32 resp. 4,09 bodu). Studie stále po-

kračuje a dnes již je do programu zařazeno přes 40 sledovaných pacientů s CHOPN.

Pohybové aktivity obnovují adaptaci organismu na tělesnou zátěž:

- adaptace
 - dechová a pohybová
 - kardiovaskulární – oběhová
 - metabolická
- lepší pohybový výkon se stejnou dechovou námahou
- korekce dechových vzorů s následnou korekcí spotřeby kyslíku
- pohybové aktivity – rekreační formou
- sport



Program plicní rehabilitace pomáhá:

- snížit progresi nemoci
- kontrolovat její příznaky
- usnadňovat ventilaci
- prodloužit život nemocného
- zlepšit jeho kvalitu života
- redukovat finanční náklady celkové léčby

Protože však základem působení, které přináší příznivé efekty zlepšení fyzické kondice nemocného jsou fyziologické mechanismy, které nemají trvalý charakter, je nutné, *aby se zlepšený stav udržel, neustále v pohybových aktivitách pokračovat a dále je rozvíjet.*

Bohužel se tato nutnost nepřetržitěho cvičení často stává největší brzdou v širokém a důsledném uplatnění pohybové terapie. Po prvotním nadšení a počátečním rychlém relativním zlepšení se u části cvičících pacientů objeví psychická únava až nechut dále pokračovat. Při přerušení nebo omezení cvičebního úsilí pak samozřejmě všechny získané kladné změny během krátké doby zmizí. Patří proto k povinností lékaře a fyzioterapeuta tyto obtíže spolu s pacientem překonat a přesvědčit nejen nemocného, ale pře-

devším jeho rodinu, aby v této terapii vytrvale pokračovali.

Plicní rehabilitace pomáhá, když:

- pacient aktivně přistupuje k léčbě
- vstřícnost a objektivní informace jsou založeny na oboustranné důvěře
- nastane partnerský vztah pacient – fyzioterapeut

Rovněž **výchova pacientů** je důležitou součástí rehabilitace. Vzájemná kombinace cvičení a edukace zvýší naději na úspěch. Obsahem výchovného působení je odstraňování některých návyků (především kouření), jednostranné výživy, nedodržování doporučeného denního režimu a potlačení sedavého způsobu života. Vedle změny životního stylu celé rodiny dále doporučujeme nácvik relaxačních technik a úlevových poloh.

Plicní rehabilitace také zahrnuje:

- dechovou fyzioterapii u jedinců s dechovou podporou ventilačních přístrojů
- dechovou fyzioterapii a pohybové aktivity jedinců s kyslíkovou podporou dýchání
- individuálně orientovanou fyzioterapii na chirurgickou operační léčbu včetně transplantace plic

Partnerský vztah pacienta, lékaře a fyzioterapeuta je základním předpokladem aktivní účasti nemocného na programu plicní rehabilitace. Výsledkem týmové spolupráce je efektivní respirační fyzioterapie i zvýšení tělesné zdatnosti, na kterém se největší měrou podílí sám edukovaný nemocný svým odpovědným přístupem k léčbě.

Plicní rehabilitace se řídí pravidly, že:

- Vždy je co zlepšovat!
- Každý má skryté rezervy!
- I nemocní jsou schopni adaptace!

K některým novým pohledům na použití lokálních antiflogistik ve sportovní medicíně

M. Kučera¹, O. Horáček², J. Káral³, P. Korbelař³, J. Radvanský¹

¹Klinika tělovýchovného lékařství

²Klinika rehabilitace

³Ortopedická klinika dětí a dospělých

Univerzita Karlova, 2.Lékařská Fakulta, FN Motol.

V práci byly použity výsledky řešení VZ MŠMT 11130003, UK 2.LF 17/2
Zkráceně předneseno na Sféroevropské konferenci sportovní medicíny IOG
30.11.2001.

Klíčová slova: fyto terapie, elektroléčba, overloading syndrom, myalgie, otok

Key words: phytotherapy, electrotherapy, overloading syndroms, myalgia, swelling

□ Souhrn

Perkutánní terapie patří mezi důležitou součásti komplexní léčby i u sportovců. Její předností je snadnost aplikace a dostupnost. To ale je zároveň určitým rizikem při nesprávné indikaci. Znovuobjevení fytopreparátů v poslední době značně rozšiřuje výběr účinných látek. I zde ovšem platí princip přesné diagnózy a indikace. Varujeme před samoléčitelstvím zejména u jedinců s intenzivní tělesnou zátěží. Mimo správné volby preparátu je důležitá optimální forma jeho aplikace nejen z pohledu diagnózy, ale i s respektem k časovému faktoru a rychlosti i intenzitě jeho působení. S výhodou lze kombinovat perkutánní terapii s elektrostimulací. Jejím prostřednictvím jsme na našem pracovišti stanovovali terapeutický efekt jednotlivých složek liniment včetně těch s rostlinnými látkami.

□ Summary

Kučera M., Horáček O., Káral J., Korbelař P., Radvanský J.: To certain new views on the application of topical antiphlogistics in sports medicine

Percutaneous therapy ranks among important components of the complex treatment also for athletes. The advantage of percutaneous therapy consists in the easy application and availability. Simultaneously, however, that imposes a certain risk in the event of an incorrect indication. The recent revival of phyto-products considerably extends the selection of active substances. Nevertheless, the principle of accurate diagnosis and indication should be observed also in this case. Self-medication cannot be recommended especially for individuals undergoing intensive physical training. In addition to the correct choice of a product, important also in the optimal form of its application not only with the regard to the diagnosis, but also in respect of the time factor, speed and intensity of the action. Percutaneous therapy can be conveniently combined with electrostimulation. Electrostimulation was used at our department to determine the therapeutic effects of individual liniment components including liniments containing phytoagents.

Úvod

Perkutánní aplikace terapeutických prostředků je a zřejmě i v budoucnu bude nosnou a nejčastěji používanou formou léčení i u sportujících všech výkonnostních úrovní. Její účinnost je nejen ve vlastním léčebném efektu, ale také ve stimulaci ostatních smyslů. To vše se

pak přímo či nepřímo prostřednictvím centrálního nervového systému i do jiné výkonnosti. V historii se tato forma používala jak v akutní terapii tak i v primární kundární prevenci.

Mezi neznámější prostředky patřily vždy přírodní produkty, které dokázaly velice ir zivně ovlivnit pokožku i tkáň pod ní a tím zvýšit schopnost podávání výkonu. V antická linimenta založena na bázi alkoholu a iritačních preparátů kafrového typu. Proto také pisy gladiátorských her spolu s dramatickým vyličením vlastního děje vždy upozorňoval zcela typickou vůni (či pro někoho zápach) přilehlých prostor a nakonec i vlastního spí viště. Nejinak je tomu dnes. I když v této sféře má výraznou roli moderní chemie, opak ně se laická i odborná společnost uchyluje k přírodním materiálům. Ty se v současné stávají určitou módou a relativně novou možností léčení pacienta. K tomu samozřejn nutno přifazovat další metody a metodiky, které v kombinaci dokáží ovlivňovat nejen j né cílení podávaného linimenta, ale i urychlení nástupu a kvantitativní účinnosti i potc vání celkového efektu. Zároveň umožňují i exaktní a relativně rychlou a přesnou kont správnosti výběru i formy účinné látky. V současnosti jsou to jednak časově navazující . kace hyperemizujících prostředků a dále elektroterapii či lépe elektrostimulace. Platí to mozřejmě u všech onemocnění a typů pacientů, u sportovců by to mělo být prioritou. U se totiž výrazněji podílí zákonitá disimulace jakéhokoli původu. (Nelze však ani zcela loučit účelový opak). Při této příležitosti je však povinností upozornit na určitá ri. Samoléčení a také aplikace bez konkrétní znalosti podstaty poruchy může i u zdánlivě škodných, zejména přírodních preparátů, vyvolat nežádoucí efekt. Samovolnost i pauša ce používání je u perkutánních forem léčby vysoká a nebezpečná, zejména u maximální jednostranné zatěžovaných tkání. Také vlastní aplikace musí odpovídat nejenom normu rapie, ale počítat i s možnou infekcí a také se zvětšenou či naopak zmenšenou vaskulari léčené tkáni.

Relace linimenta a ostatní terapie

Sportovec jakékoli výkonnosti úrovně podstatně více sleduje své obtíže, které mo ovlivnit jeho specifickou výkonnost nežli ostatní faktory aktivního zdraví. Sportovní úsp je pro mnoho z nich dominantním faktorem jejich aktuálního života a přímo či nepřímo gatelizuje či zcela potlačuje v absolutní většině možná prognostická rizika. Faustovský kplex se stává na jedné straně stimulatorem úspěchu a schopnosti maximální výkonnosti na straně druhé je skutečným rizikovým činitelem. Samoléčitelství a inklinování k různě alternativním druhům terapie až šamanského typu nejsou výjimkou. Tento faktor je nt vždy mít na paměti a cíleně jej sledovat, odkrývat a hlavně dokázat sladit s vlastní racio ní terapií. Také forma aplikace hraje významnou roli v komplexní terapii. Možnost kum ce účinné látky zde může výrazně poškodit léčebný záměr. V terénní praxi zjišťujeme ná dující posloupnost volby formy podávaného léku u sportovců:

Perkutánní	60%
Perorální	20%
Parenterální	15%
Respirační	5%

V poslední době se značně zvýšil podíl neinvazivních forem terapie u většiny patolo kých stavů (riziko HIV vede k výrazné preferenci nekrvavých terapeutických postupů). tom ale s výjimkou některých parenterálních aplikací nelze přesně stanovit množství ef tivně využitého léčebného média. Vychází se z klinických příznaků, jejich dynamiky, s jektivních pocitů a zejména pak ze zlepšené funkce. Tu je možno vyjadřovat relativně pi

ně určením rozsahu pohybu, anatomického uspořádání nebo laboratorně zjištěnými změnami. Podstatně složitější je již přesné stanovení analgetického efektu. V absolutní většině případů se hodnotí subjektivním vyjádřením pacienta. Ve většině případů však neexistuje možnost objektivizace účinnosti preparátu. Určitou, relativně objektivní, metodu je běžné používání vizuální škály (tzv. Harrisonovy) s numerickým vyjádřením subjektivních pocitů.

Právě ve sportovní medicíně a zejména ve sportovní traumatologii, jsou perkutánní prostředky pravděpodobně (snad s výjimkou dermatologie) nejčastěji používány. A tady musíme upozornit, že bohužel nejenom lékaři, ale často prakticky i fyzioterapeuti a maséři a dokonce spíše i trenéři a sportovci samými. Nesprávná aplikace i indikace může vyvolat patologický stav, ale také se vnést do těla látky, které jsou uvedené na dopingové listině. Proto je nutno podrobně znát nejenom složení linimenta, ale i kvalitu a kvantitu jednotlivých jeho složek. Navíc se musí přihlížet k rychlosti penetrace a tzv. bariérové stěně pro propustnost. Ukazuje se dále riziko interakce, které se zatím zcela pomjelo. Konečně dalším faktorem musí být povědomí o tom, jak podávaný preparát působí lokálně a jak celkově. Samozřejmým doplněním procesu volby je i obecný princip znalosti možných alergických reakcí.

Perkutánní aplikace léků je pacienty vesměs velice dobře přijímána a relativně málo je zatěžuje (s výjimkou některých alergií). Obecně se může orientačně stanovit posloupnost vstřebávání jednotlivých forem lokálně aplikovaných látek podle charakteru postižení mechanickým systémem. Zde sehrává významnou roli vehiculum. To spoluvytváří komplexní terapeutický přístup a ovlivňuje penetraci nejen pokožkou, ale i dalšími tkáněmi. Nelze ani pomíjet celkové sekundární ovlivňování pacienta (vůně, taktilní vjemy a podobně).

V současnosti jsou na trhu tyto formy perkutánních léků: 1. spreje, 2. ochlazovací (ledové) náčinky, 3. obklady, 4. roztoky, 5. gely, 6. masti, 7. pasty, 8. krémy, 9. náplasti s účinnou látkou.

Vlastní volba musí mimo obecných, již výše uvedených kritérií naplňovat následující požadavky:

1. molekulární hladina farmaka i vehikula nemá přesáhnout 400 mol/hod,
2. dostatečná rozpustnost ve vodě i oleji,
3. nízká polarita, aby nedocházelo k disociaci,
4. povrchová teplota pokožky v místě aplikace s optimálním rozsahem 32–35 °C,
5. pH pokožky s optimem 4,6 (při čemž pásmo propustnosti je v rozmezí 4,5–6,5).

Tyto údaje jsou limitující a bohužel pro mnohu indikujících terapeutů často zcela neznámé. Proto stejně jako pro výrobce by měly být kritériem i pro léčitelské týmy. I ony se totiž mohou spolupodílet na někdy zdánlivě bez příčiny vzniklé interakce a následného agonického či častěji antagonistického efektu. Zimmermann (11) toto podtrhoval při izolovaném analgetickém léčení. To je odlišné od postupů doporučovaných při obtížích vzniklých zánětem či chemickými příčinami ale i traumatickým impulzem.

U sportovců se hojně vyskytuje bolest při a po zátěži. I když její podstata je důsledkem změněného vnitřního prostředí při svalové práci a zdánlivě tedy jde o čistě chemickou příčinu, je vždy nutné provedení kineziologického rozboru, analogického jako je tomu u dětí v rané ontogeneze (4). Vytváří se tak potřeba exaktního stanovení stupně únavy (ať již fyziologické či patologické) a s tím souvisejícího stavu trénovanosti (2,10). U diagnosticky i léčebně složitě skupiny artralgií a entezopatií se postupuje podobně, ale navíc je třeba zohlednit i časové a dynamické působení (8).

Současná nabídka léčebných perkutánních prostředků je relativně bohatá. Ukazují to v přehledu Tab. 1. a Tab. 2.

Tab. 1.

Četnost registrovaných analgetických prostředků hybné soustavy (8)

Injekce	32
Tablety	89
Kapky	2
Čípky	20
Masti, krémy	13
Gel	10
Sprej, mazání	7

Tab. 2.

Počet registrovaných perkutánních antiflogistik v ČR k 1.6.2001 (7)

Sprej	3
Roztok	4
Mast	6
Krém	11
Gel	35
Náplast	2

V poslední době se dostávají do popředí zájmu fytopreparáty. Návrat k přírodní terapii i módním trendem celé společnosti a je odrazem jejího myšlení. Dlouhodobé používání v lidovém léčitelství a zkušenosti generací podtrhují tuto vlnu. Herbář Matiolioho a další, stejně i lékařské spisy z počátku novověku již podrobně popisovaly a doporučovaly. Na trhu jich celá řada, ale mezi registrovanými léky je jich v ČR minimum. U nás jsou řazeny do skupiny kosmetických či výživových. Při indikování fytopreparátů je vždy třeba pečlivě sledovat jejich koncentraci pro odlišení od homeopatik. Tabulka 3 uvádí přehled působení těch nejčastěji používaných.

Tab. 3.

Nejčastěji používané fytolátky v perkutánní terapii

Název	Forma aplikace	Indikace
Andělíka lékařská	Roztok	Myalgie, otok, zhmoždění
Archangelica off. is.		
Arnica off.	Sprej, roztok	Myalgie, zhmoždění
Bez černý	Roztok, obklad,	Otok, myalgie, artralgie
Sambucus nigra	Masážní roztok	
Bříza bradavičnatá	Koupele	Únava, overload sy.
Betula verrucosa		
Dobromyslí obecná	Koupele	Únava, regenerace
Origanum vulgare		
Heřmáněk pravý	Roztok, obklad	Regenerace pokožky
Matricaria chamomilla		
Jalovec obecný	Tinktura	Lokální bolest
Juniperus communis		
Křmín kořenitý	Roztok	Desinfekce pokožky
Carum carvi		
Komonoce lékařská	Roztok, obklad	Otok, myalgie
Melilotus off.		

Tab. 3. (pokračování)

Název	Forma aplikace	Indikace
Kostival lékařský Symphytum off.	Mast, roztok, obklad	Myalgie, zhmoždění, otok
Majonánka zahradní Majorana hortensis	Olejevá emulze	Myalgie
Mateřídouška obecná Thymus serpyllum	Koupel	Čelková únava, myalgie
Měsíček květ Calendula off.	Mast, krém	Regenerace pokožky
Třezaika tečkovaná Hypericum perforatum	Krém, roztok,	obklad dermatitis

V klinické praxi se může za určitých okolností potencovat jejich účinek elektrostimulací v místě jejich aplikace (3). Možností je jistě řada, ale naše zkušenosti ukazují na vhodnost použití přenosného přístroje (8), kde je výhodou snadný transport a aplikovatelnost v terénu. Široký výběr elektrostimulačních metod i možnost stanovení detailního specifického programu pro jednotlivého pacienta je další výhodou. Např. přístroj STIWEL takto využívá většina našich špičkových profesionálních klubů, ale i svazů a organizací. Také v jedné z armád NATO je jich v provozu několik desítek. Pro využití v kombinaci s aplikací perkutánních léčebných prostředků však je nutný přímý lékařský nebo jiný odborný dohled, aby nedošlo k nevhodné sumaci. Kombinace elektroterapie s perkutánní léčbou umožňuje (1) vnášet účinnou látku i do míst složitě přístupných. Ta se stimulují elektricky a látka se aplikuje v okolí. Elektrické vlnění pak zajistí správné cílení léčby.

V přehledu lze uvést tyto možnosti potencování léčby elektroterapií:

1. vnášení léčebného prostředku s využitím jeho vazby na koloidní částice či volné ionty. Látka se transportuje galvanickým proudem do podkoží a odtud se postupně vstřebává.
2. galvanický proud sám působí na buněčnou strukturu a uvolní vazby v intra- i extracelulárním prostoru.
3. cílené dráždění svalu vyvolá jeho kontrakci a změni jeho vnitřní vazby.
4. podobný efekt mají i další, diadynamické proudy, kde je výrazný hlavně spasmolytický efekt.
5. využitím Jouleho tepla a velikosti elektrické vlny je možno relativně přesně zacílit působení.

Elektrostimulace vyvolá vlnění (undulační princip) jednotlivých částí a toho lze použít jak v diagnostice tak i terapii (1). Účinek je převážně spasmolytický a to jak přímým působením vlny, tak i prostřednictvím vnášeného léku. Při diagnostice se hodnotí odezva tkáně (někdy i orgánu či organismu jako celku) na známý impuls. Důležitý je však správný výběr metody a metodiky podle požadovaného léčebného cíle. Prokazuje to Tabulka 4.

Klinické zkušenosti

Na našem pracovišti jsme několik let sledovali lokální působení perkutánně podaného analgetického preparátu a hodnotili dynamiku změn vnímání elektrického dráždění. Pracovali jsme podle doporučení výrobce s pravoúhlými impulsy v trvání 200 msec. To umožňuje určovat efektivitu testovaného prostředku jako celku i jeho jednotlivých složek a navíc i urychlit a zvýšit jeho okamžitou účinnost (5). Vzhledem k tomu, že naše kliniky zajišťují léčebnou péči pro sportovce různé výkonnosti i věku, jsme se pokusili mimo klinického

Tab. 4.

Schema efektivity perkutánní elektroterapie

Cíl	TENS	Lasér
Analgezie	+++	+
Myorelaxace	++	+
Vazokonstrikce,	+	+
Vazodilatace	+	+

TENS – transkutánní elektroneurostimulace

hodnocení efektu i o objektivizaci působení liniment či přesněji určení jeho prostupnosti pokožkou (6). Přesně stanovený algický impuls vyvolá subjektivní pocit bolesti, který registrujeme na škále (Tab. 5). V ní uvedené hodnoty jsou orientačním podkladem nejen pro výběr, ale i racionalitu kombinací jednotlivých složek. Časový údaj je také cenným ukazatelem nejen odstranění bolesti ale i možným kritickým obdobím sníženého vnímání bolesti a tím i zvýšeného rizika mikro- a nakonec i makrotraumat.

Tab. 5.

Rychlost nástupu a doby působení účinné látky (10)

Forma	Nástup	Trvání
Sprej	do 5 min	5–20 min
Roztok	10 min	10–30 min
Gel	10 min	10–120 min
Krém	30 min	30–180 min
Mast	60 min	120–360 min

U liniment kalkulujeme jak s vlastní léčebnou funkcí, tak v počátku i s iniciální vasokonstrikční (chladivou) fází a následnou hyperemií. Zatím co u neutrálního roztoku pitné vody se hodnoty první vnímaného impulsu pohybují v rozmezí 1,7–2,14 mA, u komplexu preparátu Sportino je to v pásmu 2,93–3,22 mA. Konkrétní vyjádření efektivity preparátu (vyjádřením zvýšením prahu prvního vjemu impulsu) je pak ihned po aplikaci v 65,52 % po 5 minutách jej registruje 60,8% a po 10 minutách 66,45%. Nevýznamný pokles po 5 minutách možno přičíst odeznění chladivého působení (5, 9).

Je tedy možno uzavřít, že testované látky zvýšily statisticky významně práh tolerance bolestivého impulsu. Tato metodika umožňuje orientačně stanovit prostupnost léčiva pokožkou a usnadnit volbu preparátu. Zároveň pak potvrzuje vhodnost elektrostimulace nejen jako samostatné metody volby terapie, ale i jako faktoru potencujícího rychlost a směrovou zvoleného léčiva.

Závěr

Perkutánní terapie je významnou složkou komplexní léčby zejména u postižení hybné soustavy. U sportovců, kde většina aktivit je právě jí realizována, patří mezi dominující prostředky. Kombinací chemopreparátů s přírodními látkami v adekvátní vyváženosti se můžeme podílet na urychlení procesu terapie, rekonvalescence i regenerace a tím urychlení návratu do tréninkového procesu. Navíc je jí možno kombinovat s elektroléčbou. Nelze však pon

jet ani některá rizika těchto vazeb. Mezi nimi je možnost fyzické zátěže ještě ne zcela zdravého jedince, ale i možnost interakce jednotlivých složek terapie. Nesprávná indikace stejně jako povolení zátěže nemocného je stejně nebezpečná při léčbě linimenty jako u ostatních terapií.

Literatura

1. Belchradek J, Domenge Ch, Luboinski B. Elektrochemotherapy. Cancer 1993; 72: 3694-700.
2. Cook DB, Connor PJ, Eubanks SA, Smith JC, Lee M. Naturally occurring muscle pain during exercise. Med Sci Sports Exerc 1997; 29: 999-1012.
3. Ishimaru K, Kawakita K, Sakita M. Analgetic effects induced by TENS and electroacupuncture with different types of stimulating electrodes on deep tissues in human subjects. Pain 1995; 63: 181-7.
4. Kolář P. Operační léčba u pacientů s DMO a jejich motorický vývoj. Reh a fyzikální léčba 2001; 8: 165-8.
5. Kučera M, Smetana V, Kálal J, Kolář P. Sportovní akutní sprej v léčbě algických příznaků a funkčních poruch hybné soustavy. Med Sport Boh Slov 1997; 2: 46-51.
6. Kučera M, Kálal J, Polesná J. Effect of Symphytum ointment on muscular symptoms and functional locomotor disorders. Advent in Therapy (USA) 2000; 17: 204-10.
7. Pharmindex- Brevif. Praha, Ratiopharm 1999/1.
8. Pizzetti M, Marzini G, Ippolito E. Phytosack isplex in the treatment of degenerative arthropaties and insertio tendopaties. Minerva Med 1985; 76: 1597-604.
9. Radvanský J, Kálal J, Kučera M. Změna prahu citlivosti na elektrickou stimulaci působením spreje Sportino a jeho složek. Med Sport Boh Slov 1998; 7: 25-8.
10. Walling K, Sundelin G, Ahlgren J, Jarvholm B. Perceived pain before and after three exercise programs. Pain. 2000; 85: 201-7.
11. Zimmermann M. Basic concepts of pain and pain therapy. Arzneimittelforschung 1984; 34: 1053-9.

Prof. MUDr. M. Kučera, DrSc.
Klinika tělových. lékařství a Klinika rehabilitace
FN Motol
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Lékařská poradna pro sportovce

Dle usnesení výboru České společnosti tělovýchovného lékařství, mohou lékařská pracoviště, která poskytují léčebně preventivní péči sportovcům používat k označení svého pracoviště licenci s emblémem Společnosti. Licence jsou číslovány a o jejich vydání je vedena evidence.

Nositeli této licence mohou být lékaři, kteří absolvovali Základní kurz ve sportovní medicíně, jehož je ČSTL spolupřadatelem, a splnili další podmínky. Těmto lékařům je licence vydána po absolvování Základního kurzu.

Lékaři, kteří mají atestaci z tělovýchovného lékařství, a mají zájem o tuto licenci, nechtějí laskavě požádat o její vydání a na základě kopie diplomu o atestaci jim bude zaslána. Uvéďte rovněž adresu bydliště.

Předáváním licenci pověřil výbor ČSTL doc. MUDr. J. Máčkovou, CSc. která vyřídí Vaše požadavky.

Kontaktní adresa: Klinika tělovýchovného lékařství, FN Motol, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, tel: 02-2443 5521, E-mail: jirina.mackova@lfmotol.cuni.cz

J. Novotný

Výsledky operací dle Bankarta

J. Pilný

Ortopedické oddělení Nemocnice Pardubice

Klíčová slova: nestabilita ramene, fitness shoulder, otevřená stabilizace
Key words: shoulder instability, fitness shoulder, open stabilization.

☐ Souhrn

Autor hodnotí u 32 pacientů výsledky otevřené operace dle Bankarta pro recidivující ce a pro arthroscopicky zjištěnou přední nestabilitu ramenního kloubu kontrolované 4-6 měsíců po operaci. Jednotlivé pacienty zařazuje do skupiny úrazů sportovních (50 %), úrazů (28 %) a jiné (22 %). Zjišťuje počty luxací od první luxace do operace (průměr doba od první luxace do operace (3-250 měsíců). Autor recidivu luxací, případně nové svém souboru nezjistil. Pohyby při kontrole v kombinované zevní rotaci (průměr 69 % pacientů, omezení do 15° u 25 % a do 25° u 6 %). U kombinované vnitřní rotace bez omezení pohybu 88 % pacientů a 12 % pacientů mělo omezení do 15°. Abdukce l omezení u 97 % vyšetřovaných. Všichni pacienti vykonávali pracovní i sportovní činnosti. Aktivní sportovci pokračovali se sportovní činností na úrovni, na které před

☐ Summary

Pilný J.: Results of the surgery according to Bankart.
Author evaluates results of the open surgery by Bankart for recurrent luxations anterior shoulder instability (recognized by arthroscopy) revised 4-6 months after operation (32 patients). Each case is placed into group distributed by injury origin - sport traffic (28%) and others (22%). Author determines the number of luxations before operation (5.3 in average), time since first luxation to operation (3-250 months). Recurrences or instabilities after operation were not found in the above mentioned set. after-operation control the range of movements in the joint was tested. 69% of patients no limitations in outer combined rotation, 25% has limitation less than 15 degrees ; has limitation less than 25%. As for inner combined rotation 88% of patients are without limitation and 12% have limitation less than 15 degrees. Abduction was evaluated with limitation at 97% of the set. All patients are able to work and provide sport activities limitations, sportsmen can continue their activities at the previous level.

Úvod

Přední luxace ramene případně bolesti v přední části ramenního kloubu, kdy je i na ventrální nestabilita ramenního kloubu s defektem přední strany glenoidální jamy časté u běžné populace i u sportovců. K operačnímu řešení nestabilit existuje celá řada ať otevřených nebo nyní stále častěji arthroscopických. Cílem mé práce je zhodnotit sledků stabilizační operace dle Bankarta za posledních 5 let na ortopedickém oddělení nemocnice Pardubice jak u sportovců tak nespportovců.

Soubor pacientů a metodika

V letech 1995 až 1999 bylo na našem oddělení odoperováno celkem 43 pacientů pro recidivující přední luxace nebo pro ventrální nestabilitu ramenního kloubu. Z toho 10 žen a 33 mužů. Ke kontrolnímu vyšetření, které proběhlo v březnu 2000 se dostavilo celkem 32 pacientů ve věku 17-65 roků (průměr 30,4 roku), z toho bylo 8 žen a 24 mužů. Odstup kontrol

PŘÍPAD SELEKTIVNÍ PARÉZY HLUBOKÉHO STABILIZAČNÍHO SYSTÉMU JAKO NÁSLEDEK BORELIÓZY

Lewit K., Horáček O.

Rehabilitační klinika 2. lékařské fakulty UK, Praha

SOUHRN

Australští fyzioterapeuti zjistili, že při zvedání paže hluboké stabilizační (posturální) svaly se aktivují dříve nežli m. deltoideus. Podle našich zkušeností spoušťové svalové body (TrPs) pánevního dna a bránice působí TrP ve velkém počtu povrchových dynamických svalů.

V této práci je popsán případ paretických zádových svalů a transversu abdominis, kdy pacientka nemohla zvedat paže ve volném stoji, avšak zvedala je zcela snadno vsedě, nebo když měla pánev fixovanou korzetem.

Klíčová slova: Hluboké stabilizační svaly, posturální svaly, dynamické svaly, transversus abdominis, paréza zádových svalů

SUMMARY

Lewit K., Horáček O.: A Case of Selective Paresis of the Deep Stabilization System as a Result of Borreliosis

Australian physiotherapists have shown that when lifting the arm, the deep postural muscles, especially the transversus abdominis show EMG activity prior to the deltoid. In our experience trigger points (TrPs) in the pelvic floor and the diaphragm causing dysfunction of the deep stabilising muscles cause widespread TrPs in the superficial dynamic muscles.

In this paper a case is presented in which paresis of the back muscles and the transversus abdominis prevented the patient lifting her arms when standing freely. She was, however, able to lift her arms normally when seated or when standing with a corset supporting her pelvis.

Key words: deep stabilising muscles, postural muscles, dynamic muscles, transversus abdominis, paresis of back muscles

Rehabil. fyz. Lék., 10, 2003, No. 1, p. 7–8

Díky australské fyzioterapeutické škole, Hodges, Jull, Richardson, O'Sullivan, Twomey, Wohlfahrt, stal se tzv. „Hluboký stabilizační systém“ centrem našeho zájmu. Už před tím náš zájem směřoval nepřímo ke stejnému problému díky nálezům, který jsme označovali fenoménem SILVESTOLPEho.

Tento autor uveřejnil pozorování, při němž přeruknutím spoušťového bodu (TrP) v oblasti hrudního vzpřímače trupu mohl vyvolat dorzální flexi bederní páteře a páneve současnou kontrakcí bederní části vzpřímače. Tento fenomén byl potvrzen SKOGLUNDEM pomocí EMG. U typických případů nacházel také bolestivý bod laterálně v kyčli v úrovni kostrče a vyvolal prudkou bolest při tlaku ve směru ligamentu sacrotuberosum vedle kostrče. Masáží tohoto velmi bolestivého bodu, spoušťový bod ve vzpřímači trupu – a celý řetězec jiných příznaků se záhy

upravily. Na počest autorům jsme celý fenomén označili jako „S“ reflex.

Tyto nálezy jsme mohli pravidelně potvrzovat, brzy jsme však zjistili, že stejný efekt lze dosáhnout pouhým tlakem stejným směrem, což je typické pro svalový TrP, a to v m. coccygeus, části pánevního dna. Tato skutečnost také mnohem lépe vysvětlila překvapivý celkový efekt tohoto manévru.

Záhy se nám také podařil přímý důkaz toho, že jde skutečně o pánevní dno, když jsme naučili pacienty aktivní relaxaci m. coccygeus. Přiměla nás k tomu zkušenost, že jakkoliv bylo léčení tlakem (nebo masáží) účinné, potíže velmi často recidivovaly a léčení bylo pokaždé bolestivé. Když se však pacient naučil relaxovat pánevní dno, výsledky byly stejně okamžité a významné, jako po tlaku nebo masáži. Aktivní relaxaci pak pacient cvičí několikrát denně.

Palpace m. coccygeus je však nezbytná pro diagnózu postižení pánevního dna, jehož bolestivost je totiž mnohem častější nežli výskyt „S“ reflexu. Neméně důležitá je také palpce spoušťových bodů bránice. Stabilitu bederní páteře nemůže však zajistit jednotlivý sval, avšak jen břišní dutina zepředu a mm. multifidi zezadu. Břišní dutina jako tekutinou naplněný prostor je tak pevná, jak nejslabší její stěna. Prostřednictvím bránice je posturální funkce spojena s respirační funkcí.

Prakticky se toto projevuje při léčení bolestivých poruch tím, že bolestivé TrP v povrchových dlouhých svalech, jejichž hlavní funkcí je volní pohyb, zpravidla mizí po léčení hlubokých stabilizačních svalů s převážně posturální funkcí.

Vliv posturální funkce na volní pohyb byl prokázán pracemi Hodges, Richardson a JULL, kteří pomocí EMG zjistili, že když zdravá osoba zvedá paže, dochází k aktivitě v m. transversus abdominis dříve, nežli v m. deltoideus. Jejich nálezy byly potvrzeny téměř jako v experimentu následujícím klinickým případem.

Pacientka J. L., nar. 1923 byla poprvé vyšetřována u jednoho z nás 28. srpna 2001. V tu dobu si nejvíce stěžovala na to, že vstoje před kuchyňským dřezem přílišně vystrkovala břicho a že ve volném stojí nemohla zvedat paže, zatímco vsedě je zvedala bez potíží. Také EMG nález na m. deltoideus byl zcela normální. Tato skutečnost se zdála do té míry zarážející, že pacientku podezírali z agravace.

Její onemocnění začalo v létě roku 2000 bolestmi v zádech. Během podzimu se nejen bolesti zhoršovaly, ale pacientka postupně ochrnovala, takže přestala chodit. Při hospitalizaci zjištěna borelióza, a proto ležela na infekčním oddělení na Bulovce. Během hospitalizace se zlepšila do té míry, že znovu mohla chodit, ale pro shora uvedené potíže byla doporučena nám na rehabilitaci.

V anamnéze nikdy dříve netrpěla bolestmi v zádech. Měla dva normální porody a gynekologickou operaci v r. 1978.

Při vyšetřování se ukázalo, že vsedě paže zvedala bez potíží, ale také, pokud jsme ji pánev fixovali vstoje, nikoliv však, pokud volně stála. Nejen, že vstoje měla tendenci vystrkovat břicho, ale při předklonu se posouvala nazad.

Proto jsme indikovali EMG vyšetření nikoliv pažních, nýbrž trupových svalů. Pacientku jsme znovu viděli až 2. dubna r. 2002. Zlepšení bylo však nevýrazné. Tehdy už nosila korzet a v korzetu zvedala paže normálně, avšak bez něj jen velmi obtížně.

Při podrobnějším vyšetření se ukázalo, že vleže na břiše nebyla stále schopna zvedat hlavu a/nebo dolní končetiny do extenze. Také nebyla s to vtahovat pupek, zatímco přímé břišní svaly nebyly oslabeny. Bránice se podle Rtg vyšetření při nádechu a výdechu kontrahovala, byla však jasně patrna porucha respirační funkce. Nemocná během vdechu zvedala hrudník, aniž by se rozšiřoval, stahem skalenových svalů. Všechny tyto nálezy jsou dokumentovány na video filmu. Tehdy i EMG zádových svalů potvrdilo jejich parézu.

Pacientka prodělala těžkou paretickou formu boreliózy. Po částečné úpravě zůstaly paretické hlavně zádové a hluboké břišní svaly s poruchou nádechu, který prováděla hlavně pomocí skalenů. Jinými slovy: Její zádové svaly a břišní dutina nestabilizovaly bederní páteř. Nebyla proto schopna zvedat paže při volném stojí. Jakmile však pánev byla fixovaná, vsedě nebo vstoje s korzetem, zvedala paže bez potíží. Byla také patrna úzká souvislost mezi posturou a dýcháním. Při oslabení transverzu abdominis se bránice nemůže opírat o břišní dutinu, a tak skaleny přebíraly hlavní funkci při nádechu.

Tento případ je jistě výjimečný v tom, že parézy stabilizačních posturálních svalů porušili aktivní hybnost horních končetin. V denní praxi však jsme pravidelní svědci toho, že při dysfunkci (TrP) hlubokých stabilizačních svalů dochází k nevyhovující kompenzaci pomocí povrchových svalů, které pak reagují bolestivými TrP.

Jestliže Magnus prohlásil, že „postura sleduje pohyb jako jeho stín“, můžeme dnes ještě vhodněji tvrdit, že bez stabilního postoje, není možný pohyb.

ZÁVĚR

Mohli jsme potvrdit experimentální nálezy Hodge-se, Richardsonové a Jullové, kteří ukázali, že během zvedání paží se kontrahuje m. transversus abdominis dříve, nežli dochází ke kontrakci m. deltoideus. Naše pacientka s parézou zádových a hlubokých břišních svalů nemohla zvedat paže ve stoje bez fixace pánve.

LITERATURA

1. CHOLEWICKI, J., PANJABI, MM., KHABATIKEN, AL. Stabilizing function of the trunk flexor-extensor muscles around a neutral spine posture. *Spine*, 19, 1997, s. 2207–2212.
2. HODGES, P., RICHARDSON, D. Insufficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain. *Spine*, 21, 1996, s. 290–292.
3. HODGES, P., RICHARDSON, C., JULL, G. Evaluation of the relationship between laboratory and clinical tests of transversus abdominis function. *Physiotherapy Research Internat*, 1, 1996, s. 30–40.
4. LEWIT, K. Stabilizační systém a pánevní dno. *Rehab. fyz. Lék.*, 6, 1999, s. 46–48.
5. RICHARDSON, C., JULL, HODGES, P., HIDES, J. *Therapeutic Exercise for Spinal Stabilisation in Low Back Pain*. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1999.
6. SILVERSTOLPE, L. A pathological erector spinae reflex – a new sign of mechanical pelvis dysfunction. *J. Manual Med.*, 4, 1989, s. 28.
7. SKOGLUND, CR. Neurophysiological aspects of the pathological erector spinae reflex in cases of mechanical pelvis dysfunction. *J. Manual Med.*, 4, 1989, s. 29.
8. WHLFAHRT, D., JULL, G. The relationship between the dynamic and static functions of abdominal muscles. *Austr. Physiotherapy*, 39, 1993, s. 9–13.

prof. K. Lewit, MD., DrSc.
Dobřichovice 360
252 29

Journal of the
**Neurological
Sciences**

Official Journal
of the
World Federation
of Neurology

**Abstracts of the XVII World Congress of Neurology
on 17-22 June 2001**

Volume 187, Supplement 1
June 2001

ELSEVIER

ISSN 0022-510X

Results: Twelve HNPP patients, four men and eight women, age ranged from 9 to 56 years with a mean of age at 41 years, were prospectively followed. The age of symptomatic onset was 15.5 ± 12.4 years on average. Some of them remained asymptomatic at age 43. All patients had a similar phenotype. No patients presented with symptoms of symmetric polyneuropathies or with an isolated carpal tunnel syndrome. In the majority (75%) of HNPP patients, the initial presentation was episodic focal weakness. These focal motor deficits were all confined to the distributions of individual nerves, such as ulnar (n=1), peroneal (n=2) and brachial plexus (n=2). Patients who did not have the focal weakness initially eventually developed focal weakness. Other presenting features were also noted, including hand numbness (n=2) and cramps (n=1). On neurological examination, no patient had weakness in a length dependent distribution. Most patients (67%) had weakness in fingers. Three had focal sensory deficits confined to the distribution of the ulnar nerve. Seventy five percent of our patients had decreased pin-prick and vibration in feet bilaterally.

Conclusions: We conclude: 1. Our HNPP patients all presented with a similar phenotype, which can be mainly explained by focal damage to nerves or plexus. 2. We have not seen isolated CTS in our HNPP patients clinically or electrophysiologically. We therefore do not recommend screening for the PMP22 deletion in patients with isolated CTS. 3. Preventing or minimizing focal trauma or compression to susceptible nerves may prove effective in managing patients with HNPP.

Screening Mutations for Peripheral Myelin Protein Genes PMP22, MPZ, CX32 and EGR2 in Hereditary Demyelinating Neuropathies

Ping-Lin*, Bing-Wen Soong, Hsing-Ying Lee, Ching-Piao Chai, Sheng-Kcm Liao, Zin-An Wu, Koa-Pei Kao. *Neurological Institute, Taipei, Veterans General Hospital Taipei, Taiwan*

Objective: Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) and related inherited peripheral neuropathies are caused by mutations in several genes. We do the DNA analysis of peripheral myelin protein 22(PMP-22), myelin protein zero (MPZ), connexin 32(Cx32) and early growth response 2(EGR2) in CMT patients in our hospital and try to clarify the DNA abnormalities in our subjects.

Methods: We performed a mutation screening in 42 related CMT and suspected HNPP patients of Chinese origin. The unrelated CMT patients included 34 clinically and electrophysiologically diagnosed CMT1, and 8 CMT2 cases. We used "hot spot" allele-specific PCR methods, microsatellites polymorphisms and PCR amplified autosequencing machine to detect these mutations.

Results: 26 CMT1A duplications and 14 HNPP deletions were found. Some cases have same mutation (Val68Asp) and one mutation (Thr75Ile) in MPZ. One case has point mutation (Arg183His) in Cx32, but no case in EGR2. There were 13 CMT and 6 HNPP cases unknown their mutation.

Conclusion: 1) Multi-DNA analysis strategies are necessary, such as "hot spot" allele-specific PCR, microsatellites polymorphisms and southern blotting, particularly for those uncommon DNA recombination sites. 2) Only one case of CMTX is detected in this survey. We might underestimate the occurrence of this disease. 3) Clinical, electrophysiological, and pathological findings are important clues to make right genetic survey. 4) There are some unknown mutations present in our cases.

Clinical Manifestations and Genetic Analysis of Hereditary Axonal Motor Neuropathy in a Taiwanese Family

Li-Liu*, Y.L. Hsin, P.J. Wang. *Hualien, Taiwan*

Objective: To find a novel gene related to an autosomal dominant axonal motor neuropathy.

Background: There are several hereditary diseases causing progressive muscle weakness without sensory impairment. Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most common one, which encompasses a clinically and

genetically heterogeneous group of disorders. CMT2 is the only axonal type. Besides to CMT2, motor neuron diseases also present the similar clinical pictures.

Methods: Herein, we present a 4-generation family composed of 29 people. Nerve conduction studies of the 8 affected showed characteristic features of axonal motor neuropathy. One of the patients was admitted to our hospital due to acute respiratory failure. The hereditary trait of this disease may be mitochondrial, autosomal or X-linked dominant. Ages of onset become earlier in the younger family. Clinical features and inheritance of this disease do not like CMT or motor neuron diseases those we know.

Results: Several candidate genes related to CMT2 or motor neuron diseases, such as SMN for spinal muscular atrophy, K11B-beta for CMT2a, androgen receptor for Kennedy disease have been excluded.

Conclusion: Genomewide linkage studies are undergoing. It is possible to find a disease gene, which may be related to axon-myelin interaction or survival of motor neurons.

P-302

Distal Hereditary Motor Neuropathy: Two Portuguese Families

R. Maré*¹, A. Tuna², M. Santos², T. Coelho². ¹Braga, Portugal; ²Porto, Portugal

Introduction: Distal motor neuropathies are a heterogeneous group of disorders, often referred as the spinal form of Charcot-Marie-Tooth neuropathy and represent about 10% of the total hereditary neuropathies. This disorder is classified into seven subtypes according to the mode of inheritance, age at onset and clinical phenotype.

Objectives and Methods: The authors describe several cases from two independent families with common clinical characteristics and a discussable mode of inheritance.

Results: Proband of both families are male patients with feet deformities and abnormal walking since childhood onset.

The authors present two Portuguese families with several affected individuals with a particular mode of inheritance supporting the evidence of an autosomal dominant transmission with a more severe presentation in the male members of the family.

P-303

Charcot-Marie-Tooth Disease: Multidisciplinary Approach to the Medical Care

R. Mazanec*, M. Bojar, P. Seeman, O. Horáček, P. Smetana, R. Folvarsky. *Prague, Czech Republic*

Among 10 millions Czech inhabitants we estimate 4000 CMT patients. The Faculty Hospital Motol is the only medical center in the Czech Republic to have initiated a complex program of the treatment for CMT patients.

The complexity of the medical care is guaranteed by regular clinical seminars attended by neurologist, orthopedist and physiotherapist. The CMT pts are functionally assessed into several groups according to Vinci's scale. The physiotherapeutic programme for a long and short term medical care are established, regarding to an important aspect of conservative or surgery treatment of pes cavus deformity.

From January 1997 till January 2002 more than 250 CMT pts was already clinically examined. The physiotherapeutic assessment divided 16 CMT pts into 1 to 5 stages on Vinci's scale for further physiotherapy. The surgery treatment of pes cavus was performed in 25 CMT pts. The correlations between the type of treatment and gene mutations are compared.

The physiotherapeutic assessment according to Vinci's criteria allowed to compare a progression of motor deficit in a different genotypes. In the commonest CMT1A and CMTX neuropathy the surgery treatment were often required. The MPZ gene mutations are related to serious motor deficit, but not for surgery.

Supported by Grant IGA Nr.NF 6503-4 and by VVZ Nr.111300003

4. ABSTRAKTA

A) Abstrakta publikovaná v zahraničních impaktovaných časopisech

Journal of the
Neurological
Sciences

Journal of the XVII World Congress of Neurology
17-22 June 2001

Supplement 1

ELSEVIER

ISSN 0022-5119

Results: Twelve HNPP patients, four men and eight women, age ranged from 9 to 56 years with a mean of age at 41 years, were prospectively studied. The age of symptomatic onset was 15.5 ± 12.4 years on average. One of them remained asymptomatic at age 43. All patients had a similar phenotype. No patients presented with symptoms of symmetric polyneuropathies or with an isolated carpal tunnel syndrome. In the majority (75%) of HNPP patients, the initial presentation was episodic focal weakness. These focal motor deficits were all confined to the distributions of individual nerves, such as ulnar (n=1), peroneal (n=2) and brachial plexus (n=4). Patients who did not have the focal weakness initially eventually developed focal weakness. Other presenting features were also noted, including hand numbness (n=2) and cramps (n=1). On neurological examination, no patient had weakness in a length dependent distribution. Most patients (67%) had weakness in fingers. Three had focal sensory deficits confined to the distribution of the ulnar nerve. Seventy five percent of our patients had decreased pin-prick and vibration in feet bilaterally.

Conclusions: We conclude: 1. Our HNPP patients all presented with a similar phenotype, which can be mainly explained by focal damage to nerves or plexus. 2. We have not seen isolated CTS in our HNPP patients clinically or electrophysiologically. We therefore do not recommend screening for the PMP22 deletion in patients with isolated CTS. 3. Preventing or minimizing focal trauma or compression to susceptible nerves may prove effective in managing patients with HNPP.

P-300

Screening Mutations for Peripheral Myelin Protein Genes PMP22, MPZ, CX32 and EGR2 in Hereditary Demyelinating Neuropathies in Taiwan

Lin-Ping Lin*, Bing-Wen Soong, Hsing-Ying Lee, Ching-Piao Chai, Kwong-Kem Liao, Zin-An Wu, Koa-Pei Kao. *Neurological Institute, Taipei, Veterans General Hospital Taipei, Taiwan*

Objective: Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) and related inherited peripheral neuropathies are caused by mutations in several genes. We do the DNA analysis of peripheral myelin protein 22(PMP-22), myelin protein zero (MPZ), connexin 32(Cx32) and early growth response 2(EGR2) in those CMT patients in our hospital and try to clarify the DNA abnormality in our subjects.

Methods: We performed a mutation screening in 42 related CMT and 10 suspected HNPP patients of Chinese origin. The unrelated CMT patients included 34 clinically and electrophysiologically diagnosed CMT1, and 8 CMT2 cases. We used "hot spot" allele-specific PCR methods, microsatellites polymorphisms and PCR amplified autosequencing machine to detect these mutations.

Results: 26 CMT1A duplications and 14 HNPP deletions were found. Two cases have same mutation (Val68Asp) and one mutation (Thr75Iso) in MPZ. One case has point mutation (Arg183His) in Cx32, but no case in EGR2. There were 13 CMT and 6 HNPP cases unknown their mutation sites.

Conclusion: 1) Multi-DNA analysis strategies are necessary, such as "hot spot" allele-specific PCR, microsatellites polymorphisms and southern blot, particularly for those uncommon DNA recombination sites. 2) Only one case of CMTX is detected in this survey. We might underestimate the occurrence of this disease. 3) Clinical, electrophysiological, and pathological findings are important clues to make right genetic survey. 4) There are some unknown mutations present in our cases.

P-301

Clinical Manifestations and Genetic Analysis of Hereditary Axonal Motor Neuropathy in a Taiwanese Family

A.B. Liu*, Y.L. Hsin, P.J. Wang. *Hualien, Taiwan*

Objective: To find a novel gene related to an autosomal dominant axonal motor neuropathy.

Background: There are several hereditary diseases causing progressive muscle weakness without sensory impairment. Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most common one, which encompasses a clinically and

genetically heterogeneous group of disorders. CMT2 is the only axonal type. Besides to CMT2, motor neuron diseases also present the similar clinical pictures.

Methods: Herein, we present a 4-generation family composed of 29 people. Nerve conduction studies of the 8 affected showed characteristic features of axonal motor neuropathy. One of the patients was admitted to our hospital due to acute respiratory failure. The hereditary trait of this disease may be mitochondrial, autosomal or X-linked dominant. Ages of onset become earlier in the younger family. Clinical features and inheritance of this disease do not like CMT or motor neuron diseases those we know.

Results: Several candidate genes related to CMT2 or motor neuron diseases, such as SMN for spinal muscular atrophy, K11B-beta for CMT2a, androgen receptor for Kennedy disease have been excluded.

Conclusion: Genomewide linkage studies are undergoing. It is possible to find a disease gene, which may be related to axon-myelin interaction or survival of motor neurons.

P-302

Distal Hereditary Motor Neuropathy: Two Portuguese Families

R. Maré*¹, A. Tuna², M. Santos², T. Coelho². ¹Braga, Portugal; ²Porto, Portugal

Introduction: Distal motor neuropathies are a heterogeneous group of disorders, often referred as the spinal form of Charcot-Marie-Tooth neuropathy and represent about 10% of the total hereditary neuropathies. This disorder is classified into seven subtypes according to the mode of inheritance, age at onset and clinical phenotype.

Objectives and Methods: The authors describe several cases from two independent families with common clinical characteristics and a discussable mode of inheritance.

Results: Probands of both families are male patients with feet deformities and abnormal walking since childhood onset.

The authors present two Portuguese families with several affected individuals with a particular mode of inheritance supporting the evidence of an autosomal dominant transmission with a more severe presentation in the male members of the family.

P-303

Charcot-Marie-Tooth Disease: Multidisciplinary Approach to the Medical Care

R. Mazanec*, M. Bojar, P. Sceman, O. Horáček, P. Smetana, R. Folvarsky. *Prague, Czech Republic*

Among 10 millions Czech inhabitants we estimate 4000 CMT patients. The Faculty Hospital Motol is the only medical center in the Czech Republic to have initiated a complex program of the treatment for CMT patients.

The complexity of the medical care is guaranteed by regular clinical seminars attended by neurologist, orthopedist and physiotherapist. The CMT pts are functionally assessed into several groups according to Vinci's scale. The physiotherapeutic programme for a long and short term medical care are established, regarding to an important aspect of conservative or surgery treatment of pes cavus deformity.

From January 1997 till January 2002 more than 250 CMT pts was already clinically examined. The physiotherapeutic assessment divided 16 CMT pts into 1 to 5 stages on Vinci's scale for further physiotherapy. The surgery treatment of pes cavus was performed in 25 CMT pts. The correlations between the type of treatment and gene mutations are compared.

The physiotherapeutic assessment according to Vinci's criteria allowed to compare a progression of motor deficit in a different genotypes. In the commonest CMT1A and CMTX neuropathy the surgery treatment were often required. The MPZ gene mutations are related to serious motor deficit, but not for surgery.

Supported by Grant IGA Nr.NF 6503-4 and by VVZ Nr.11300003

B. Abstrakta publikovaná v zahraničních neimpaktovaných časopisech



2nd World Congress of the
International Society of Physical
and Rehabilitation Medicine – ISPRM

"Reflection on Advances in Rehabilitation - Future Challenges"

Prague, Czech Republic, May 18 - 22, 2003



ABSTRACTS

POSSIBLE REHABILITATION OF PATIENTS WITH CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE

A. Kobesova¹, O. Horacek¹, R. Mazanec², P. Seeman³, P. Smetana⁴

¹Department Of Rehabilitation Medicine, Charles University, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic ²Department Of Neurology, Charles University, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic ³Department Of Paediatric Neurology, Charles University, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic ⁴Department Of Orthopedic Medicine, Charles University, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most common type of hereditary sensory-motor neuropathy (HMSN). In University Hospital Motol there is a multi-specialist centre for patients with all kinds of HMSN. Every patient is examined and treated by a team of specialists (genetic specialist, neurologist, orthopaedist, rehabilitation physician, physiotherapist and prosthetics specialist). The clinical picture is characterised by gradual deterioration of mobility and sensitivity of the extremities, due to peripheral nerve affection. In particular affection of the lower extremities is typical. Characteristic deformity of the foot develops (pes cavus-transversoplanus), progressive muscular weakness affecting first the muscles of the foot, later the leg and possibly the radicular muscles takes place. For rehabilitation it is useful to distinguish 7 developmental stages of the disease, which are also characterised by the topical features and degree of muscular affection. In addition to muscular weakness and instability, problems with back pain are very common. Incidence of vertebrogenic, spinal deformities and functional musculo-skeletal and postural disorders has been followed up in a group of 50 patients at our rehabilitation department. The study shows that in 90% of our patients vertebrogenic pain is present, functional musculo-skeletal disorders in 95% and structural spine deformities in 20%. Rehabilitation and prosthetic form part of the comprehensive treatment of patients affected by sensory-motor neuropathy. In the presentation the results of our study will be demonstrated and the most important rehabilitation principles will be explained, emphasizing the importance of team work.

PREVENTING THE FIRST COMPLICATION IN AN UNCOMPLICATED NEUROPATHIC FOOT

A. Hoeksma¹, W. Faber²

¹Department Of Rehabilitation Medicine, Jan Van Breemen Institute, Amsterdam, Netherlands ²Department Of Dermatology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands

Background: In neuropathic feet there is loss of sensory, motor and/or autonomic function. This can lead to loss of sensation, deformities, dry skin with excessive callus formation and bone demineralisation. This may result in complications that should be prevented: ulceration and Charcot foot. Aim: To look for reliable signs that can warn the patient in time for new complications. Pain is missing because of sensory loss. Local hyperaemia as early sign, can be recognised as a warm foot. It was reported that elevated skin temperature is highly predictive for future ulceration. Assessment is also recommended for providing patients a participatory role in early recognition of complications. Here, temperatures were assessed using either Liquid-Cristal contact or Infrared dermal thermometry. In clinical practice skin temperature is assessed via palpation. Therefore, we investigated palpation of skin temperature as an instrument in a patient oriented preventive program. Methods: 4 studies in leprosy patients, patient's family and medical staff: in Amsterdam (n=25), Ethiopia (n=69), India (n=64) and Brazil (n=76) correlation between palpation and infrared thermometry. Results: Spearman's Rank Correlation Coefficient ranged from 0.36 to 0.79. Correlation was highest on the dorsum of the foot, higher by experienced then unexperienced staff, higher by patient then family, and improved when repeated after 1 month. The dorsum of the foot was more reactive in case of an ulcer, even a plantar ulcer. Conclusions: Palpation of skin temperature of the dorsum of neuropathic feet can be used in a patient oriented program in preventing complications of neuropathic feet.

PAIN AND INHERITED NEUROMUSCULAR DISEASES: RESULTS OF A POSTAL SURVEY AMONG 281 ADULTS

V. Tiffreau, G. Viet, A. Thevenon

Adult Rehabilitation Unit, Service De Medicine Physique Et Readaptation, Lille, France

Background: In our experience, patients with neuromuscular diseases frequently report severe persistent pains. Nevertheless, there are very few works in the medical literature on this topic. Aims: We wanted to assess the frequency and intensity of pain among patients suffering from myopathy. Methods: A questionnaire was sent to 281 outpatients at the University Hospital of Lille. It investigated motor deficiency, pain intensity, pain localisation, the impact on daily activity, anxiety and depression (HAD score), risk factors and treatments. Results: The response rate was 45%. Seventeen percent (7%) of the patients were able to walk. Pain frequency was 70% and 60% of subjects suffered from chronic pain. Mean pain intensity was 6.1/10 (numerical visual scales), 46% of individuals had a high risk for anxiety, and 16% for depression. Major causes of pain were walking, standing and muscle stretching. Sixty per cent of the patients had received at least one analgesic drug. Massage was the more frequent physical treatment and physiotherapy provided the most important relief. There was no relationship between motor deficiency and pain severity or frequency. Pain consequence on daily activity was more important in patients who were still able to walk. Pain related to walking was frequently chronic than other causes. Summary/conclusions: Pain is a frequent symptom of NMD adult patients. Pain related to walking seems to be rather chronic and has an important effect on daily activity.

COMPARATIVE STUDY OF DIFFERENT REHABILITATION COMPLEXES IN DIABETIC POLYNEUROPATHY PATIENTS

I. Koleva¹, R. Iochinov², M. Marinkev³, Z. Stoineva⁴, E. Ilieva³, D. Iliev⁵

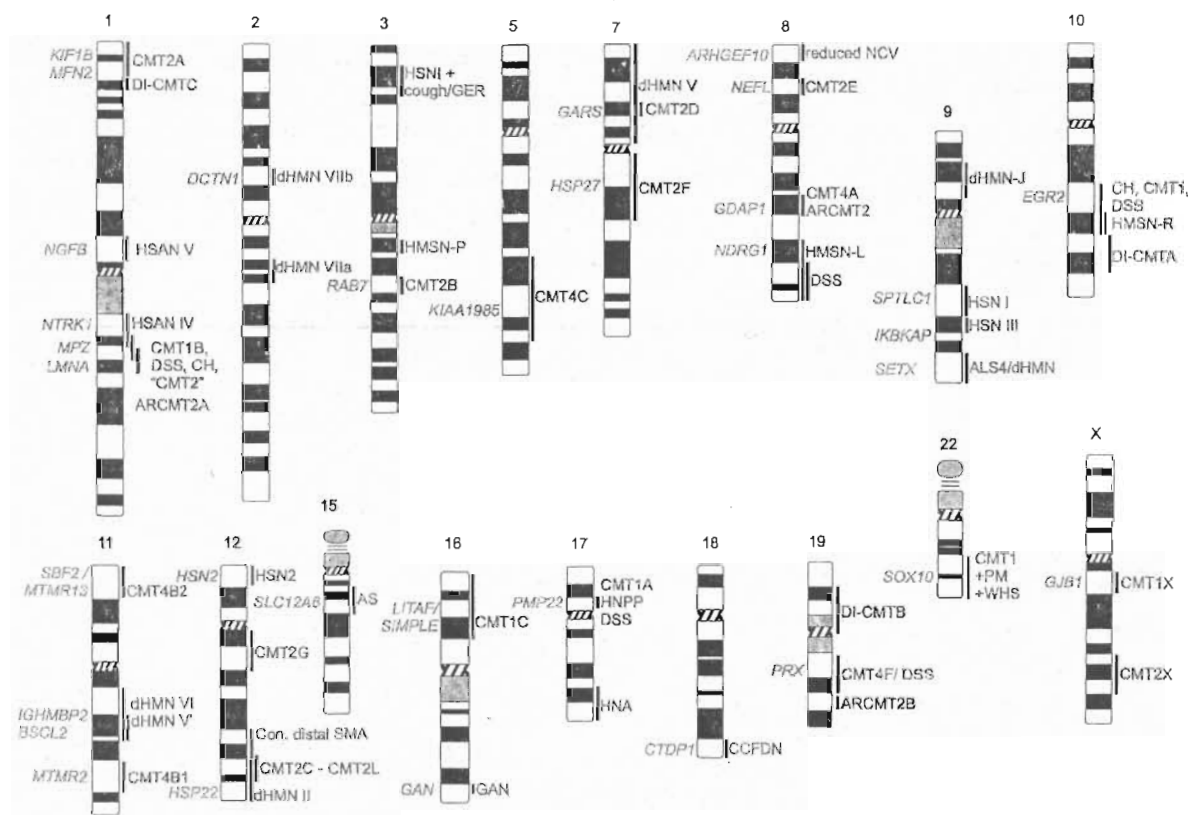
¹National Center Of Physical Therapy And Rehabilitation, Sofia, Bulgaria ²Laboratory Of Telematics Of The Bulgarian Academy Of Sciences, Sofia, Bulgaria ³Clinic Of Physical Therapy And Rehabilitation, Medical University Plovdiv, Bulgaria ⁴Laboratory Of Neurovegetology, University Hospital 'Ts. Yoann Rilski', Sofia, Bulgaria ⁵Clinic Of Endocrinology, Medical University, Plovdiv, Bulgaria

Aims: Investigating efficacy of rehabilitation in Diabetic Polyneuropathy (DPNP). Background and methods: We examined ninety eight patients with non-insulin-dependent diabetes mellitus (DM) and sensorimotor form of DPNP, treated for 14 days in Neurorehabilitation Department of the National Center of Physical Therapy and Rehabilitation in Sofia. Rehabilitation complexes in all groups include: exercise, massages, fangotherapy; in group A - and transcutaneous electro-neurostimulation B - and electrophoresis with Galantamine hydrochloride, group C - and laser therapy D - magnetic field and ultraviolet erythemas. The patients were examined during and after treatment and one month later and data were recorded in a Protocol including nosometrical criteria of DM and DPNP (Combination and patterns of signs and symptoms, measurement of pain through Visual Analogue Scale, quantitative evaluation of hypoaesthesia through Riedel-Seyfert vibroesthesiometer, presence of distal vegetotrophic disturbances or diabetic foot, classical electrodiagnostics: electromyography, laser Doppler flowmetry of lower limbs, some laboratory investigations). Statistical analysis: t-test (ANOVA) and Wilcoxon rank test. Analysis of results demonstrates statistically significant decrease of irritative signs (paresthesia, dysesthesia, pain); amelioration of hypoaesthesia and muscle force, some electrodiagnostic electromyography and doppler flowmetry parameters. Comparative analysis reveals efficacy of certain rehabilitation complex on definite signs and symptoms of DPNP. We help us to create an algorithm for physical therapy and rehabilitation of different forms of DPNP.

First European and North American Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting

July 8-10, 2004

Antwerpen – Belgium



Programme & Abstracts

Spinal deformities in hereditary neuropathy

O. Horacek¹, A. Kobesova², P. Seeman³, R. Mazanec⁴ and P. Smetana⁵

^{1,2}Department of Rehabilitation, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic;

³Department of Paediatric Neurology, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic;

⁴Department of Neurology, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic; ⁵Department of Orthopedic Medicine, University Hospital Motol, Prague, Czech Republic

Spinal deformities in hereditary sensory-motor neuropathy (HSMN) can be classified as neuromuscular deformities. We evaluated spinal shape in a group of 81 patients in whom the diagnosis of HSMN was confirmed by genetic-molecular analysis. If clinical evaluation showed signs of spinal deformities an X-ray of the whole spine with the patient standing was taken, from both the ventro-dorsal and the side aspects. The degree of the curves was measured according to Cobb.

Spinal deformity was found in 22 patients (27%). 62 patients of 81 were classified as HSMN I and in 17 (27%) of these 62 spinal deformity was diagnosed. The rest i.e. 19 patients suffered from HSMN II and spinal deformity was found in 5 (26%). In 10 patients out of 22 CMT1 A duplication was confirmed, in 1 Cx32 mutation was found, in 6 patients this was a PO mutation, and in 5 patients the genotype is unknown. 4 patients with spinal deformity have been followed up for less than 1 year at our clinic, the rest (18 patients) more than 1 year. The average age of the patients with spinal deformity was 34 ranging 10-58.

Two main types of spinal deformity were found:

1. Thoracic and lumbar kyphoscoliosis with the scoliosis dominating (14 patients)
2. Kyphoscoliosis with the thoracic hyperkyphosis dominating (8 patients)

We consider thoracic hyperkyphosis in particular to be quite specific for patients suffering from HSMN. In two patients spinal deformity was the first sign of the disease and developed before changes in the shape of the feet occurred. Two patients had to be operated, the rest were treated by physiotherapy and corsets

According to our experience spinal deformities are more frequent in patients suffering from HSMN than is stated in the literature; we consider them to be a part of the disease. As light deformities can easily be overlooked it is important to focus on them during clinical evaluation and make an X-ray if there is any suspicion.