

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitačního lékařství 3. LF UK



Hana Doubková

Svalové dystrofie se zaměřením na pletencovou formu

Muscular dystrophy focusing on limb girdle muscular dystrophy

Bakalářská práce

Praha 2014

Autor práce: Hana Doubková

Studijní program: Fyzioterapie

Bakalářský studijní obor: Specializace ve zdravotnictví

Vedoucí práce: **PhDr. Alena Herbenová**

Pracoviště vedoucího práce: **Klinika rehabilitačního lékařství**

3. LF UK

Předpokládaný termín obhajoby:

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci vypracoval/a samostatně a použil/a výhradně uvedené citované prameny, literaturu a další odborné zdroje. Současně dávám svolení k tomu, aby má diplomová/ bakalářská práce byla používána ke studijním účelům.

Prohlašuji, že odevzdaná tištěná verze bakalářské/diplomové práce a verze elektronická nahraná do Studijního informačního systému – SIS 3. LF UK jsou totožné.

V Praze dne 23. srpna 2014

Hana Doubková

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala PhDr. Aleně Herbenové za pomoc při psaní práce a rovněž bych ráda poděkovala Bc. Barboře Benešové a Zdeně Faltýnkové za doplňující informace k problematice v ergoterapii.

Obsah

1	seznam zkratk.....	8
2	Úvod.....	9
3	Svalové dystrofie	11
3.1	Definice	11
3.2	Historie svalových dystrofií	11
3.3	Klasifikace	11
3.4	Příklady svalových dystrofií.....	12
3.4.1	Dystrofinopatie	12
3.4.2	Pletencové myopatie.....	13
3.4.3	Facioskapulohumerální dystrofie	13
3.4.4	Distální myopatie.....	13
3.4.5	Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	13
3.4.6	Okulofaryngeální myopatie	14
4	Pletencová forma svalové dystrofie.....	15
4.1	Historie	15
4.2	Charakteristika onemocnění	15
4.3	Příklady pletencové formy svalové dystrofie.....	16
4.3.1	Autozomálně recesivní myopatie	17
4.3.2	Další pletencové autozomálně recesivní myopatie.....	17
4.3.3	Autozomálně dominantní pletencové myopatie	18
4.4	Prevalence pletencové formy svalové dystrofie.....	19
5	Diagnostika svalové dystrofie a klinický obraz.....	20
5.1	Klinický obraz	21
5.1.1	Skolióza	23
6	Rehabilitace u svalových dystrofií.....	25

6.1	Diagnostika funkce	25
6.1.1	Funkční testování progresivních myopatií dle Z. Škorpilové a H. Kafkové	26
6.1.2	Index Barthelové.....	26
6.1.3	Testy ventilace	26
6.1.4	Muscular Dystrophy Functional Rating Scale (MDFRS).....	27
6.1.5	Motor Function Measure (MFM)	27
6.1.6	Příklady funkční testů, u kterých se měří čas	28
6.2	Kontraktury a prevence	28
6.3	Kinezioterapie	30
6.3.1	Analytické metody.....	31
6.3.2	Syntetické metody	32
6.3.3	Souhrn dosavadních poznatků z kinezioterapie u svalových dystrofií	36
6.4	Respirační fyzioterapie.....	38
6.4.1	Ventilační podpora	39
6.5	Fyzikální terapie	40
6.6	Ergoterapie	41
6.7	Ortézy	43
6.7.1	Ortézy pro kotník a chodidlo - Ankle Foot Orthosis (dále AFO)	43
6.7.2	Parapodium.....	43
6.8	Návrh cvičení pro doma	44
7	Postižení srdce a terapie.....	47
8	Léčba.....	48
8.1	Farmakoterapie	48
8.2	Genová terapie.....	49

8.3	Buněčná terapie	49
9	Organizace a sdružení	50
9.1.1	Asociace muskulárních dystrofií ČR	50
9.1.2	Parent Project.....	50
10	Diskuze.....	51
11	Závěr	53
12	Souhrn	54
13	Seznam literatury	55
	Internetové zdroje.....	58
14	Přílohy	60

1 SEZNAM ZKRATEK

AFO	ankle foot orthosis
ALT	alanin aminotransferáza
AST	asparát aminotransferáza
ATP	adenosintrifosfát
BiPAP	bilevel positive airway pressure
CK	kreatinkináza
CNS	centrální nervová soustava
CPAP	continuous positive airway pressure
DK	dolní končetina
DKK	dolní končetiny
DNA	deoxyribonukleová kyselina
EKG	elektrokardiografie
EMG	elektromyografie
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny
PNF	proprioceptivní neuromuskulární facilitace
RTG	rentgen

2 ÚVOD

Jako téma své bakalářské práce jsem si zvolila svalové dystrofie. Blíže jsem se zaměřila na pletencovou formu svalové dystrofie. Práci jsem pojala jako rešerši a snažila se najít v literatuře co možná nejnovější informace k tomuto tématu.

Pokoušela jsem se vypátrat v literárních zdrojích, zda se odlišuje rehabilitace u pletencové formy svalové dystrofie od ostatních forem svalové dystrofie. V odborné literatuře, dle mého názoru, ale převládá daleko více prací zaměřených na farmakoterapii či genovou terapii. Je to celkem logické, protože svalové dystrofie jsou nejčastěji způsobené chybou na genetické úrovni. Tato oblast skýtá obrovský potenciál, a pokud by se v budoucnu podařilo vědcům najít efektivní terapii alespoň jednoho druhu svalové dystrofie, byl by to obrovský pokrok. Nicméně téma rehabilitace je pro pacienty v současné době mnohem aktuálnější.

Svalové dystrofie mají některé znaky společné: jsou progresivní a způsobují svalovou slabost. Pletencová forma svalové dystrofie je společný název pro různorodou skupinu svalových dystrofií postihující zejména oblast pletenců dolních a horních končetin. Existuje více než 20 různých typů, kdy každý je způsoben změnami na různých genech. Jednotlivé typy se liší i závažností, věkem (kdy se začne onemocnění projevovat) a dědičností. Některé druhy pletencové formy svalové dystrofie vedou ke ztrátě samostatné chůze během několika let a způsobují vážné zdravotní potíže. Zatímco jiné formy postupují velmi pomalu v průběhu mnoha let a nevedou k dalším závažným zdravotním postižením.

V současné době neexistuje lék na svalovou dystrofii a léčba je prozatím jen symptomatická. Tato léčba pomáhá zvýšit kvalitu a délku života, avšak neléčí podstatu nemoci.

Pravidelná rehabilitace je součástí komplexní terapie u pacientů se svalovou dystrofií. Prostřednictvím kvalitní péče může být pacientům zajištěna dostatečná míra kvality života. Cílem mé práce tedy je stručně charakterizovat

svalové dystrofie, zhodnotit dosavadní informace o léčbě a fyzioterapii svalové dystrofie a zjistit, zda se odlišuje rehabilitace u pletencové formy svalové dystrofie od ostatních forem.

3 SVALOVÉ DYSTROFIE

3.1 Definice

Svalové dystrofie patří do skupiny geneticky podmíněných chorob, u kterých dochází v důsledku primárního postižení tkáně kosterního svalstva k progresi svalové atrofie a slabosti. Jednotlivé typy svalových dystrofií se odlišují podle intenzity svalového poškození, věku, genetické příčiny a také podle postižených svalových skupin.

Na histologickém obrazu se objevuje kolísání velikosti svalových vláken, nekróza vláken a v pokročilém stadiu náhrada svalových vláken fibrózní a tukovou tkání. S progresí dochází postupně ke zhoršení schopnosti pohybu. Běžné denní aktivity a sebeobsluha jsou náročnější a člověk může být postupně závislý na pomoci druhých osob.

3.2 Historie svalových dystrofií

Mezi nejčastější geneticky podmíněné formy patří Duchenneova forma svalové dystrofie. Průběh nemoci byl popsán již v polovině 19. století u chlapců francouzským neurologem Duchennem (Guillaume Duchenne de Boulogne, r. 1868) a Gowersem (1886). V padesátých letech 20. století německý neurolog a psychiatr Peter Emil Becker popisuje benignější formu, která je podle něho i pojmenována. S rozvojem molekulární medicíny je o sto let později zkoumán i genetický a biochemický podklad německým neurologem Johannem Hoffmanem a spol. (1987). Ve druhé polovině 20. století jsou systematicky zkoumány a popsány další druhy svalových dystrofií jako např. pletencová forma svalové dystrofie, distální myopatie a Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie.

3.3 Klasifikace

Klasifikace těchto chorob prošla dlouhým vývojem a odráží historii poznání v medicíně. Současná klasifikace je založena na charakteru a lokalizaci genetického defektu a z části na fenotypu (viz **Tabulka 1**) (Bednařík, 2004).

Tabulka 1 - Klasifikace svalových dystrofií (Bednařík, 2004).

Skupina	Dělicí hledisko
dystrofinopatie	definovaná genetická porucha
pletencové myopatie	klinický obraz; geneticky heterogenní skupina, která se historicky postupně oddělovala od dystrofinopatií
facioskapulohumerální myopatie	definovaná genetická porucha
distální myopatie	klinický obraz; geneticky heterogenní, historicky definovaná skupina
Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	klinický obraz; geneticky heterogenní, ale všechny formy jsou způsobeny poruchou jaderných proteinů
Bethlemova myopatie	definovaná genetická porucha
okulofaryngeální myopatie	definovaná genetická porucha
Barthův syndrom	definovaná genetická porucha
Epidermolysis bullosa simplex	definovaná genetická porucha

3.4 Příklady svalových dystrofií

3.4.1 Dystrofinopatie

Je souhrnný název pro klinické syndromy způsobené různými druhy mutací genu pro syntézu bílkoviny dystrofin či její následnou defektní expresí. Gen pro dystrofin sídlí u člověka na chromozomu X, a jeho dědičnost tedy podléhá vazbě na pohlaví. Je zajímavý tím, že tento gen je největším lidským genem vůbec.

Protein dystrofin se exprimuje v kosterním svalstvu, srdečním svalstvu a rovněž v CNS. Nejčastěji onemocnění postihuje zpočátku pletence dolních končetin a později i horní končetiny v kombinaci s postižením srdce. Dále se mohou vyskytovat např. poruchy učení či mentální deficit (zhruba u 1/3 pacientů). Prevalence je 1:3500 chlapců. Jedná se o gonozomální recesivní typ dědičnosti, ženy jsou tedy přenašečky a postižení jsou chlapci. U 1/3 pacientů se jedná o mutaci de novo.

Dle Samaha a Quinlana (1996)

rozlišujeme v současné době klinické syndromy např.:

1. Duchennova svalová dystrofie
2. Beckerova svalová dystrofie
3. Syndrom krampů, myalgie, myoglobinurie

4. X recesivní dilatační kardiomyopatie a další

3.4.2 Pletencové myopatie

(podrobněji popsáno níže)

3.4.3 Facioskapulohumerální dystrofie

Je definovaná genetická porucha a je třetí nejčastější hereditární svalovou dystrofií s odhadovanou prevalencí 4/100 000. Příznaky jsou zřetelné v pozdním dětství nebo adolescenci. Choroba progreduje pomalu a neomezuje délku života.

Postup choroby je zpravidla kraniokaudální: nejprve je postižena mimická muskulatura, potom pletenec ramenní, abdominální svalstvo a nakonec dolní končetiny. Objevují se odstávající lopatky a potíže s elevací horních končetin. Postižení je typicky asymetrické s primární manifestací na dominantní končetině. Slabost peroneální svalové skupiny (skapuloperoneální forma) vede ke kohoutí chůzi, bývají však postiženy i pletencové svaly DKK. Svalové kontraktury typicky chybí (Bednařík, 2001). Hyperlordóza a slabost pánevního pletence je až v pozdějších fázích onemocnění. Jen asi pětina postižených je neschopna chůze po 40. roce (Jedlička-Keller, 2005).

3.4.4 Distální myopatie

Je heterogenní skupina primárních svalových onemocnění postihující distální svaly horních a dolních končetin a obvykle nebývá postižena mimická muskulatura.

3.4.5 Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie

Jedná se o vzácné dědičné svalové onemocnění. Vyskytuje se jako forma vázaná na X chromozom (postižení pouze muži; ženy-přenašečky buď asymptomatické, nebo mají pouze kardiální postižení) nebo jako forma autozomálně dominantní (postižení muži i ženy)/autozomálně recesivní.

Onemocnění vzniká mutací genů, které kódují jaderné membránové proteiny (emerin, lamin A a C) (Bednařík, 2001).

Je charakterizované svalovými kontrakturami, lehkou progresivní myopatií v humeroperoneální distribuci a poruchami srdečního rytmu nebo kardiomyopatií. Slabost a atrofie jsou symetrické, neobjevuje se pseudohypertrofie lýtek, bývají časté kloubní deformity, zkrácení Achillových šlach, kontraktury v oblasti lokte a podél páteře (zejména krční). Progrese je pomalá a ohrožení života může být při současné kardiomyopatii (Jedlička-Keller, 2005).

3.4.6 Okulofaryngeální myopatie

Toto onemocnění postihuje oční extraokulární svaly (především levator palpebrae superior) a faryngeální svaly. Výsledkem je ptóza, dysfagie a dysartrie. Počátek manifestace je obvykle po 50. roce. Mohou být postiženy i svaly mimické, laryngeální, jazyk, pletencové svaly HKK a DKK.

4 PLETENCOVÁ FORMA SVALOVÉ DYSTROFIE

4.1 Historie

Poprvé se pletencová forma svalové dystrofie objevuje jako termín „juvenilní progresivní svalová atrofie“, kterou popsal německý neurolog Wilhelm Erb. Později Walton a Natrass poprvé použili termín „pletencové formy svalové dystrofie“. Jednalo se o skupinu onemocnění s autozomálně recesivní dědičností, do které zařadili obě pohlaví a při kterém byly postiženy pletence horních a dolních končetin, trupové svalstvo se zachováním obličejového svalstva a občasným výskytem hypertrofie lýtek. Začátek onemocnění byl vymezen na první tři dekády života. S rozvojem fyziologie a histopatologie se začalo ukazovat, že řada pacientů, u kterých byla diagnostikována pletencová forma svalové dystrofie, trpěla jiným onemocněním, později určeny jako např. spinální muskulární atrofie, kongenitální myopatie nebo metabolické poruchy. V 80. letech 20. století s rozvojem imunologických metod byl přesně stanoven rozdíl mezi pletencovou formou svalové dystrofie a jinými typy svalových dystrofií jako Beckerova svalová dystrofie, charakteristická abnormalitami v bílkovině dystrofínu. Roku 1995 na zasedání workshopu Evropského neuromuskulárního centra byla přesněji stanovena kritéria pro diagnostiku a klasifikaci pletencové formy svalové dystrofie. Dle genetiky byly určeny různé typy tohoto onemocnění (**Tabulka 2**) (Mahmood-Jiang, 2014).

4.2 Charakteristika onemocnění

Jedná se o geneticky heterogenní skupinu vrozených progresivních svalových dystrofií, které postihují převážně pletencové svaly. Obecně jsou vzácné, některé formy byly popsány v jedné či několika rodinách. Obecně se dělí na skupinu autozomálně dominantních a autozomálně recesivních chorob (**Tabulka 2**).

Tabulka 2 - Klasifikace pletencové formy svalové dystrofie (Bednařík, 2004)

	Dědičnost	Lokus	Produkt	Poznámky
1A	AD	5q31	myotilin	velmi vzácná (2 rodiny)
1B		1q21	lamin A/C	identická s EDMD2, častá kardiomyopatie
1C		3p25	caveolin-3	začátek v 5 letech, vysoká CK
1D		7q		velmi vzácná (2 rodiny)
1E		6q23		familiární dilatační kardiomyopatie + svalová dystrofie; velmi vzácná (1 rodina)
1F		7q32		velmi vzácná (1 rodina)
2A	AR	15q15	calpain-3	variabilní tíže a počátek, obvykle kolem 15 let věku
2B		2p12	dysferlin*	mírný fenotyp, počátek kolem 20 let, velmi vysoká CK; alelická varianta k distálním myopatiím Miyoshiho a Welanderové
2C		13q12	γ-Sarcoglykan	těžká dětská forma (SCARMD) s počátkem kolem 5 let, napodobuje DMD
2D		17q21	α-Sarcoglykan (adhalin)	počátek ve 2–15 letech, může napodobovat DMD
2E		4q12	β-Sarcoglykan	počátek v 1–18 letech, může napodobovat dystrofinopatie
2F		5q33	δ-Sarcoglykan	těžká forma, počátek 2–10 let
2G		17q11–12	telethonin	počátek kolem 13 let, kardiomyopatie v 50%
2H		9q31–q33	TRIM32	vzácné
2I		19q13	FKRP	alelická varianta k merosinopatii a kongenitální svalové dystrofii se svalovou hypertrofií; vzácné
2J		2q31	titin	velmi vzácné

* Alelická varianta k Miyoshiho a Welanderové DM
AD = autozomálně-dominantní
AR = autozomálně recesivní

Recesivní formy jsou způsobeny zejména mutacemi v genech pro dystrofin asociované glykoproteiny, případně postižením jiných proteinů kontraktálního aparátu. Začátek nemoci je zpravidla mezi druhou až šestou dekádou. V polovině případů se příznaky objevují v oblasti pletence pánevního, v polovině na pletenci ramenním. Rychlost progresu se liší, od těžké formy s časnou ztrátou samostatnosti a respiračním selháním, která se podobá Duchenneově myopatii, až po lehké formy, které nezkracují život. Do obrazu choroby může patřit i dilatační kardiomyopatie a hypertrofie lýtek. Autosomálně dominantní pletencové myopatie jsou velmi vzácné a jejich klinický obraz je obdobný.

4.3 Příklady pletencové formy svalové dystrofie

Typy pletencové formy svalové dystrofie jsou obecně klasifikovány pomocí písmen a číslic, které označují poškozený gen a ukazují, zda se jedná o dědičnost dominantní, nebo recesivní.

4.3.1 Autozomálně recesivní myopatie

4.3.1.1 Pletencové dystrofie způsobené poruchou dystrofin asociovaných proteinů

Vyznačují se autozomálně recesivní dědičností (postižena jsou obě pohlaví). Začátek onemocnění se projevuje mezi 2. a 6. dekadou. Interval mezi postižením pletenců je zhruba 5-10 let. Ztráta samostatné lokomoce nastává dříve u primárního postižení pánevního pletence.

Rychlost progresu se liší. Těžké formy vedou k časně ztrátě samostatnosti a respiračnímu selhání, lehké formy nezkracují život a umožňují dlouhodobě téměř normální lokomoci. Do obrazu onemocnění může spadat i dilatační kardiomyopatie a hypertrofie lýtek.

Příklad:

Sarkoglykanopatie – sarkoglykany jsou součástí komplexu dystrofin asociovaných proteinů. Mutace jejich genů způsobují rozmanitá svalová postižení spadající do heterogenní skupiny „pletencové myopatie“. Nejzávažnější formou je tzv. dětská autozomálně recesivní svalová dystrofie (podobající se Duchenneově svalové dystrofii). Primární sarkoglykanopatie se podílejí v Evropě na myopatiích vznikajících v dětském věku (zhruba v 5% případů) připomínající Duchenneovu formu svalové dystrofie s normálním dystrofinem (Bednařík, 2001).

4.3.2 Další pletencové autozomálně recesivní myopatie

4.3.2.1 Pletencová myopatie při poruše calpainu 3

Onemocnění vzniká u pacientů s defektním genem CAPN3, který kóduje calpain 3. Calpain 3 je enzym štěpící proteiny na krátké polypeptidy. Dle některých studií je přítomnost calpainu 3 považována za předpoklad k regeneraci a jeho úbytek tedy vede k nedostatečné regeneraci svalových vláken. Ovšem mechanismus, jakým se podílí na tomto procesu, není objasněn (Hauerslev, 2012). Choroba se manifestuje mezi 2. -40. rokem života. Dochází ke ztrátě samostatné lokomoce (zhruba mezi 5. – 40. rokem). Postiženy jsou pletence pánevní a ramenní, mimické svalstvo zůstává nepostiženo. Častá je hypertrofie lýtek s kontrakturami.

Genetická diagnostika je vzhledem k variabilitě mutací obtížná. Přenašeči mají zvýšenou hladinu CK bez klinických známek svalového postižení.

4.3.2.2 Pletencová myopatie při poruše dysferlinu

Podstatou choroby je mutace v genu pro svalový membránový protein dysferlin, který se podílí na reparaci svalových vláken.

Při tomto typu pletencové dystrofie se objevují první známky onemocnění mezi 12. – 40. rokem s pomalou progresí a hypertrofií svalů nepatří do obrazu choroby. Na počátku onemocnění je postižen pánevní pletenec, do 10ti let je postižen pletenec ramenní.

4.3.3 Autozomálně dominantní pletencové myopatie

4.3.3.1 Myopatie při postižení myotilinu

Myotilin je cytoskeletární protein, který je uvnitř Z disků sarkomer a spojuje různé proteiny Z disků (jako např. alfa actinin, filamin C a další).

V dospělosti se při onemocnění touto formou objevuje proximální svalová slabost (kolem 27. roku). Dalším znakem je dysartrie při slabosti patra. Nemoc zpravidla pomalu progreduje. V postižených rodinách je klinický průběh generaci od generace postupně těžší.

4.3.3.2 Myopatie při postižení caveolinu 3

Caveoliny jsou integrální transmembránové proteiny vyskytující se zejména v oblasti caveol (invaginace cytoplazmatické membrány buněk) a vytváří komplex k dystrofinem.

Začátek onemocnění bývá kolem 5. roku a projevuje se proximální svalovou slabostí, hypertrofií lýtek. Asymptomatictí pacienti mohou mít pouze zvýšené hladiny CK (Bednařík, 2001).

4.4 Prevalence pletencové formy svalové dystrofie

Je obtížné určit přesněji prevalenci tohoto onemocnění, protože jeho příznaky se prolínají s jinými svalovými poruchami a mohou být tak zaměněny za jiná svalová onemocnění.

Nejrozšířenějším typem pletencové formy myopatie ve světě je typ 2A, po něm následuje dysferlinopatie a sarkoglykanopatie (**Obrázek 3**). Pletencová forma myopatie je považována za druhou nejčastější formu svalové dystrofie (po dystrofinopatii) v Anglii, Mexiku a Turecku. Relativní četnost některých podtypů pletencové myopatie jsou popsány níže (viz **Tabulka 3**) (Mahmood-Jiang, 2014).

5 DIAGNOSTIKA SVALOVÉ DYSTROFIE A KLINICKÝ OBRAZ

V rámci diagnostiky se provádí klinické, elektrofyziologické, zobrazovací, biochemické a genetické testy.

Z laboratorních vyšetření jsou důležité laboratorní ukazatele rozpadu svalových vláken: kreatinkináza (dále CK), volný myoglobin (v séru a moči), laktátdehydrogenáza a transaminázy. CK je enzym příčně pruhovaných svalů, sdílen myokardem a CNS. Jako významná hranice se považuje trojnásobná. (Menkes et al., 2011). Pokud jsou hodnoty CK zvýšené, ukazuje to obvykle na poškození nebo zánět. Dále z pohledu laboratorních testů dochází k elevaci hladiny ALT a AST (což často bývá z počátku dané diagnózy přisuzováno jaternímu onemocnění) (Bednařík, 2004). U pleťencové formy svalové dystrofie dochází k elevaci sérové hladiny CK. Ve většině autozomálně dominantních forem jsou hladiny CK buď normální, nebo mírně zvýšené. Naproti tomu u autozomálně recesivních forem jsou hladiny zvýšené mnohonásobně.

Další metodou vyšetření kosterního svalu je biopsie. Protože se jedná o invazivní zákrok, musí být uvážlivě indikována a to na základě klinického, elektromyografického a laboratorního nálezu (vybraný vzorek svalu by měl být klinicky postižený) (Bednařík, 2001). Biopsie je prováděna v místním znecitlivění a nevyžaduje celkovou narkózu (Menkes et al., 2011).

EMG (elektromyografie) obvykle vykazuje charakteristické rysy pro myopatie, ale není schopno specifikovat konkrétní typ např. u pleťencové formy svalové dystrofie. Patologické procesy jsou způsobeny dysfunkcí/ztrátou svalových vláken. Abnormity lze detekovat pomocí jehlové EMG (odliší primární onemocnění svalu od poruchy nervosvalového přenosu a neurogení léze). Hodnotí spontánní i volní aktivitu svalových vláken, změnu náboru motorických jednotek (Bednařík, 2001). Přeměna svalových vláken na vazivo vede ke snížení amplitudy a zmenšení náboru motorických jednotek. V konečné fázi nastává tzv. elektrické ticho (Maříková et al., 2001).

Další metody pomáhající najít postižené svaly jsou CT (počítačová tomografie; zaznamenává úbytek svalové tkáně a její přeměnu na tukovou a vazivovou tkáň) a MRI (magnetická rezonance; odhaluje strukturu svalu).

Imunohistochemické vyšetření (analýza dystrofinu a dalších proteinů) by mělo být provedeno již při podezření na toto onemocnění (Maříková et al., 2004).

Zlatým standardem diagnostiky je DNA analýza, která potvrzuje postižení genu při podezření na onemocnění svalové dystrofie (Norwood et al., 2007). Objev genu pro dystrofin na Xp21 a jeho proteinového produktu znamenal průlom pro diagnostiku svalových dystrofií. U pletencových forem myopatií mohou být přítomny mutace genů pro calpain či sarkoglykany.

5.1 Klinický obraz

U svalových dystrofií je možné rozlišovat příznaky negativní (svalová slabost, únavnost, snížená tolerance fyzické zátěže), a příznaky pozitivní (myalgie, kontraktury a myotonie). Postižení bývá většinou oboustranné, převážně symetrické, lokalizované především na proximálních pletencových svalech. Častěji a dříve tomu bývá na svalech dolních končetin. Svalové atrofie a slabost postupně progredují, neobjevují se poruchy cití (povrchového/hlubokého) (Ambler-Bednařík, 2004).

Při klinickém vyšetření deficitů svalové funkce a síly nejčastěji pozorujeme kolébovou chůzi, obtížné vstávání, výraznou bederní lordózu (hyperlordózu), anteverzi pánve, poruchy pletencového svalstva horní končetiny a poruchy mimického svalstva.

Dle některých autorů (Johnson, 1977; Sutherland et al., 1981) je zvýšená bederní lordóza v podstatě adaptační změna, kterou udržuje myopat těžiště za osou kyčelních kloubů. Podle jiných autorů vzniká bederní lordóza jako kompenzace přesunu těžiště vpřed, kterému předcházela anteverze pánve. Všichni autoři se ovšem shodují na tom, že hyperlordóza je kompenzační mechanismus sloužící k tomu, aby těžiště spadalo za osu kyčelních kloubů, což také snižuje nároky na svalovou práci trupu.

Stoj na špičkách je důsledkem zkrácení m. triceps surae. Kontraktura Achillovy šlachy táhne nohu do equinozity, která společně s přenosem zátěže do oblasti hlaviček metatarsů posouvá vektor zátěže stojné dolní končetiny do blízkosti osy kolenního kloubu. Tím se snižují nároky na práci m. quadriceps femoris a zvyšuje se nestabilita celého těla. Ta je kompenzována rozšířením stojné základny, což iniciuje rozvoj kontraktury m. tensor fasciae latae. Napínání tohoto fasciálního komplexu vede k zevní rotaci tibie a následné změně vzájemného postavení os hlezenního a kolenního kloubu. Snaha o udržení fyziologického postavení podélné osy nohy vede k rozvoji varozity nohy. M. tibialis posterior (iniciální sval inverze) oslabuje o něco později než m. peronei, a proto se noha vyvíjí do charakteristické equinovarozity. Snížení rozsahu extenze v kyčelním kloubu a pokles síly m. quadriceps femoris postupně vedou ke zvýšení antevertze pánve, jako výraz snahy přesunout těžnici stojné dolní končetiny před osu kolena. (Vacek, 2005)

S tím souvisí nejen progredující zkrácení šlachy m. triceps surae v rámci rozvoje equinovarozního postavení nohy, ale také se minimalizují nároky na m. quadriceps, jehož úkolem je za normálních podmínek stabilizovat koleno. Slabost m. quadriceps tedy vyvolá jako kompenzační reakci jednak zvýšenou antevertzi pánve, a jednak postupný rozvoj equinozní nohy. Oslabení m. gluteus maximus vede k posunu vektoru zátěže do osy či za osu kyčelního kloubu. Slabost m. gluteus medius - hlavního laterálního stabilizátoru pánve je kompenzována větší laterální výchylkou trupu a současnou abdukci stejnostranné horní končetiny. Tyto faktory jsou hlavními příčinami typické myopatické (kolébavé) chůze (Vacek, 2005). Při oslabení m. gluteus medius dochází při stoji na jedné dolní končetině k poklesu pánve na straně švihové dolní končetiny – tzv. Trendelenburgovo znamení.

Oslabením m. quadriceps femoris a extenzorové skupiny kyčelního kloubu vzniká tzv. Gowersovo znamení (myopatický šplh), kdy pacient při zvedání ze dřepu si musí pomoci horními končetinami, kterými se odtlačuje od steh a takto „vyšplhá“ do vzpřímené polohy (**Obrázek 1**).

Pro některé myopatické syndromy (dystrofinopatie) jsou typické tzv. pseudohypertrofie (zejména lýtkového svalstva). Pseudohypertrofie se při aspekčním vyšetření jeví jako klasické zbytnění svalstva, avšak při palpačním vyšetření vykazuje „gumovitou“ konzistenci se změnou velikosti (zmenšení) svalových bříšek a celkovou změnu kontury svalu. Pseudohypertrofie není způsobena zbytněním svalových vláken, nýbrž jejich úbytkem a nahrazením tukově vazivovou tkání (Kolář, 2010).

Obecně lze říci, že z funkčního hlediska mají pacienti obtíže zejména při chůzi do schodů (zejména do vysokých schodů), při vstávání ze dřepu, při vstávání z nízké židle (při předklonu) a při vstávání z lehu (Kolář, 2010).

5.1.1 Skolióza

Monitorování možného rozvoje skoliózy zahrnuje klinické vyšetření již během chodící fáze pacienta. Rentgeny páteře jsou nutné pouze v případě, že skolióza byla potvrzena. U pacientů neschopných již samostatné chůze je klinické vyšetření skoliózy nezbytné při každé návštěvě. Rentgen páteře (předozadní a boční projekce celé páteře) by měl být proveden jako základní vyšetření všech pacientů zhruba v okamžiku, kdy začínají být závislí na mechanickém invalidním vozíku.

U stojícího pacienta s Duchenneovou formou svalové dystrofie se objevuje skolióza v menší míře. Je to zapříčiněno uzamčením v bederní lordóze, kdy jsou facetové klouby bederní páteře při extenzi drženy ve stabilním postavení proti laterálním výchyilkám. Jakmile pacient ztratí schopnost samostatné lokomoce a je odkázán na vozík, kyfóza spojená se sezením facetové klouby odemyká. Proto je rozvoj skoliózy většinou rychle progredující (Vacek, 2005). K rozvoji skoliózy přispívá oslabené svalstvo trupu. K aktivaci svalstva trupu lze v rámci rehabilitace využít např. rytmickou stabilizaci, cvičení na velkém gymnastickém míči - pokud to fyzický stav dovoluje (narušování stability v sedu pacient musí aktivně vyrovnávat). Používají se také korzety a bederní pásy (výhodou je udržení trupu v ose, nevýhodou pak snížená aktivita svalstva v trupu). Při velkém zhoršení je

indikována operace stabilizace páteře, po které je nutná opět cílená léčebná rehabilitace.

Bylo prokázáno, že denní užívání glukokortikoidů snižuje riziko vzniku skoliózy, avšak zvyšuje riziko vertebrálních fraktur (Bushby et al., 2010*part I*). Otázkou je, zda užívání glukokortikoidů pouze neoddaluje počátek rozvoje skoliózy.

6 REHABILITACE U SVALOVÝCH DYSTROFIÍ

V rámci komplexní terapie je důležité vytvořit multidisciplinární rehabilitační tým, který tvoří lékaři, fyzioterapeut, ergoterapeut, psycholog, sociální pracovníce, ortopedický protetik. Kromě odborníků má velký význam i rodina a blízcí. Metodami léčebné rehabilitace jsou kinezioterapie, fyzikální terapie, ergoterapie, animoterapie (canisterapie a hipoterapie) a lázeňská léčba včetně balneoterapie. Na základě vyšetření a osobních potřeb a požadavků pacienta se vytvoří krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Krátkodobý plán (s cílem např. zlepšit držení těla, stabilitu chůze, posílit svalové skupiny) zahrnuje specifický léčebný postup a dlouhodobý plán obsahuje návaznost na další složky ucelené rehabilitace (Votava et al., 2005). Součástí rehabilitačního programu je i domácí cvičení, a to zejména pasivní protahování jako prevence vzniku kontraktur.

Léčebná rehabilitace je u pacientů se svalovou dystrofií zaměřena na prevenci rozvoje sekundárních změn (deformit, kontraktur) a na zpomalení progresu funkčního deficitu tak, aby mohli pacienti v rámci omezení (vyplývajících z jejich onemocnění) fungovat na co nejvyšší možné úrovni. Konečným cílem je případné začlenění postiženého jedince do společnosti a dosažení optimální kvality jeho života. Prioritou je u pacientů prodloužit dobu, kdy jsou schopni samostatné chůze. Po upoutání na vozík je důležité oddálení manifestace dechových a kardiálních potíží.

6.1 Diagnostika funkce

Ke zhodnocení funkčního stavu se u pacientů používají tzv. funkční testy. Nejsou však standardizované a jednotlivá specializovaná pracoviště si je upravují. Testy slouží k posouzení stupně postižení, posouzení hybnosti, sledování progresu nemoci, kontrole efektu léčby a tvoří základ kinezioterapie.

6.1.1 Funkční testování progresivních myopatií dle Z. Škorpilové a H. Kafkové

Je složeno z 8 dílů a z orientačního hodnocení lokomoce. Klíč k testování je podobný jako u svalového testu. Hodnotí se (od stupně 0 do stupně 5): držení a pohyb hlavy (test šíjového a krčního svalstva), hodnocení sedu z lehu na zádech (DK nataženy), hodnocení mobility vleže (test trupového a pánevního svalstva), vztyk z lehu na zádech (DK nataženy), sed a pohyby vsedě na stoličce (chodidla opřena o podložku), dřep, klek, stoj, orientační hodnocení lokomoce, pletenec ramenní, test obratnosti prstů HK.

6.1.2 Index Barthelové

Mezi funkční testy používané u svalových onemocnění patří také index Barthelové (**Obrázek 2**), který hodnotí příjem potravy, koupání a sprchování, osobní hygienu, oblékání, kontrolu defekace a mikce, použití toalety, přesun z lůžka na židli nebo vozík a zpět, pohyblivost po rovném povrchu, chůzi po schodech. Praktická je i subjektivní funkční škála, na které pacient sám sebe skóruje na stupnici od 0 („nejhorší stav“) až po 10 („nejlepší“ stav). Tato škála může být užitečná při dlouhodobém sledování (Bednařík, 2001).

6.1.3 Testy ventilace

Jednou z vážných komplikací je u myopatů respirační insuficience (v krajním případě může být příčinou smrti např. u Duchenneovy formy dystrofinopatie).

Provádějí se testy na plicní ventilaci, které zahrnují měření vitální kapacity plic, usilovný výdech za jednu sekundu, dechový objem, minutový objem a maximální inspirační tlak. Testy jsou užitečné zejména proto, že jsou dobře standardizovány. Podle vitální kapacity plic je možné orientačně určit nutnost a rozsah podpory umělé plicní ventilace (Bednařík, 2001).

6.1.4 Muscular Dystrophy Functional Rating Scale (MDFRS)

Jedná se o specificky zaměřený test hodnotící funkční stav u svalových dystrofií. Vychází z toho, že nezávisle na typu svalové dystrofie mají všichni pacienti společný funkční deficit: sníženou sílu svalovou, kontraktury, omezenou hybnost/mobilitu, oslabené respirační funkce, postižené ADL, kardiomyopatii.

Škála má celkem 33 položek ve 4 doménách:

1. Mobilita (9 položek včetně měření schopnosti zdolání schodů, mobilita ve venkovním prostředí, mobilita doma, transfer z postele na židli/vozik, manipulace s vozíkem, vstávání, posazení z lehu, změna pozice v rámci lůžka)
2. Základní aktivity denního života (6 položek včetně schopnosti jezení, česání vlasů, čištění zubů, oblékání, toaleta a koupání)
3. Funkce HK (7 položek včetně nošení předmětů, manipulace s předměty nad hlavou, psaní, zvedání malých předmětů a další)
4. Impairment (kontraktury, skolióza, respirační funkce)

Každá položka je zaznamenána na 4 bodové škále (1- neschopnost dělat aktivitu, osoba zcela závislá na pomoci druhých; 2- potřebuje pomoc druhé osoby; 3- není závislá na jiné osobě, ale činnost je pomalá; 4- činnost provedena v normální rychlosti bez pomoci druhých). Hodnoty z každé domény je možno počítat jako procentní podíl, představují funkční výkon člověka ve srovnání se zdravou osobou. Místo celkového skóre lze vytvořit profil pacienta v každé ze 4 domén zvlášť pro pacienty s rychlou a pomalou progresí (Yi-Jing Lue et al., 2006).

6.1.5 Motor Function Measure (MFM)

Pro neuromuskulární onemocnění, včetně svalových dystrofií. Test obsahuje 32 položek, měří 3 oblasti (1. stoj a transfer, 2. axiální a proximální motorické funkce, 3. distální motorické funkce. Používá se 4 bodová škála (0- nezahájí pohyb, 1- částečně provede úkol, 2- dokončí úkol pomalu/neobratně, 3-

dokončí úkol). Celkové skóre se pohybuje v rozmezí 0-96 a je vyjádřeno jako procento maximálního možného skóre. Čím nižší je celkové skóre, tím těžší je postižení (Vuillerot et al., 2012).

6.1.6 Příklady funkční testů, u kterých se měří čas

- chůze po několika schodech nahoru
- chůze na krátkou vzdálenost – obvykle 10 m
- vztyk ze země
- šesti minutový test chůze
- vztyk ze sedu na židli do stoje

6.2 Kontraktury a prevence

S postupem rozvoje svalových atrofií se objevují kontraktury. V důsledku degenerace a úbytku svalových vláken, vyššímu procentuálním obsahem vaziva a tuku sval ztrácí elasticitu. Dalším faktorem je rozvoj svalových dysbalancí. Mezi prvními kriticky oslabenými svaly u svalových dystrofií jsou extenzory kyčelního kloubu, m.quadriceps femoris, dorziflexory chodidla. Dojde-li ke svalovému oslabení, není možné provádět fyziologický pohyb v jeho plném rozsahu a antagonist oslabené svalové skupiny není protahován (podporuje se tím retrakce vaziva a tím i rozvoj kontraktur) (Kolář, 2010). U svalových dystrofií jsou tedy ohroženými oblastmi (vznikem kontraktur) Achillova šlacha, flexory kyčlí a kolen. Tvorba kontraktur (eventuálně tendence ke tvorbě) je tím vyšší, čím se snižuje pohybová aktivita. Vzniklé kontraktury se významně podílejí na omezení samostatné lokomoce (Vacek, 2005).

Důležitou každodenní rutinou u pacientů by mělo být šetrné protahování svalů (zejména flexorových skupin), kdy je nutná spolupráce rodiny již od počátku stanovení diagnózy. Prioritou je prevence progredujících svalových kontraktur zejména v oblasti Achillových šlach, flexorů kolen a kyčlí.

Součástí každodenního rehabilitačního plánu je tedy protahování hlavně flexorových skupin. Pro protažení zkrácených svalů (a prevenci kontraktur) lze použít pomalé pasivní pohyby. Vzhledem k pomalé adaptační schopnosti vaziva na protažení je důležité při protahování používat jemné (nenásilné) dlouhodobé protahování v korigované poloze (nejlépe s využitím dlahování). Další zásadou při protahování je, aby terapeut v krajních polohách nedopružoval, čímž by traumatizoval jak svalovou tkáň, tak úponové části šlach. Jako efektivní a šetrný způsob protahování flexorových skupin dolních končetin je udržení vzpřímeného stoje, kdy lze využít pomůcky jako např. stavěcí stůl. Výjimkou jsou takové kontraktury, kdy zkrácený sval může do jisté míry nahradit funkci postiženého svalu (svou či svého antagonisty) a pomoci tak udržet pacienta ve vertikální poloze s možností chůze. Je tedy vždy nutné dobře uvážit, kterou kontrakturu vytahovat a eventuálně do jaké míry. V opačném případě hrozí až výrazné zhoršení pohybové funkce (např. ztráta schopnosti chůze).

Stavěcí stůl lze použít jak u pacientů schopných samostatné chůze, tak u pacientů odkázaných na mechanický vozík. Při využití stavěcího stolu (fixace: nad a pod koleno, přes spiny a hrudník) lze pod plosky nohou umístit polohovací klín, který podpoří dorzální flexi v hleznech (Vacek, 2005).

Vhodnou formou je také kombinace protahování s pozitivní termoterapií, kdy dochází ke snížení tuhosti vaziva. Lze využít např. nafukovacích dlah, Kenny zábalů. Dále je možné použít měkké techniky, působící na reflexní změny fascií, svalů, kůže (objevují se společně s kontrakturami) a pomáhají navrátit měkkým tkáním jejich posunlivost a protažitelnost, normalizují elasticitu, pohyblivost měkkých tkání navzájem a proti jiným strukturám.

V případě, že se přes veškerá cvičení i polohování u pacienta kontraktury dolních končetin vyskytnou, existuje i možnost chirurgického řešení. V takovém případě je třeba postupovat individuálně s ohledem na konkrétního pacienta (Bushby, 2010*part2*). Operační výkony mají svá rizika. V důsledku přítomné kardiomyopatie existuje u pacientů s Duchenneovou a Beckerovou formou dystrofie zvýšené riziko, pokud podstupují sedaci nebo celkovou anestezii. Nejčastější pooperační komplikací bývá kardiopulmonální selhání. Je důležité

správné načasování operačního výkonu, z důvodu zhoršení svalové slabosti nemocného pooperační imobilizací. Doporučuje se načasovat velké chirurgické zákroky (jako je např. chirurgické řešení skoliózy a další) do raných fází života dítěte před nástupem závažné dysfunkce myokardu za účelem snížení kardiovaskulárního rizika (Bushby et al., 2010part2).

Nejčastěji chirurgicky korigovaným kloubem je kotník. Chirurgické řešení kontraktur trvalé flexe kyčelního kloubu přináší špatné výsledky, navíc kyčelní kloub nelze efektivně fixovat. Chirurgické uvolnění či prodloužení svalu m. iliopsoas a ostatních flexorů kyčelního kloubu může mít za následek další ochabnutí těchto svalů a pacient poté nemusí být schopen chůze ani s korekcemi kontraktur. U chodících pacientů často dochází k nápravě deformací kyčelního kloubu poté, co došlo ke korekci kolenního a hlezenního kloubu, neboť flexe kyčelního kloubu a bederní lordóza nemají trvalý charakter (Bushby et al., 2010part2).

Po prodloužení či transferu šlachy se používají fixační a ortopedické pomůcky. Použití fixačních pomůcek je vždy nutné po tenotomii. Pokud bylo chirurgické řešení voleno k zachování chůze, pacient musí být mobilizován pomocí chodítka či berlí hned první či druhý den po operaci k prevenci vzniku atrofii dolních končetin.

Existuje celá řada chirurgických řešení, přičemž ani jedno zatím nelze doporučit jako nejvhodnější.

6.3 Kinezioterapie

Kinezioterapie využívá pohyb k léčebnému účelu. Snížená fyzická aktivita vede nejen ke svalovým atrofiím, ale rovněž k osteoporóze s rizikem vzniku patologických zlomenin a rozvoje skoliózy páteře. Je proto důležité postižené jedince maximálně motivovat, aby se co nejvíce pohybovali.

Součástí kinezioterapie by měl být i nácvik správného posazování, které sníží excentrickou zátěž stehenního svalu přenesením části váhy těla oporou HKK o područky židle. Podobně je třeba snížit zátěž m. quadriceps femoris, kterou představuje jeho excentrická kontrakce při chůzi ze schodů rozložením váhy těla

uchopením ruček židle. V podstatě jakékoliv zbrzdění pohybu je spojeno s excentrickou kontrakcí např. pokládání předmětů (při jídle, pití apod.), při chůzi.

6.3.1 Analytické metody

K zachování svalové síly lze využít analytická cvičení (pro cílenou aktivaci jednotlivých svalů) proti malému odporu. Cvičení proti malému odporu a aerobní trénink jsou většinou doporučovány u pomalu progredujících forem onemocnění. Aerobní typ zátěže má pozitivní efekt na snižování únavy a zlepšení kardiorespiračních funkcí. Důležité je se vyvarovat při cvičení únavě, excentrickým kontrakcím (pro nedostatek reparačních schopností postiženého svalstva dochází k prokazatelnému poškození svalových vláken) a používat malé odpory. U rychle progredujících forem onemocnění je použití velkých odporů při kinezioterapii kontraindikováno. Na druhou stranu, dle některých autorů (Milner-Brown-Miller, 1988; Kilmer et al., 1994) byly prokázány pozitivní účinky využitím vysokého odporu při cvičení u pacientů s pletencovou formou svalové dystrofie s mírnou svalovou slabostí. Ovšem z těchto zpráv není možné vyvodit závěr, jelikož se jednalo o velmi heterogenní skupinu pacientů a je zapotřebí mnohem více studií. Vycházeli z předpokladu, že nejsou-li zasaženy strukturální proteiny, mohlo by být použití vyššího odporu prospěšné. Nicméně ze současných studií věnujících se svalovému tréninku u těchto pacientů nebyla známa přesná molekulární podstata onemocnění (Ansved, 2003). Mezi další analytická cvičení se řadí metoda dle Kenny a cvičení dle svalového testu. Pomocí těchto metod se snažíme rovněž potlačit substituční aktivity jiných svalů. Ze studie provedené v Nizozemsku pod vedením Van der Kooi (2010) vyplývá, že posilovací programy nepřinesly žádný efekt. U souboru posilujících pacientů (silovým tréninkem, aerobním tréninkem a kombinace obou) ve srovnání s neposilující kontrolní skupinou nebyl pozorován nárůst svalové síly. Studie ale vyvrátila obavy z posilování s použitím malých odporů. Při posilování totiž nebyl potvrzen negativní účinek na svalovou tkáň.

6.3.2 Syntetické metody

U komplexních (syntetických) metod se pracuje s pohybovými vzorci a pohybovými programy, kde se svaly aktivují v řetězcích funkčního pohybu a ve svalových souhrách daného pohybového programu; to umožní snáze zapojit oslabené svaly do funkce a udržet tak jejich aktivitu po delší dobu. Vacek et al. (1996) uvádí, že při vyřazení svalu z pohybu (v důsledku degenerativního procesu) dochází k útlumu části motoneuronů, čímž se prohlubuje svalové oslabení. Tento svalový útlum lze pomocí komplexních metod narušit a oddálit tak proces ireverzibilního poškození motoneuronů. Komplexní pohybové vzorce jsou schopny zapojit do funkce i extrémně oslabené svaly, které pacient nebyl schopen volní kontrakcí zapojit.

Senzomotorické cvičení prostřednictvím míčů

Cvičení na míči můžeme považovat za jednu z forem senzomotorické stimulace, kdy prostřednictvím rovnovážných reakcí lze vyvolat pohyb i zaujetí polohy těla v prostoru. Toho je možné prostřednictvím míče dosáhnout s minimálním použitím síly při minimálním zatížení pasivních struktur pohybového systému.

Míč umožňuje balancování (svalovou aktivitu) i pokud se relativně velická plocha těla opírá o míč (podložku). Míč nese část hmotnosti pacienta, čehož lze využít i u pacientů se svalovou dystrofií (nepohyblivá část těla je „odložena“ na míči). To usnadní nejen pohyb ostatních částí těla pacienta, ale sníží zátěž kladenou na terapeuta (a pomáhá tak terapeutovi snadněji kontrolovat pacienta). Jako mobilní plocha nutí míč pacienta ke stálému obnovování rovnováhy, přičemž lze uvést do pohybu jakoukoliv část těla a zároveň ji nadlehčit.

Elasticita a pružnost míče umožní odpružení při vertikálním pohybu, kdy míč odpruží náraz mezi tělem a zemí. Nosné klouby včetně páteře přitom nejsou nadměrně zatěžovány a zároveň dochází ke stimulaci proprioceptorů (ve vertikále pak usnadní vzpřímené držení trupu).

Při cvičení dochází nezávisle na naší vůli ke korekcím chybného nastavení pohybových segmentů. U pacientů se svalovou dystrofií (z důvodu nefunkčnosti

některých svalů) ke korekci nedojde (event. jen částečné), ale terapeut ho může do příslušné polohy nastavit a podržet/přidržet, dát mu na vhodném místě zevní oporu. To mu konečně usnadní i míč, protože převezme část váhy jeho těla a umožní tak prostřednictvím balanční reakce i slabým svalům, aby se aktivovaly.

Jsou vypracovány řady cviků v různých polohách a jejich variacích (sed, leh, stoj) s cílem zlepšit stabilizaci páteře, ovlivnit pohyblivost páteře a končetin, odlehčit páteř, mobilizovat ji v rovině sagitální, frontální i transversální. Cvičení na míči poskytuje velké množství sensorických podnětů různého druhu. Důležité je aby se pacient dokázal na pohyb míče adaptovat. Vyžaduje tedy schopnost tzv. sensorické integrace, kterou můžeme prostřednictvím pohybu na míči ovlivnit. Konečně, prostřednictvím míče pacient poznává své tělo, své schopnosti a rozvíjí je (Hlaváčková, 2010).

Vojtova reflexní lokomoce

Vychází z existence základních hybných vzorů, které jsou programovány geneticky v CNS (reflexní plazení a reflexní otáčení). Tyto hybné vzory lze aktivovat v přesně daných polohách ze spouštěvých zón. Přesným zásahem z periferie (aférentace) je vyvolána přesná motorická odpověď (eferentace). Sumovanou stimulací zón lze vyvolat po různé době dílčí pohybové vzory, které jsou součástí posturální ontogeneze a vedou k postupné vertikalizaci.

Při poruchách CNS a pohybové soustavy (kam patří i svalové dystrofie) je spontánní zapojení vrozených pohybových vzorů omezeno a pomocí reflexní lokomoce je možnost aktivovat CNS (a tím motoneurony nepoužívaných/atrofovaných svalů, které jsou v útlumu) s cílem znovuobnovit (u pacientů se svalovou dystrofií alespoň vyvolat) vrozené fyziologické pohybové vzory (které kvůli ochablým/atrofovaným svalům) nemůže uskutečnit. Oslabené nebo postižené svaly mají tendenci se snáze aktivovat tím, že se zapojí do svalových synergií nebo souher v rámci daného pohybového programu.

Do lokomočních vzorů je zabudován i fyziologický způsob dýchání (hrudník se tahem břišních svalů přesouvá do expirační polohy, dojde k oploštění bránice, břišní svaly se rovnoměrně aktivují při nádechu a spolu s bránicí ovlivňují

nitrobršišní tlak; reflexně se aktivuje autochtonní muskulatura stabilizující páteř). Tímto lze u svalových dystrofií podpořit např. i odstranění bronchiálního sekretu (drenážní technika), podpořit dechový stereotyp (který může být narušen primárním oslabením svalů/sekundárně při rozvoji deformit) (Kolář, 2010).

Bazální posturální programy - Fyzioterapeutický koncept podle Čápové

Jedná se o terapeutický koncept, který se opírá o vývojové aspekty - nabízí řešení na základě zjištěných zákonitostí v posturální ontogenezi. Ty jsou záležitostí centrálního řízení. Primárně vertikalizační proces posturální ontogeneze obsahuje drobné koordinační celky, tzv. bazální posturální programy. Ukazuje se, že tyto bazální posturální programy mají výrazný facilitační vliv při reedukaci motorických funkcí u pacientů s různými diagnózami. Jejich nedílnou součástí jsou především: svalová normotonie a centrace klíčových kloubů. Při cvičení dochází k funkčnímu propojení horního a dolního trupu, což s sebou nese také dobrou stabilizaci páteře, která je u pacientů narušena v důsledku svalového oslabení. Protože se týkají celého těla, zapojují se do hybnosti i ty části, které pacient neumí vůlí ovládat. Terapii je prováděna v určitých pozicích, tzv. atitudách, které odpovídají polohám z vývoje lidského vzpřimování a různými vlivy, jako například zesílením tlaku v místě opěrných bodů, spouštíme bazální programy při současné motivaci pacienta k pohybu. Je kladen důraz na dynamickou stabilizaci lopatky, vytvoření opěrného bodu na horní a dolní končetině, dynamickou centraci a stabilizaci ramenního a kyčelního kloubu, dynamickou stabilizaci pánve při opoře o dolní končetiny, 3D pohyb jamek ramenních a kyčelních kloubů přes stabilizovaný humerus a femur. Pokud mají pacienti z důvodů výpadku aktivity některých svalů vytvořeny náhradní hybné vzory (např. při oslabení m. gluteus medius a svalů v oblasti pletenců DKK rozvoj kolébové chůze), dochází k přetěžování pohybového systému (u kolébové chůze zejména oblast bederní páteře a m. quadratus lumborum) a následně mikrotraumatizaci. Tento proces způsobuje nociceptivní dráždění, které se může stát zdrojem dalších potíží pacienta. Úspěšnost terapie je vázána na emoční stav pacienta a erudovanost a intenzitu fyzioterapeutických vstupů (www.jarmila-capova.cz/terapeuticky-koncept-bbp/).

Bobath koncept

Tato metoda byla vyvinuta a rozvinuta manželi Bertou Bobath (fyzioterapeutka) a Karlem Bohath (lékař). Teoretickým základem je mechanismus centrální posturální kontroly. Obsahuje řadu dynamických posturálních reakcí sledující společný cíl (udržení rovnováhy a přizpůsobit posturu před pohybem, během pohybu a po jeho dokončení). Jedná se o automatické reakce – vzpřimovací, rovnovážné a obranné sloužící ke koordinaci pohybů a kontrole postury ve vztahu k okolí. Kromě dalších cílů terapie pomáhá pro zlepšení vnímání polohy a pohybu, podporuje fyziologickou posturu a pohyb vedoucí k funkčním činnostem (Kolář, 2010). Øygard et al. (2010) ve studii zkoumají efekt Bobath konceptu u vybraných pacientů. Na základě 20ti týdenní intervence uvádí, že rehabilitace založená na Bobath konceptu (definovanou dle mezinárodní společnosti International Bobath Instructors Training Association), může mít pozitivní vliv na některé parametry chůze (šířka kroku, ušlá vzdálenost) po terapii u pacientů s pletencovou formou svalové dystrofie. Terapie byla zaměřena na motorické učení a byla individuálně přizpůsobena každému pacientovi. Autoři použili metodu SSED (single-subject experimental design), kde každý pacient kontroloval sám sebe a během celé studie se střídaly se fáze terapie a fáze bez terapie. Následně byly sledovány parametry chůze použitím 5ti metrového elektronického chodníku, po kterém pacient chodil bez bot a nepoužíval žádné pomůcky. Sledovala se délka kroku, šířka kroku a jak se parametry mění při změně rychlosti. Dalším testem byl 6ti minutový test chůze. Po terapii pacienti uvádějí subjektivní dojmy jako např. zlepšení pohyblivosti, zlepšení rovnováhy při chůzi a jeden pacient uvedl, že se mu po terapii lépe zdolávaly schody. U třech ze čtyř pacientů bylo pozorováno zúžení šířky kroku po terapii a tento efekt byl pozorován po celou dobu studie. Mohlo by to naznačovat dlouhodobější efekt terapie.

Kabatova metoda - propioceptivní neuromuskulární facilitace PNF

Vychází z předpokladu, že prostřednictvím aference z propioceptorů lze ovlivnit aktivitu motoneuronů a tyto motoneurony jsou ovlivňovány rovněž eferentními impulzy z mozkových center. Pohyby horních i dolních končetin a trupu jsou uspořádány do pohybových vzorů a důležitou součástí je manuální vedení pohybu, a kladení odporu proti pohybu, který je hlavním facilitačním prvkem a plasticky se přizpůsobuje potřebě pacienta.

6.3.3 Souhrn dosavadních poznatků z kinezioterapie u svalových dystrofií

Závěrem lze říci, že z dosavadních studií prozatím vyplývá nutná prevence sekundárních změn ve spolupráci s fyzioterapeutickou intervencí hned po stanovení diagnózy. Neexistuje zatím jednotný názor na formu terapie ani na dlouhodobý efekt, jaké mohou mít jednotlivé cvičební programy. De Lateur a Giaconi (1979) uvádějí zlepšení svalové síly pomocí submaximálního tréninku, ve které 4 pacienti s Duchenneovou svalovou dystrofií posilovali m. quadriceps femoris. Pacienti posilovali pouze jednu DK (4-5 dní v 1 týdnu po dobu celkem 6ti měsíců) pouze extendováním v kolením kloubu z 90ti stupňů do plné extenze za použití přístroje Cybex. Následně byly obě DKK porovnány pomocí maximální izokinetické síly každý týden po dobu 12ti měsíců a ještě 24 měsíců od započetí cvičení. Ve výsledku byl u posilované DK pozorován větší točivý/krouživý moment při posilování i po ukončení cvičení a nebyl pozorován negativní efekt posilováním na sval s využitím submaximální zátěže. Naproti tomu Scott et al. (1981) sice nepozoruje rovněž škodlivý účinek posilování, ale ani zlepšení. Ve studii byly srovnány skupiny necvičících pacientů s Duchenneovou formou dystrofie proti skupině cvičící pacientů proti nízkému odporu.

Ve studii Fowlera et al. (1982) u ambulantních pacientů s Duchenneovou formou svalové dystrofie docházelo při aerobním cvičení - konkrétně plavání k adaptaci svalových vláken typu I. Naproti tomu při vysoké intenzitě při posilování proti odporu byl pozorován posun k adaptaci svalových vláken typu II (Eagle, 2002). Zda je možné ovlivnit konkrétní typ svalového vlákna vhodně zvoleným tréninkem u pacientů se svalovou dystrofií je stále nezodpovězeno.

Na opatrnost při výběru zátěže u aerobního tréninku a důležitost mechanických faktorů při progresi onemocnění ukazuje studie Brouwera et al. (1992). Pozorovali u pacientů s facioskapulohumerální formou dystrofie (celkem 53 pacientů), že pacienti s dominantní pravou HK (celkem 42 pacientů) měli signifikantně vyšší sílu na levé ruce (konkrétně u m. supraspinatus, extenzory zápěstí a vnitřní rotátory ramene). Naproti tomu u kontrolní skupiny praváků (19 z celkové skupiny 24 osob) byla silnější pravá HK. Skupiny s dominantní levou HK byly velmi malé pro statistickou analýzu. Možný důvod, proč nelze potvrdit studie, kde při analytickém cvičení byly voleny vyšší odpory s pozitivními výsledky (Milner-Brown-Miller, 1988; Kilmer et al., 1994).

Další studie zkoumala efekt motorického učení pomocí dvou modelů (komplexního a jednoduchého) ke sledování funkce horní končetiny u osob s facioscapulohumerální dystrofií. Rozdíl mezi komplexní a jednoduchou formou motorického učení byl dán tvarem drátu (drát byl jedním koncem připevněn na hranol, druhý konec byl připojen k počítači a úloha spočívala v obkreslení tvaru drátu pomocí smyčky s minimálním kontaktem, drát napodoboval trajektorii hrnku při pití). Účinek motorického učení byl studován sledováním změn ve schopnosti provést simulovaný úkol (napít se ze sklenice). V první skupině (komplexní model) bylo sedm pacientů a sedm zdravých kontrol (které neabsolvovali trénink). Výkonnost byla hodnocena měřením elektromyografické (EMG) činnosti m. biceps brachii a m. brachioradialis, flexe loketního kloub, flexe a abdukce ramenního kloubu (dále maximální zrychlení na začátku pohybu, čas a reakční doba), a to jak před tak po 30min úkolu. Ve druhé skupině (jednoduchém modelu motorického učení) byla skupina šesti pacientů a šest zdravých kontrol. V obou skupinách pacienti ukázaly významně lepší výsledky pro všechny parametry s výjimkou flexe ramenního kloubu a reakční doby, ve srovnání s kontrolami. Motorické učení může zřejmě pomoci zlepšit výkon u pacientů s facioskapulohumerální formou svalové dystrofie.

V současné době platí i pro pacienty s pletencovou formou svalové dystrofie stejné zásady při cvičení jako pro ostatní druhy dystrofie. V popředí zůstává prevence rozvoje kontraktury a zachování maximální funkční schopnosti.

Uvolnění kontraktur (zejména Achillovy šlachy) může být nutné zejména u forem 1B, 2A a 2I. Skolióza se vyskytuje hlavně po usednutí na vozík.

6.4 Respirační fyzioterapie

Respirační fyzioterapie pomáhá u pacientů předcházet respiračnímu selhání (případně zpomalit progresi respiračních funkcí). Významně také ovlivňuje nitrobřišní orgány (důležité pro funkci trávicího traktu) – např. podporuje střevní peristaltiku a prokrvení vnitřních orgánů. Je vhodné, aby se respirační fyzioterapie stala pro pacienty každodenní součástí cvičení, jelikož může významně ovlivnit dechové funkce. Ve studii, kde byla srovnávána účinnost dlouhodobého domácího programu zaměřeného na pravidelné posilování respiračních svalů - dýcháním proti řízenému odporu u Duchenneovy formy proti skupině necvičících, se ukázalo u aktivní skupiny signifikantní zlepšení ventilačních parametrů maximálního inspiračního tlaku (P_{Imax}) a vitální kapacity plic (Vacek, 2005).

U některých typů dystrofických chorob může docházet k respiračnímu selhání. Na jeho rozvoji se v první řadě podílí primární postižení dýchacích svalů, dále rozvoj kyfoskoliózy a vznik deformit hrudníku. Důležitá je včasná diagnostika, která pomáhá oddálit nástup chronického respiračního selhání.

U pacienta, který je schopen chůze, je vhodné provést alespoň minimální vyšetření funkce plic (např. měření vitální kapacity plic nejméně 1x za rok). Péče o plíce se stává zásadní v okamžiku, kdy pacient ztrácí schopnost nezávislé chůze (viz **Obrázek 4**, **Obrázek 5**) (Bushby et al., 2010). Ovšem u pacientů s pletencovou formou svalové dystrofie (na rozdíl od Duchenneovy formy či spinální svalové atrofie) nemusí být usednutí na elektrický vozík předpokladem ke zhoršení plicních funkcí. Ve studii Stübgena et al. (1994) sledující funkci dýchacích svalů bylo porovnáno 20 pacientů s pletencovou formou dystrofie (do této skupiny patřilo 6 pacientů na vozíku) s 20ti zdravými kontrolními pacienty. Jediný pozorovaný rozdíl v rámci skupiny pacientů byl stupeň svalové slabosti končetin.

U Duchenneovy formy vzniká respirační insuficience nejčastěji mezi 18. – 20. rokem a stává se příčinou úmrtí. Respirační insuficience se zpočátku projevuje ve spánku, kdy se snižuje svalový tonus dýchacích cest, je omezen podíl zapojení mezižeberních a pomocných dýchacích svalů. Klinicky se projevuje ztíženým dýcháním, zástavami dechu, nadměrným pocením, cyanózou, nespavostí. Přes den se objevuje sucho v ústech, ranní bolest hlavy, zvracení, zhoršení koncentrace a únava. Tyto všechny příznaky nejsou specifické, mohou být nenápadné a je důležité po nich více pátrat.

Dle možností lze využít v rámci rehabilitace různých dechových trenažerů - expiračních a inspiračních. Expirační trenažery (např. Flutter, Acapella, RC Cornet) slouží k prevenci bronchiálních kolapsů, zlepšují elasticitu stěn bronchů a podporují expektoraci. Inspirační trenažery (např. ClinicFlow, Coach) pomáhají s nácvikem plynulosti nádechu, zlepšují plicní ventilaci, zlepšují ekonomiku práce nádechových svalů, snižují jejich svalové napětí a předcházejí chronické únavě.

Pokud uvnitř dýchacích cest dojde k zánětlivému procesu, je tento stav spojen s hypersekrecí. V takovém případě je prioritou zajistit evakuaci sputa. Vhodná je adekvátní péče o hygienu dechové soustavy za pomoci technik, které jsou ve světové literatuře označovány pojmem „Airway Clearance Techniques“ (Smolíková, 2010).

6.4.1 Ventilační podpora

Dle vitální kapacity plic lze orientačně určit rozsah podpory ventilace (Bednařík, 2001). Vzhledem k faktu, že u svalových chorob je respirační insuficience způsobena mechanickou slabostí dýchacích svalů, oxygenoterapie nemá smysl (útlumem dýchacího centra by naopak vedla ke zvýšení parciálního tlaku CO₂-hyperkapnií).

Neinvazivní ventilační podpora (CPAP-masky pomáhající udržet mírný přetlak v dýchacích cestách, BiPAP-přístroj k udržování kontinuálního tlaku při vdechu i výdechu a umožňuje vydechovat proti menšímu odporu) často postačí pouze v noci a pomáhá při zotavení unavených dýchacích svalů, zmírnění sekundárních orgánových změn. Jednou z kontraindikací pro neinvazivní

ventilační podporu je kardiální dekompenzace (zvýší se nitrohruční tlak a sníží se žilní návrat) (Bednařík, 2001).

K invazivní ventilační podpoře (trvalá umělá plicní ventilace) jsou indikováni pacienti s respirační insuficiencí, kterým již nestačí neinvazivní podpora a pacienti s těžkými poruchami polykání s nutností odsávání. U těchto pacientů je provedena tracheostomie a jsou trvale připojeni k mobilnímu ventilátoru (Bednařík, 2001).

6.5 Fyzikální terapie

Fyzikální léčba využívá některé druhy fyzikálních energií k léčebným účelům – např. k útlumu bolesti, ovlivnění tkáňové trofiky (trofotropního efektu lze dosáhnout díky hyperemii - zlepšuje výživu prokrveného orgánu nebo dané oblasti, má vliv na zvýšenou resorpci metabolitů látkové přeměny, dále má baktericidní a protizánětlivý účinek související se zrychlením krevního toku a lymfy (zvyšuje se přívod obranných látek), analgetický účinek (pokles stupně kyselosti tkání) a v neposlední řadě spasmolytický efekt (Capko, 1998).

Pozitivní termoterapie (ve smyslu přivádění tepla do organismu)

Častěji než celkově se termoterapie aplikuje lokálně (např. parafinové zábaly). Je vhodné je použít před cvičením k prohřátí a lze tak dosáhnout změkčení a uvolnění ligament, fascií, svalů (Capko, 1998). Jako celotělovou proceduru je potom možné zvolit např. vířivou či perličkovou koupel o teplotě 38° na 20-30 minut.

Elektrostimulace

Při dlouhodobé nízkofrekvenční elektrostimulaci u Duchenneovy a Beckerovy myopatie, podle různých autorů dochází k významnému zvýšení svalové síly stimulovaných svalů. Odolnost proti únavě zůstává dle studie Zupana (1992) nezměněná, Scott et al. (1990) ve své studii pozorovali zlepšení odolnosti proti únavě při použití nízkofrekvenční stimulace stehenního svalu.

Nejednoznačné výsledky studií zabývajících se elektrostimulací u těchto pacientů mohou být ovlivněny i rychlým rozvojem svalového postižení a tím, že

ve skupinách nejsou vždy pacienti se stejným typem postižení a ve stejné fázi nemoci.

6.6 Ergoterapie

Ergoterapie navazuje na výsledky fyzioterapie, dále je rozvíjí a upevňuje v praktických činnostech; ergoterapeut úzce spolupracuje s fyzioterapeutem.

Pole působnosti ergoterapeuta je velmi široké. Dle individuálních možností a zdravotního stavu, je kladen důraz na trénink denních činností (hygiena, oblékání, stravování, přesuny, pracovní činnosti aj.), zlepšení svalové koordinace, rozsahu pohybu, nácvik cílených úchopů a procvičení hrubé a jemné motoriky.

Nedílnou součástí ergoterapie je ergodiagnostika, která hodnotí následky onemocnění na soběstačnost, hodnotí pracovní potenciál jedince, zaměřuje se na funkci ruky a její zapojení v pracovních činnostech (Jebsen – Taylor test = test funkční motoriky ruky, Purdue – Pegboard test = test jemné motoriky ruky, dynamometrie = test svalové síly stisku ruky), dále hodnotí i výdrž a koncentraci (test koncentrace a pozornosti pro administrativní činnost), kontinuitu úsilí, testy modelových činností - hodnocení provedení úkolu (u kterých se hodnotí i způsob, čas a kvalita provedení), psychologické testy. Rovněž se provádějí testy fyzického výkonu. Sem patří vyšetření na ergometru a spiroergometru (spojeno s měřením ventilace a sledují se další funkce např. srdeční činnost, tlak), které informují jakou zátěž je pacient schopen tolerovat. U svalových dystrofií jsou tyto informace spíše orientačního rázu, protože každým dnem se může stav měnit – každý den může být schopen tolerovat jinou zátěž. Výstupem ergodiagnostiky by měla být pozitivní rekomandace, tzn. výčet činností, které daný jedinec zvládne. Ergodiagnostická zpráva je komplexní zpráva, která podrobně popisuje výsledky jednotlivých ergodiagnostických vyšetření, kterými daný jedinec prošel. Výsledky ukazují, jaký je pracovní potenciál pacienta, jak může být fyzicky zatížen, jaká by měla být pracovní doba. U pacientů se svalovou dystrofií je důležité, aby se vyvarovali únavě. Z tohoto důvodu je dle mého názoru vhodné, aby mohli pacienti pracovat z domova. Mohou si tak i regulovat např. pracovní dobu (tak,

aby předešli únavě). Pokud musí pacient dojíždět do zaměstnání, je vhodné (pokud může řídit) přizpůsobit i automobil. Je možnost buďto zvolit vyšší sedačku, nebo existují zdvihací sedáky do auta/sedací prkénko. Dále nás zajímá, zda bude pacient v zaměstnání schopen tolerovat sed, jak dlouho je schopen sedět a v jaké poloze. Praktickou pomůckou pro pomoc při vstávání ze židle je tzv. katapultovací sedák, který je schopen odlehčit až 80% tělesné hmotnosti. Pozor na vznik (nebo podporu vzniku kontraktur) při sezení, tricepsy, flexory kyčlí, a to také u dětí, pokud ještě sedí ve školní lavici, nebo později na vozíku.

U ztráty schopnosti samostatné lokomoce, je pacient odkázán na vozík. Dle typu svalové dystrofie a stupně postižení je doporučen buďto mechanický vozík nebo elektrický vozík. Mechanický vozík připadá v úvahu, pokud je diagnostikována forma svalové dystrofie postihující pletence dolních končetin a je doporučen buď vozík aktivní (odlehčený o hmotnosti 8-10kg/servomatik - obsahuje elektrický přídatný pohon podporující mobilitu osob se sníženou svalovou silou horních končetin, pacient se i při malé vlastní síle dokáže aktivně pohybovat na vozíku pomocí obručí; citlivá čidla vyhodnocují vloženou sílu a dávají signály přes elektroniku hnacím motorům; svalové partie trupu a horních končetin nejsou přetěžovány; je důležité, aby opěrka zad byla umístěna výš, pro lepší propulzní vzor)či elektrický. Někteří odborníci rovněž doporučují elektrické vozíky umožňující pacienta postavit. K užitečným doplňkům vozíku patří antidekubitní polštář, podpěry v oblasti kyčlí. S postupujícím úbytkem síly v horních končetinách je třeba konzultovat možná řešení se specialistou na rehabilitační a kompenzační pomůcky, který může posoudit možnosti využití alternativního počítače či jiného automatizovaného přístupu ke styku s okolím, jako např. kontrolní systém ovládaný jazykem, komunikace za použití jediného spínače, ovládání pomocí infračerveného paprsku či ovládání okem.

Ergoterapeut doporučuje různé technické pomůcky, pomáhá s případným nácvikem jejich využití a rovněž poskytuje odborné poradenství v problematice přizpůsobení domácího a pracovního prostředí.(Votava et al., 2005). Ostatní kompenzační pomůcky, jež mohou pomoci, jsou např. nastavitelný jídelní podnos, hands-free vak na vodu, elektrické polohovatelné lůžko s antidekubitálním polstrováním či matrací, kompenzační pomůcky na WC a do koupelny, pomůcky

k přemísťování pacienta, jako např. hydraulické zvedáky, kladky či speciální prostěradla k posunování pacienta a jiné pomůcky.

6.7 Ortézy

Ortézy jsou podpůrné aparáty a pomáhají oddálit vznik kontraktur, jejich korekci a usnadňují pohyb. Důležitá je včasná aplikace ortéz bránících rozvoji kontraktur např. Achillových šlach (tyto ortézy se aplikují na noc). Existuje již široké spektrum různých typů ortéz na dolní končetiny (AFO-kotníková, KAFO-kolenní, HKAFO-kyčelní), po ztrátě schopnosti chůze lze upřednostňovat používání těchto ortéz během dne.

6.7.1 Ortézy pro kotník a chodidlo - Ankle Foot Orthosis (dále AFO)

Využívají se pro udržení rozsahu pohybu v hlezenním kloubu a používají se zejména jako noční dlahy. Některé studie ukazují, že pasivní protahování v kombinaci s nočními ortézami je efektivnější než pouhé pasivní protahování (Scott et al., 1981).

Vzhledem k tomu, že m. gastrocnemius je dvou kloubový sval (kolenní a hlezenní kloub), efektivního protažení dosáhneme, pokud bude chodidlo drženo v maximální možné dorziflexi a koleno udrženo v extenzi. Tento typ dlah bohužel není dobře tolerován během spánku, a proto se běžně nedodává.

Použití AFO by teoreticky mohlo vést k častější flexi v kolenním kloubu, a podpořit tak vznik kontraktur v oblasti kolene. Zatím ale nejsou studie, které by tuto domněnku potvrdily.

6.7.2 Parapodium

Parapodium je typ ortézy umožňující vzpřímený stoj bez použití dalších oporných pomůcek a také umožňuje sebeobsahu. Je výhodné v tom, že pacient může být i několik hodin ve vzpřímené poloze a přitom nezatěžuje horní končetiny. Parapodia mohou být statická (zajistí vzpřímený stoj bez dalších opěrných pomůcek) nebo dynamická (obsahují ortézové kyčelní a kolenní klouby a umožňují chůzi) (**Obrázek 6**).

6.8 Návrh cvičení pro doma

Je žádoucí, aby se cvičení stalo každodenní součástí života, jak bylo výše uvedeno. Pokud pacient cvičí doma (ideálně za asistence rodinných či jiných příslušníků), měl by dbát na několik pravidel: cvičení by nemělo být nikdy bolestivé, nemělo by se cvičit přes únavu, neměly by se cvičit excentrické kontrakce, protahovací cvičení dělat opatrně (opět pozor na bolest), nepoužívat velké odpory při cvičení. Domácí cvičení ale může být někdy pro pacienta problém, zejména pokud nemá u sebe nikoho, kdo by mu pomáhal/kontroloval správné provedení cviku. Je dobré tedy uvážit, zda a jakou sestavu cviků může terapeut pacientovi přidělit, pro domácí cvičení volit polohy jednodušší (např. vleže na posteli), aby se předešlo případným pádům (z tohoto důvodu bych buďto nedoporučila cvičení na gymnastickém míči v domácím prostředí, případně v ohraničeném prostoru, nebo v rohu místnosti, nebo se může (pokud lze) opírat rukama o židle. Je důležité, pokud pacienta znám (bez toho mu zodpovědně žádné cviky nemohu naordinovat), určit přesně, které cviky může dělat, aniž by se vystavil riziku úrazu. A jelikož jde o záležitost celoživotní, tak si ho zvat na pravidelné kontroly, protože přestože bude "cvičit" bude se zhoršovat a kinezioterapii je třeba přizpůsobit vždy aktuálnímu stavu.

Cviky se zvolí v závislosti na schopnostech pacienta a zdravotním stavu. Mezi cviky bych zařadila izometrické cvičení hýžd'ových svalů (vleže na zádech); izometrické cvičení na svaly paže a svaly mezilopatkové. Důležité je, aby pacient nezadržoval dech - z opatrnosti netrvat při domácím cvičení na výdrži, nýbrž pouze na provedení „kontrakce a hned relaxace“ (aby nedocházelo k poškozování svalů jeho ischemizací); aby nedocházelo k excentrickým kontrakcím (z tohoto důvodu bych nedoporučila cvičení s therabandem, např. při posilování bicepsu po koncentrické kontrakci nastupuje excentrická - theraband povoluje do původní délky a pohyb brzdí opět biceps excentrickou kontrakcí); aby se pacient neunavil (také těžké uhlídat, pokud tedy pacient se jeví nepozorný při terapii, raději zvážím, zda posilování pro doma vůbec doporučím).

Cvičební program by měl zahrnovat pravidelné a šetrné protahování se zaměřením na Achillovy šlachy, hamstringy, iliotibiální trakt a flexory kyčlí jako

prevence vzniku kontraktur. S tím souvisí i používání vhodných pomůcek ortopedické protetiky.

Je dobré zaujímat i tzv. pronační polohu (**Obrázek 7**). Poloha je vhodná pro odpočinek a pomáhá předcházet vzniku kontraktur (v oblasti kyčlí a kolen). Pacient leží na břiše tváří k podložce, těsně pod boky je umístěn polštář (pro zvýšení extenze v kyčlích), chodidla jsou mimo podložku.

Obrázek 7 – Pronační poloha.



Chůze je také výborné cvičení. Pokud je toho pacient schopen, může se využít i různých povrchů, po kterých se prochází. Účelem je stimulovat exteroceptory plosek nohou, propriocepci (zlepšení vjemu z plosek nohou) - vjemy z kloubů dolních končetin jsou nesmírně důležitým aferentním zdrojem, mají význam pro vzpřímené držení těla a rovnováhu. Pokud pacient není schopen chůze, je dobré alespoň cca 30minut denně stát (např. za pomoci stavěcího stolu/parapodia). Podpoří se tak prevence kontraktur, kostních změn aktivace posturálního systému, dýchání, oběh, psychika.

Dechová cvičení jsou důležitá především v době, kdy se sníží aktivní hybnost. Pokud se začne hromadit hlen v dýchacích cestách v kombinaci s oslabením dýchacích svalů, hrozí riziko infekce. Jako součást dechové rehabilitace lze doma cvičit dechovou gymnastiku, která přispívá ke zvyšování jak fyzické kondice tak k prevenci sekundárních změn. Při cvičení dechové gymnastiky je důležité na počátku zaujmout pohodlnou polohu, vyčistit dýchací

cesty. Lze cvičit v různých polohách (vsedě, vleže na zádech) a při dýchání nezapojovat do souhybu ostatní části těla. Důležité je, aby pacient při nádechu nezvedal ramena, nadechoval se do břicha a spodních žebér, výdech prohloubil.

U pacientů např. s Duchenneovou svalovou dystrofií, kteří mají problémy s odkašláváním a stagnací sekretu v dýchacích cestách, je zaujetí pronační polohy nekomfortní a neefektivní pro drenáž. V těchto případech se doporučuje např. ležet ve zvýšené poloze na boku s podložením (např. polštáři) (**Obrázek 8**)

Obrázek 8 – Zvýšená poloha na boku.



Mezi další doporučení pro doma by se nemělo zapomínat na korekci sedu a zajistit pacientovi pevnou oporu zad tak, aby se zabránilo kyfotizaci páteře. Na židli by neměly chybět opěrky, o které se pacient opírá jak při sedání tak při vstávání.

Kromě domácího cvičení lze pacientům ještě doporučit v rámci dlouhodobého rehabilitačního plánu i lázeňský pobyt, který by bylo ideální absolvovat každý rok již od počátku onemocnění. Mezi taková pracoviště se řadí Janské Lázně, Vráž, Klimkovice, Velké Losiny.

7 POSTIŽENÍ SRDCE A TERAPIE

Co se týče postižení srdce u pacientů s Duchenneovou formou svalové dystrofie, nejčastěji se setkáváme s kardiomyopatií nebo srdeční arytmii.

U pacientů s pletencovou formou svalové dystrofie se srdeční postižení (kardiomyopatie, srdeční arytmie) objevuje zejména u forem 1B, 2C-F, 2I (Norwood et al., 2007).

Klinické příznaky srdečního selhání (únava, váhový úbytek, zvracení, bolesti břicha a neschopnost vykonávat denní aktivity) nejsou často odhaleny včas a pacient navštíví kardiologa až v pozdní fázi nemoci (poté, co se u něj projeví klinické příznaky srdeční dysfunkce). Potom výsledky léčby těchto dysfunkcí jsou většinou velmi slabé. Základní vyšetření srdečních funkcí by se mělo provést v okamžiku, kdy je třeba stanovit diagnózu, nebo do šesti let věku pacienta (zejména v případě, že lze toto vyšetření provést bez sedativ).

Lze doporučit echokardiografický screening v okamžiku stanovení diagnózy nebo do věku 6ti let dítěte, i když výskyt echokardiografických abnormalit u dětí mladších 8–10 let je nízký. Jsou ale případy, kdy abnormality i v tomto věku byly objeveny, což může pomoci při hledání klinických řešení, včetně rozhodnutí o užívání kortikosteroidů či plánování anestézie. Základní vyšetření echokardiogramem v tomto věku také podá informace o výskytu anatomických abnormalit, které mohou ovlivnit kardiovaskulární funkce z dlouhodobého hlediska. Minimální vyšetření by mělo zahrnovat vyšetření EKG a ECHO srdce (neinvazivní zobrazovací metoda srdečních funkcí). Každoroční celková vyšetření srdce je třeba provádět od věku 10ti let dítěte nebo od okamžiku vzniku symptomů srdeční choroby. Zvýšená frekvence vyšetření (nejméně každých šest měsíců) je doporučena, pokud se vyskytnou abnormality komorových funkcí. Tato zjištění by měla též být důvodem k okamžitému zahájení farmakologické léčby bez ohledu na věk pacienta (Bushby et al., 2010*part2*).

8 LÉČBA

8.1 Farmakoterapie

V současnosti se využívá imunosupresivní terapie, která zpomaluje průběh choroby. Mezi používané léky se řadí glukokortikoidy, které jsou v současné době jediným dostupným lékem zpomalující pokles svalové síly a funkčnosti (následně se snižuje i riziko skoliózy a stabilizují se dýchací funkce). Může nastat i zlepšení srdeční funkce, ale nejsou k dispozici dostatečné údaje, které naznačují pomalejší snižování echokardiografických ukazatelů srdeční dysfunkce. V poslední době bylo rovněž prokázáno, že pokračováním v léčbě i poté, co pacient ztratí schopnost samostatné chůze, dochází ke snížení rizika progresivní skoliózy a ke stabilizaci proměnných u testů plicních funkcí. Prevence a zvládání vedlejších účinků musí být proaktivní. Rodině by měl být vydán „steroidový průkaz“ nebo jiný doklad uvádějící užívání steroidů. To je třeba vzít v úvahu při první pomoci v případě akutního stavu, zlomeniny, závažné infekce, nutnosti operace nebo celkové anestezie. Zlepšení po terapii glukokortikoidů nastalo i u pacientů s pletencovou formou svalové dystrofie (konkrétně u typu 2C-F). Oproti Duchenneově formě je pletencová forma vzácnější a není tudíž ani tolik studií, které jsou schopny srovnat efekt léčby glukokortikoidů (Bushby et al., 2010*part I*).

Doplňky jako koenzym Q10, karnitin, aminokyseliny (glutamin, arginin), antioxidanty (rybí tuk, vitamin E, výtažek ze zeleného čaje), a další jsou některými pacienty užívány a někteří praktičtí lékaři jsou jejich zastánci. Vzhledem k absenci důkazních informací z literatury nejsou žádná doporučení ohledně užívání těchto doplňků. Provádí se např. studie zaměřená na vliv koenzymu Q10 a Lisinoprilu (ACE inhibitor) u Duchenneovy, Beckerovy a pletencové formy (typ 2C – 2I) v pěti amerických centrech pod záštitou Mezinárodní výzkumné skupiny pro nervosvalové onemocnění a je financována z prostředků ministerstva obrany. Studie se účastní 120 probandů. Budou jim podávány buď samostatně koenzym Q10 nebo Lisinopril či kombinace obou léků či žádný lék. Probandi nesmějí mít žádné srdeční onemocnění, dříve nesměli

užívat betablokátory a v posledních měsících neužívali koenzym Q10 (www.duchenneconnect.org/en/clinical-trials/study-faq-sheets/422-coenzyme-q10-and-lisinopril-clinical-trial-of-coenzyme-q10-and-lisinopril-in-muscular-dystrophies.html).

8.2 Genová terapie

Příkladem genové terapie je technika exon skipping, která vyvolává syntézu bílkoviny ignorováním části genetického kódu dystrofinového genu, takže dochází k produkci dystrofinu kratšího, než je normální, čímž mění rychle postupující Duchenneovu svalovou dystrofii v daleko pomaleji postupující Beckerovu svalovou dystrofii. Účinnost se předpokládá u 60-80% pacientů. Další možností by mohl být lék zvaný PTC124, který umožňuje obejít bodovou mutaci.

8.3 Buněčná terapie

Jako příklad u buněčné terapie jsem vybrala transplantaci kmenových buněk kostní dřeně. V klinické studii Sharma (2013) bylo pozorováno zlepšení svalové síly u pacientů s Duchenneovou (125 pacientů), Beckerovou (5 pacientů) a pletencovou formou svalové dystrofie (20 pacientů) po aplikaci autologních mononukleárních buněk kostní dřeně do oslabených svalů s následnou intenzivní rehabilitací. Následně bylo potvrzeno u 53% pacientů zvýšení síly svalů trupu, u 48 % došlo k nárůstu síly v horních končetinách a u 59% došlo k nárůstu síly v dolních končetinách. Dále bylo pozorováno i zlepšení např. u funkční nezávislosti (dle hodnotící škály Brooke a Vignos). Kontrolní skupina u této studie chyběla a délka studie byla 1 rok.

9 ORGANIZACE A SDRUŽENÍ

9.1.1 Asociace muskulárních dystrofií ČR

V České republice funguje od devadesátých let 20. století celonárodní organizace Asociace muskulárních dystrofií ČR, která poskytuje sociálně-právní pomoc, pořádá rehabilitačně výchovné kurzy, semináře, reprezentuje specifické zájmy a především potřeby pacientů s tímto onemocněním. Od roku 1992 jsou členy EAMDA (Evropské aliance asociací nervosvalových nemocí). Byla také založena organizace mladých, která se začlenila v roce 1996 do EYO (Evropská organizace mladých). Jsou členy Sboru zástupců organizací zdravotně postižených, České rady humanitárních organizací a od června roku 2000 také členem NRZP ČR. (www.amd-mda.cz/historie/5/historie-1990-soucasnost)

9.1.2 Parent Project

Parent Project (Projekt rodičů) je nezisková organizace založená rodiči, jejichž děti se narodily se svalovou (muskulární) dystrofií typu Duchenne/Becker. Organizace byla založena v roce 1994 v USA a v ČR působí oficiálně od roku 2001. Posláním organizace je finanční podpora výzkumu svalových dystrofií Duchenneovy formy/Beckerovy formy dystrofie, zlepšení základní péče a kvality života pacientů a podpora jejich integrace (www.parentproject.cz/).

Mezi světové organizace se řadí např. Muscular Dystrophy Association (MDA), Cure CMD (a cure for Congenital Muscular Dystrophies), Parent Project MuscularDystrophy(PPMD)(http://www.ninds.nih.gov/disorders/md/org_md.htm), European Neuro Muscular Centre – ENMC, Organizácia muskulárnych dystrofií v SR, Muscular Dystrophy Campaign – UK a mnohé další (<http://www.amd-mda.cz/odkazy/>).

10 DISKUZE

Protože většina forem pletencové svalové dystrofie je způsobena defektem strukturálních proteinů (dystrofin asociovaných proteinů), je i terapeutický přístup podobný, jako je u Duchenneovy/Beckerovy formy svalové dystrofie. Nepodařilo se mi tedy najít odlišný přístup k pacientům s pletencovou formou svalové dystrofie. Důvodem, proč jsem si kladla otázku (zda existuje rozdíl v přístupu fyzioterapeutické intervence) byla existence forem, jejichž defekt nebyl spojen s dystrofin asociovanými proteiny. Důvodem může být i to, že tato onemocnění jsou velmi vzácná a je tedy těžké tuto teorii potvrdit nebo vyvrátit. Dalším problémem je i včasná a přesná diagnóza.

Podle některých autorů (Milner-Brown-Miller, 1988; Kilmer et al., 1994) by bylo teoreticky možné a výhodné u pomalu progredujících forem svalové dystrofie použít při aerobním svalovém tréninku vyšších odporů. Dalším východiskem by rovněž mohl být i již výše zmíněný fakt, že se nejedná u některých forem pletencové dystrofie o defekt v genech pro dystrofin asociované proteiny. Ovšem tato tvrzení jsou dle mého názoru odvážná. Nejenom, že stále není úplně objasněna podstata onemocnění (tudíž i důsledek této léčby), ale rovněž je náročné přesně stanovit diagnózu. Potom by mohlo docházet spíše ke zrychlení progresu onemocnění.

Včasná a přesná diagnóza je základem terapie. Situaci u svalových dystrofií zhoršuje skutečnost, že některé formy se začínají projevovat až v dospělosti. Otázkou zůstává, co stojí na pozadí rozvoje až v pozdějším věku. Existuje nějaký spouštěcí faktor, který vede k propuknutí onemocnění? Dalo by se rozvoji onemocnění předejít?

Zatím neexistuje lék na svalové dystrofie. Nicméně dle Sharma et al. (2013) se ukazuje, že by se dala alespoň zmírnit/ zpomalit progresu tohoto onemocnění aplikací kmenových buněk kostní dřeně. Stále ale zůstává potřeba dalších studií.

Nezbytnou součástí života dystrofiků zůstává fyzioterapie, kde prevence rozvoje sekundárních změn je samozřejmostí. Dle současných poznatků se ukazují

syntetické metody efektivnější než analytické metody, protože komplexní pohybové vzorce jsou schopny aktivovat i extrémně oslabené svaly, které pacient nebyl schopen volní kontrakcí zapojit (Vacek, 2005; Oygard et al., 2011). Van der Kooi (2010) uvedl, že posilovací programy nepřinesly žádný efekt, nicméně nebyl pozorován ani negativní efekt na svalovou tkáň. V rámci fyzioterapie se provádějí různé funkční testy. Tyto testy doplněné o specifitěji zaměřené se provádějí rovněž v ergodiagnostice a jsou důležitým vodítkem nejen pro terapeuta, ale i pro pacienta. Pomáhají např. lépe definovat a zkvalitnit pracovní podmínky a umožnit tak pacientům co nejširší společenské a pracovní fungování. U pacientů se střídá období, kdy jsou schopni vyšších fyzických výkonů a období kdy zvládají mnohem nižší zátěž. Při terapii se nesmí pacient unavit, tudíž i fyzioterapeut se automaticky přizpůsobuje změně kondice.

11 ZÁVĚR

Fyzioterapie hraje v životě pacientů významnou roli. Pomáhá předcházet řadě zdravotních problémů (rozvoji kontraktur, deformit, zhoršení plicních a srdečních funkcí a další) a zároveň může pozitivně působit na psychiku jednotlivce. Důležité je pacienta motivovat, tím, že mu vysvětlíme, že bude moci lépe fungovat nejen v domácím prostředí, ale např. i v práci, pokud bude dodržovat určitá pravidla (předcházení únavě, zvýšené zátěži, excentrickým kontrakcím) a jednoduše popsat a odůvodnit rehabilitační plán. S ohledem na věk klienta a jeho specifické potřeby je důležité v léčebné rehabilitaci zvolit vhodný individuální přístup. Záleží i na schopnostech a vědomostech terapeuta, na tom v jaké metodice je vyškolen a možnostech pracoviště (vybavení, kterým disponuje). Z dosud provedených studií z pohledu fyzioterapeutické intervence vyplynulo, že komplexní metody jsou schopny usnadnit fungování i extrémně oslabených svalů efektivněji, než metody syntetické.

A jaký význam mají všechny nové poznatky z oblasti genetiky a molekulární biologie získané v posledních 20ti letech v problematice pletencové formy svalové dystrofie? V první řadě lze určit, které geny a proteiny jsou poškozené. Vědci tak mohou pracovat na strategii léčby, při které by se nahradily chybějící funkce nebo zneškodnily ty „špatné“. V neposlední řadě je velmi přínosné získat přesnější diagnózu, a mít tak lepší představu o obvyklém průběhu onemocnění, jaké problémy a komplikace mohou nastat, a vědět, jaká opatření bude nutné přijmout.

12 SOUHRN

SOUHRN

Bakalářská práce shrnuje teoretické poznatky týkající se problematiky svalové dystrofie, klasifikace, diagnostických postupů, léčby a rehabilitace. Zde jsou uvedeny bližší informace k pletencové formě svalové dystrofie. Pletencová forma svalové dystrofie je souhrnný název pro různorodou skupinu svalových dystrofií postihující zejména svalstvo v oblasti pánve a ramen. Existuje více než 20 podtypů tohoto onemocnění – každý způsoben změnou různých genů. Protože kauzální terapie stále chybí, pacienti musí spoléhat na symptomatickou léčbu, ve které pravidelná (celoživotní) rehabilitace hraje důležitou roli. Protože většina pletencových forem svalové dystrofie je způsobena defektem strukturálních proteinů dystrofin asociovaných proteinů, je rehabilitace oprávněně na stejném teoretickém základě jako u Duchenneovy či Beckerovy formy svalové dystrofie. Proto jsem nenašla rozdíl.

SUMMARY

The Bachelor thesis summarizes the theoretical knowledge concerning problems of muscular dystrophy, its classification, diagnostic procedures, treatment and physiotherapy. There is more information about limb girdle muscular dystrophy in this work. Limb girdle muscular dystrophy is the common name for a diverse group of muscular dystrophies affecting mainly the pelvic and shoulder regions. There are more than 20 different subtypes - each caused by alterations to different genes. Because effective therapies are still lacking, the patients have to rely on symptomatic treatment in which continuous (lifelong) physiotherapy plays an important role. Because many of the LGMDs are caused by defects in structural proteins in the dystrophin associated protein, a similar rehabilitation as in Duchenne/Becker muscular dystrophy is on theoretical grounds probably justified. That's why I could not find different approaches.

13 SEZNAM LITERATURY

AMBLER, Z., BEDNAŘÍK, J. Myopatie - základní charakteristika, klasifikace a perspektivy. In *Neurologie pro praxi*. Olomouc: Solen. 2004; 3: 135-136. ISSN 1213-1814.

ANSVED, T. Muscular dystrophies: influence of physical conditioning on the disease evolution. In *Current Opinion in Clinical Nutrition & Metabolic Care*. 2003; 6(4): 435–439.

BAKHTIARY, A.H., PHOENIX, J., EDWARDS, R.H.T., FROSTICK, S.P. The effect of motor learning in facioscapulohumeral muscular dystrophy. In *European Journal of Applied Physiology*. 2000; 83: 551–558.

BEDNAŘÍK, J. et al. *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton. 2001; 470 s. ISBN 80-7254-187-0.

BEDNAŘÍK, J. Svalové dystrofie. In *Neurologie pro praxi*. 2004; 3: 137-141.

BUSHBY, K., FINKEL, R., BIRNKRANT, D. J. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy—part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. In *The Lancet Neurology*. 2010; 9(1): 77-93

BUSHBY, K., FINKEL, R., BIRNKRANT, D. J. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy—part 2: implementation of multidisciplinary care. In *The Lancet Neurology*. 2010; 9(2): 177-189.

CAPKO, J. *Základy fyziatrické léčby*. Praha: Grada. 1998. 394 s. ISBN 80-7169-341-3.

DE LATEUR, B. J., GIACONI, R. M. Effect on maximal strength of submaximal exercise in Duchenne muscular dystrophy. In *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*. 1979; 58 (1): 26–36.

HAUERSLEV, S., SVEEN, M. L., DUNO, M., ANGELINI, C., VISSING, J. Calpain 3 is important for muscle regeneration: evidence from patients with limb girdle muscular dystrophies. *BMC Musculoskeletal Disorders*. 2012; 13: 43.

HLAVÁČKOVÁ, T. Využití velkého míče ve fyzioterapii. Bakalářská práce. Praha. 2010.

JEDLIČKA, P., KELLER, O. Speciální neurologie. Praha: Galén. 2005; 424 s. ISBN 80-7262-312-5.

JOHNSON, E. W. Pathokinesiology of Duchenne muscular dystrophy: implication of management. In *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 1977; 58: 4–7.

KILMER, D. D., MCCRORY, M. A., WRIGHT, N. C., AITKENS, S. G. &BERNAUER, E. M. The effect of a high resistance exercise program in slowly progressive neuromuscular disease. In *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 1994; 75: 560-563.

KOLÁŘ, P. Rehabilitace v klinické praxi. Praha: Galén. 2010; 713 s. ISBN 978-80-7262-657-1.

LUE, Y., SU, C. & YANG, R. Development and validation of a muscular dystrophy-specific functional rating scale. In *Clinical Rehabilitation*. 2006; 20 (9): 804-817.

MAHMOOD, O. AJIANG, X. M. Limb-girdle muscular dystrophies: where next after six decades from the first proposal (Review). In *Molecular Medicine Reports*. 2014; 9: 1515-1532.

MAŘÍKOVÁ, T. et al. Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií. Praha: Maxdorf-Jessenius. 2004; 323 s. ISBN 80-7345-015-1.

MENKES, J. H., SARNAT, B., MARIA, L. Dětská neurologie: 2. svazek. Praha: Triton. 2011; 892 s. ISBN 978-80-7387-341-7.

MILNER-BROWN, H. S., MILLER, R. G. Muscle strengthening through high-resistance weight training in patients with neuromuscular disorders. In Archives of Physical Medicine and Rehabilitation. 1988; 69: 14–9.

NORWOOD, F., DE VISSER, M., EYMARD, B., LOCHMÜLLER, H., BUSHBY, K. Guideline Task Force: EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. In European Journal of Neurology. 2007; 14: 1305-1312.

OYGARD, K., HAESTAD, H., JORGENSEN, L. Physiotherapy, based on the Bobath concept, may influence the gait pattern in persons with limb-girdle muscle dystrophy: a multiple case series study. In Physiotherapy Research International. 2011; 16(1):20-31.

SAMAHA, F. J., QUINLAN, J. G. Dystrophinopathies: clarification and complication. In Journal of Child Neurology. 1996;11:13–20.

SCOTT, O. M., HYDE, S. A., VRBOVA, G., DUBOWITZ, V. Therapeutic possibilities of chronic low frequency electrical stimulation in children with Duchenne muscular dystrophy. In Journal of the Neurological Sciences. 1990; 95: 171–82.

SCOTT, O. M., HYDE, S. A., GODDARD, C., DUBOWITZ, V. Prevention of deformity in Duchenne muscular dystrophy. A prospective study of passive stretching and splintage. In Physiotherapy. 1981; 67(6): 177–180.

SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. 2010; ISBN 978-80-7013-527-3.

STÜBGEN, J. P., RAS, G. J., SCHULTZ, C. M., CROWTHER, G. Lung and respiratory muscle function in limb girdle muscular dystrophy. In *Thorax*. 1994; 49(1): 61–65.

SUTHERLAND, D. H., OLSHEN, R., COOPER, L., WYATT, M., LEACH, J., MUBARAK, S., SCHULTZ, P. The pathomechanics of Gait in Duchenne muscular dystrophy. In *Developmental Medicine & Child Neurology*. 1981; 23: 3–22.

VACEK, J. Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. In *Neurologie pro praxi*. 2005; 6: 302 – 305.

VAN DER KOOI, E. L., LINDEMAN, E., RIPHAGEN, I. Strength training and aerobic exercise training for muscle diseases. In *Cochrane Database of Systematic Reviews*. 2010; 1. Art. No: CD003907.

VOTAVA, J., et al. Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením. Praha: Karolinum. 2005; 207 s. ISBN 80-2460-708-5.

VUILLEROT, C., PAYAN, C., GIRARDOT, F., FERMANIAN, J., IWAZ, J., BÉRARD, C., ECOCHARD, R. MFM Study Group: Responsiveness of the motor function measure in neuromuscular diseases. In *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2012; 93:2251–2256.

ZUPAN, A. Long-term electrical stimulation of muscles in children with Duchenne and Becker muscular dystrophy. In *Muscle Nerve*. 1992; 15: 362–367.

Internetové zdroje

www.amd-mda.cz/historie/5/historie-1990-soucasnost

www.amd-mda.cz/odkazy/

www.duchenneconnect.org/en/clinical-trials/study-faq-sheets/422-coenzyme-q10-and-lisinopril-clinical-trial-of-coenzyme-q10-and-lisinopril-in-muscular-dystrophies.html

www.jarmila-capova.cz/terapeuticky-koncept-bbp/

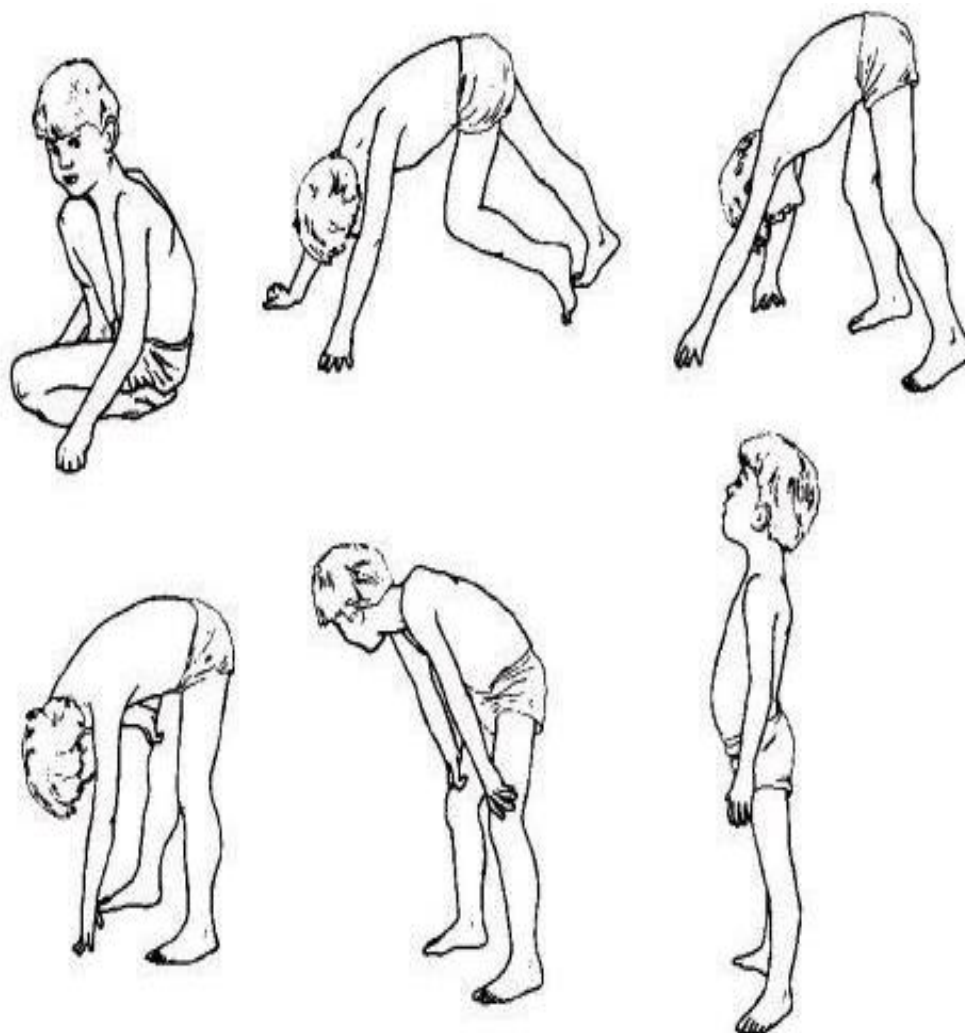
www.ninds.nih.gov/disorders/md/org_md.htm

www.parentproject.cz

<http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/nervosvalova-onemocneni-v-soucasnosti-451458>

14 PŘÍLOHY

Obrázek 1 - Gowersovo znamení (<http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/nervosvalova-onemocneni-v-soucasnosti-451458>).



Obrázek 2 - Index Barthelové (Kolář, 2009).

Funkce	Počet bodů	Popis
Příjem potravy	5	• Potřebuje pomoc (např. jídlo nakrájet)
	10	• Soběstačný. Používá příbor nebo pomůcky, přijímá potravu v přiměřeném čase
Přesun z vozíku na židli a nazpět (včetně toho, že se pacient v posteli posadí)	5	• Dokáže se posadit, při přesunech však potřebuje maximální pomoc
	10	• Minimální pomoc nebo dohled
	15	• Soběstačný. Umi u vozíku používat brzdy a nožní podpěry
Osobní hygiena	0	• Nesoběstačný
	5	• Umyje si obličej, učeše se, oholí se (elektrický strojek zvládne dát do zásuvky), vyčistí si zuby
Toaleta	5	• Potřebuje pomoc kvůli nestabilitě, potřebuje pomoci s úpravou oděvu, utíráním nebo manipulací s toaletním papírem
	10	• Soběstačný včetně použití podložní misky. Nepotřebuje pomoc při úpravě oděvu, sám se dokáže očistit, utřít, umýt
Koupání	0	• Nesoběstačný
	5	• Vykoupe se bez pomoci
Pohyb po rovině	5	• V případě, že není schopen chůze, dokáže samostatně ujet ve vozíku 50 m
	10	• Vzdálenost 50 m ujede s pomocí
	15	• Ujde 50 m samostatně nebo s opěrnými pomůckami (ne však s chodítkem s kolečky)
Schody (výstup a sestup)	5	• Potřebuje pomoc nebo dohled
	10	• Soběstačný, výstup či sestup zvládne s opěrnými pomůckami
Oblékání	5	• Potřebuje pomoc, alespoň polovinu činnosti zvládne v přiměřeném čase
	10	• Soběstačný. Obuje a zaváže si boty, ovládá zipové uzávěry, zapne sponky nebo přezky
Ovládání vyměšování stolice	5	• Občasné problémy nebo potřebuje pomoc s podáním čípku či klyzmatem
	10	• Není inkontinentní. V případě potřeby umí použít čípek nebo klyzma
Ovládání měchýře	5	• Občasné problémy nebo potřebuje pomoci s pomůckami
	10	• Bez problémů. V případě potřeby samostatně použije pomůcky ke sběru moči

Hodnocení testu:

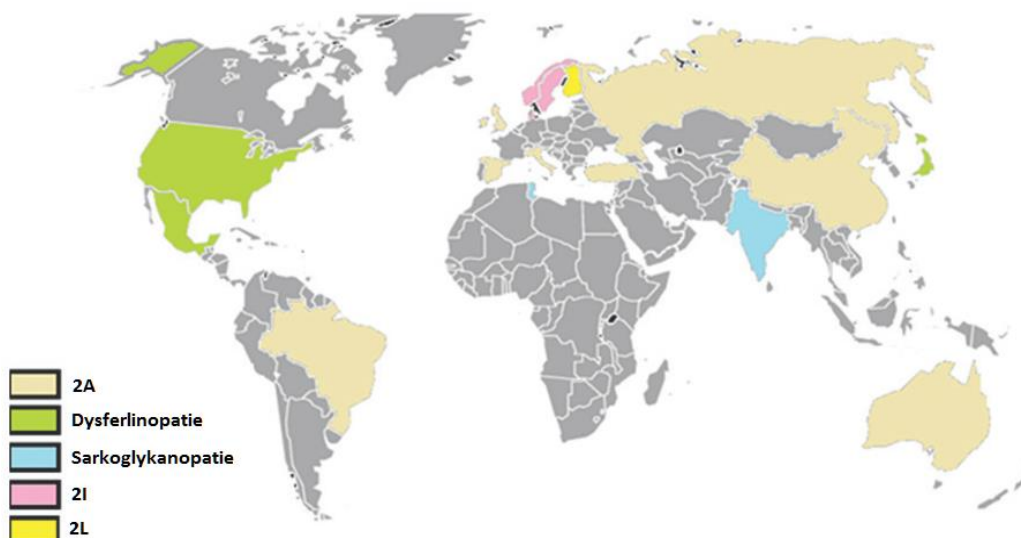
0–40 bodů – nesoběstačný

41–60 bodů – středně nesoběstačný

61–95 bodů – mírně nesoběstačný

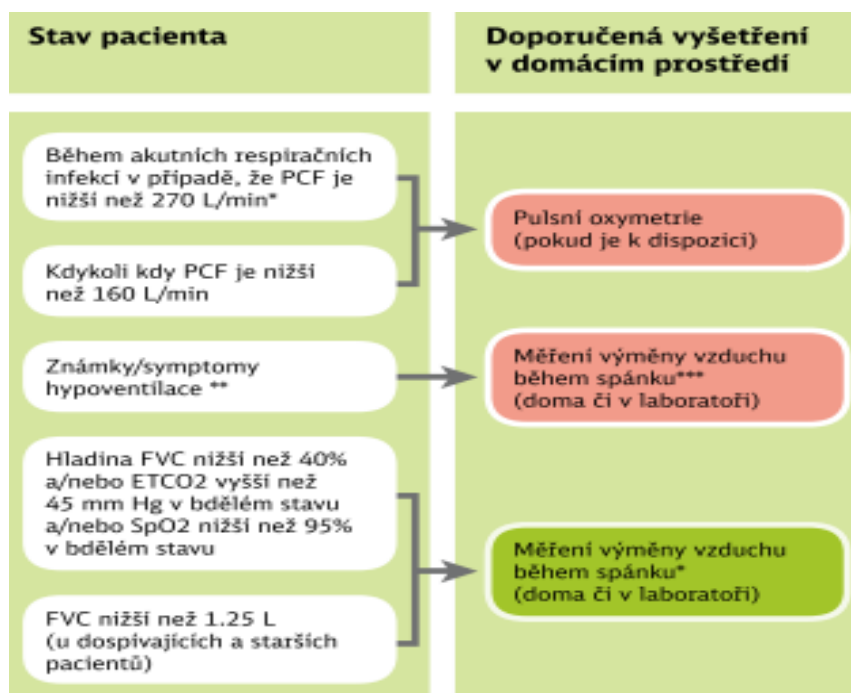
96–100 bodů – soběstačný

Obrázek 3 - Mapa světa - nejčastější typy pletencové formy svalové dystrofie (Mahmood-Jiang, 2014).



Ve Španělsku, Itálii, Anglii, Turecku, Rusku, Číně, Brazílii a Austrálii je nejrozšířenějším typem 2A (calpainopatie). Typ 2I se vyskytuje nejvíce na Skandinávském poloostrově. Dysferlinopatie se nejčastěji vyskytuje v USA, Japonsku a Mexiku. Sarkoglykanopatie má nejvyšší incidenci v Indii. Ve Finsku byla nejrozšířenější forma 2L (anoctaminopatie).

Obrázek 4 - Domácí vyšetření respiračního systému pacientů Duchenneovou formou svalové dystrofie (Bushby et al., 2010).



ETCO2=měření obsahu CO₂. **FVC**=měření vitální kapacity plic. **SpO2**=pulsní oxymetrie.

*Všechny limity PCF (vrcholové hodnoty proudu vzduchu vydechaného při kašli) a maximálního tlaku při výdechu se vztahují na starší dospívající a dospělé pacienty.

**Známky/symptomy hypoventilace zahrnují únavu až vyčerpání, dyspnoe, ranní či neustálé bolesti hlavy, spánková dysfunkce (časté noční probouzení [>3], obtíže s probouzením), hypersomnolence, přerušování spánku kvůli nedostatku dechu (dyspnoea) a tachykardii, potíže s koncentrací, časté noční můry.

***Silně se doporučuje oxymetrie prováděná v domácím prostředí. Dalšími doporučenými metodami jsou domácí oxymetrie během spánku a polysomnografie, přičemž výběr metody závisí na dostupnosti přístroje, odborném posouzení a preferenci dané kliniky.

Obrázek 5 - Klinická vyšetření respiračního systému pacienta s Duchenneovou formou svalové dystrofie (Bushby et al., 2010).

Stav pacienta	Doporučená vyšetření při každé návštěvě kliniky	Frekvence
Chodící pacient + starší 6ti let	Měření vitální kapacity plic v sedě (FVC)	Alespoň jednou ročně
Nechodící pacient	<ul style="list-style-type: none"> Měření saturace oxyhemoglobinem pulsní oximetrií Měření vitální kapacity plic v sedě (FVC) Měření vrcholové hodnoty proudu vzduchu vydechovaného při kašli (PCF) Měření tlaku při nádechu a výdechu 	Alespoň každých šest měsíců
Nechodící pacient spolu s dalšími problémy, jako je: <ul style="list-style-type: none"> • Podezření na hypoventilaci • Předpokládané FVC < 50% • Používání asistované ventilace 	Kapnografie – měření obsahu oxidu uhličitého v bdělém stavu*	Alespoň jednou ročně

FVC=forced vital capacity – měření vitální kapacity plic

*Kapnografie by měla být provedena vždy, když pacient s předpokládanou vitální kapacitou plic nižší než 50% trpí respirační infekcí.

Obrázek 6 - Dynamické parapodium
(http://www.parentproject.cz/onas/akce/cinnost/2007_12.htm).



Tabulka 3 - Relativní zastoupení vybraných typů pletencové formy svalové dystrofie ve světě (Mahmood-Jiang, 2014).

Krajina	Počet pacientů	2A	2B	2C-F	2I	1B	1C
Itálie	346	25.1%	11.2%	15%	4.3%	1.4%	1.4%
Německo	124	-	-	-	16%	-	-
Velká Británie	68	26.5%	5.9%	11.8%	19.1%	8.8%	-
Norsko	326	-	-	-	27%	-	-
Dánsko	118	10.2%	1.7%	19%	32.2%	-	-
Finsko	101	-	-	-	-	-	-
Austrálie	76	8%	5%	2%	3%	1%	3%
USA	226	12%	18%	15%	15%	-	1.5%
Turecko	20	50%	5%	40%	-	-	-
Rusko	19	75%	-	-	-	-	-
Čína	68	17%	15%	3%	-	-	3%
Japonsko	80	26%	Většina	9%	-	-	-
Indie	171	47%	-	-	-	-	-