

**UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
LÉKAŘSKÁ FAKULTA V HRADCI KRÁLOVÉ**

REHABILITAČNÍ KLINIKA

**KINEZIOTERAPIE U DUCHENNOVY A BECKEROVY FORMY
SVALOVÉ DYSTROFIE**

Bakalářská práce

Autor bakalářské práce: **Jenčíková Eva, DiS.**

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Klouček Vít

2015

**CHARLES UNIVERSITY IN PRAGUE
FACULTY OF MEDICINE IN HRADEC KRÁLOVÉ**

DEPARTMENT OF REHAHILITATION MEDICIN

**KINEZIOTHERAPY IN DUCHENNE AND BECKER
MUSCULAR DYSTROPHY**

Bachelor's thesis

Author: **Jenčíková Eva, DiS.**

Supervisor: Mgr. Klouček Vít

2015

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod vedením Mgr. Vítka Kloučka a v seznamu literatury uvedla všechny použité literární a odborné zdroje.

Hradec Králové, dne 20.dubna 2015

.....

(podpis)

Ráda bych poděkovala svému vedoucímu bakalářské práce Mgr. Vítku Kloučkovi nejen za odborné rady a cenné připomínky, ale rovněž za ochotu a čas, který byl při práci věnován. Další poděkování patří celému pracovnímu kolektivu Centra léčebné rehabilitace za zkušenosti a rady v terapii u této problematiky. Poslední zmínění patří rodině za toleranci a podporu nejen při zpracování závěrečné práce.

OBSAH

Úvod	8
I. Teoretická část	9
1 Historie svalových onemocnění	9
1.1 Svalová dystrofie	9
1.2 Dělení a klasifikace svalových dystrofií	10
1.3 Hlavní znaky myopatického syndromu	12
1.4 Dystrofinopatie	13
1.5 Duchenneova svalová dystrofie	14
1.5.1 Etiologie	14
1.5.2 Vliv dědičnosti	14
1.5.3 Charakteristika svalového postižení	15
1.5.4 Svalstvo	16
1.5.5 Průběh nemoci	17
1.5.6 Kontraktury	17
1.5.7 Deformity	18
1.5.8 Kineziologické změny v držení u DMD	18
1.5.9 Přidružené komplikace	19
1.6 Beckerova svalová dystrofie	20
1.6.1 Etiologie	20
1.6.2 Charakteristika Beckerovy svalové dystrofie	20
1.6.3 Svalstvo	21
1.6.4 Kontraktury	21
1.6.5 Kineziologické změny v držení u BMD	21
1.6.6 Přidružené komplikace	21

1.7 Diagnostika a vyšetřovací metody	22
1.7.1 Anamnéza a fyzikální vyšetření	22
1.7.2 Laboratorní vyšetření	23
1.7.3 Genetické molekulární vyšetření	23
1.7.4 Elektromyografie a svalová biopsie	24
1.7.5 Svalová biopsie	24
1.8 Doplnková vyšetření	25
1.8.1 Kardiologické vyšetření	25
1.8.2 Pneumologické vyšetření	25
1.8.3 Zobrazovací metody	25
1.9 Terapie u Duchenneovy a Beckerovy svalové dystrofie	26
1.9.1 Farmakoterapie	26
1.9.2 Doplnky stravy	27
1.9.3 Ortopedická léčba	27
II. Speciální část	29
2. Rehabilitace svalové dystrofie	29
2.1 Prostředky léčebné rehabilitace	31
2.1.1 Kinezioterapie	31
2.1.2 Vojtův princip reflexní lokomoce	33
2.1.3 Bobath koncept	33
2.1.4 Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS)	34
2.1.5 Akrální koaktivační terapie (ACT)	34
2.1.6 Senzomotorická stimulace	35
2.1.7 Brüggerova metoda	35
2.1.8 Respirační fyzioterapie	36

2.2 Fyzikální terapie	36
2.2.1 Celkové koupele	37
2.2.2 Lázeň vířivá	37
2.2.3 Lázeň perličková	37
2.2.4 Balneoterapie	37
2.3 Ergoterapie	38
2.4 Hipoterapie	39
2.5 Doplňkové terapie	39
2.5.1 Muzikoterapie	39
Kazuistiky	40
Diskuze	55
Závěr	59
Anotace	60
Seznam použité literatury	62
Seznam zkratk	65
Seznam obrázků	66
Seznam příloh	67

Úvod

Pojem myopatie je souhrnným názvem a pojmenováním pro svalová onemocnění, která mají nejrozmanitější příčinu vzniku. Jedná se o velmi rozsáhlou oblast tohoto problému. Ve zpracování mé bakalářské práce jsem se zaměřila na progresivní svalovou dystrofii Duchenneova a Beckerova typu. Ve speciální části jsem podrobně popsala formy a její kinezioterapii.

Na jaře loňského roku jsem se s diagnózou svalové dystrofie setkala poprvé u čtyřletého chlapce v našem léčebném centru. Do té doby jsem o této problematice věděla opravdu jen okrajově a měla pouze základní informace. O tento druh onemocnění jsem se začala zajímat více do hloubky a zjišťovat nové informace. Setkání a cvičení s chlapcem bylo ze začátku plné dojmů a hlavně bojů. Získat důvěru pacienta a jeho rodičů se zachováním trpělivosti u cvičení byl první úkol. Chlapec měl diagnostikovanou Beckerovu formu svalové dystrofie.

Obratem této strany bylo, že onemocnění, o kterém se chystám psát je nemilosrdné a bere životy i těm, kteří mají celý život teprve před sebou.

Publikací zabývajících se tímto problémem a jeho řešením z hlediska fyzioterapie mnoho není. Pravdou je, že díky dnešní technice se mnoho informací nalezne na internetových odkazech. Napsáním této práce bych ráda sjednotila kinezioterapii u svalových dystrofií a popsala postup cílené terapie. Dva typy Duchenneovy a Beckerovy choroby, kterým je tato práce věnována jsou prozatím nevléčitelnou nemocí. Tato práce se zabývá udržením fyzické stránky u dětí a mladých lidí s cílem prodloužit dobu jejich soběstačnosti a samostatné chůze.

Cílem mé práce je co nejvíce přiblížit možnosti léčebné rehabilitace a program pro zlepšení kondice a psychického stavu. V praktické části pak ukázat postup léčebné rehabilitace s využitím různých metodik.

I. Teoretická část

1 Historie svalových onemocnění

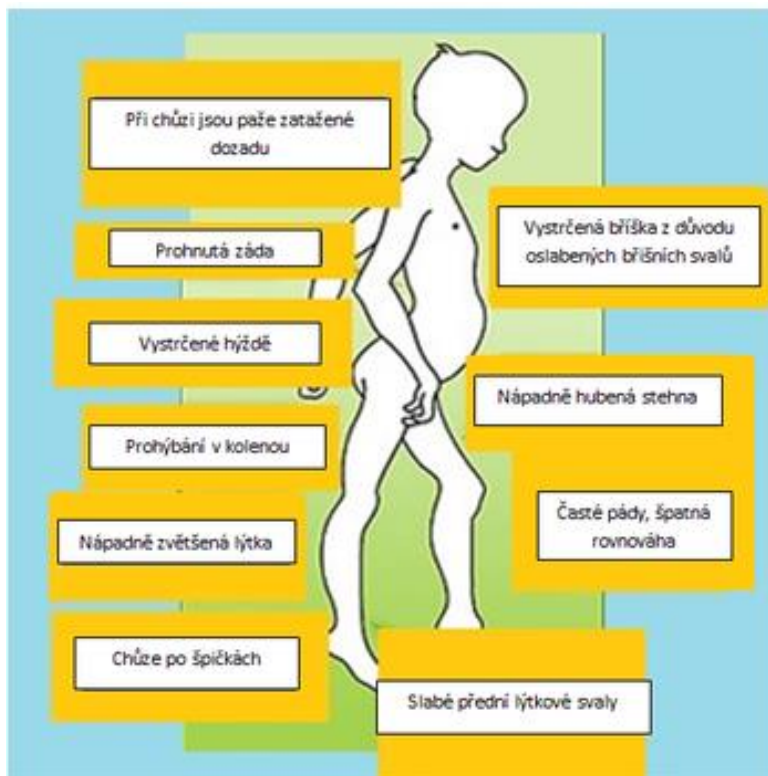
Klinické popisy svalového onemocnění se již objevují od druhé poloviny 19. století. Duchenneova svalová dystrofie byla popsána v letech 1852-1886. V první polovině 20. století byly popsány klinické projevy svalových onemocnění (klasifikace, dědičnost a charakter patologických změn). Beckerova forma byla popsána německým lékařem Beckerem v roce 1955 (3).

1.1 Svalová dystrofie

Zkrácená definice – patří sem dědičné choroby. Jedná se o geneticky podmíněné myopatie charakterizované progredující svalovou slabostí. U nejčastějších forem je klinická fenomenologie (přesné zkoumání jevů) známá již desítky let, některé již od minulého století. Řadí se mezi tzv. primární svalová onemocnění. Mluví se o heterogenní skupině onemocnění charakterizované progredující svalovou atrofií a slabostí s typickým histologickým obrazem, prokazující kolísavou velikost svalových vláken, jejich nekrózu a v pozdějších stádiích choroby také náhradu svalových vláken vazivovou a tukovou tkání. Rozlišují se navzájem typem dědičnosti, frekvencí výskytu, věkem začátku prvních příznaků, distribucí svalového postižení a zejména průběhem choroby. Svalové dystrofie mají nejčastější výskyt postižení na proximálních svalech končetin. Hlavním příznakem jsou především svalová slabost, hypertrofie lýtkových svalů a zvýšená hladina sérové kreatinkinázy, která může dosahovat až extrémních hodnot (3).

„Progresivní svalové dystrofie zastupují až 50% ze všech svalových onemocnění. Jejich příčinou je dědičná dysfunkce nebo defekt určité bílkovinné složky. Jedná se o proteinopatie, z nichž nejznámější jsou dystrofinopatie, sarkoglykanopatie.“
(2, 3).

Mnoho svalových dystrofií se začíná projevovat v dětském věku nebo v období adolescence. Klinický obraz je dán postupnou progredující degenerací a destrukcí svalových vláken. Kompletní skupinu svalové dystrofie však spojují obecná klinická kritéria, která jsou dána klinickými příznaky a nálezy typickými pro tzv. myopatický syndrom (14).



Obr. 1 Příznaky DMD

1.2 Dělení a klasifikace svalových dystrofií

Dělení a klasifikace myopatií a svalových dystrofií v minulém století prošla velmi dynamickým postupem. V roce 1954 Waltona a Natrassse rozlišovali pouze čtyři základní formy:

- Duchenneovu
- Myotonickou
- Facioskapulohumerální
- Pletencovou (označována LGMD)

Typ autozomálně recesivní muskulární dystrofie připomínající gonozomální recesivní dědičnou Duchenneovu muskulární dystrofii jako první popsali Klopfer a Talley (1958), Dubowitz (1960) a Skyring a Mc Kusick (1961).

V roce 1969 další Mezinárodní klasifikace od Waltona dělila geneticky podmíněné myopatie na:

1. *Svalové dystrofie* – dále tříděny podle typu dědičnosti a predominantní postižení svalových skupin.
2. *Kongenitální myopatie* – kongenitální svalové dystrofie, mitochondriální myopatie.
3. *Myotonie a myotonické dystrofie*

Rozvoj vědeckých poznatků v oblasti molekulární biologie za posledních 15 let a zavedení nových diagnostických metod změnilo zcela pohled na klasifikaci myopatií. Může se říci, že diagnostický pokrok prohloubil mnohem více dosud existující chaos v třídění svalových chorob.

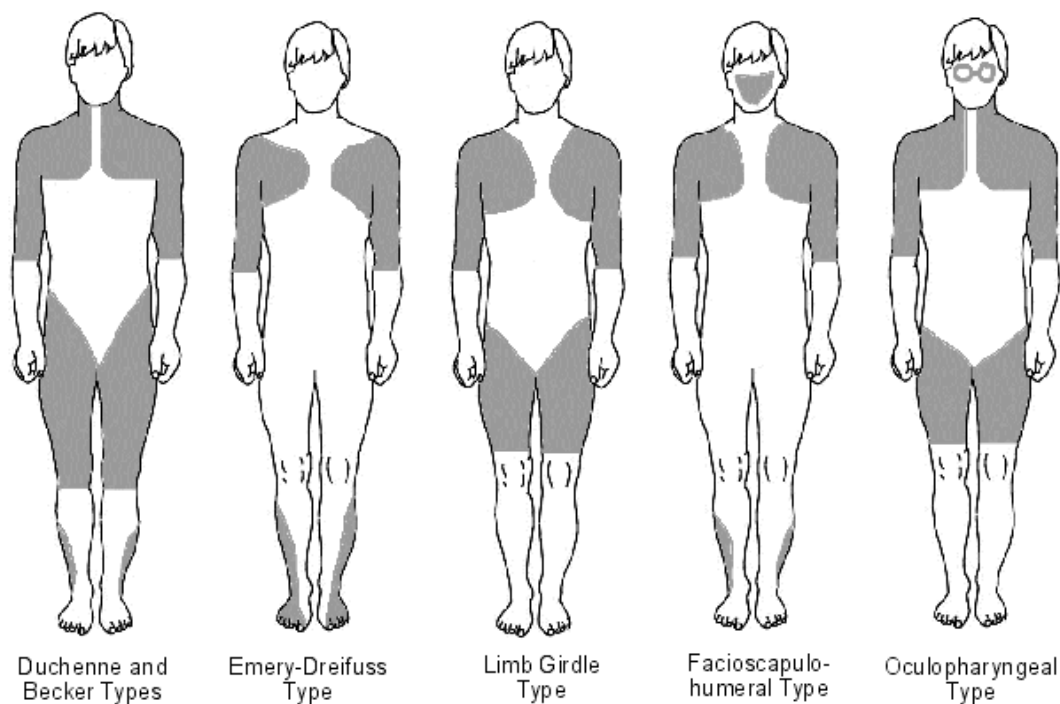
Mnoho muskulárních dystrofií a myopatií je způsobeno abnormitou některé strukturální či funkční části svalového vlákna. Každý protein je kódován jedním či několika geny.

Současné rozdělení svalových dystrofií

1. Dystrofinopatie: a) Duchenneova svalová dystrofie
 b) Beckerova svalová dystrofie
2. Pletencová forma svalové dystrofie
3. Facioskapulohumerální forma svalové dystrofie
4. Distální forma svalové dystrofie
5. Myotonická svalová dystrofie
6. Kongenitální svalová dystrofie
7. Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie

Defekty genů jsou lokalizovány na různých chromozomech a bílkovinách, které kódují, označují se a lokalizují v různých částech svalové buňky nebo extracelulárně (3, 14).

Obr. 2 Distribuce svalového postižení u různých typů svalové dystrofie



- A. Duchenneova a Beckerova forma svalové dystrofie
- B. Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie
- C. Pletencový typ svalové dystrofie
- D. Facioskapulohumerální svalová dystrofie
- E. Okulofaryngeální svalová dystrofie

1.3 Hlavní znaky myopatického syndromu

- symetrické oslabení svalové síly
- narůstající svalová atrofie
- neporušené čítí
- nevyskytující se svalové bolesti
- chybí fascikulace
- nízké až vyhaslé šlacho-okosticové reflexy (výjimkou je reflex Achillovy šlachy, který zůstává dlouho živý)

1.4 Dystrofinopatie

Dystrofinopatie patří mezi nejčastěji vyskytující se progresivní svalové dystrofie. Postižení je způsobeno nedostatkem proteinu dystrofinu, který u Duchenneovy formy není vůbec a u Beckerovy formy se nachází v menších hodnotách. Snížená funkce dystrofinu má proto průběh benignější oproti Duchenneově svalové dystrofii.

Dystrofinopatie bývají podmíněny dědičně, dochází k mutačním změnám na pohlavním chromozomu X, kde je lokalizován gen kódující protein dystrofin, který způsobuje, že se nemůže tvořit svalový protein dystrofin.

Protein dystrofin nebo také svalová izoforma je součástí dystrofin-glykoproteinového komplexu. Tento komplex se rozděluje na tři strukturální části:

- Extracelulární
- Membránovou
- Subsarkolemální

Defekty jednotlivých komponentů zodpovídají za různé typy svalových dystrofií.

Odborníci odhadují, že kromě 30% postižených se jedná o nové mutace, ostatní případy jsou většinou zděděny po rodičích. Dystrofinopatie jsou výhradně mužská onemocnění. Přenašeči onemocnění bývají v 99.9% ženy. Synové pak mají vysokou pravděpodobnost, že zdědí toto onemocnění, na rozdíl od dcery, která by v tomto případě byla přenašečka (2, 3, 14).

V dnešní době rozlišujeme tyto klinické syndromy:

- Duchenneovu svalovou dystrofii (DMD)
- Beckerovu svalovou dystrofii (BMD)
- Syndrom krampů, myalgie, myoglobinurie
- X recesivní dilatační kardiomyopatii (XRDKMP)

1.5 Duchenneova svalová dystrofie

Duchenneova muskulární dystrofie je pojmenována po neurologovi Guillaume Benjamin Amand Duchenne (1806-1875), který jako první popsal tuto chorobu v roce 1868 (7).

1.5.1 Etiologie

Příčinou onemocnění je genetická mutace. „Mutace je změna genetického materiálu, která vzniká nepřesnou replikací či defektní reparací DNA“. Může vzniknout v somatických i zárodečných buňkách. Pokud tyto mutace nezabrání postiženému jedinci mít potomstvo, může se v následujících populacích mutace šířit (14).

Zařazuje se mezi nejčastější a nejzávažnější dědičné svalové choroby dětského věku. Tato choroba se vyskytuje s frekvencí 1:3500 novorozenců mužského pohlaví a představuje 85% všech dystrofinopatií. V České republice by mělo být postiženo touto chorobou přibližně 500 chlapců či mužů (7).

1.5.2 Vliv dědičnosti

Duchenneova svalová dystrofie je choroba s gonozomálně recesivní dědičností vázanou na pohlavní chromozom X. Choroba se většinou přenáší přes fenotypicky zdravé ženy přenašečky, nositelky defektní mutované alely (3). Nemoc může mít familiární i sporadický výskyt. Při familiárním výskytu se typicky jedná o přenos vázaný na X-chromozom. Případy choroby se sporadickým výskytem mohou být způsobené nově vzniklými mutacemi jak u matky, tak i u plodu. „Asi třetina případů je zdánlivě sporadických, kdy je patologický gen přenášen inaparentně přes řadu generací“ (11). Riziko pro sourozence postiženého jedince závisí na tom, zda matka je, nebo není přenašečka. Žena, která má potomka s DMD a dalšího takového příbuzného z matčiny strany, je jistou přenašečkou. Podle principů gonozomálně recesivní dědičnosti je riziko přenosu mutovaného genu na potomky obou pohlaví 50%. Tedy polovina mužských potomků onemocní, druhá polovina zůstává zdravá. Z ženského potomstva je polovina přenašeček a polovina má fyziologickou genetickou výbavu (11).

Riziko pro potomky postiženého muže závisí na jeho reprodukčních schopnostech. Muži s Duchenneovou svalovou dystrofií se nereprodukují. Většinou umírají před dosažením reprodukčního věku, nebo jsou sterilní (14).

1.5.3 Charakteristika svalového postižení

Postižení novorozenců není pro DMD typické, ale u řady novorozenců je popisována novorozenecká hypotonie či opoždění motorického vývoje (14).

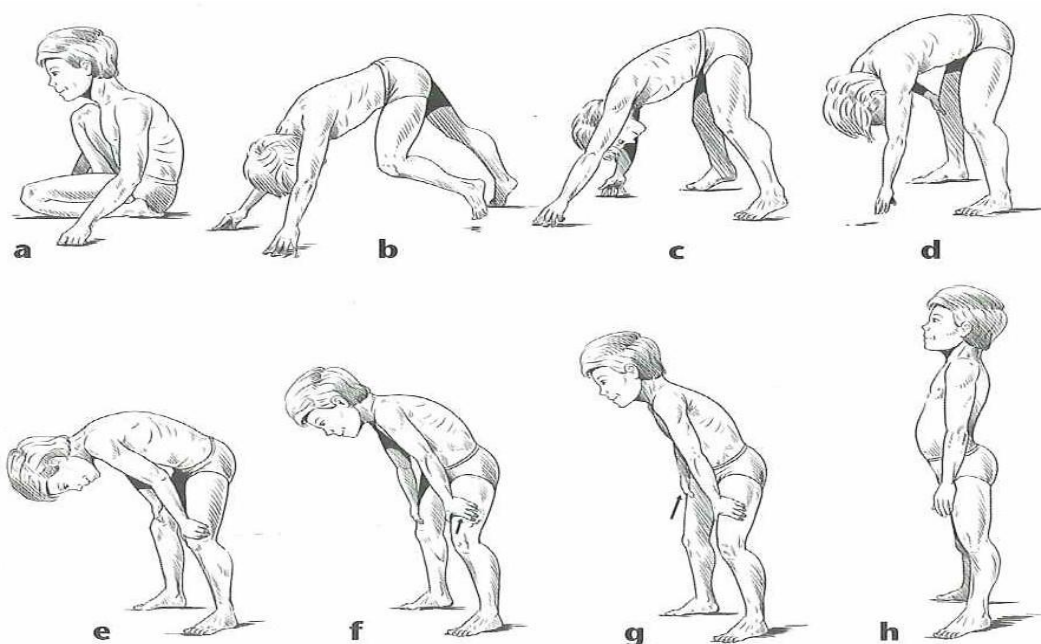
Během psychomotorického vývoje v raném dětství do 2 let nejsou žádné klinické známky této choroby. Zpravidla před 3. rokem života se normální vývoj zastaví.

Projevem je kolébavá chůze, s patrným kachním a batolivým charakterem. Výrazná bederní lordóza. Hlavním typickým příznakem je pseudohypertrofie lýtkového svalstva (14).

Chlapci jsou často nešikovní, nejistí a těžkopádní. Zhoršení je pak patrné u běhu, skákání a chůze po schodech. Dalším projevem a hlavním znakem je Gowersův příznak, který představuje proces vstávání do stoje. Aby se chlapci postavili, otočí se nejprve obličejem k podlaze, roztáhnou nohy, zvednou zadeček a přes horní končetiny šplhají po vlastním těle (obr. 2). Během vývoje onemocnění vznikají kontraktury, které jsou patrné u chůze po špičkách.

Dalším projevem onemocnění je v lehu na zádech, kde jedinec není schopen flektovat hlavu od podložky (3, 7, 10, 16).

Obr.3 Gowersovo znamení



1.5.4 Svalstvo

Startem onemocnění je především degenerace kosterních svalových vláken, jejich nedokonalá regenerace a postupné nahrazení vazivovou a tukovou tkání. Na mikroskopu můžeme pozorovat přítomnost nekrotických svalových vláken vedle hypertrofických. Tvar svalu se upravuje v důsledku snížení objemu na základě zvýšeného zániku svalových vláken a zvětšení nastává vlivem nahromadění tuku a pojivové tkáně.

Dominuje proximální postižení svalů, výraznější na pánevním pletenci a dolních končetinách, v menší míře jsou potom svaly pažního pletence, svaly šije a může se rozšířit i na dýchací svaly. „Distální svaly, podobně jako mimická a bulbární muskulatura, jsou relativně ušetřeny“ (3). Lokalizace bývá symetrická.

Při rozpadu svalových vláken dochází k jejich vymizení a klinicky k atrofii. Náhrada těchto svalových vláken tukovou a pojivovou tkání se kompenzuje v některých svalech ztrátou objemu a následně vznikající pseudohypertrofií (obr. 4). Nejvíce zřetelné bývají na lýtku, hýžděové oblasti, ale také na m. deltoideus (3, 11, 21).

Obr. 4 Pseudohypertrofie lýtek



Největší poškození svalu hrozí při jeho násilném protažení ve stavu kontrakce (18). Pouze od narození do 6. měsíce se může zvýšit počet svalových vláken, poté se sval zvětšuje pouze na objemu růstu a růstu jednotlivých svalových vláken, nikoliv zvětšováním jejich počtu. Schopnost regenerace kosterního svalu je v dospělém věku nízká. Při poškození svalu je hojení uskutečněno vazivovou jizvou, která nemá schopnost kontrakce, a proto je sval funkčně poškozen (1, 7).

1.5.5 Průběh nemoci

Onemocnění patří mezi velmi rychle progredující. První diagnostika bývá kolem třetího roku, postupem času mezi 8. - 15. rokem života nastává zlom a pacienti jsou zpravidla odkázáni na invalidní vozík. Velmi často pacienti umírají do 20-25 let věku na respirační selhání. V poslední době v důsledku zdokonalení symptomatické léčby, hlavně díky aplikaci umělé plicní ventilaci, se doba o několik let prodloužila (3).

1.5.6 Kontraktury

Omezením pohybu je častý a velký vznik kontraktur, zejména v oblasti Achillových šlach, flexorů kolene a flexorů kyčle. V dalším stádiu se mohou objevit ve spojení i kontraktury flexorů loketního kloubu aj.

U funkce svalu se velmi často zapomíná na složku, kde je maximální zastoupení představující vazivové stroma svalu. Obaly vaziva a septa slouží jako hlavní ochranná struktura svalu před porušením u nadměrného protažení.

Pokud sval není pravidelně protahován, nejlépe dostatečnou silou antagonisty při fyziologickém pohybu do plné délky, je velká pravděpodobnost jeho adaptace na délku, ve

keré je ponecháván. Tento stav je u dystrofinopatie zhoršen degenerací a úbytkem svalových vláken, zvýšeným obsahem vaziva a tuku. Při tvorbě kontraktur nebo tendenci k jejich tvorbě provází rozvoj choroby vzájemně s úbytkem pohybových aktivit. Na základě toho se kontraktury podílejí na omezení samostatné lokomoce (3).

1.5.7 Deformity

Deformity vznikají jako výsledek svalového ochabnutí, způsobené vznikem svalových kontraktur a postupnou ztrátou rovnováhy. Úbytek svalové síly mnoha svalových skupin, který jde postupně, poté způsobuje nerovnováhu a vyústění do špatné polohy kloubu. Svaly zůstávají ve zkrácené pozici a tato špatná poloha kloubu se postupem často zafixuje natrvalo (1, 10, 11).

1.5.8 Kineziologické změny v držení u DMD

Děti s typem Duchenneovy svalové dystrofie mají typické držení hyperlordózy v bederní části páteře. Důvodem je změna v postuře vztahující se k nahrazení slabosti m. quadriceps femoris a extenzorů kyčelního kloubu. Předpokladem je zvýšená bederní lordóza jako první adaptační změna, která udržuje u myopata těžiště za osou kyčelního kloubu. Sklopením pánve směrem ventrálně dochází k nebezpečnému přesunu těžiště vpřed, které je kompenzováno zvýšením lordózy. Většina autorů se shoduje na jedné věci, a sice že hyperlordóza je kompenzační mechanismus, který slouží k tomu, aby vertikální průmět těžiště – těžnice spadala za osu kyčelních kloubů. Bederní lordóza snižuje své nároky na svalovou práci, která je nutná k zabránění přepadu trupu dopředu a má i další význam. Stoj na špičkách je důsledkem snahy zkrátit rameno páky od hlaviček metatarsů ke kotníku a posunout těžiště vpřed (3, 14, 18, 21).

Při samostatné chůzi vpřed a přenášením těžiště přes stojnou dolní končetinu dochází ke zvýšení bederní lordózy. V období, kdy je myopat usazen na vozík, je rozvoj skoliózy většinou rychle progredující (2).

1.5.9 Přidružené komplikace

Při nedostatku dystrofinu může docházet v některých částech mozku k nedokonalému přenosu informací, které mají negativní dopad na kognitivní funkce. Tyto poruchy se projevují individuálně v různé intenzitě. Mohou se objevit problémy s opožděným vývojem řeči, s učením a poruchami chování. Některým pacientům s DMD bylo prokázána horší sluchové vnímání a snížená krátkodobá sluchová i vizuální paměť, která způsobuje narušenou schopnost čtení i správného pravopisu. Celkem bylo diagnostikováno až 40% jedinců s poruchou dyslexie, ale zase mívají výbornou mechanickou paměť a schopnost zrakové rozlišení například u skládání puzzle. Pacienti s touto poruchou hůře pochopí a porozumí rozsáhlým slovním instrukcím, musí znát přesný důvod. Okolo třetího roku se může objevit opožděný vývoj expresivní složky řeči, porozumění s užitím jazyka, ale při správném vedení lze tyto problémy překonat.

Menší část nemocných s DMD má poruchu chování, mezi nejčastější lze zařadit poruchu pozornosti s hyperaktivitou přibližně u 12-24% nemocných. Poruchou emocí a nálad trpí až 50% dětí ve smyslu depresí a úzkostných stavů, mohou být i kombinované.

Přibližně u třetiny jedinců je IQ snížené na hranici lehké mentální retardace, u zbylé většiny se pohybuje v průměru.

Mezi další komplikace je zařazeno i postižení srdce, které je často způsobeno rostoucí hypoxií organismu, kde klesá vitální kapacita plic a narůstá $p\text{CO}_2$ v krvi. Nejvýznamnější poruchou srdečního rytmu u DMD je trvalá nebo přechodná sinusová tachykardie. Ta se objevuje u pacientů starších pěti let a přetrvává u nich celý život.

V pokročilejším stadiu onemocnění se srdeční postižení zvyrazňuje a nabývá dvou forem. První z nich jsou vzácně se vyskytující poruchy rytmu (tachyarytmie, komorové extrasystoly) a abnormality v převodním systému srdečním, jejichž incidence je celý život stabilní. Druhou, častější formou je kardiomyopatie, převážně dilatačního typu (3,14).

Chronická respirační insuficience se vyvíjí ve druhé dekádě života. Nedostatečnost se projevuje jako první zapojením pomocných dýchacích svalů a paradoxním dýcháním, které značí hrozící hypoventilaci. Dalšími příznaky jsou námahová a klidová dušnost, tachypnoe, poruchy spánku, ranní bolesti hlavy, tachykardie a cyanóza.

Pro nemocného s DMD jsou rizikem infekční onemocnění, která zasahují bronchy nebo plicní tkáň – bronchitidy a bronchopneumonie. Při těchto stavech dochází k náhlému zhoršení respirační insuficience (3).

Dalším důležitým symptomem DMD jsou klinické a patologické změny zažívacího traktu. Jde o syndrom akutní žaludeční dilatace a syndrom intestinální pseudoobstrukce s epizodami zvracení. Vzácně je přítomna paralýza močového měchýře (14).

1.6 Beckerova svalová dystrofie

Beckerova forma byla popsána v roce 1956 a je dnes známá jako mírnější varianta déle a lépe známé svalové dystrofie Duchenneova typu (DMD). Tato forma je pojmenována po německém lékaři P. E. Beckerovi. BMD forma svalové dystrofie má obecně výrazně pomalejší a více variabilní průběh, postihující pouze muže (7).

1.6.1 Etiologie

Jedná se o recesivně dědičné onemocnění lokalizované na chromozomu X a je označována za benignější formu Duchenneovy choroby, ale s výrazně pomalejším průběhem. Podstata tohoto onemocnění, jak jsem již zmínila zkraje, je mutace genu, který tvoří bílkovinný produkt dystrofin. Na vyšetření se nám ukáže přítomnost dystrofinu s abnormální molekulovou hmotností nebo je dystrofin méně zastoupen. Z tohoto důvodu je svalová degenerace pomalejší než u Duchenneovy svalové dystrofie.

1.6.2 Charakteristika Beckerovy svalové dystrofie

Toto onemocnění se projevuje mezi pátým a patnáctým rokem života. Literatura však poukazuje a lze se i dočíst, že se může projevit i v dospělosti, proto by se nemělo toto rozmezí brát jako konstantní. Projevy Beckerovy choroby mohou být zpočátku ponámahovými myalgiemi, křečemi, ale i oslabením m. quadriceps femoris a kardiomyopatií. Během pokročilého stádia této nemoci se projevují stejné problémy jako u formy svalové dystrofie typu Duchenne.

1.6.3 Svalstvo

Postižení svalů je zde stejné jako u Duchenneovy formy. Nastává zde oslabení pánevního pletence, oblast stehenních svalů a trupové svalstvo. Postupně se přidružuje i oblast ramenního pletence. Postup postižení je zde pozvolnější než u progresivnější formy dystrofinopatie.

1.6.4 Kontraktury

Tato forma se také projevuje často se vyskytujícími kontrakturami Achillových šlach, ale jsou i kontraktury v oblasti loketního kloubu (3).

1.6.5 Kineziologické změny v držení u BMD

Jedna ze změn je pseudohypertrofie lýtek, která se vyskytuje téměř u 80% postižených. Dochází ke stejnému abnormálnímu zakřivení páteře jaké je popsáno výše u DMD, jen s rozdílem rozvoje. U této formy je rozvoj benignější.

Chůze a jiné problémy se začínají projevovat se stejnými obtížemi jako u Duchenneovy choroby, jen v mírnějším a pomalejším sledu. Ale dalo by se říci, že víceméně kopírují Duchenneovu svalovou dystrofii v zeslabené formě. Beckerova forma má daleko delší dobu chůze zachovanou. Myopatický šplh se vyskytuje rovněž i u BMD, opět ale v návaznosti na průběh onemocnění (7, 11, 14).

1.6.6 Přidružené komplikace

Z neurologické oblasti zjistíme, že u vyšetření je opětovné snížení až vyhasnutí šlachookosticových reflexů a snížená až vyhasnutá idiomuskulární dráždivost. Problémy

respirační jsou také totožné s Duchenneovou formou svalové dystrofie. Respirační problematika přichází až v pozdějším věku.

Z kardiovaskulární problematiky se u Beckerovy formy svalové dystrofie vyskytuje postižení srdce, kardiomyopatie. Tato skupina onemocnění se však dostává více do popředí a stává se hlavním rizikovým faktorem. Kardiomyopatie může zkrátit délku života. Je to hlavně díky lepší hybnosti do vyššího věku. Pacienti se svalovou dystrofií, která postihuje srdce, by měli být v pravidelné dispenzární péči kardiologa (14).

1.7 Diagnostika a vyšetřovací metody

Pro stanovení diagnózy svalové dystrofie jsou základem klinické projevy, rodinná anamnéza, fyzikální vyšetření, ukazatele vyplývající z laboratorních vyšetření, neurologické vyšetření, elektromyografie, svalová biopsie a také genová analýza. Dnes je genová analýza díky vzestupu schopna odhalit postižení i prenatalně (5).

1.7.1 Anamnéza a fyzikální vyšetření

Hlavním zdrojem k odběru anamnézy jsou především rodiče a hlavní příznak dítěte, který je důvodem návštěvy lékaře. Nejčastěji to bývají projevy svalové slabosti, poruchy chůze nebo i příznaky kardiomyopatie či vzestup kreatinkinázy a jaterní testy v laboratoři. Důležité je také se zaměřit nato, zda se již onemocnění objevilo v rodině, eventuálně vyšetřit i matku dítěte vzhledem k X-recesivnímu přenašečství. Při fyzikálním vyšetření neurolog sleduje spontánní aktivitu dítěte se zaměřením na motoriku, tvar páteře, abnormity v držení těla. Pozornost je třeba věnovat hypertrofii lýtek, schopnosti vzpažení horních končetin, stoj a stereotyp chůze i k tomu náležící chůze do schodů, po špičkách, po patách, běh a vstávání z lehu či sedu (3, 6).

Neurolog se dále soustřeďuje na vyšetření stavu vědomí, schopnosti orientace v čase, prostoru, paměti a reaktivity dítěte. Lékař nadále vyšetří myotatické reflexy, především

patelární reflex a reflex Achillovy šlachy – ty jsou u dětí s DMD již v raných stádiích nemoci sníženy.

Dalším možným vyšetřením je i měření vitální kapacity plic, usilovný výdech za jednu sekundu, dechový objem, minutový objem a maximální inspirační tlak. Vyšetření vitální kapacity plic slouží v pozdějším stádiu pro orientační určení nutnosti podpory umělé plicní ventilace (6, 21).

1.7.2 Laboratorní vyšetření

Nejdůležitějším Laboratorním vyšetřením je stanovení hladiny enzymu kreatinkinázy (CK) v séru. Tělo vytváří enzym CK, nacházející se uvnitř svalů. Při zachování funkce struktury svalu, bývá hladina enzymu tohoto druhu relativně nízká. Při poškození svalu se tento enzym dostává do krevního řečiště. To způsobuje zvýšení hodnot hladiny enzymu v krvi proti normálu až o stonásobek. Ukazatel této hodnoty CK hladiny v krvi upozorňuje na poškození svalů, ale nemůže sám o sobě potvrdit tuto diagnózu. U DMD je typické zvýšení hodnoty CK 10x až 100x. U zvýšení hladiny CK již ve třech letech věku, je pravděpodobnost rizika DMD asi kolem 80%. U Beckerovy formy svalové dystrofie je přítomnost v abnormální podobě nebo ve velmi nízké koncentraci. Dystrofin neplní svoji funkci způsobuje, že svalová vlákna se postupně rozpadají a svalstvo pomalu ochabuje.

U laboratorního vyšetření jsou i zjištěny hodnoty jaterních enzymů AST a ALT za normální hladiny GMT (4).

1.7.3 Genetické molekulární vyšetření

„Prenatální diagnostikou rozumíme vyšetření buněk rizikového plodu, za účelem stanovení, zda plod bude či nebude postižen“ (14). Tato diagnostika je jedním z možných způsobů zachycení mutace dystrofinového genu u více jak 65% rodin s výskytem DMD.

Používá se DNA-analýza přímá ze vzorku krve z lymfocytů. Vyšetření objasňuje příčinu mutace a nosičství, která pomáhá odhalit většinu delecí. Dalšími metodami jsou hybridizace in situ k určení sekvence DNA a tzv. protein truncation test, který odhalí bodové mutace nejčastějšího typu nonsense (předčasně ukončují translaci). Tento druh mutace je pak hledán u příbuzných ženského pohlaví, které jsou potenciální přenašečky a při prenatální diagnostice v DNA amniocytů nebo chorioidálních klků v 9.-11. týdnu gravidity. Při potvrzení onemocnění, může žena těhotenství ukončit do 24. týdne gravidity, ale rozhodnutí však závisí zcela na matce. Minimálně 1/3 dystrofinopatií vzniká de novo, tedy bez familiárního výskytu (18).

1.7.4 Elektromyografie a svalová biopsie

Patologické procesy zjistitelné pomocí EMG jsou způsobeny dysfunkcí nebo ztrátou svalových vláken. Abnormity lze nejnadhěji objevit při jehlové EMG, která odlišuje primární onemocnění svalu od poruchy nervosvalového přenosu a neurogenní léze. Sleduje spontánní volní aktivitu svalových vláken, změnu parametrů potenciálů motorické jednotky a změnu náboru motorických jednotek a interferenčního vzorce (3, 14). S progresí DMD a přeměnou svalových vláken na vazivo se zmenšuje amplituda potenciálu, mizí fibrilace a redukuje se nábor motorických jednotek. V konečné fázi nastává tzv. elektrické ticho (14).

1.7.5 Svalová biopsie

Jedná se o vyšetření svalové tkáně mikroskopické, histologické a kvantitativní. Provádí se za účelem zjištění příčiny svalového poškození. Vyšetření tímto testem je nejspolehlivější cesta pro určení diagnózy DMD/BMD s rozlišením od ostatních forem svalových dystrofií. Běžně se provádí při podezření na tyto dvě formy genetická analýza, která ve více než 80% odhalí vadu v dystrofinovém genu (14).

Při vyšetření je znatelný nárůst tukové a vazivové tkáně, nižší průměr vláken, který je způsobený atrofií, nebo jsou slabá vlákna nedostatečně regenerující se. Z imunohistochemického vyšetření se prokáže úplná absence dystrofinu v sarkolemě (pod 3%). Pro vyšetření je nutné a důležité vybrat správný sval. Excize se nejčastěji provádí ze středně postiženého svalu. Mezi nejčastěji využívané svaly patří m. quadriceps femoris, m. deltoideus, m. biceps brachii, možné je také využít m. gastrocnemius, m. soleus a m. tibialis anterior. Toto vyšetření se volí nejčastěji otevřené, ale v dnešní době jsou více voleny méně invazivní biopsie tzv. polo uzavřené či punkční (11).

1.8 Doplnková vyšetření

1.8.1 Kardiologické vyšetření

Pravidelné prohlídky u kardiologa včetně echokardiografie pacientů s DMD/BMD by měl každý absolvovat jedenkrát ročně od šestého roku. V případě známek kardiální dysfunkce by měly být ihned medikamentózně řešeny (7).

1.8.2 Pneumologické vyšetření

Do tohoto vyšetření zahrnujeme zhodnocení spirometrie, saturace oxyhemoglobinu, pulzní oxymetrie, krevní obraz. Dále jsou to hodnoty acidobazické rovnováhy a rentgen hrudníku z důvodu postupného snižování vitální kapacity plic a následným rozvojem respirační insuficience (3).

1.8.3 Zobrazovací metody

Tato metoda nepatří mezi základní způsob diagnostiky, ale mohou k ní někdy přispět. Pro velký rozvoj zobrazovacích metod je prostý rentgenový snímek stále dnes využíván. Na

skeletu se kosterní sval zobrazuje jako měkké zastínění a tímto je odlišitelný od podkožního tuku. Velký význam má rentgenový snímek zejména při diagnostice kardiomyopatie. Při vyšetření a sledování průběhu onemocnění se využívají další zobrazovací metody jako je ultrasonografie, nukleární magnetická resonance (má největší význam odhalující strukturu samotného svalu) a fosforová magnetická rezonanční spektroskopie. Používá se počítačová tomografie pomáhající identifikovat úbytek svalové tkáně a její přeměna na tukovou a vazivovou tkáň (2).

1.9 Terapie u Duchenneovy a Beckerovy svalové dystrofie

V současné době, ani přes intenzivně probíhající výzkum v zahraničí, neexistuje žádná účinná kauzální terapie svalových dystrofií. Zatím není znám žádný lék ani terapie, která by svalovou dystrofií vyléčila. Největší snaha terapeutů je co nejvíce oddálit imobilitu pacienta a předcházet častým komplikacím jako například kardiomyopatie, dechová insuficience převládající v konečných fázích onemocnění. Léčba a terapie svalových dystrofií je naprosto individuální a komplexní svému přístupu, zajištěna rehabilitací, farmakoterapií a ortopedickou léčbou.

Metoda transplantace zdravých myoblastů do postižených svalů ani pokusy o vlastní genovou terapii zatím nepřinesly pozitivní výsledky (3, 12).

1.9.1 Farmakoterapie

Onemocnění nejvíce u DMD lze ovlivnit a zpomalit imunosupresivní terapií. Při aplikaci kortikoidů v úvodu onemocnění je možnost i oddálení neschopnosti chůze až o 3 roky. Tyto léky tlumí sekundární projevy zánětu v postižených svalech a mohou stabilizovat buněčné membrány svalových vláken. S ohledem na možná rizika a vedlejší komplikace je nutné pečlivé zvážení. Mezi vedlejší účinky patří například osteoporóza, zpomalení růstu, nárůst tělesné hmotnosti, typické uložení podkožního tuku v oblasti obličeje, kardiomyopatie, šedý zákal, změna chování, ztráta ochlupení a potlačení imunity. Při

dlouhodobém užívání kortikosteroidů se mohou i nadále k vedlejším účinkům viz výše přidat například zhoršení hojení ran, poruchy růstu a tvorby kostí s vyšším rizikem patologické zlomeniny, rozvoj diabetu a opožděný tělesný růst. Náhradní varianta kortikoidů, která má při dlouhodobějším užívání méně nežádoucích účinků je CYKLOSPORIN a AZATHIOPRIN. Tyto léky obsahují látky s protizánětlivým a imunosupresivním účinkem, ale případný pozitivní efekt není u DMD klinicky přesvědčivý a proto nejsou pro rutinní léčbu doporučovány (10).

1.9.2 Doplnky stravy

L-karnitin působí jako zlepšení energetického metabolismu svalových buněk a obzvláště jejich regeneraci po intenzivní fyzické zátěži. Tento potravinový doplněk zvyšuje využitelnost mstných kyselin jako energetického zdroje pro zlepšení intenzity a vytrvalosti svalové kontrakce.

Koenzym Q10 pracuje jako přirozený urychlovač energetického metabolismu svalové buňky na úrovni mitochondrií. U pacientů se svalovou dystofií typu DMD/BMD je předpoklad možnosti snižovat postižení myokardu s rizikem srdeční arytmie a selhání srdce (10).

1.9.3 Ortopedická léčba

Podle individuálního stavu jedince s DMD probíhá ortopedické léčení. Léčba spočívá zejména v úpravě kontraktur končetin a deformit páteře, které jsou důvodem udržení co nejdelšího vzpřímeného postoje a chůze.

U počínajícího rozvoje deformity nohy do equinovarovního postavení lze přes noc použít kotníkovou ortézu. Při fixované chůzi po špičkách se uvažuje o ortopedické operaci s prodloužením Achillovy šlachy. Tato operace může prodloužit schopnost chůze až o 2 roky, ale měla by proběhnout v období, kdy ještě není výrazně změněn pohybový

stereotyp. Jinak může dojít ke zhoršení dosavadního chůzového vzorce, včetně stabilizující hyperlordózy. Důležité je myslet na to, aby imobilizace byla co nejkratší a zvolit lehké stabilizační ortézy.

Při upoutání pacienta s DMD na vozík, je pacient ohrožen rozvojem skoliózy. Vyšší skoliotické křivky bývají spojené s deformitou hrudního koše, s progredujícím snižováním vitální kapacity plic a možným rozvojem respirační insuficience. Skolióza postihuje téměř 90% nechodících jedinců s DMD. Řešením ortopedické korekce se doporučuje již při křivce 25-30 stupňů velikosti Cobba úhlu na RTG páteře, dříve než nastoupí dechová nedostatečnost. U řešení skoliózy operací je cílem ovlivnění deformity páteře a hrudníku, její korekce, dočasné udržení pomocí vnitřní instrumentace a trvalá pevná fixace. V dnešní době se při operaci skoliózy využívá mnoho technik. Mezi nejvíce používanou je moderní metoda se zadním přístupem a využitím segmentální instrumentace, zajišťující bezpečnou korekci deformity s pevnou vnitřní fixací. Využívá se i distrakční typ instrumentace. Při vzájemném řešení skoliózy a rotace pánve, provádí se kombinace galvestonské (pánevní stabilizace) a Luqueho techniky segmentální instrumentace (přitahování jednotlivých obratlů k centrální tyči a translaci obratlů pomocí sublaminárních kliček). Těmito způsoby je možné také korigovat bederní hyperlordózu (25).

Operační zákroky zahrnují také svá rizika. Pacienti indikovaní k operaci, by měli mít zachováno nejméně 35% normy vitální kapacity. Mezi nejčastější pooperační komplikace patří kardiopulmonální selhání. Během operace je riziko poranění nervových struktur s následnými neurologickými komplikacemi. Neléčené závažné deformity páteře vedou k dekompenzaci kardiopulmonálních funkcí (14).

II. Speciální část

2. Rehabilitace svalové dystrofie

Hlavní cíl komplexní rehabilitace jedinců se svalovou dystrofií vedoucí ke zmírnění důsledku a progresu onemocnění. Složkou kompletního systému je rehabilitace léčebná, sociální, psychologická, pedagogická a technická, které se mezi sebou prolínají.

Efektivita léčebně rehabilitačních postupů je závislá na mnoha faktorech, z nichž některé můžeme ovlivnit. Rehabilitace by měla být soustavná, pravidelná, systematická, zahájena co nejdříve od stanovení diagnózy. Z celého komplexu tzv. ucelené rehabilitace funguje na odpovídající úrovni pouze léčebná rehabilitace. Ostatní složky – pedagogická, sociální a pracovní rehabilitace, které mají zajišťovat nezdravotnické sektory státní správy, výrazně za medicínskou rehabilitací zaostávají, pakliže se vůbec zrodily (23).

U formy DMD je velmi důležité vytvoření multidisciplinárního rehabilitačního týmu, do kterého se řadí lékaři, fyzioterapeuti, ergoterapeut, psycholog, sociální pracovníci, ortopedický protetik a ve spojitosti u dětí i pedagog.

Samostatná kinezioterapie má u této problematiky nezastupitelné místo. Jedná se o velmi spornou kapitolu při léčebné rehabilitaci u myopatií. Hlavním důvodem je na jedné straně sval, který se pravidelně nezatěžuje, postupně slábne a atrofuje. Naopak, pokud přetížíme myopatický sval, dochází k jeho poškození. V odborné literatuře a ve člancích se opakovaně varuje před pohybovou zátěží a u této části kinezioterapie ponechávají místo jen respirační rehabilitaci. Ze spolehlivých studií, které jsou dostupné, a není jich mnoho, můžeme soudit, že posilovací programy, které se snaží o zvýšení síly běžnými postupy, v podstatě žádný významný efekt nepřinesly. Cvičební jednotka v aerobním typu zátěže při cvičení prokazatelně vyvolává zřetelný efekt ve smyslu snížení únavy a zdokonalení kardiopulmonální výkonnosti. Doporučovány jsou programy proti malému odporu a aerobní frekvenci u pomalu zhoršujících se forem myopatie. Zátěž proti odporu s pohybem, důležité zvážit u rychle se vyvíjejících forem. V této fázi je nutné brát v úvahu druh převládající kontrakce. U excentrické kontrakce s mnohem vyšší intenzitou dochází i u zdravého svalu k poškození vláken. Sval, který je zdravý má však výhodu a dostatek

reparačních schopností, které se s traumatem mohou vyrovnat a naopak u opakované excentrické extrémní zátěže i adaptovat. Mezi pozitivní účinky, které jsou zmiňované v literatuře, i v praxi je izometrická kontrakce při posilování. Tento způsob s použitím velkého odporu nelze použít u rychle progredujících myopatií viz Duchenneova muskulární dystrofie kde je to kontraindikací. Oslabení svalů souvisí mimo snížení objemu kontraktilní tkáně i s útlumem příslušného svalu na nejrůznějších etážích CNS. Pokud jsou pevně zafixované posturální reflexy jsou schopny rozbít útlum na centrální úrovni a tyto svaly aktivovat (4, 10, 23).

Mezi zvolené pohybové techniky u pohybové léčby jsou analytické postupy, například cvičení podle Kenny, cílená aktivace jednotlivých svalů. V České republice jsou nejvíce rozšířené dvě komplexní techniky – senzomotorická stimulace a reflexní lokomoce, ale můžeme využít i cvičení na neurofyziologickém podkladě podle vývojových řad dynamicko neuromuskulární stabilizace, akrální koaktivační terapie, Brügger koncept a Bobath koncept. Tyto techniky jsou charakteristické tím, že se jedná o komplexní přístup pohybového schématu (vzorce). U tohoto vzorce jsou svaly funkčně spojené v jeden řetězec či vzorec jako funkční pohyb, kde se vzájemně facilitují. Tyto metodiky budou více popsány v další části této práce. Výběr terapie záleží na znalostech a dovednostech fyzioterapeuta, kterou metodiku ovládá (23, 26).

Ke cvičení je možno využít nejrůznější terapeutické pomůcky, jako jsou overball, fyzioball, theraband (využití excentrické kontrakce proti odporu). Pokud má terapeut k dispozici „spacecurls“ (mechanismus umožňující pohyb pacienta ve všech 3 rovinách, reakcí je velmi výrazná aktivace svalů dlouho nepoužívaných jako odpověď na nestabilní prostředí). Dnes je také již v plno ordinacích k dispozici a možnosti využít k terapii S-E-T koncept.

Důležitá je cílená ambulantní, tak i domácí léčebná rehabilitace vedoucí k co nejdelšímu zachování funkční schopnosti jednotlivých svalových skupin a udržení rozsahů kloubu. Pozornost je nutné věnovat i k udržení stálé tělesné hmotnosti. Léčebná výchova by se měla zaměřit a zpomalit tvorbu flekčních kontraktur, deformit hrudníku a vzniku skoliózy. Snahou kompletní rehabilitace je podpořit přirozený vývoj dítěte a jeho přiblížení k dovednostem zdravých vrstevníků. Nerozlučnou součástí u této problematiky je velice důležitou dechová rehabilitace. Mimo odborný tým hrají velmi podstatnou úlohu i rodiče. Mezi pravidelné vyšetření se i 1x ročně řadí kontrolní spirometrie, kardiologie.

U progresivních svalových dystrofií se mohou zvolit i doplňkové terapie, jakými mohou být canisterapie, muzikoterapie nebo hipoterapie. Zvláště pak hipoterapie má veliký přínos na pohybový aparát nemocného (9).

Nemocní mají nárok na protetické pomůcky, jakými mohou být korzety, polohovací dlahy, boty, elektrický vozík a jiné pomůcky, umožňující samostatnost pacienta a zlepšení komfortu pacienta.

Duchenneova a Beckerova choroba je také indikací k lázeňské léčbě kdy je zařazena do indikační skupiny VI. Klasické rehabilitační metody lze doplnit i jinými přístupy. Svoji specifikací mohou být terapie například arteterapie (léčba prostřednictvím obrazů a výtvarných aktivit), muzikoterapie (metoda využívající pro léčbu terapeutického prostředku hudbu) a psychoterapie (je využití komunikačních technik ke zvýšení duševního zdraví a zlepšení vztahů uvnitř rodiny).

K ulehčení pozice ve společnosti pacientů se stejným problémem je možnost využití zařízení a služeb, které uspokojují jejich speciální potřeby. Jsou to převážně nestátní neziskové organizace – například Dětské centrum ARPIDA a hnutí Parent Project (7).

2.1 Prostředky léčebné rehabilitace

Podkladem léčebné rehabilitace je krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Krátkodobý plán léčby zahrnuje specifický léčebný postup. Dlouhodobý rehabilitační plán obsahuje návaznost na další složky ucelené rehabilitace (26).

2.1.1 Kinezioterapie

Kinezioterapie označuje komplex cíleného cvičení, prováděný pod dohledem fyzioterapeuta. Hlavním úkolem a cílem terapie je využití léčebných účinků, tedy zlepšení a udržení celkové kondice pacienta (fyzické i psychické). Podstatné je začít s fyzioterapií již v raném věku dítěte. U DMD se kinezioterapie zaměřuje na zvýšení či udržení svalové

síly, udržení rozsahu pohybu v kloubech, zlepšení koordinace pohybu a schopnost relaxace. Provádí se pasivní i aktivní kinezioterapie (25).

Zlepšení svalové síly slouží jako prevence svalových atrofí. Dále se snažíme o zvětšení kloubního rozsahu v jednotlivých kloubech, zlepšení koordinace celého těla a protažení zkrácených svalových skupin. Při pasivním protažení a pravidelné frekvenci, můžeme zabránit vzniku kontraktur. Mezi hlavní priority patří prevence progredující kontraktury na Achillově šlaše, flexorů kolen a kyčlí. Využívá se každodenní protažení svalů, ideálně po přechodím prohřátí (například horký parafinový obklad). Při zhoršující kontraktuře, kombinace s korekčním polohováním končetin. Způsoby protažení zkrácených svalů jsou například využití strečinku s protažením do krajní polohy, antigravitační terapie a také se používá protažení s využitím postfacilitační inhibice. Mezi další manuální prostředky pasivní kinezioterapie zařazujeme i masáže, v rámci myoskeletární medicíny mobilizace a měkké techniky. Měkké techniky působí na reflexní změny fascií, svalů, kůže a periostu, které se objevují společně s kontrakturami (25).

Vlivem cvičení se zlepšuje peristaltika, zvýšení látkové přeměny také dochází ke zlepšení regeneračních procesů. Léčebná tělesná výchova může být aplikována individuálně anebo ve skupinkách, ale měla by probíhat s aktivním zapojením pacienta. Pro individuální cvičení je zásadní cílené zaměření na daného jedince s konkrétní problematikou a pro něj specifickými potřebami. Pokud vedeme skupinové cvičení, měli bychom se snažit přizpůsobit „nejslabšímu článku“ a způsob terapie postupovat od jednoduchých stabilních poloh přes méně stabilní až po nestabilní plochy. Během terapie využívám jak změnu polohy dle stavu pacienta, ale záleží i na indikaci lékaře, také můžeme využít a zapojit do cvičení pomůcky. Já využívám různé druhy pomůcek od overballu, theraband, airex podložku, čochku, gymnastické míče až po náročnější posturomed, senzomotorické chodníčky a bosu.

Nevyhnutelné je respektovat potřeby pacienta, mnoho z nich bývá oproti jejich vrstevníkům často unaveno. Z tohoto důvodu je dobré aktivní i pasivní cvičení prokládat relaxačními a dechovými prvky.

Zaměřujeme se na prevenci progresu strukturálních změn a na vyloučení následků onemocnění, včetně zpomalení progresu funkční poruchy. Hlavní priorita u pacientů typu DMD je co nejvíce prodloužit dobu samostatné chůze a vykonávání běžných denních aktivit.

Ve fázi upoutání na vozík jde o oddálení projevů dechových a kardiálních potíží. Důležitá je proto maximální motivace pacienta pro dosahování častého pohybu.

Během terapie a převážně v kinezioterapii se dále využívají specifické terapeutické prostředky, kterými jsou uzavřené systémy. Jejich název je často pojmenován po samostatném autorovi metodiky (23).

2.1.2 Vojtův princip reflexní lokomoce

Vojtova metoda, nebo jinak nazývána metoda reflexní lokomoce je souborem cvičebních technik určených k léčbě tělesných a psychických poruch jedince. Základním principem metodiky je, že v centrálním nervovém systému člověka je geneticky zakódován vrozený pohybový vzor. Během studií a léčby dětí s dětskou mozkovou obrnou z let padesátých byly označeny specifické body, které stimulovaly tělo k určitým vrozeným pohybům, a to převážně tlakem na příslušná citlivá místa. Tato místa se často nacházejí na periostu kostí a fascie. Mimo samovolné pohybové aktivity dochází současně k fyziologické aktivaci bránice a svalů břišní stěny, prohloubenému pravidelnému dýchání, adaptování tepové frekvence, pozitivní stimulace nervových center a souhrnnému zlepšení mentální aktivity. K terapii se využívají tři základní pohybové vzory – reflexní plazení, reflexní otáčení a 1. pozice. Pohyby probíhají nezávisle na vůli klienta, tedy reflexně a účinek závisí na poddajnosti centrální nervové soustavy (24).

2.1.3 Bobath koncept

Základním principem Bobath konceptu je neurovývojová terapie manželů Bobathových, kteří koncept vytvořili a zároveň založili. Principem terapie a cílem je zlepšení kontroly selektivního pohybu s použitím terapeutických nástrojů, které aplikuje terapeut cíleně a při tom vždy vnímá reakce pacienta na tyto techniky. Jedná se o inhibici patologických reflexů a vybudování základních motorických vzorů dítěte. Podle těchto reakcí aktuálně mění a přizpůsobuje svoji terapii. Hovoříme o prováděném handlingu terapeuta za použití jeho jednotlivých technik. Techniky jsou zaměřené na příznivé ovlivnění patologického tonu pacienta, usnadňují dítěti provést pohyb co nejsprávněji a nejsnadněji. Princip terapie a hlavně terapeut neučí dítě pohybům, ale dělá vše pro to, aby pacient byl schopen a mohl

pohyb sám co nejspíše provést. Všechna terapie se provádí v rámci funkční situace. Terapeut často využívá četné pomůcky, aby dosáhl zamýšleného cíle, jako jsou například míče, válce, lavičky, labilní plochy a jiné. Důležitým a základním znakem pro Bobath koncept je týmová práce. Ve středu tohoto týmu vždy stojí dítě a jeho rodina. Některé jeho prvky lze využít při terapii u svalové dystrofie (12).

2.1.4 Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS)

Dynamická Neuromuskulární Stabilizace je koncept zaměřující se na diagnostiku a terapii, který je využíván především ve fyzioterapii a blízkých oborech medicínské praxe. Mezi základní využití znalostí je chování lidské motoriky, které jsou obrazem řídicí funkce centrálního nervového systému (CNS). Motorika je vnějším projevem těchto funkcí odrážející veškerou informaci zpracovanou CNS. Jako celkové hodnocení je u Dynamické Neuromuskulární Stabilizace využívána jeho velmi cenná navigace v diagnostice poruch nejen pohybového systému. Ojedinelostí terapeutického přístupu u DNS je celistvé působení, kde se jedná o cílené ovlivnění posturálních a lokomočních funkcí pomocí specifického cvičení, kdy dochází ke zpětnému ovlivnění chování CNS a trvalejší úpravě jeho projevů. Dynamická Neuromuskulární Stabilizace je prostředkem, posouvající diagnostické a terapeutické úvahy od pouhého hledání a ovlivňování jednotlivých lokálních poruch směrem ke komplexnímu uvažování v logických souvislostech (12).

2.1.5 Akrální koaktivační terapie (ACT)

Tato metodika se rozvíjí od roku 2000 dle Palaščíkové Špringrové, dle principu metody R. Brunkow doplněné o nové současné vědecké poznatky v oblasti neurofyziologie a psychofyziologie. Metoda ACT se zaměřuje na motorické chování a procesy motorického učení, využívá vývojové kineziologie, biomechaniky uzavřených a následně otevřených kinematických řetězců ve funkčním nastavení aker, ze kterých se aktivuje pohybový vzor. Uvedení činnosti pohybových vzorů při vzpěru o akrální části končetin se navodí

napřímení páteře, které umožňuje zkvalitnění posturálních a lokomočních funkcí jedince. Pohybové vzory aktivované v ACT ovlivňují psychofyziologické procesy, jako jsou myšlení, emoce, motivace a chování. Metoda se používá v rámci prevence jako funkční rehabilitační trénink pohybových vzorů plus v terapii pacientů širokého spektra klinických oborů (22).

2.1.6 Senzomotorická stimulace

Tento princip spočívá v aktivaci proprioreceptorů a podkorových mechanismů, které se podílejí na řízení motoricky. Tato facilitační technika může docílit rychlé reflexní automatické aktivace žádaných svalů tak, aby pohyby nevyžadovaly výraznější volní kontroly. Jedná se o soustavu balančních cviků, provádějících v různých posturálních polohách. Zprostředkováním senzomotorické stimulace lze odstranit svalovou nerovnováhu a ovlivnit sed, stoj a chůzi. Při pokročilejší terapii lze využít pomůcky kulové a válcové úseče, balanční sandály, balanční míče, točny (23).

2.1.7 Brüggerova metoda

Základní myšlenkou konceptu ve spojení k podstatě funkčního onemocnění pohybové soustavy je, že působením patologicky změněné aferentní signalizace dochází v pohybové soustavě ke vzniku zaostřujících ochranných mechanismů. Tyto mechanismy vyvolávají u pohybové soustavy ochranné reakce, tzv. artrotendomyotické, a následně dochází ke změně fyziologického průběhu pohybu a držení, které se stávají neekonomické. Hlavním cílem terapie je na základě určení změněné aferentní signalizace patologicky působící jevy odstraňovat tak, aby se opět nastavily fyziologické a ekonomické průběhy pohybů a držení. Hlavním střediskem veškerého našeho snažení je dosažení vzpřímeného držení těla, charakterizující přítomností thorakolumbální lordózy od segmentu os sacrum po Th5 (12).

2.1.8 Respirační fyzioterapie

Mezi důležité součásti kinezioterapie zařazujeme respirační fyzioterapii, kde je hlavní cíl snaha udržení a zpomalení progresu respiračních funkcí nemocného u DMD. Podstatné je i ovlivnění nitrobřišních orgánů, hrající důležitou roli pro funkci trávicího traktu skrze podpory střevní peristaltiky a prokrvení vnitřních orgánů. U respirační fyzioterapie používáme tyto metody:

- *Základní dechová gymnastika* – nacvičení dechové vlny a přirozený způsob rytmu dýchání.
- *Speciální dechová gymnastika* – má více forem. Jedna forma je trénink hloubky dechu, lokalizované dýchání za pomoci stimulace rukou v kontaktu s hrudníkem, nácvik břišního a hrudního dýchání. Dále se cvičí rezistovaný výdech – zaměření na vydechování do balonku, pomocí brčka do sklenky s vodou nebo formou hry na hudební nástroj. Můžeme použít asistovaný výdech, prováděním stlačením hrudníku při výdechu. Cvičit můžeme i dechovou gymnastiku statickou, i dynamickou, u které se použije pohybů končetiny nebo celého těla (23).

2.2 Fyzikální terapie

Tato oblast také zahrnuje své místo u svalové dystrofie. Zaměřujeme se na docílení svalové relaxace, která je výhodná k protažení zkrácených svalů. Procedury jsou zaměřené na myorelaxační a analgetické účinky. Na úvod je výhodné uplatnit nejdříve jednu z metod fyzikální terapie a posléze léčebné cvičení. Využívá se převážně hydroterapie, která je kombinací působením nejen tepelné energie, ale i pohybové a mechanoterapie. Ta využívá použití statických a dynamických sil k léčebným účelům (26).

2.2.1 Celkové koupele

Při teplotě koupele mezi 37-38°C dochází k relaxaci příčně pruhovaného svalstva, čehož lze využít u léčby svalových kontraktur. Využívá se i jako koupel před plánovanou masáží, cvičením, pasivními pohyby, ale i před aktivní kinezioterapií (26).

2.2.2 Lázeň vířivá

Také se dá nazvat zkráceně vířivka, kterou můžeme aplikovat částečně nebo celkově. Teplota vody je izotermická nebo lehce hypertermická. Tento druh lázně je zaměřen na zvýšení prokrvení končetin, místní metabolismus a zároveň aktivuje kožní receptory. Při působení na celé tělo se jedná o kombinaci účinku celkového tepla a jemnou masáž vířící vodou (27).

2.2.3 Lázeň perličková

Tento druh procedury působí na tělo jemnou masáží kůže a podkoží vyvolávající proud stlačeného vzduchu. Využití je především zaměřeno na pacienty neurologické a nemoci pohybového aparátu. Tato koupel má vliv i na psychiku, fyzickou kondici, zbavuje pocit bolesti a napětí (27).

2.2.4 Balneoterapie

Souhrnem léčebných postupů je balneoterapie, která je pod odborným zdravotnickým dohledem aplikována na lidský organismus. Cílem je navrácení optimální funkce organismu pomocí přírodních léčivých zdrojů aplikované terapeutem. Nejčastější používané přírodní zdroje v balneoterapii jsou minerální vody obsahující soli síry, radonu a jódu.

Zapojením vodoléčby včetně LTV v bazénu, programy na zvýšenou fyzickou zátěž, dlouhodobá protahovací cvičení, kombinace termoterapeutických procedur a také se změnou prostředí a klimatu v lázních přispívá velmi pozitivně ke zlepšení hybnosti a zvýšení fyzické zdatnosti. Zaměření na nervosvalová onemocnění jsou v naší republice například Jánské Lázně, lázně Velké Losiny, Klimkovice aj (27).

2.3 Ergoterapie

Součástí léčebné rehabilitace nezbytně patří také ergoterapie. Účelem ergoterapie je dosažení maximální soběstačnosti a nezávislosti klientů v domácím, sociálním a pracovním zázemí. To vede ke zvýšení jejich kvality života. Záleží na vhodně zvolených prostředcích, které jsou cílené a pro osobu smysluplné aktivity nebo zaměstnání, kterými se ergoterapeut snaží dosáhnout nejvyšší úrovně fungování v aktivitách denního života (ADL), pracovních činnostech a aktivitách volného času. Pro dosažení tohoto cíle je nutná interdisciplinární spolupráce v rehabilitačním týmu (26). Nedílnou součástí a důležitou roli hrají v celém procesu rodiče postiženého dítěte, které je nutno zapojit i aktivně. V této dětské kategorii ergoterapie má převažující postavení hra, která se postupně vyvíjí a vyžaduje individuální přístup. S postupem věku v předškolním období se využívá hra více konstruktivní s bohatým využitím fantazie. U mladších školních dětí jsou hry řízené a více méně společné s ostatními dětmi.

Do složky ergoterapie patří i ergodiagnostika, která se zaměřuje na posouzení následků vlivem onemocnění na jejich soběstačnost. Zařazuje se sem i indikace technických pomůcek a nácvik jejich používání (9).

Obr.5 Statické parapodium s funkcí stoličky



2.4 Hipoterapie

Tato léčba je prostřednictvím koně. Důvodem pro zařazení metody je dosažení efektu propioceptivní neuromuskulární facilitace, využívající vlivu faktorů specifických i nespecifických. Mezi nespecifické faktory se zařazují taktilní kožní stimulační, z tohoto důvodu se nepoužívá sedlo. Dalším faktorem je vliv tepla zvířete a působením odporu vlivem gravitace. Specifické prvky hipoterapie jsou podmíněné chůzí koně a jeho krokem, který jiným způsobem nenahradíme. Terapeutickým působením je právě přirozený pohyb koně a jeho trojrozměrný pohyb na hřbetě, který je u každého kroku vyvolán. Jedinec je nucen se přirozenému pohybu koně podvědomě podvolovat, ale současně se soustředit, aby z koně nespádl. Navozením plynulé pohybové koordinace se zapojením posturálního svalstva dle naklání těžiště jezdce. Pohybem koně se mimovolně aktivují a zapojují reflexy pro rovnováhu, které zlepšují držení těla a hlavy. Hipoterapie je zaměřena na vylepšení koordinace pohybu, rovnováhy, posílení svalového korzetu a velmi pozitivní i důležitý vliv má na psychiku. Ohromnou roli hraje u chlapců již upoutaných na vozíku. Tato terapie jim umožňuje zapojení právě skupiny svalů, které se aktivují při chůzi u zdravého člověka. Pro zapojení do programu hipoterapie je nutné doporučení a svolení odborného lékaře. Praktické vedení je již zajištěno speciálně zaměřeným a vyškoleným fyzioterapeutem (25).

2.5 Doplnkové terapie

2.5.1 Muzikoterapie

K léčbě můžeme využít i hudbu, rytmus, tóny, zpěv, zvuk velmi často i ve spojení s pohybem nebo výtvarnou tvorbou. To vše zahrnuje muzikoterapie. Principem této terapie není jen hudbu vytvářet a podílet se na ní, ale stačí i její poslech s vnímáním samotné hudby. V muzikoterapii se používají verbální prostředky (výkřiky, šepoty, rytmizace slov) i neverbální prostředky (samotná práce s hudbou, zvukem nebo rytmem). Tělo a každý kousek jeho části se pomocí tónů muzikoterapie postupně uvolňuje z napětí nebo se docílí stimulace. Velký vliv má zpěv a práce s dechem na další tělesné a psychické procesy. Na tělo může hudba působit relaxačně, dráždivě či stimulovat energii (9).

Kazuistiky

Kazuistika č. 1

Vstupní vyšetření: 16. 5. 2014

Jméno pacienta: J. M.

Pohlaví: muž

Věk dítěte kalendářně: 5 let

Diagnóza: Duchenneova svalová dystrofie

Osobní anamnéza: 1. dítě z 1. gravidity, fyziologický průběh těhotenství. Porod spontánní záhlavím ve 41. + 1. týdnu těhotenství. Porodní hmotnost 4060g, délka 54 cm. AS 8-10-10 (napětí svalu a barva), ikterus bez fototerapie. Kojen do 9. měsíce. Nezvracel, spánek klidný. Rehabilitace na poliklinice Budějovická od 6. týdne věku, z důvodu predilekce hlavy vlevo. Psychomotorický vývoj se v širší normě vyvíjel dle vývojových řad, plazit se začal v 7. měsících, lezení po čtyřech od 10. měsíce. Samostatná chůze ve 14. měsíci. Kontrola na neurologii v 18-ti měsících, kde bylo vše v pořádku. Řeč přiměřená, nyní dyslálie. První podezření na onemocnění v březen 2014 a vyslovení diagnózy typu Duchenneova svalová dystrofie, květen 2014

Rodinná anamnéza: matka – strabismus, tupozrakost, mladší bratr 1rok – zdrav (také krev na genetické vyšetření).

Sociální anamnéza: Od tří let v jeslích, od září 2013 mateřská škola, kde byla adaptabilita zpočátku horší, dnes dochází pouze na dopoledne. Od září 2014 navštěvuje lesní školku u Říčan

Alergie: atopický ekzém

Kroužky: plavání

Kineziologické vyšetření

Pacient během vyšetření spolupracující, komunikativní, občas horší srozumitelnost.

Vyšetření postavy pohledem

Ze zadu

Stoj na celých chodidlech o široké bázi, stabilitu vyvažuje vybočením špiček do zevní strany. Udržení rovnováhy pomocí horních končetin. Postavení drží pouze krátce, poté se vyhoupne do špiček a další vyšetření probíhá při stožení na špičkách. Hlava v ose, ramena symetrická, mírně v elevaci. Mezilopatkové svaly oslabené, viditelné oboustranné scapulae alatae. Zvýšená kyfóza hrudní páteře kompenzovaná bederní lordózou a anteverze pánve. Zadní strana stehů normostenická, gluteální rýhy jsou symetrické. Lýtkové svaly pseudo-hypertrofické. Hýžděvé svalstvo je atrofované, symetricky.

Stoj je zatížen na přední plochu plosky, díky zkráceným Achilovým šlachám. Valgózní postavení hlezenního kloubu.

Z boku

Hlava je držena v předklonu. Ramena v retrakci a elevaci. Horní končetiny jsou v mírné flexi v loketním kloubu a volně podél těla. Prominence břicha. Hrudní kyfóza mírně zvýšena, bederní lordóza je zvětšena. Anteverzní postavení pánve. Rekurvace kolen oboustranně. Váha těla je přenesena na přední polovinu plosky nohy.

Ze předu

Obličej symetrický. Hlava držena v předklonu. Ramena symetrické postavení v ose a v retrakci. Horní končetiny jsou volně podél těla v semiflekčním postavení loketního kloubu. Nádechové postavení hrudníku a prominující spodní žeberní oblouky. Břicho je výrazněji prominující vpřed. Mediální postavení patel oboustranně, symetrické postavení kolen. V hlezenním kloubu na obou stranách valgózní postavení. Výrazné zatížení na přední polovině nohy na metatarzech. Typická hra šlach na dorzální straně chodidla. Stoj o široké bázi.

Dynamické vyšetření

- stoj o změněné užší bázi je velmi problematický, pacient se snaží vyrovnávat stoj pomocí horních končetin a nakonec udělá úkrok
- stoj se zavřenýma očima s podobným scénářem jako u stoje o úzké bázi
- chůze po špičkách velmi svižná, cupitavá, stabilní
- u chůze po celém chodidle strnulé držení těla ve flekčním postavení trupu, dolní končetiny o široké bázi, došlap tvrdý bez zapojení trojflexe na dolní končetině a špatného odvíjení plosky od podložky
- chůze do schodů i ze schodů bez diferenciacie, při chůzi jsou patrné laterolaterální výchyly trupu do strany bez souhybu horních končetin (nutnost přidržení zábradlí)
- chůze po patách nelze vyšetřit pro nulové postavení v hlezenním kloubu
- dynamický test chůze se zavřenýma očima velmi nejistý a pomalý. Ostatní odchylky nejsou výrazné od předešlého popisu
- chůze o úzké bázi velmi nestabilní a pomalá až nelze vyšetřit
- do podřepu se dostane s postavením na špičkách, ale chůze není schopna pro oslabení m. rectus femoris a inaktivace m. gluteus medius

Funkční testování u progresivních myopatií – příloha č. 1

Orientační hodnocení lokomoce – stupeň č. 4

1. Mobilita vleže – stupeň č. 4
2. Držení a pohyb hlavy – stupeň č. 5
3. Sed a pohyby vsedě na stoličce – stupeň č. 4
4. Sed z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy – stupeň č. 2
5. Klek – stupeň č. 4
6. Stoj – stupeň č. 5a – pomocí horních končetin oporou o dolní končetiny, čas 10 sekund
7. Vztyk z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy – stupeň č. 2 – čas 20 sekund, v sedu se přetočí do pozice na čtyři a pomocí opory horních končetin
8. Dřep – stupeň č. 2 – čas 13 sekund

Goniometrické vyšetření

- vyšetření u pacienta jsem provedla v poloze lehu na zádech
- HKK – funkční rozsah pohybu ve všech kloubech

Tabulka 1 – Vstupní goniometrické vyšetření – metoda SFTR (ve °)

Kloub	PDK aktivně	PDK pasivně	LDK aktivně	LDK pasivně
Kyčelní kloub	S 0 – 0 – 97	S 0 – 0 – 105	S 0 – 0 – 102	S 0 – 0 – 113
	F 35 – 0 – 10	F 40 – 0 – 12	F 35 – 0 – 10	F 40 – 0 – 14
	R 40 – 0 – 40	R 42 – 0 – 42	R 41 – 0 – 40	R 43 – 0 – 42
Kolenní kloub	S 0 – 0 – 110	S 0 – 0 – 117	S 0 – 0 – 110	S 0 – 0 – 118
Hlezenní kloub	S 0 – 0 – 10	S 4 – 0 – 13	S 0 – 0 – 7	S 6 – 0 – 12
	R 7 – 0 – 3	R 9 – 0 – 5	R 10 – 0 – 5	R 12 – 0 – 7

Doplňující vyšetření

Chodidla jsou na pohmat studená, barva je bledá na obou končetinách, na pohmat mají

lýtka tuhou konzistenci, je přítomen hypertonus v ischiokrurálních svalech, bolestivost adduktorů při pohmatu, posunlivost patelly ve všech směrech, zvláště pak laterálním, jinak je nebolestivá.

Zkrácené svaly (příloha č. 2)

	PDK	/	LDK
- M. triceps surae	2	/	2
- Ischiokrurální svaly	2	/	2
- M. iliopsoas	1-	/	1
- Adduktory kyčelního kloubu	1-	/	1
- M. rectus femoris	1	/	1
- M. tensor fasciae latae	1	/	1
- M. quadratus lumborum	1	/	1
- Paravertebrální svaly	1-	/	1

Oslabené svaly:

- M. gluteus medius	2	/	2+
- M. gluteus maximus	1-	/	1-
- M. rectus abdominis	2	/	2

Myotatické reflexy

Výbavnost myotatických reflexů je na obou dolních končetinách celkově snížena, na horních končetinách je vybavení reakce pouze lehce snižena, reflex Achillovy šlachy je výbavný a intenzivní, kdy dochází k plantární flexi oboustranně.

Krátkodobý rehabilitační plán

1. Uvolnění svalového napětí lýtkových svalů a Achilových šlach
2. Zvětšení rozsahu v hlezenním kloubu
3. Aktivace hlubokého stabilizačního systému
4. Oslovení svalů kyčelního kloubu – m. gluteus medius, m. gluteus maximus, m. gluteus minimus, m. piriformis
5. Zlepšení motoriky těla a koordinaci pohybu

K terapii jsem zvolila reflexní lokomoci dle Prof. MUDr. Václava Vojty, která je popsána ve speciální části. Poté jsem využila v terapii facilitační polohy v pronační poloze dle Bobath konceptu. Také techniky měkkých tkání – protažení a uvolnění flexe v hlezenním kloubu.

Dále jsem se hodně zaměřila na cvičení ve vývojových řadách dle techniky dynamické neuromuskulární stabilizace podle Koláře. Výše uvedené postupy jsem doplnila technikami měkkých tkání.

Terapie

Při první návštěvě po komplexním kineziologickém rozboru, byla zahájena terapie.

1. Techniky měkkých tkání v oblasti dolních končetin intenzivněji v oblasti lýtkového svalu.
2. Post-izometrické protažení (PIP) a uvolnění rozsahu v hlezenním kloubu.
3. Uvolnění a zlepšení postavení pánve na podkladě protažení flexorů kyčelního kloubu.
4. Reflexní lokomoce - fáze Reflexního otáčení I – aktivace ventrální muskulatury trupu a hlubokých flexorů krku, zevní rotace v kořenových kloubech, dorzální klopení pánve, diferenciacie trupu, ovlivnění asymetrie trupu, pánve a krční páteře. Aktivace a uvolnění rotace hlavy.
5. Aktivní cvičení ve vývojových řadách dle konceptu DNS - na úvod jsem zvolila polohu 3. měsíce v pozici na zádech s podloženými dolními končetinami a nácvikem dechu. Dalším cvikem jsem zvolila polohu 8. měsíce – **TRIPOD** – nakročení dolní končetiny v poloze na čtyřech (příloha č. 3).

Doporučila jsem cvičit doma 1x denně aktivní cvičení na neurofyziologickém podkladě a reflexní lokomoci. A techniky měkkých tkání i víckrát denně s pasivním protažením. Celý program byl rodičům vysvětlen a byli instruováni pro domácí terapii.

Velmi pozitivní vliv na tuto diagnózu má i vodoléčba, pro domácí program lze využít koupele a sprchování svalů dolní končetiny při teplotě 37-38°C.

Ošetřující lékař nadále doporučil i hipoterapii, od června mají zajištěný program.

Po dohodě s maminkou začínáme pomalu pro adaptabilitu pacienta na každodenní cvičení. Na doma pouze na úvod 2 cviky.

Kontrolní vyšetření: 14. 7. 2014

Pacient dochází na terapii dle časových možností 1-2x týdně, doma pravidelně 2x denně cvičí, aktivní cvičení na neurofyziologickém podkladě s maminkou a protažení svalů, reflexní lokomoci a těžší pozice neuromuskulární stabilizace s tatínkem.

Dále navštěvuje 1 x týdně hipoterapii. Je velmi znát na konfiguraci svalů i dvou denní výpadek domácí terapie – tuhnutí lýtkové oblasti a zkrácení Achilovy šlachy.

Ve stoji se zlepšilo postavení a sklopení pánve do napřímení. Častěji se postaví na celá chodidla.

Dnes máme v programu krom technik měkkých tkání a protažení.

- Reflexní lokomoce v polohách – reflexní otáčení – I. fáze, reflexní otáčení – fáze IVa, reflexní otáčení – III. fáze (příloha č. 4), reflexní plazení – varianta závěsu.
- Dynamická neuromuskulární stabilizace ve vývojových řadách – 3. měsíc v poloze na zádech s aktivním zapojením dechu – modifikace polohy s dopomocí gymbalu, 8. měsíc - **TRIPOD** (příloha č. 3) – s přenesením do vysokého kleku, a 14. měsíc – pozice **MEDVĚDA**. Využíváme u této metodiky i cvičení formou hraní při poloze na zádech 3. měsíce – opora končetin o má kolena a házení si gymbalem (příloha č. 5).
- Cvičení na gymbalu – hlavně využití stabilního držení a pevného usazení chodidel na podložce, kombinujeme se souhybem horních končetiny, přihrávek overbalem.
- Akrální koaktivační terapie v poloze vzpěru ve vysokém šikmém sedu.

- Pro pacienta jsou oblíbené cviky se zaměřením na senzomotorickou stimulaci plosky nohy s využitím senzomotorických chodníků, bosu, úseče a čocky – nastavení správného nastavení plosky.

Dlouhodobý rehabilitační plán

V dlouhodobém plánu jsou zařazené podobné složky, které jsou již zařazené v krátkodobém plánu s ohledem na aktuální stav pacienta a daný problém. Důležité je předcházet kontrakturám a svalovým atrofiím. Do budoucna je velmi důležitá i dechová rehabilitace, která bude provázet celoživotně. V dalších fázích rehabilitace se snažíme zachovat pacientovu mobilitu a soběstačnost. Po dobu spánku bych doporučila korekční dlahu na hlezenní kloub, aby nedocházelo ke zvětšování kontraktur.

Na doporučení neurologa je v plánu 4 týdenní rehabilitační pobyt v Jánských Lázní.

Kazuistika č. 2

Vstupní vyšetření: 15. 7. 2014

Jméno pacienta: K. M.

Pohlaví: muž

Věk dítěte kalendářně: 8 let

Diagnóza: Beckerova svalová dystrofie

Osobní anamnéza: 1. dítě z 1. gravidity, porod ve 39. + 3. týdnu těhotenství s.c. pro nepostupující průběh. Porodní hmotnost 3640g, délka 55cm. AS 7-8-10. Na rehabilitaci docházel od věku 2 měsíců pro zvýšené napětí na končetinách a predilekční držení hlavy vlevo. Psychomotorický vývoj i přes rehabilitaci opožděn. Asymetricky se plazil, lezl ve vyšší pozici po čtyřech kolem 10. měsíce (maminka si není jistá). Samostatně chodil po dlouhém obcházení kolem nábytku až v 16-ti měsících. Návrat na rehabilitaci ve 4 letech pro přetrvávající chůzi na špičkách a nestabilitu trupu. Velmi časté pády, horší koordinace pohybu. Svalová dystrofie diagnostikována v 6 ti letech.

Rodinná anamnéza: otec se léčí s hypertenzí, matka časté zlomeniny končetin, jinak zdravá. Strýc z matčiny strany měl Beckerovu svalovou dystrofii. Sestra 4 roky, zdravá.

Sociální anamnéza: od září navštěvuje 1. třídu základní školy, v rámci školy – plavání, míčové hry – zatím zvládá bez problému.

Alergie: na pyl a prach

Kineziologické vyšetření

Chlapec má drobnou astenickou postavou, přichází v doprovodu rodičů a je schopen stát bez pomůcky.

Ze zadu

Hlava v mírném úklonu do prava, elevace levého ramene a výrazná protrakce ramen na obou stranách. Na obou stranách scapulae alatae. Levá lopatka je elevována více kraniálně a laterálně od páteře oproti pravé straně. Sinistroskolitické postavení v hrudní páteři. Thorakobrachiální trojúhelník na pravé straně hlubší, výrazně asymetrický s porovnáním s levou stranou. Na pánvi – levá zadní spina je více kraniálně vzhledem k pravé straně. Postavení pánve sklopené do anteverze zvýrazňuje hýžd'ové svalstvo. Orientační vyšetření dolních končetin na obou stranách shodná. Svalový třes není přítomen, pacient je bez otoku na dolních i horních končetinách. Zatížení chodidla je na vnitřní hraně chodidla s valgózním postavením pat. Astenická postava bez otoku na dolních i horních končetinách. Svalový třes není přítomen.

Z boku

Hlava v reklinaci. Postavení ramen ve vnitřní rotaci a protrakci. Semiflekční držení na horních končetinách v loketním kloubu. Horní segment hrudní páteře prohnutý. Prominující břicho, anteverze pánve typická při zvýrazněné bederní lordóze. Zatížení přední části chodidla na metatarzech u obou končetin.

Ze předu

Předklon a úklon hlavy vpravo. Klíční kosti jsou ve stejné výšce. Levé rameno elevováno oproti pravé straně. Ramenní kloub je ve vnitřní rotaci a protrakci oboustranně. Horní končetiny jsou volně podél těla v mírné semiflexi v loketním kloubu. Typické nádechové postavení hrudníku s elevací spodních žebere. Břicho prominuje vpřed. Levá přední spina je kraniálněji než pravá spina. Kolena jsou symetricky postavená, nedochází k rekurvaci. Valgózní postavení pat, zatížení chodidel je na přední polovině nohy na metatarzech. O tom svědčí i výrazně zvýšené napětí na prstech dolních končetin

Dynamické vyšetření

Vyšetření bylo prováděno ve stoji na celých chodidlech. Při hodnocení změně držení těla ve stoji a chůzi o zúžené bazi chodidel nejprve s kontrolou zraku, poté se zavřenýma očima bylo zvýrazněné držení v problémových partiích. Zvýšená kyfotizace hrudní páteře a aktivace paravertebrálních svalů, ale zvládl bez výrazných problémů. Se zavřenýma očima nejistota a snaha o úchop horními končetinami. Klidová chůze s došlapem na paty, při

zrychlení přenesená váha na špičky. Chůze je souhybem horních končetin.

Funkční testování u progresivních myopatií – příloha č. 1

Orientační hodnocení lokomoce – stupeň č. 5

1. Mobilita vleže – stupeň č. 4
2. Držení a pohyb hlavy – stupeň č. 5
3. Sed a pohyby vsedě na stoličce – stupeň č. 5c – čas 10 sekund
4. Sed z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy – stupeň č. 3
5. Klek – stupeň č. 4
6. Stoj – stupeň č. 5c – 5 sekund
7. Vztyk z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy – stupeň č. 4 – čas 12 sekund, v sedu se přetočí do pozice na čtyři a pomocí opory horních končetin
8. Dřep – stupeň č. 4

Goniometrické vyšetření

- vyšetření u pacienta jsem provedla v poloze lehu na zádech
- HKK – funkční rozsah pohybu ve všech kloubech

Tabulka 2 – Vstupní goniometrické vyšetření – metoda SFTR (ve °)

Kloub	PDK aktivně	PDK pasivně	LDK aktivně	LDK pasivně
Kyčelní kloub	S 0 – 0 – 108	S 0 – 0 – 113	S 0 – 0 – 102	S 0 – 0 – 114
	F 40 – 0 – 10	F 40 – 0 – 12	F 38 – 0 – 12	F 40 – 0 – 14
	R 40 – 0 – 40	R 42 – 0 – 42	R 38 – 0 – 40	R 40 – 0 – 41
Kolenní kloub	S 0 – 0 – 130	S 0 – 0 – 135	S 0 – 0 – 115	S 0 – 0 – 118
Hlezenní kloub	S 10 – 0 – 30	S 13 – 0 – 35	S 10 – 0 – 25	S 13 – 0 – 28
	R 10 – 0 – 8	R 12 – 0 – 9	R 8 – 0 – 6	R 10 – 0 – 9

Zkrácené svaly (příloha č. 2)

	PDK	/	LDK
- M. triceps surea	2	/	2
- Ischiokrurální svaly	2	/	2
- M. iliopsoas	1	/	2
- Adduktory kyčelního kloubu	2	/	2
- M. rectus femoris	2+	/	2-
- M. tensor fasciae latae	1	/	1
- M. quadratus lumborum	1	/	1
- Paravertebrální svaly	1	/	1

Oslabené svaly

- M. gluteus medius	2	/	2-
- M. gluteus maximus	2	/	2
- M. rectus abdominis	2	/	2

Myotatické reflexy

Tricipitový na horní končetině normální. Patelární reflex na pravé dolní končetině výraznější v porovnání s levou dolní končetinou.

Reflex Achillovy šlachy na obou končetinách vybavenější a intenzivnější u reakce do plantární flexe.

Krátkodobý rehabilitační plán

Program byl zvolen velmi podobně pro porovnání kvality provedení a výsledků mezi oběma diagnózami.

1. Uvolnění svalového napětí lýtkových svalů a Achilových šlach.
2. Zvětšení rozsahu v hlezenním kloubu, mobilizační techniky v zánártních kůstkách, Lisfrankův kloub, Chopartův kloub.
3. Aktivace hlubokého stabilizačního systému trupu ve vývojové pozici 6.

měsíce – poloha na zádech flektované dolní končetiny, horníma končetinami uchopení ze zevní strany chodidla směřující ke stropu. Aktivita dechu a hlubokého stabilizačního systému.

4. Oslovit svaly kolem kyčelního kloubu – využití nároků a odrazu při chůzi.

U tohoto pacienta jsem použila také reflexní lokomoce podle Prof. MUDr. Václava Vojty, fáze handlingu v polohách reflexní lokomoce a nastavení podle Bobath konceptu do nakročení ve vyšším kleku, vleže na boku do opory o dolní končetinu.

Terapie

1. Protážení flexorů kyčelního kloubu na hraně stolu.
2. Nácvič správného postavení a aktivního zapojení plosky nohy a nastavení napřimeného držení těla od nohou směrem nahoru. Impulsem tlaků do opěrných bodů chodidel nejprve pasivně a poté aktivní trénování.
3. Z reflexní lokomoce jsem zvolila fázi I Reflexního otáčení – cílem terapie bylo napřimení páteře a oslovení intersegmentální rotability páteře, aktivovat bránci, hlubokou ventrální muskulaturu trupu a hluboké flexory krku. Také aktivovat zevní rotace v kořenových kloubech.
4. Jako cvičení na doma jsem zvolila cvičení na neurofyziologickém podkladě dle techniky akrální koaktivační terapie – vzpěr z polohy na břicho do polohy na čtyřech. Výchozí poloha leh na břicho, obě horní končetiny upažené tak, aby svíraly pravý úhel v loktech. Nohy opřené o špičky. Průběh cvičení – vzpěr do kořenů dlaní a pat, aby došlo k napřimení zad. Hlava se přizvedne od podložky, napřimení

loktů dojte k nadzvednutí trupu do cílené polohy na čtyřech.

5. Dynamická neuromuskulární stabilizace ve vývojových řadách – 3. měsíc v poloze na zádech s aktivním zapojením dechu – modifikace polohy s dopomocí gymbalu, 8. měsíc - **TRIPOD** (příloha č. 6) – s přenesením do vysokého kleku, a 14. měsíc – pozice **MEDVĚDA** (příloha č. 7).

Domácí terapie cvičení na neurofyziologickém podkladě by měla být pravidelně 1x denně přibližně 20minut. Uvolnění a protažení svalů možno opakovat častěji. Celý program byl za asistence tatínka vysvětlen a jednotlivé cviky instruovány na doma.

Rodiče již pro domácí používání pořídili perličkovou podložku do vany. Byla úvaha o pokračujícím kurzu plavání – doporučeno probrat s neurologem.

Kontrolní vyšetření: 18. 9. 2014

Z důvodu školní docházky pravidelné cvičení s terapeutem v intervalech 1x týdně. Doma si cvičí po ránu s otcem kolem 20 minut a večer s maminkou. Nadále dochází na míčové hry do školy. Plavání ukončeno pro zvýšenou únavu po plavání a bolestivost svalů.

Velmi patrné zlepšené držení těla. Napřímená páteř v oblasti hrudníku. Začínající aktivní zapojení svalů na chodidle, patrné na lepším postavení pat.

Sám K.M. přiznal že se cítí mnohem lépe, tolik nezakopává a lépe se mu chodí.

K dnešnímu dni máme v programu tuto sestavu

- Dynamická neuromuskulární stabilizace poloha 8. měsíce **TRIPOD**, 14. měsíc **MEDVĚD**.
- Akrální koaktivační terapie vzpěr v poloze na zádech, varianty vzpěru v poloze na čtyřech.
- Cvičení na neurofyziologickém podkladě na hraně stolu – nastavení flektované dolní končetiny opřené v závěsu do zevní rotace s aktivním napřímením v hrudní páteře a aktivací hlubokého stabilizačního systému – „závěsný stoj“ (příloha č. 8).
- Využití polohy z reflexní lokomoce na boku čtvrtou fází reflexního otáčení – kde si

korigujeme svrchní dolní končetinu do opory a oporu o spodní horní končetinu.

- Reflexní lokomoce 1. fáze reflexního otáčení, reflexní plazení – základní pozice.
- Pravidelně se v programu objevuje domácí perličková koupel a každý druhý den techniky měkkých tkání s postizometrickým protažením.

Dlouhodobý rehabilitační plán

Do dlouhodobého plánu jsem zařadila podobnou stavbu programu, který je z větší části shodný s krátkodobým plánem. Zaměřit se na fyzickou stránku pacienta a posílení ochablých svalů. Doporučit pohybovou aktivitu i mimo fyzioterapii. Jízda na kole, aktivní procházky, pro koordinaci pohybu a zpevnění trupu doporučuji lanové centrum.

Diskuze

Cílem této bakalářské práce dle zadání bylo popsat kinezioterapii u Duchennovy a Beckerovy formy svalové dystrofie. Vybrané téma pojednává o diagnózách, na které nenarazíme velmi často. Přesto odborné časopisy udávají jejich nárůst. Diagnóza mě do větší hloubky začala zajímat při příjmu nového pacienta, u kterého bylo podezření na svalovou dystrofii a nakonec i Duchennova forma byla potvrzena. Téma bylo jasné a užitečné pro moji práci, získat nové informace a dostat se více do hloubky této oblasti. Při vyhledání informací a materiálu jsem byla nakonec i zklamaná. Čekala jsem plno knih a článků, ale nic takového se nestalo. Naopak jsem pátrala více v zahraniční publikaci, ale úspěch byl následující. Publikované nejnovější zprávy, se týkají pouze výsledků výzkumu, které probíhají na léčbu těchto nemocí. Nepočítám registry s pravidelnou obnovou nově nahlášených pacientů.

První informace o zpracování a popisu těchto chorob se pohybuje kolem roku 1852 a více (14). Celý komplex svalových dystrofií je řazen mezi dědičné onemocnění s genetickým podtextem, které bývá charakteristické zhoršující se svalovou silou. Obsah mé práce je zaměřen na formu Dystrofinopatie, která je typická pro nedostatek proteinu dystrofinu.

Postupem času se rozšířily i formy klasifikace. V roce 1954 se dělila svalová dystrofie pouze na čtyři základní formy (Waltona a Nattrasse, 1954). V současné době se rozdělují svalové dystrofie do 7 skupin (28).

Zajímavým poznatkem při psaní bakalářské práce bylo, že Duchennova svalová dystrofie s hlavní příčinou genetické mutace se řadí mezi nejčastěji vyskytující progresivní svalovou dystrofii.

Incidence je 1 : 3 500 narozených chlapců. Choroba se většinou přenáší přes fenotypické zdravé ženy přenašečky, nositelky defektní mutované alely (3). Odborná literatura ani časopisy na tento druh onemocnění nejsou tolik bohaté, ale přesto zajímavostí v několika článcích jsem objevila, že se nemoc také může šířit v rodině sporadicky z nově vytvořených mutací jak u matky tak i plodu. Při familiárním přenosu vázaného X-chromozomu je další možnost výskytu u sourozence závislá na tom, patří-li matka mezi přenašečky. Principem gonozomální recesivní dědičnosti patří riziko přenosu mutovaného genu mezi obě pohlaví na 50%. Jednoduše řečeno polovina potomků onemocní svalovou

dystrofií a polovina ženského pohlaví potomstva jsou jako přenašečky. U mužů záleží na reprodukčních schopnostech, ale u DMD se nereprodukuje. Jedním důvodem je smrt před dosažením věku reprodukce, anebo jsou postižení sterilní (3).

Od vypracování závěrečné práce jsem nečekala žádné nové poznatky, snažila jsem se porovnat program kinezioterapie u diagnóz Beckerova a Duchenneova svalová dystrofie. V úvodu byla práce zahájena seznámením se s problematikou z odborné literatury, rozdělení svalových dystrofií a prohloubení tématu. Při podrobnějším hledání materiálu jsem narazila na registr svalových Dystrofií. Projekt REaDY (registr svalových dystrofií), se zabývá sledováním dat o léčbě a vývoji čtyř druhů svalové dystrofie. Od roku 2011 je vedena databáze pacientů s rozdělením na dané druhy. Tento projekt navazuje na mezinárodní databázi svalových dystrofií, která je založena od roku 2004 (15).

V odborné literatuře, článcích i internetových odkazech poukazují, že se jedná výhradně o mužské onemocnění (3). Opak je však pravdou, v registru jsem našla, že k březnu 2015 je evidováno celkem v České republice 356 pacientů s Duchenneovou a Beckerovou formou a z toho je 59 (16,6%) žen (20). Toto číslo mě velmi překvapilo s častým propagováním, že se jedná převážně o mužské onemocnění.

Pacientů stále přibývá a léčba medikamentózní, na kterou jsem v bakalářské práci narazila jen okrajově se s postupem času a výzkumu rozvíjí. Z mezinárodního projektu je zveřejněno v publikaci Human Mutation více než 7000 mutací DMD, které jsou evidovány v globální databázi (15). Pochopení typů a výskytu specifických mutací pacientů, které vedou ke vzniku fenotypů souvisejících s DMD, nadále povedou k individuální terapii cílené, ale hlavně přesné léčbě. DMD v podstatě slouží jako vzor pro tento typ léčby a v závěru výzkumu vede k podobným přístupům i pro další vzácná onemocnění a ke zlepšení léčby u mnoha běžných poruch.

Jeden z výzkumu zaměřující na léčbu pomocí kortikosteroidů je od roku 2013 (19). Již dvacet let je známá informace, že steroidy přinášejí pacientům s DMD prospěch. Jednak v podobě prodlužující schopnosti chůze a dále zlepšující respirační funkce, to je ve spojitosti s následkem menších potřeb operace páteře a v neposlední řadě stabilizující funkci srdeční.

Na světě jsou kliniky, které léčbu steroidy nepoužívají. Oproti tomu jsou nemocnice, kde se tato léčba vyskytuje, ale mají výrazné a matoucí rozdíly v režimu podávání. Léčba

steroidy, která se ve světě řadí mezi standardní postup terapie, u nás se dostane pouze u 29%, což je nejmenší číslo zapojených zemí v mezinárodním registru (19).

Když se léčba zahajuje, tak to bývá často ve vyšším věku a přínos už není takový. Podobně jsou na tom čísla i u ventilační podpory, kterou v ČR dostane pouze 18% pacientů starších 16 let a například v Dánsku to je 75%. Na pravidelnou fyzioterapii u nás chodí necelá polovina pacientů, odlišné je to v sousedním Německu, kde navštěvuje rehabilitaci až 88% (13). Tento markantní procentní rozdíl vypovídá, dle mého názoru o nedostatečné informovanosti v našem zdravotnictví k danému onemocnění.

Standardní léčba u Duchenneovy svalové dystrofie je poskytnuta v České republice u necelé třetiny pacientů. Z posledních informací, které jsou publikované ve článku předsedou sdružení Parent Projectu panem Jozefem Suchým, vyplývá, že diagnóza je sice vyslovena a rodina se jí dozví včas, ale potřebnou péči dostanou jen zřídka. Podle sdružení Parent Project je v ČR zkrácení života i o deset let u pacienta s DMD, než se stejnou diagnózou v některých západních zemích (Suchý, 2014). Podle předsedy sdružení Jozefa Suchého (2014), v dnešní době bohužel neexistuje komplexní odborná péče o pacienty s DMD/BMD, která by byla srovnatelná s vyspělým světem, anebo by fungovala podle představ rodičů a samotných pacientů. Hlavní problém je, že nefunguje spolupráce kompetentních lékařů ve všech potřebných oborech po celou dobu vývoje pacienta. Dnes je pouze léčba, která výrazným způsobem zpomaluje progresi onemocnění, oddalující možnosti chůze, ale také ovlivní kvalitu života a délku dožití pacientů (13).

Hlavním důvodem těchto výsledků si myslím je, že u nás převažuje neznalost problematiky a tím i nedodržování standardů péče. Za poslední roky se to výrazně mění. Ve FN Motol je tým odborníků, kteří se dětským DMD pacientům dlouhodobě věnují, bohužel bez jasné koncepce a zakotvení center. Jedním z problémů je finanční pomoc od ministerstva zdravotnictví na zajištění činnosti tohoto kolektivu. V neposlední řadě pak rodiny trápí, když dětský pacient přechází do péče specialistů pro dospělé. Problémem je zajištění pomůcek, nastavené parametry pojišťoven jsou tak, že například je problém schválit elektrický vozík dohromady s polohovatelnou elektrickou postelí a i kombinace elektrického a mechanického vozíku s rozšířenou výbavou. Při řešení finančně nákladných situací rodinám pomáhají sponzoři, nadace a organizace specializující se na toto onemocnění (13).

Oba chlapce v mé bakalářské práci, jsem poznala ve fázi začátku onemocnění a první diagnostiky dané formy dystrofie. Po vstupních vyšetřeních jsem zvolila krátkodobý rehabilitační plán a to i s ohledem na doporučení lékařů s konkrétním problémem na co se zaměřit. Úvodní terapie u obou pacientů byly zaměřeny na uvolnění svalového napětí vlivem přetížení a snaha o správné nastavení držení těla. Chlapce spojuje podobný věk, který je u obou dystrofií typický podobným držením těla a základními problémami. Prvního pacienta mé kazuistiky mám v péči stále, ale druhého pacienta jsem si pouze propůjčila pro porovnání diagnózy od kolegyně.

Závěr

Kinezioterapie s pravidelností návštěv by se měla u nemocných s Duchenneovou či Beckerovou formou stát samozřejmostí. Do každodenního programu nemusí být zařazena pouze aktivní cvičení léčebné tělesné výchovy, ale i ostatní činnosti v přírodě. Bohužel i krátkodobá pasivita v aktivním denním programu, která vede ke zhoršení nemocného.

Hlavní náplní fyzioterapie je pomoci lidem s touto diagnózou a zvýšit jejich kvalitu života, pro stejné možnosti a volby jako mají zdraví jedinci. To úzce souvisí s propojením léčebné rehabilitace se sociálními a pedagogickými odvětvími, ale i doplňkové terapie. Tam se zařazují hipoterapie, ergoterapie ale i muzikoterapie.

Trpělivost patří mezi nejčastěji se vyskytující slovo. Důležitá je trpělivost u pacienta, léčba bývá na celý život a občas je i velmi náročná. Veliké množství trpělivosti by měla mít také rodina a převážně fyzioterapeut. Výsledky terapie a efekt léčby je mnohdy minimální, s ohledem na diagnózu je i malý kousek práce směrem dopředu zlepšení a úspěchem.

První diagnostika pacienta, by měla být i impulzem pro zahájení intenzivní a cílené rehabilitace. Kombinace terapií a možnosti léčebného programu má každý jedinec zvolen podle individuálních potřeb a aktuálního zdravotního stavu.

Prognóza pacientů s Duchenneovou a Beckerovou svalovou dystrofií není příznivá, dříve či později této nemoci podlehnou. Věřím, že dnešní doba a postup ve výzkumech brzy najdou terapii, která zachrání osudy malých pacientů od těchto zákeřných nemocí, do které řadíme i progresivní svalovou dystrofii. Než tato doba nastane, hlavním spolehnutím pro pacienta bude pravidelná léčebná rehabilitace ve spojitosti se symptomatickou léčbou, která zatím prodlouží dobu soběstačnosti a udržení kvalitního života u tohoto onemocnění.

Anotace

Autor:	Eva Jenčíková, DiS.
Instituce:	Rehabilitační klinika LF v Hradci Králové
Název práce:	Kinezioterapie u Duchennovy a Beckerovy formy svalové dystrofie
Vedoucí práce:	Mgr. Klouček Vít
Počet stran:	76
Počet příloh:	8
Rok obhajoby:	2015
Klíčová slova:	svalová dystrofie, kinezioterapie, kontraktura, zkrácené svaly, dystrofinopatie, deformita, rehabilitace

Bakalářská práce podle názvu představuje kinezioterapii u dvou forem svalové dystrofie. První část je popis a vysvětlení základních pojmů a hlavních znaků provázející Duchennovu a Beckerovu formu. Fyzioterapie představuje u tohoto onemocnění veliký podíl na prodloužení kvalitního života a soběstačnosti, ale přesto výsledky jsou minimální. Hlavním cílem práce bylo porovnání a ucelený přehled rehabilitačního programu, který jsem sepsáním zkušeností s pacienty tohoto problému našla. Oba pacienty jsem dostala do programu v úvodu diagnostikovaného problému, vyhnula jsem se tím řešení respiračních a závažnějších problémů, které nastávají v průběhu času svalové dystrofie.

Annotation

Author: Eva Jenčíková, DiS.
Institution: Department of Rehabilitation Medicine
Faculty of Medicine in Hradec Králové
Charles University of Prague
Title: Kinezioterapie in Duchenne and Becker muscular dystrophy
Supervisor: Mgr. Klouček Vít
Number of pages: 76
Number of attachments: 8
Year of defence: 2015
Key words: muscular dystrophy, kinezioterapie, contracture, shortened muscles, dystrophinopathy, deformities, rehabilitation

The bachelor thesis, as its name says, represents the kinesiotherapy of two forms of muscular dystrophy. The first part of the thesis describes and explains the basic concepts and main features accompanying the Duchenne and Becker form. Despite minimal results, physiotherapy at this disease represents a large share of the extension of the quality of life and self-sufficiency. The main objective of this thesis is to compare a comprehensive overview of the rehabilitation program in case of two study patients with a diagnosed form of muscular dystrophy. I started working with the surveyed patients in a rehabilitation program in the early stages of the diagnosed problem. Thus, I avoid dealing with respiratory and serious problems that arise in muscular dystrophy over time.

Seznam použité literatury

1. AMBLER, Zdeněk. *Myotonická dystrofie*. Dostupné na <http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200403-0004.php>
2. AMBLER, Zdeněk. *Neuropatie a myopatie: minimum pro praxi*. Vyd. 1. Praha: Triton, 1999, 211 s. Levou zadní. ISBN 80-7254-060-2.
3. BEDNAŘÍK, Josef, Zdeněk AMBLER a Evžen RŮŽIČKA. *Klinická neurologie*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2010, s. 711-1277. ISBN 978-80-7387-389-9.
4. BUSHBY K., FINKEL R., BIMKRANT D., Laura E Case, Paula R Clemens, Linda Cripe, Ajay Kaul, Kathi Kinnett, Craig McDonald, Shree Pandya, James Poysky, Frederic Shapiro, Jean Tomezsko, Carolyn Constantin, for the DMD Care Considerations Working Group. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*. Dostupné na [http://www.neuromuskularni-sekce.cz/res/file/aktuality/The diagnosis and management of DMD.pdf](http://www.neuromuskularni-sekce.cz/res/file/aktuality/The%20diagnosis%20and%20management%20of%20DMD.pdf)
5. GROSS, Jeffrey M, Joseph FETTO a Elaine Rosen SUPNICK. *Vyšetření pohybového aparátu*. Vyd. 1. Překlad Martina Zemanová, Jan Vacek. Praha: Triton, 2005, 599 s. ISBN 80-725-4720-8.
6. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010, 135 s. ISBN 978-80-7013-516-7.
7. <http://www.parentproject.cz/>
8. JANDA, Vladimír. *Funkční svalový test*. Vyd. 1. čes. Praha: Grada, 1996, 325 s. ISBN 80-7169-208-5.
9. JANKOVSKÝ, Jiří. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006, 173 s. ISBN 8072547305.
10. JEDLIČKA, Pavel a Otakar KELLER. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Praha: Galén, 2005, xv, 424 s. ISBN 8072623125.

11. KAŇOVSKÝ, Petr a Roman HERZIG. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2007, 336 s. ISBN 978-80-244-1664-9.
12. KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 2009, 713 s. ISBN 9788072626571.
13. KOUBOVÁ M., *Duchenneova svalová dystrofie: standardní léčbu dostane v ČR necelá třetina pacientů*. Dostupné na - <http://www.zdravotnickydenik.cz/2014/12/duchenneova-svalova-dystrofie-standardni-lecbu-dostane-v-cr-necela-tretina-pacientu/>
14. MAŘÍKOVÁ, Taťána. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. 1. vyd. Praha: MAXDORF-JESSENIUS, 2004, 323 s. ISBN 8073450151.
15. Mezinárodní databáze DMD – Dostupné na - <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.22758/abstract;jsessionid=F51AB80EF667CAD5E74C8427903D86F3.f01t03>
16. MUMENTHALER, Marco a Heinrich MATTLE. *Neurologie*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2001, 649 s. ISBN 8071695459.
17. MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2009, 581 s. ISBN 9788024725253.
18. NEČAS, Emanuel. *Patologická fyziologie orgánových systémů*. 2. vyd. V Praze: Karolinum, 2009, 2 sv. (379 s., s. 381-760). ISBN 978-80-246-1710-7.
19. NOVOTNÝ Karel, *Přehled událostí z výzkumu za období únor - březen 2015*. Dostupné na - <http://www.parentproject.cz/research/2015/prehledy-2015-02-03.htm>
20. Registrace svalových dystrofií – <http://ready.registry.cz/index.php?pg=prehled-dat>
21. SEIDL, Zdeněk a Jiří OBENBERGER. *Neurologie pro studium i praxi*. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 363 s. ISBN 80-247-0623-7.
22. ŠPRINGROVÁ, Ingrid. *Akrální koaktivační terapie (ACT): vycházející ze základních principů metody Roswithy Brunkow*. Čelákovice: Rehaspring, 2011, 142 s. ISBN 9788026009122.
23. VACEK, Jan. *Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií*. Dostupné na <http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200506-0004.php>

24. VOJTA, Václav a Annegret PETERS. *Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2010, 180 s. ISBN 978-80-247-2710-3.
25. VONDRÁČEK, P. – PETRÁSKOVÁ, P. *Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD*. Dostupné na <http://www.parentproject.cz/standard/manual-01-2007.pdf>
26. VOTAVA, Jiří. *Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2005, 207 s. ISBN 8024607085.

Seznam zkratek

DMD	Duchenneova svalová dystrofie
BMD	Beckerova svalová dystrofie
CK	Kreatinkináza
CNS	Centrální nervový systém
AST	Asparátaminotransferáza
ALT	Alaninaminotransferáza
GMT	Gama-glutamyltransferáza
REaDY	Registr svalových dystrofií
DNS	Dynamická Neuromuskulární stabilizace
ACT	Akrální koaktivační terapie
PDK	Pravá dolní končetina
LDK	Levá dolní končetina
HKK	Horní končetiny
AS	Apgar score
s.c.	Porod císařským řezem
PIP	Post-izometrické protažení
LTV	Léčebná tělesná výchova
ČR	Česká republika
ADL	Základní všední činnosti
SFTR	Diagnostická metoda měření kloubní pohyblivosti

Seznam obrázků

1. Obrázek 1 Příznaky DMD - strana 9
2. Distribuce svalového postižení u různých typů svalové dystrofie – strana 11
3. Gowersovo znamení – strana 15
4. Pseudohypertrofie lýtek – stran 16
5. Statické parapodium s funkcí stoličky – strana 40

Seznam příloh

Příloha č. 1 Funkční testování u dětských progresivních myopatií

Příloha č. 2 Formulář vyšetření zkrácených a oslabených svalů

Příloha č. 3 DNS – poloha 8 měsíce TRIPOD

Příloha č. 4 Reflexní otáčení III. Fáze

Příloha č. 5 DNS - poloha 3 měsíce na zádech

Příloha č. 6 DNS – poloha 8 měsíce TRIPOD

Příloha č. 7 DNS – poloha 14 měsíce MEDVĚD

Příloha č. 8 Reflexní plazení – varianta závěs

Příloha č. 1

Funkční testování u dětských progresivních myopatií

Test podle Z. Škorpilové a H. Kavkové. Test složen z 8 dílů a z orientačního hodnocení lokomoce.

Poznámka – zvýrazněný text testu je výchozím testem pro orientační vyšetření

Orientační hodnocení lokomoce

- 0. Stupeň: nechodí, ležící nemocný
- 1. Stupeň: nechodí, pohybuje se na vozíku s oporou
- 2. Stupeň: chodí – hodnotí se vytrvalost, vzdálenost a rychlost, nevstane ze židle a nechodí po schodech.
- 3. Stupeň chodí, vstane ze židle, ale nechodí po schodech
- 4. Stupeň chodí po schodech s pomocí a náhradním stereotypem
- 5. Stupeň chodí i po schodech samostatně bez náhradního stereotypu

1. Mobilita vleže

- 0. Stupeň: vleže se nepohybuje
- 1. Stupeň: otočí se na bok (čas 2-30 sekund)
- 2. Stupeň: z lehu na zádech se otočí na břicho a zpět (čas 3-45 sekund)
- 3. Stupeň: z lehu na břiše zvedne horní část trupu od podložky
- 4. Stupeň: z lehu na zádech s pokrčenými koleny zvedne pánev od podložky
- 5. Stupeň: **z lehu na zádech, dolní končetiny nataženy, zvedne pánev** od podložky, planty opřeny, fixace kotníků

2. Držení a pohyb hlavy

- 0. Stupeň: vleže hlavou nepohybuje
- 1. Stupeň: vleže hlavou otáčí, vsedě hlavu neudrží
- 2. Stupeň: vsedě hlavu udrží, ale nepohybuje hlavou
- 3. Stupeň: vsedě předklání, zaklání a otáčí hlavou
- 4. Stupeň: **z lehu zvedne hlavu** (na výdrž až 2 minuty)
- 5. Stupeň: při všech pohybech trupu jsou pohyby hlavou normální

3. Sed a pohyby vsedě na stoličce (planty opřené o podložku)

0. Stupeň: nesedí
1. Stupeň: sed pouze s oporou (čas individuální)
2. Stupeň: sed s oporou jen o horní končetiny (čas individuální)
3. Stupeň: sed bez opory (čas individuální)
4. Stupeň: **rovnováha vsedě** – upažení vsedě (čas individuální)
5. Stupeň: změna polohy vsedě – **vsedě předklon a zpět do sedu:**
 - a) s pomocí
 - b) náhradním stereotypem (popis, čas 2-30 sekund)
 - c) správně provedený předklon a zpět (čas 2-15 sekund)

4. Sed z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy

0. Stupeň: neposadí se
1. Stupeň: posadí se s pomocí
2. Stupeň: **posadí se sám náhradním stereotypem** (popis, čas 3-45 sekund)
3. Stupeň: posadí se rovně pomocí obou horních končetin (čas 2-20 sekund)
4. Stupeň: posadí se rovně pomocí horní končetiny (čas 2-15 sekund)

5. Klek

0. Stupeň: neklečí
1. Stupeň: sed na patách
2. Stupeň: klek „na čtyřech“ – podpor klečmo (čas na výdrž až 30 sekund)
3. Stupeň: prostý klek s dopomocí
4. Stupeň: **ze sedu na patách do prostého kleku** (popis)
5. Stupeň: rovnováha v prostém kleku

6. Stoj

0. Stupeň: nestojí
1. Stupeň: stojí s oporou (čas individuální)
2. Stupeň: stoj bez opory (čas individuální)
3. Stupeň: vztyk ze židle s dopomocí (čas individuální)
4. Stupeň: vztyk ze židle náhradním stereotypem (popis, čas 3-45 sekund)
5. Stupeň: rovnováha ve stoje – **předklon ze stoje a zpět:**
 - a) náhradním stereotypem (popis, čas)
 - b) správně provedený předklon a zpět do stoje (čas)
 - c) **stoj na jedné noze** (čas)

7. Vztyk z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy

0. Stupeň: nevstane z lehu
1. Stupeň: vstane s pomocí
2. Stupeň: **vstane sám náhradním stereotypem** (čas 5-90 sekund, popis)
3. Stupeň: vstane pouze šplháním (čas 5-30 sekund)
4. Stupeň: vstane s oporou horní končetiny nebo otočením na bok, ale bez šplhání (čas 4-15 sekund)
5. Stupeň: vstane správně (čas 4-7 sekund)

8. Dřep

0. Stupeň: nedokáže ani podřep
1. Stupeň: podřep s oporou
2. Stupeň: dřep na špičkách a vztyk s oporou (čas 4-15 sekund)
3. Stupeň: **podřep se stažením břicha a pánve pod sebe a zpět do stoje**
4. Stupeň: dřep na špičkách a vztyk bez opory (čas 4-10 sekund)
5. Stupeň: dřep na celých chodidlech a vztyk bez opory (čas 4-5 sekund)

Příloha č. 2

VYŠETŘENÍ ZKRÁCENÝCH SVALŮ

stupně hodnocení: 0-nejde o zkrácení, 1-malé zkrácení, 2-velké zkrácení	VSTUPNÍ VYŠETŘENÍ						VÝSTUPNÍ VYŠETŘENÍ					
	L			P			L			P		
	0	1	2	0	1	2	0	1	2	0	1	2
m. triceps surae												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), test provedení podřepu, sleduje se odlepení pat												
ischiokrurální svaly												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření jako Laségue manévr, vleže na zádech, druhý test dle Jandy orientační test, rovný sed s nataženými DKK												
m. iliopsoas												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření vleže na zádech, DK přes okraj lehátka												
m. rectus femoris												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), stejné												
m. tensor fasciae latae												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), stejné												
adduktory kyčelního kloubu												
= test dle Jandy, vyšetření vleže na zádech												
m. quadratus lumborum												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vleže na boku a orientační test úklon do lateroflexe												
paravertebrální svaly												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze sval. testu Jandy), vyšetření bederní oblasti, vsedě do předklonu s fixací pánve												
pectoralis major												
= test dle Jandy, vleže na zádech												
levator scapulae												
= test dle Jandy, vyšetření vleže na zádech a test dle Kabelíkové, Vávrové, vyšetření v sedě												
horní trapezius												
= test dle Jandy, vyšetření vleže na zádech a test dle Kabelíkové, Vávrové, vyšetření v sedě												
m. sternocleidomastoideus												
= test dle Jandy, vyšetření vleže na zádech												

VYŠETŘENÍ OSLABENÝCH SVALŮ

	VSTUPNÍ VYŠETŘENÍ						VÝSTUPNÍ VYŠETŘENÍ					
	L			P			L			P		
	0	1	2	0	1	2	0	1	2	0	1	2
m. gluteus maximus												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření vleže na břiše												
m. gluteus medius												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření vleže na boku												
m. rectus abdominis												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření vleže na zádech s předpaženými HKK												
dolní fixátory lopatek												
= test dle modif. Lewita, vyšetření vkleče, provedení mírného kliku, test na m. serratus anterior a dolní část m. trapezius Druhý test dle Kabelíkové, Vávrové, vyšetření vkleče, provedení předpažení jedné HK s výdrží												
hluboké flexory šije												
= test dle modifikace Lewita (vychází ze svalového testu Jandy), vyšetření vleže na zádech												
hluboké svaly zádové												
= test dle Kabelíkové, Vávrové, vyšetření vkleče, sed mírně vzad, odlepení HKK od země zkřížené na hrudníku, s výdrží												

stupně hodnocení:

0 není oslabení

1 lehké oslabení

2 výrazné oslabení

Příloha č. 3



Příloha č. 4



Příloha č. 5



Příloha č. 6



Příloha č. 7



Příloha č. 8

