
UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství

Bc. Anna Jánská

**Vliv fyzioterapie a AFO na prodloužení
vertikalizace u pacientů s Duchennovou
muskulární dystrofií**

Diplomová práce

Praha 2014

Autor práce: **Bc. Anna Jánská**

Vedoucí práce: **MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.**

Oponent práce:

Datum obhajoby: **2014**

Bibliografický záznam

JÁNSKÁ, Anna. Vliv fyzioterapie a AFO na prodloužení vertikalizace u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií. Praha, 2014. 113 s. Diplomová práce. Univerzita Karlova, 2. Lékařská fakulta, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství. Vedoucí práce MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

Abstrakt

Diplomová práce se zabývá problematikou využití ortotických pomůcek u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií (DMD) v období, s ještě zachovalou schopností samostatné chůze. DMD je nejčastější vrozené svalové onemocnění v dětském věku, klinicky se projevující svalovou slabostí s maximem postižení v oblasti pletencových svalů. Mezi 9. až 13. rokem věku dochází u většiny chlapců ke ztrátě samostatné chůze, zejména díky snížené svalové síle a vzniku kontraktur na dolních končetinách.

Teoretická část práce se podrobněji zabývá změnami stoje a chůze u těchto pacientů, problematikou kontraktur a sekundárních deformit, a možnostmi využití ortotických pomůcek v jednotlivých fázích onemocnění. Část práce je věnována fyzioterapeutickým intervencím a s tím spojené fyzické zátěži.

V praktické části práce je vyhodnocen efekt 6 měsíční fyzioterapie – užívání ortéz AFO (Ankle-Foot-Orthosis) během spánku a pravidelné fyzioterapie u 10 pacientů s diagnózou DMD. Chlapci v průměrném věku $9,1 \pm 2,7$ let byli vyšetřeni před zahájením terapie a po jeho ukončení, tzn. po 6 měsících. Efekt je hodnocen pomocí škál: NSAA (North Star Ambulatory Assessment), BI (Barthel index), měření svalové síly pomocí ručního myometru a hodnocení PROM (pasivní rozsahy pohybu) Součástí práce je i vyhodnocení dotazníkového šetření na vzorku 19 pacientů s dg DMD z března roku 2013, otázky se týkaly zejména oblasti používaných kompenzačních pomůcek, intenzity a frekvence fyzioterapie.

Ve vyšetřeném souboru byla prokázána statisticky signifikantní změna, u PROM flexe kolenního kloubu, kde po terapii došlo ke zvětšení rozsahu pohybu. Další statisticky signifikantní změna byla prokázána ve škále NSAA, kde po 6 měsících léčby došlo ke zhoršení skóre, jak v průměrném bodovém skóre, tak v časových testech.

Abstract

Our research is focused on using orthotic devices in patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD), particularly in the ambulant phase of the disease. DMD is the most common hereditary muscle disorder in childhood. The typical symptoms are progressive muscle weakness and contractures that lead to loss of ability of independent walking, typically among the age of 9 to 13 years.

The theoretical part is focused on pattern of standing and walking in these patients, the possibilities of using the orthotic devices in various stages of the disease, and on the problems of contractures and deformities. The other theoretical part of the work is devoted to certain physiotherapy interventions and to associated physical activities.

The practical part of the research is based on assessment of effect of physiotherapy and use of the night orthosis AFO (Ankle- Foot-Orthesis) in group of 10 DMD boys in the average age $9,1 \pm 2,7$ years. All boys were examined before and after 6 month of therapy. In examinations the following tests were used: NSAA (North Star Ambulatory Assessment), BI (Barthel index) measurements of muscle strength by hand held myometr and measurement of PROM (passive range of motion). The practical part also includes analysis of questionnaire datas from 19 patients with DMD collected in year 3/2013, questions were mainly related to use of assistive devices, intensity and frequency of physiotherapy. Statistically significant changes occurred only in the PROM flexion of the knee, where there was a magnification in range of motion and also in the evaluation of NSAA, which worsened as the average score, and in the time trials.

Klíčová slova

Duchennova svalová dystrofie, ortotika, kontraktury, fyzioterapie, chůze, stoj

Keywords

Duchenne muscular dystrophy, orthotic management, contractures, physiotherapy, gait, posture

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně pod vedením MUDr. Jany Haberlové, Ph.D., uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita pro k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze

Anna Jánská

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala své vedoucí MUDr. Janě Haberlové, Ph.D. za pomoc při zpracovávání diplomové práce, cenné rady a také za motivující konzultace. Dále bych ráda poděkovala Bc. Pavlíně Jandové za pomoc při zpracování statistických dat. Velký dík patří mé rodině a přátelům za nezlomnou podporu během celého studia.

OBSAH

SEZNAM ZKRATEK.....	5
ÚVOD.....	7
1 PŘEHLED POZNATKŮ O ZÁKLADNÍM ONEMOCNĚNÍ	8
1.1 DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE (DMD)	8
1.1.1 Přidružená komplikace onemocnění	9
1.1.2 Charakteristika časového sledu projevů	10
1.1.2.1 Časový sled projevů	10
1.1.2.2 Období mezi 4. a 6. rokem	10
1.1.2.3 Období mezi 4. a 10. rokem věku	12
1.1.2.4 Období mezi 12. a 18. rokem věku	13
1.2 DIAGNOSTIKA.....	13
1.3 ZMĚNY STOJE A CHŮZE.....	14
1.4 ZMĚNY KROKOVÉHO CYKLU U PACIENTŮ S DMD.....	16
2 ORTOTICKÁ INTERVENCE.....	18
2.1 OBECNÁ SPECIFIKA ORTÉZOVÁNÍ U DMD	18
2.2 FÁZE SAMOSTATNÉ LOKOMOCE	19
2.2.1 AFO.....	20
2.2.1.1 Statické AFO.....	20
2.2.1.2 Dynamické AFO	22
2.2.1.3 Denní versus noční ortézování AFO	22
2.3 FÁZE CHŮZE S DOPOMOCÍ.....	23
2.3.1 KAFO	24
2.3.1.1 Klasické KAFO.....	25
2.3.1.2 Plastové KAFO	26
2.3.1.3 Uzamykatelné KAFO	27
2.3.1.4 Biomechanické změny při chůzi s KAFO	27
2.3.1.5 Psychika a KAFO.....	28
2.3.2 Sádrování u dětí s DMD.....	28
2.3.3 Vertikalizační stojan	29
2.4 FÁZE MOBILITY NA VOZÍKU	30
3 FYZIOTERAPIE.....	32
3.1 FYZIOTERAPEUTICKÉ METODY PRO ZVÝŠENÍ ROZSAHU POHYBU	32
3.1.1 Pasivní pohyby	32
3.1.2 Strečink	33
3.1.3 Techniky měkkých tkání	34
3.1.4 Mobilizace měkkých tkání	34
3.2 ANALYTICKÉ CVIČENÍ	36
3.3 METODY NA NEUROFYZIOLOGICKÉM PODKLADU	36
3.3.1 Sensomotorická stimulace (SMS).....	36
3.3.2 Periferní neuromuskulární facilitace (PNF).....	37
3.3.3 Vojtova reflexní lokomoce	37
3.3.4 Dermo- neuro- muskulární terapie.....	38
3.3.5 Kontraindikace cvičení.....	39
3.3.6 Respirační fyzioterapie.....	39
3.3.7 Fyzikální terapie	40
3.3.7.1 Termoterapie	40
3.3.7.2 Elektrostimulace.....	41
3.3.7.3 Balneoterapie	41
3.4 DOPLŇKOVÉ POHYBOVÉ AKTIVITY PACIENTŮ S DMD.....	41
3.5 ROLE FYZIOTERAPEUTA U PACIENTŮ S DMD.....	42

4	KONTRAKTURY A DEFORMITY	43
4.1	DEFINICE KONTRAKTURY	43
4.2	TEORIE VZNIK KONTRAKTUR	43
4.3	VERTIKÁLA JAKO PREVENCE KONTRAKTUR.....	45
4.4	EQUINOVARÓZNÍ DEFORMITA NOHY	45
4.4.1	Operační řešení zkratu AŠ.....	48
4.5	KONTRAKTURY HORNÍCH KONČETIN.....	49
5	POHYB A ZÁTĚŽ.....	50
5.1	ZÁTĚŽ A DMD	50
5.2	AEROBNÍ CVIČENÍ U PACIENTŮ S DMD	50
5.3	ODPOROVÉ CVIČENÍ U PACIENTŮ S DMD	51
5.4	ZÁTĚŽ RESPIRAČNÍHO APARÁTU	53
5.5	ZNÁMKY POŠKOZENÍ SVALU	54
5.6	ZÁVĚRY PRO INDIKACI POHYBOVÉ AKTIVITY U PACIENTŮ S DMD.....	54
	CÍLE A HYPOTÉZY.....	56
6	METODIKA PRÁCE	58
6.1	CHARAKTERISTIKA VÝZKUMNÉHO SOUBORU	58
6.2	KRITÉRIA VÝBĚRU PROBANDŮ	59
6.3	METODY A PROSTŘEDKY VYŠETŘENÍ	59
6.3.1	Metodika vyšetřování.....	59
6.3.1.1	Vstupní vyšetření	60
6.3.1.2	Druhé setkání	60
6.3.1.3	Závěrečné setkání.....	61
6.3.2	Použité metody ke zhodnocení	61
6.3.2.1	Barthel index.....	61
6.3.2.2	NSAA (North Star Ambulatory Assessment).....	62
6.3.2.3	Myometrie – vlastní měření.....	62
6.3.2.4	Goniometrie - vlastní měření	64
6.3.3	Fyzioterapie.....	66
6.4	STATISTICKÉ ZPRACOVÁNÍ DAT	67
7	VÝSLEDKY PRÁCE.....	68
7.1	VÝSLEDKY HODNOCENÍ NSAA	68
7.2	VYHODNOCENÍ DAT Z DOTAZNÍKU DLE BARTHELOVÉ.....	70
7.3	VYHODNOCENÍ TESTOVÁNÍ SVALOVÉ SÍLY	70
7.4	VYHODNOCENÍ MĚŘENÍ ROZSAHŮ PASIVNÍCH POHYBŮ V KLOUBU	74
7.5	VYHODNOCENÍ DOTAZNÍKŮ.....	79
	SOUHRN VÝSLEDKŮ.....	85
	DISKUZE.....	87
	ZÁVĚR	99
	REFERENČNÍ SEZNAM.....	100
	SEZNAM PŘÍLOH.....	106
	PŘÍLOHY	107

SEZNAM ZKRATEK

3D	trojrozměrný obraz
ACBT	aktivní cyklus dechových technik
AD	autogenní drenáž
ADL	aktivity denního života
AEK	agisticko excentrická kontrakce
AFO	Ankle – Foot Orthosis
AROM	aktivní rozsah pohybu
AŠ	Achillova šlacha
AT	aerobní trénink
Atd.	a tak dále
BI	index dle Barthelové
Bi PAP	bilevel positive airway pressure
BMD	Beckerova svalová dystrofie
BMI	body mass index
CK	kreatinkináza
CPAP	continuous positive airway pressure
Č.	číslo
Dg.	diagnóza
DKK	dolní končetina
DMD	Duchennova svalová dystrofie
DNA	deoxyribonukleová kyselina
EMG	elektromyografie
FIM	Function Independence Measure
FNM	fakultní nemocnice Motol
GIT	gastrointestinální trakt
HKK	horní končetiny
IMT	inspiratory muscle trainer
IQ	intelligenční kvocient
KAFO	Knee – ankle – foot orthosis
KC	krokový cyklus
Kg	kilogram

LDK	levá dolní končetina
m.	musculus
MDFRS	Muscular Dystrophy Function Rating Scale
MRI	magnetická rezonance
Např.	například
NMD	nervosvalové onemocnění
NSAA	North Star Ambulatory Assessment
OT	odporový trénink
PC	počítač
pCO ₂	parciální tlak oxidu uhličitého
PDK	pravá dolní končetina
PEP	positive expiratory pressure
PFI	postfacilitační inhibice
PIR	postizometrická relaxace
PROM	pasivní rozsah pohybu
QF	quadriceps femoris
RI	reciproční inhibice
ROM	rozsah pohybu
Trps	trigger points (svalové spoušťové body)
SMA	spinální muskulární atrofie
SF	srdeční frekvence
SV	srdeční výdej
TC	talokrurální

ÚVOD

Duchennova svalová dystrofie (DMD) je s prevalencí 1: 3600 až 6000 nejčastější a svými důsledky nejzávažnější vrozené svalové onemocnění dětského věku. (Bushby et al., 2009)

Onemocnění se klinicky začíná projevovat nejčastěji mezi 2. - 3. rokem věku, přestože degenerativní procesy probíhají ve svalech již od narození. Mezi první klinické příznaky patří svalová slabost pletenců dolních končetin, atypický běh, omezená chůze do a ze schodů a zvýšená únava při chůzi na delší vzdálenost. Svalová slabost postupně progreduje a spolu s kontrakturami hlavně Achillových šlach vede ke ztrátě schopnosti samostatné chůze v průměru kolem 9,5 let. (Kinali et al., 2008)

Do dnešní doby se bohužel stále jedná o kauzálně neléčitelné onemocnění. Jedinou dostupnou medikamentózní léčbou je léčba kortikoidy, díky které se daří zpomalit progresi nemoci. A dále léčba symptomatická, kde velkou roli hraje fyzioterapie a ortotika, které dokážou zpomalit rozvoj kontraktur a deformit. Používání ortotických pomůcek na počátku onemocnění, zejména nočních AFO (Ankle Foot Orthesis), zpomalí progresi equinovarovní kontraktury (Stevens, 2006), a v kombinaci s fyzioterapií dokážou oddálit ztrátu schopnosti samostatné chůze v průměru o 1,5 - 2 roky. (Kinali et al., 2007). Prodloužení období samostatné chůze má pozitivní vliv na zpomalení vzniku skoliózy a kardiorespiračních komplikací a tím významným způsobem zvyšuje kvalitu života chlapců s DMD.

Diplomová práce vznikla za účelem zlepšit informovanost odborníků pečujících o rodiny s dětmi s DMD o možnostech a efektu léčby kontraktur Achillových šlach a to zejména v období před ztrátou schopnosti samostatné chůze. V teoretické části práce jsou shrnuty základní informace o nemoci z pohledu fyzioterapeuta, dále praktické informace o možnosti fyzioterapie u DMD a také možnosti ortotických pomůcek během jednotlivých fází onemocnění. Cílem praktické části je vyhodnocení efektu 6 měsíční fyzioterapie a léčby nočními AFO na skupině 10 chlapců s DMD pomocí vybraných škál NSAA (North Star Ambulatory Assessment), BI (Barthel index), hodnocení PROM (pasivních rozsahů pohybu) a měření svalové síly ručním myometrem.

1 PŘEHLED POZNATKŮ O ZÁKLADNÍM ONEMOCNĚNÍ

1.1 Duchennova svalová dystrofie (DMD)

Duchennova muskulární dystrofie se řadí mezi nejčastější a nejzávažnější progresivní svalové dystrofie (Maříková et al., 2004, s. 148). Postižení je způsobeno kompletním deficitem nebo poruchou funkce strukturální svalové bílkoviny dystrofinu. Incidence se uvádí 1:3500 živě narozených chlapců. (Emery, 1993) V současné době se jedná o nemoc nevléčitelnou, což není synonymem pro slovo neléčitelnou. (Bushby et al., 2009). Kromě této těžké formy poruchy tvorby dystrofinu existuje ještě klinicky mírnější forma tzv. Beckerova svalová dystrofie. U této formy je tvorba dystrofinu částečně zachována.

Choroba je progresivní, dominantním příznakem je svalová slabost postihující především proximální svalstvo končetin, která postupně zapříčiňuje ztrátu schopnosti samostatné chůze. Po usednutí na vozík oslabuje i trupové svalstvo, což často vede k rozvoji skoliózy páteře a v pozdějších stádiích i dechové insuficience. (Maříková et al., 2004, s. 151) Právě respirační insuficience spolu s přidruženou kardiomyopatií jsou nejčastější příčinou předčasného úmrtí ve 3. dekádě věku (Mumenthaler et Mettle, 2001, s. 538) Nigro et al. (1990 in Wagner et al., 2007) uvádí, že se celkové množství pacientů postižených kardiomyopatií odhaduje takto: u 25 % je přítomna ve věku 6 let, u 59 % ve věku 10 let. V dospělosti trpí všichni pacienti s DMD postižením srdečního svalu. (Cox et Kunkel, 1997 in Wagner et al., 2007)

Mezi nejčastější příznaky patří přítomnost Gowersova manévru při vstávání ze země, kolébavá chůze kvůli oslabení stabilizátorů pánve, výrazná bederní hyperlordóza s anteverzí pánve, vznik kontraktur, zakopávání a známky pseudohypertrofií. (Bushby et al., 2009)



Obrázek 1: Typický obraz postoje pacienta s DMD

(Mumenthaler et Mettle., 2001, s. 541)

Jedná se o onemocnění vázané na chromosomu X, postihuje tedy pouze chlapce. Dívky, díky dvěma kopiím tohoto chromozomu mohou být tzv. přenašečkami, tedy mít vlohy pro DMD. (Grange et al. 2007) Bushby et al. (2005) uvádí, že u 8 - 10 % přenašeček jsou přítomny minimální manifestace onemocnění. Plná třetina všech případů dětí s DMD vzniká čistě na podkladu nových mutací, kdy matky nejsou přenašečkami a nemají tedy vyšší riziko přenosu při opakovaném početí. (Bednařík et kol., 2001, s. 126)

Choroba je progresivního charakteru a zkracuje délku dožití. Díky současné zdravotní péči se léčení pacienti dožívají průměrně věku nad 25 let. (Bushby et al., 2005) Za poslední desetiletí došlo k výraznému prodloužení věku úmrtí těchto pacientů, kdy v roce 1960 byl průměrný věk dožití 14,5 roku, v roce 1970 18 let a v roce 1980 19,5 roku. (Bushby et al., 2005)

Moxley et al. (2005) dokonce předpokládá, že u chlapců, u kterých je v současné době diagnostikována DMD a jsou ihned farmakologicky zaléčeni, se prodlouží délka života až ke čtvrté dekádě.

Mezi čtyři základní pilíře symptomatické léčby o pacienty s DMD patří péče o svalový systém s důrazem na zlepšení či udržení svalové síly a funkce, prevence deformit (skolióza, deformity DKK z důvodu vzniku kontraktur), léčba a prevence respiračních komplikací a v neposlední řadě prevence kardiomyopatie. Multidisciplinární péče a týmová spolupráce je základním předpokladem kvalitní léčby Duchennovy svalové dystrofie. Multidisciplinární tým by se měl skládat z praktických lékařů, neurologů, fyzioterapeutů, kardiologů, genetiků, dietetiků, psychologů a protetiků (Bushby et al., 2005), ideálně všech na jednom pracovišti, jak by tomu mělo být v nervosvalových centrech.

1.1.1 Přidružená komplikace onemocnění

Mezi nejzávažněji přidružené postižené systémy se řadí kardiovaskulární abnormality, sekundární respirační insuficience a rozvoj skoliózy. Srdeční sval je postižen stejně jako ostatní příčně pruhovaná svalovina v těle, protože dystrofin hraje základní roli při stabilizaci cytoskeletálního komplexu uvnitř myocytu i kardiomyocytu. (Wagner et al., 2007) Dechová insuficience a skolióza jsou důsledkem oslabení trupového a dechového svalstva. Dále se vyskytují občasné potíže s GIT (gastrointestinálním traktem), nejčastěji jde o syndrom akutní žaludeční dilatace a syndrom intestinální pseudoobstrukce (Mumenthaler et Mettle, 2001, s. 541), včetně občasných epizod zvracení doprovázených abdominálními bolestmi. Mezi komplikace řadíme i občasné zlomeniny, které jsou částečně i důsledkem sekundární osteoporózy, a to především díky snížené pevnosti kostní kompakty z důvodu dlouhodobého užíváním kortikoidů (prednison, deflacort) a snížením vertikální zátěže skeletu po usednutí na vozík. (Wagner et al., 2007)

U pacientů s DMD je zároveň zvýšený výskyt únavy během dne, jde o důležitý ukazatel vyčerpanosti organismu a je nezbytně nutné tuto potřebu odpočinku respektovat. (Féasson et al., 2006) Nedostatek bílkoviny dystrofinu nepostihuje pouze svalová vlákna, ale i mozkovou tkáň. Předpokládá se, že deficit postihuje rychlost přenosu informací v mozkové kůře a mozečku. „IQ u většiny chlapců je průměrné a jen u 30 – 35 % odpovídá pásmu lehké mentální retardace. Přičemž složka verbální je výrazně slabší než neverbální (Bednařík et kol., 2001, s. 129).“

1.1.2 Charakteristika časového sledu projevů

1.1.2.1 Časový sled projevů

Klinické příznaky v novorozeneckém či kojeneckém věku nejsou pro DMD typické, přesto je u řady pacientů popisována novorozenecká hypotonie či opožděný psychomotorický vývoj. První příznaky mohou být patrné již v kojeneckém věku, a to v opoždění nástupu samostatné bipedální chůze. Bushby et al. (2005) uvádí, že opožděný nástup chůze je až u 50 % chlapců s DMD. Samotná diagnóza na základě klinických příznaků se většinou stanovuje až o mnoho měsíců později, nejčastěji kolem 3 až 5 let. (Bednařík et kol., 2001) V té době začínají patrné první známky proximální svalové slabosti. Tato projekce může být spojena se zvýšeným množstvím excentrických kontrakcí ve spontánní motorice dítěte, hlavně při chůzi ze schodů. (Grange et al., 2003)

Rodiče si těchto náznaků všimají v podobě určité nemotornosti, častého zakopávání, atypického běhu, kdy dítě nestačí svým vrstevníkům, obtížím při chůzi do a ze schodů. (Stevens, 2006) Garralda et al. (2006) uvádí, že první projevy onemocnění jsou patrné již mez 1. - 3. rokem života dítěte.

1.1.2.2 Období mezi 4. a 6. rokem

Zpočátku jsou postiženy především kmenové svaly pánevního pletence, méně svaly pažního pletence a svaly šíje. Postižení svalů bývá většinou symetrické. (Mumenthaler et Mettle, 2001, s. 538) V období 4. – 6. let se objevuje kompenzační mechanismus vstávání, známý jako Gowersův manév. K vytažení do stoje využívají děti zcela přirozeně oporu a ručkování horními končetinami po dolních, které jsou plně extendovány. (Maříková et al., 2004, s. 151)



Obrázek 2: Gowersův manévr (tzv. ručkování HKK po DKK při vstávání)

<http://www.parentprojectmd.org/images/content/pagebuilder/GowerManeuverLarge.jpg>

Tento mechanismus je projevem oslabení gluteálních svalů, proto tuto kompenzaci najdeme i u SMA či jiných myopatií. (Stevens, 2006). Na jedné straně jsou tyto kompenzace pro pacienty velmi výhodné, umožňují jim prodloužení období samostatnosti, ale na straně druhé je to více energeticky náročné a podporuje se tím zkracování určitých svalových skupin, zejména abduktorů kyčelních kloubů. (Vacek, 2005) Rozpad svalové tkáně vede klinicky k atrofii a zanikající svalová tkáň je nahrazena tkání tukovou a pojivovou. (Grange et al., 2007) Jde o kompenzační mechanismus ztráty objemu v některých svalech. U DMD jde nejčastěji o lýtkové svaly, svaly jazyka, žvýkácké svaly a m. deltoideus. Může docházet až k pseudohypertrofiím. (Mumenthaler et Mettle., 2001, s. 538)



Obrázek 3: Výrazná pseudohypertrofie lýtek u pacienta s DMD

1.1.2.3 Období mezi 4. a 10. rokem věku

V období 6 až 10 let se svalová síla progresivně snižuje. Děti obvykle ztrácejí schopnost stability v prostoru, vzpřímeného stoje a také schopnost samostatné chůze, zejména na delší vzdálenosti či do schodů. Objevují se pády, které mohou s sebou nést další komplikace v podobě zlomenin a dlouhodobé imobilizace. Toto období je náročné nejen pro rodinné příslušníky, ale hlavně pro pacienty samotné. Děti si zcela jasně uvědomují postupné ubývání sil a ztrátu samostatnosti. U některých se mohou objevit pocity strachu a nejistoty nejen ze svého těla, ale také ze ztráty oblíbených činností jako např.: hraní fotbalu, soutěžení ve skupině stejně starých dětí či jakýchkoli dalších fyzických aktivit. Postupně se objevuje vyčerpanost a únava i po aktivitách s krátkým trváním

Snížování svalové síly progreduje a průměrně v době kolem 9. - 13. roku dochází ke ztrátě samostatné chůze a postupnému získávání závislosti na vozík. (Kinali et al., 2008) Takto široké rozmezí je způsobeno variabilitou klinického obrazu u každého z pacienta a také na základě různorodosti mutací genu kódujícího bílkovinu dystrofin. Pokud je chlapec schopen chůze ve věku 13 let a ztrácí tuto schopnost do 16. roku života, jedná se o mírnější tzv. intermediální formu DMD. (Bushby et al., 2005) Zajímavé je srovnání ztráty bipedální lokomoce u chlapců léčených a neléčených kortikoidy. Mayhew (2013) uvádí, že u neléčených jedinců dochází ke ztrátě schopnosti samostatné chůze v průměru kolem 9,5 roku života. U jedinců léčených intermitentní léčbou kortikosteroidy (10 dní ano/ 10 dní ne) je průměr 12,6 let a u pacientů na denní kortikoterapii je průměr 14,6 let. (Ricotti et al., 2013 in Mayhew et al., 2013).

1.1.2.4 Období mezi 12. a 18. rokem věku

V období mezi 12. a 18. rokem se objevuje snížení svalové síly i na úrovni HKK, zejména elevace paže nad horizontálu. Stále však přetrvává funkčnost drobných svalů ruky, což chlapcům umožňuje dobrou manipulaci s PC. Následně, v určitém individuálním odstupu, přichází omezení v oblasti jemné motoriky a s tím i problémy během sebeobsluhy, při jídle, při používání mobilních telefonů a počítačů. V tomto období se také klinicky projevují první komplikace svalové slabosti na úrovni kardiorepiračního aparátu. Dochází k dechovým obtížím, které vedou k používání domácích ventilátorů, v závažnějších situacích k hospitalizaci v nemocnici. (Bushby et al., 2010) U 90 % chlapců je důvodem smrti respirační selhání a u 10% jsou příčinou kardiovaskulární obtíže. (Bushby et al., 2005)

1.2 Diagnostika

Kromě klinického obrazu je důležitým diagnostickým testem odběr periferní krve, kde prokážeme významně zvýšené svalové enzymy (kreatinkináza (CK), volný myoglobin, laktátdehydrogenáza, transamináza). Tato elevace je známkou dystrofického procesu, kdy dochází k rozpadu buněčné membrány v příčně pruhovaných svalech v kosterním, ale i srdečním svalu. (Grange et al., 2007). Hodnota CK dosahuje průměrně ve 3 letech hodnot 50 – 100krát vyšších než je norma maxima u zdravého jedince, poté klesá asi o 20 % ročně.

V případě typického klinického obrazu a nálezů elevace CK v periferní krvi dalším diagnostickým krokem je genetický test, opět ze vzorku periferní krve, z DNA lymfocytů. Nejčastěji se jedná o deleční poškození genu kódující dystrofin, vzácněji o jeho bodové mutace.

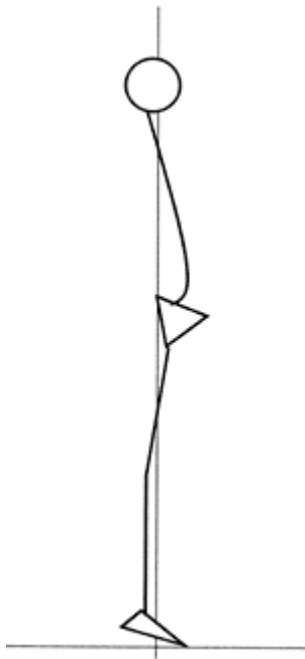
V dnešní době možných genetických testů již není svalová biopsie diagnosticky přínosná a tudíž, se nedoporučuje. Obdobné je to i u dříve indikovaného pomocného elektrofyzilogického vyšetření elektromyografie.

Dětský pediatr je první, kdo by měl být schopen rozeznat počáteční náznaky tohoto onemocnění. Ve spolupráci s dětským neurologem mají zcela zásadní roli v péči o pacienta s Duchennovou muskulární dystrofií. Měli by být společně koordinátory mezi pacientem, rodiči a dalšími odborníky od prvních příznaků až po rozvoj závažnějších komplikací. (Guglieri et Bushby, 2011)

Zajímavé informace přinesla dotazníková studie z Anglie, která se zaměřila na znalosti odborníků, kteří se s DMD setkávají nejintenzivněji a měli by být schopni ji rozpoznat od prvních příznaků, tedy na praktické lékaře, fyzioterapeuty a učitele. Skupina lékařů byla speciálně podrobena otázce na nejčasnější příznaky DMD. Pouze 9 % praktických lékařů zahrnulo mezi nejčasnější příznaky pseudohypertrofii, 26 % kolébavou chůzi a 30 % lékařů zahrnulo do této skupiny padání či zakopávání. (Heap et al., 1996)

1.3 Změny stoje a chůze

První studie zabývající se změnami biomechaniky stoje a chůze pochází již z roku 1959, kdy Vignos provedl srovnávací studii dvou skupin pacientů a to s ortézami a bez ortéz. Potvrdil tak na dostatečně velkém vzorku dřívější hypotézy o vlivu kontraktur na změny stoje a nezávislé chůze. (Stevens, 2006) Již tyto studie potvrzují, že dokud je pacient s dystrofií schopen samostatně stát a chodit, je progresse procesu imobilizace mnohem pomalejší. V okamžiku posazení na vozík začíná být rychlost progresse onemocnění mnohem rychlejší. (Vacek, 2003)



Obrázek 4: Charakteristické držení těla chlapců s DMD

(Stevens, 2006)

Johnson (1977 in Stevens, 2006)) ve své teorii tvrdí, že změna postury jsou kompenzací slabosti m. quadricepsu a extenzorů kyčelního kloubu. Bederní lordóza je první adaptační změnou, která udržuje těžiště za osou kyčelních kloubů. Souhlasí s ním i Sutherland (1981 in Stevens, 2006),

postavení. V mm. peronei dochází k dřívějšímu oslabení než v m. tibialis posterior a noha je tažena do equinovarózního postavení. (Vacek, 2003)

Při chůzi dochází postupně k rozšíření stojné báze, ke snížení rozsahu extenze a flexe v kyčelním kloubu. Oslabený m. quadriceps má negativní vliv i na stabilitu kolene. Tuto stabilitu se snaží z části převzít m. triceps surae, který na straně druhé zkratem Achillovy šlachy dopomáhá equinóznímu postavení nohy. Pro usnadnění pohybu při zvýšené plantární flexi hlezna během švihové fáze kroku dochází ke zvýšení flexe a abdukce kyčelního kloubu. Kompenzace oslabení m. gluteu maximu vede k posunu vektoru zátěže do či za osu kyčelních kloubů. Zabrání se tak nestabilitě kyčelního kloubu. Slabost m. gluteu mediu je kompenzována laterálními výchyly trupu za současné abdukce homolaterální horní končetiny. Tyto kompenzace jsou hlavními příčinami typické myopatické chůze. (Vacek, 2003)

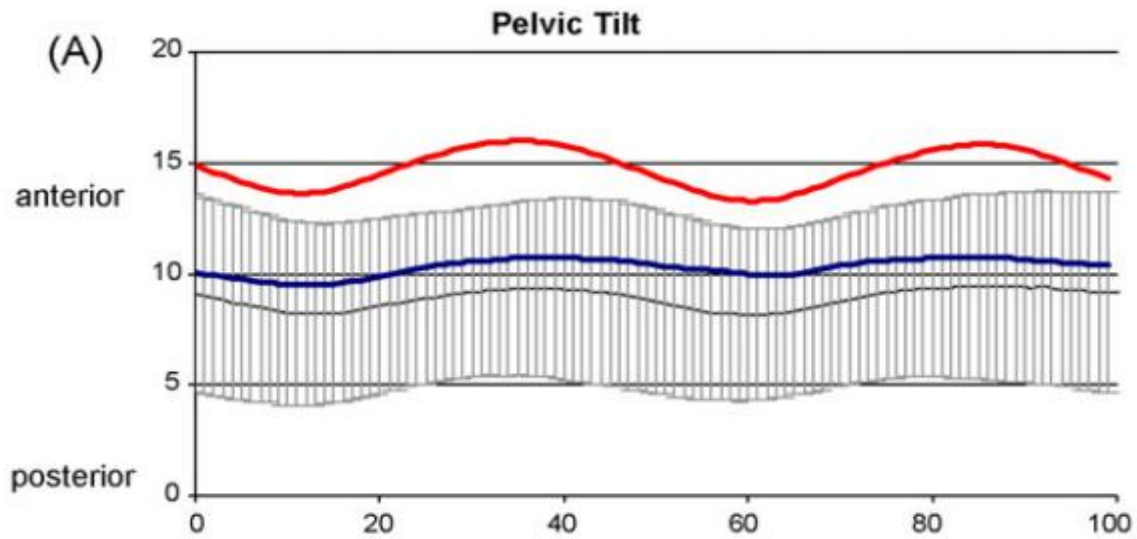
Kompenzační změny jsou pro tělo velmi náročné, existují tenké hranice mezi stabilitou a nestabilitou trupu, např. předklon vpřed stabilizuje kolena, ale záklon vzad stabilizuje kyčel. Je velmi důležité, aby si tělo našlo ideální rozložení sil, a tudíž i adekvátní stabilní polohu. Vznik kontraktur je negativní faktor, kvůli kterému může dojít k absolutní dekompenzaci organismu. (Vacek, 2003)

1.4 Změny krokového cyklu u pacientů s DMD

Ze studie, využívající 3D kinematickou analýzu chůze, srovnávající chůzi u 21 dětí s DMD a chůzi 10 zdravých dětí vyplynulo, že délka kroku je u dystrofií kratší, šířka je naopak větší a rychlost kroku je srovnatelná se zdravými dětmi. Průměrný věk této skupiny byl 79 - 88 měsíců s odchylkou dvou let a věk kontrolní skupiny byl 88.7 měsíců (+/- 14 měsíců). U skupiny chlapců s DMD bylo zjištěno, že kyčelní kloub byl více flektován i v posledním úseku (v 85 - 100 %) švihové fáze krokového cyklu (KC). Dále autoři uvádí, že pacienti s DMD nedosahovali potřebné flexe kolenního kloubu během krokového cyklu nebo naopak dosahovali hyperextenze, místy až rekurvace kolene. Při iniciálním kontaktu (0 - 5 % KC) byla noha v equinózním postavení a zůstávala tak během švihové fáze kroku (60 - 100 % KC). Patrná byla i zvýšená abdukce kyčelního kloubu ve frontální rovině. Autoři dále srovnávali sílu určitých svalových skupin u dětí léčených steroidy a dětí neléčených. Signifikantně vyšla snížená svalová síla svalů kyčelního kloubu a hlezna (m. iliopsoas, m. rectus femoris, m. tibialis anterior a m. gastrocnemius) u pacientů neléčených steroidy. (D'Angelo et al., 2009)

Armand (2005 in D'Angelo et al., 2009) provedl studii na dvou dětech s DMD ve věku 8 a 9,7 let, kde zjistil závažnější patologické projevy v chůzi než předchozí studie, která studovala děti v průměrném věku 7 let. Plantární flexe byla u těchto dětí přítomna v celém krokovém cyklu,

hyperextenze kolenních kloubů v 0-40% krokového cyklu a flexe kyčelních kloubů byla celkově mnohem výraznější.



Obrázek 5: Kinetika a kinematika krokového cyklu - pohyb pánve u DMD (červeně), referenční hodnoty zdravé populace (šedě se směrodatnou odchylkou) a kontrolní skupina 10 zdravých dětí (modře), (osa x – procenta z KC, osa y – stupně)

(D'Angelo et al., 2009)

2 ORTOTICKÁ INTERVENCE

Jedná se o obor zabývající se indikací, konstrukcí a aplikací ortéz (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 517). Ortézy jsou externě aplikované pomůcky, využívané k podpoře pohybu (dynamické ortézy), k podpoře stability (fixační statické ortézy) a k podpoře či náhradě svalové síly (odlehčovací ortézy). Indikace ortéz by měla vždy vycházet ze zhodnocení funkčního postižení pacienta, z posouzení svalového testu, stereotypu chůze, úchopu či zhodnocení sebeobsluhy. Základem by měla být spolupráce fyzioterapeuta, indikujícího lékaře a ortotika. Současně je nutné přihlídnout k přidruženým onemocněním (kardiorespirační funkce, neurocirkulační poměry, stav kožního krytu, kognitivní funkce), spolupráci pacienta jeho očekáváním a reálným možnostem ortotické pomůcky. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 517)

2.1 Obecná specifika ortézování u DMD

Charakteristická progredující ztráta funkčních schopností svalů, vznik a rozvoj kontraktur je indikací k ortotické intervenci, která je nedílnou součástí celkové péče o pacienty s DMD. V ideálním případě by mělo dojít ke spolupráci fyzioterapeuta a lékaře s ortotikem při výrobě ortézy. Během vývoje onemocnění se u pacientů setkáváme se 3 funkčními obdobími: samostatná chůze, chůze s dopomocí a mobilita na vozíku. Pro každou fázi jsou doporučeny jiné ortotické pomůcky, které usnadňují lokomoci, dopomáhají dosažení vertikály či umožňují určitou soběstačnost pacienta. Rozdělení průběhu onemocnění do těchto 3 fází není striktní, ale může napomoci adekvátnímu výběru péče a pomůcek vzhledem k aktuálnímu stavu pacienta a jeho potřebám s přihlídnutím k individuálním odchylkám. Nikdy by nemělo dojít ke kategorizaci stavu pacienta na základě věku. (Stevens, 2006)

Ortéžování je součástí komplexní léčby v prevenci vzniku, popřípadě v péči o již vzniklé kontraktury. Jakákoli aplikace ortéz by měla být doprovázena pravidelným protahováním, vertikalizací či samostatnou chůzí, dle možností pacienta. Ortézy k prevenci či zmírnění equinovarózní kontraktury by měli být užívány zejména k nočnímu nošení, nejvíce doporučovanými nočními ortézami jsou AFO. V případě ztráty samostatné lokomoce se doporučuje nošení AFO i během dne.

Ve zdravém svalu, pokud je imobilizován ve zkrácené poloze, dochází k úbytku sarkomer (úsek myofibrily (svalového vlákénka) příčně pruhovaného svalu), pokud je naopak sval imobilizován ve své prodloužené délce, dochází k přibývání sarkomer. To je také východiskem pro důležitost ortézování, kdy dochází k imobilizaci v mírně prodloužené délce svalu. (Williams et al.,

1990 in Eagle, 2002) Alter ve své knize také uvádí, že pravidelné protahování svalu vede ke zvýšení počtu jeho sarkomer, které se přidávají právě na konce myofibril. Toto navýšení počtu je příčinou prodloužení svalu. Změna velikosti svalu je současně spojena se změnou i na úrovni vazivových obalů svalu (epi-, peri- a endoneuria). Po určité době dochází k pozitivnímu ovlivnění délky i v této vazivové tkáni. Tato změna je pouze dočasná a závislá na pravidelném opakování protahování. (Alter, 1998, s. 10)

2.2 Fáze samostatné lokomoce

Jednotlivé změny držení těla a kompenzační mechanismy jsou popsány v části Změny stoje a chůze. V této části je shrnuta možnost ortotických pomůcek pro jednotlivá období. Intervence během tohoto období by se měla soustředit na péči o oblast hlezenního kloubu a nohy. Přestože nejdříve slábne proximální svalstvo, primární příčinou omezení chůze je vznik equinózní deformity. Z tohoto důvodu by měla být péče v tomto období soustředěna na noční ortézování a pravidelné protahování. (Stevens, 2006)

Počátek období je charakterizován úbytkem svalové síly a vznikem prvních kontraktur, zejména na DKK. Ortotická pomoc je většinou soustředěna na noční ortézování AFO ke snížení progresu equinózní deformity. Noční ortézy AFO jsou indikovány v kombinaci s pasivním protahováním u dětí mobilních i imobilních z důvodu zabránění progresu equinózního postavení nohy, avšak vždy s odlišnou doporučenou dobou nošení.

Stevens (2006) tvrdí, že neexistuje studie, která by jednoznačně potvrdila jak velký efekt nošení AFO přináší, ale Scott et al. v roce 1981 provedli studii na 59 chlapcích, u kterých hodnotili rozvoj kontraktur a změny funkčních testů v odstupu 3 - 4 měsíců během 3 let. Chlapci, kteří denně protahovali a na noc nosili AF ortézy, měli po terapii větší rozsahy dorsiflexe v hleznu. Stejní chlapci byli také schopni samostatné chůze po delší období, bohužel se neuvádí o kolik měsíců. Naopak chlapci, kteří ortézy nenosili, a nedocházelo u nich k pravidelnému protahování, byli odkázáni na vozík dříve. Scott et al. (1981) jasně potvrdili, že včasné zahájení nočního ortézování AF ortézami v kombinaci s pravidelným protahováním zpomalí vznik a rozvoj kontraktury a umožní prodloužení období samostatné lokomoce

Stejný výsledek potvrdil i Hyde et al. (2000), kdy provedl prospektivní randomizovanou studii na 27 chlapcích s DMD v průběhu 30 měsíců. U chlapců, kteří podstupovali pravidelné pasivní protahování a nosili noční AF ortézy, bylo zjištěno zhoršení equinózní kontraktury je o 23% za rok menší, než u chlapců u kterých probíhalo pouze pasivní protahování. (Hyde et al., 2000)

Studie z roku 1981 i z roku 2000 tedy prokazují, že noční ortézování v kombinaci s pasivním protahováním má vyšší efekt než pouhé pasivní protahování. U kombinace se výrazně zpomalil rozvoj kontraktur a prodloužila se doba samostatné chůze. (Scott et al., 1981; Hyde et al., 2000; Eagle, 2002)

Námitkou by mohlo být, že při nošení AFO může docházet k flekční kontraktuře kolene, jako únikovému manévru při omezení dorsální flexe v hleznu, protože m. gastrocnemius je dvoukloubovým svalem ovlivňující postavení nejen hlezenního, ale i kolenního kloubu. Tento jev v praxi nepopisuje žádná dostupná literatura. (Eagle, 2002) Přesto je nutné při pasivním protahování dbát na dorsální flexi v hleznu za plné extenze v koleni.

Noční ortézování v KAFO není tolerováno, proto se užívají výhradně AFO (Eagle, 2002)

2.2.1 AFO

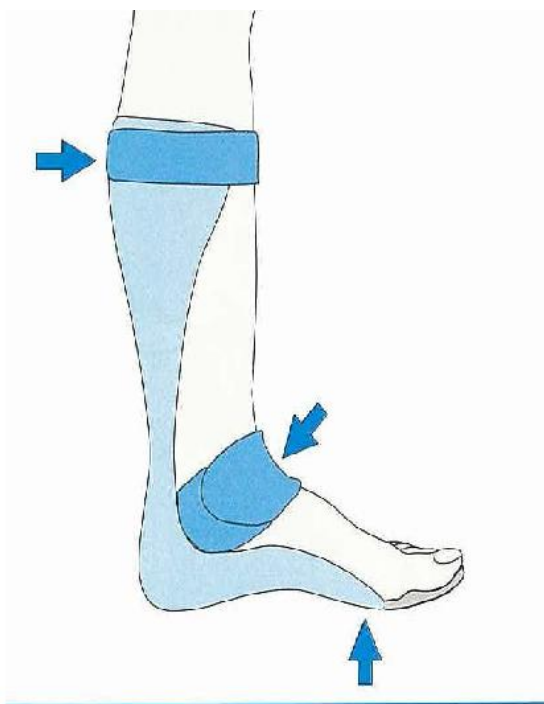
Hlezenní ortézy (AFO) aplikujeme při korekci deformit v oblasti nohy a hlezna, nutnosti stabilizace talokrurálního (TC) skloubení a zajištění omezené nosnosti končetiny. Mohou se vyrábět z termoplastu, kovu, kůže, syntetického materiálu či jakékoli kombinace z výše uvedených. Základní rozdělení je na ortézy statické a dynamické, kde je možné nastavení rozsahu pohybu v TC kloubu. Mohou být vyráběny sériově, ale někteří autoři výhradně doporučují individuálně vyrobené, které zajistí lepší korekci. (Hyde et al., 2000; Bushby et al., 2010)

2.2.1.1 Statické AFO

Ortéza s pevným kotníkem zajišťuje maximální imobilizaci komplexu kotníku a nohy ve všech rovinách. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 522) Tyto termoplastové ortézy se také využívají pro korekci equinovárního postavení hlezna a nohy u Duchennovy muskulární dystrofie. U diagnóz jako je Duchennova muskulární dystrofie indikujeme AFO k nočnímu nošení již v počátku onemocnění pro omezení equinovárního postavení a zkracování Achillovy šlachy. (Stevens, 2006)

Skalsky et al. (2012) uvádí, že statické AFO by měly být vytvořeny s co největším možným, ale zároveň komfortním úhlem mezi plantou a holenní kostí. S tímto názorem nesouhlasí Stevens (2006), který nedoporučuje vytvoření ortéz v maximálním možném úhlu, jako je zvykem např. u dětské mozkové obrny. Tvrdí že u pacientů s DMD je to zbytečné. Podle něj stačí korekce do středního postavení, která pro funkční chůzi dostačuje

Dle McDonalda je včasné ortézování u těchto pacientů důležitým momentem pro zpomalení rozvoje equinózní deformity. (McDonald et al., 1998 in Farmer et al., 2005).



Obrázek 6: Princip fixace statických AFO

(obor protetika, FZV Olomouc)



Obrázek 7: Statické AFO

2.2.1.2 Dynamické AFO

Dynamické ortézy na rozdíl od statických umožňují pohyb kotníku v sagitální rovině. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 522) Nejčastěji se u pacientů s DMD využívají plastové AFO s kloubem, který je zabudován mezi nožní a bérceovou část ortézy vyrobenou z termoplastu. Pro svoji účinnost je nutné, aby byl umožněn pohyb hlezna do dorzální flexe a to minimálně 5°. Rozsah plantární flexe je možné omezit čepovou zarážkou. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 522)



Obrázek 8: Princip fixace u dynamických ortéz
(obor protetika, FZV Olomouc)



Obrázek 9: Dynamické AFO

<http://www.orthonova.fi/tuotekuvat/59.gif>

2.2.1.3 Denní versus noční ortézování AFO

Noční nošení AFO v kombinaci s denním protahováním je doporučováno u chodících pacientů s DMD k omezení kontraktury AŠ a vzniku equinovarózní deformity nohy. Nejsou studie, které by jasně určily dobu, odkdy je nutné nosit AFO, ale je opět doporučováno indikovat AFO

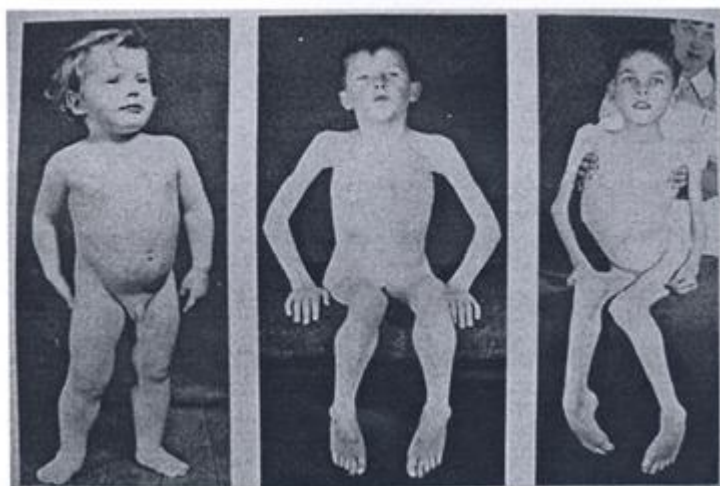
v době, kdy dochází k omezení či ztrátě dorzální flexe hlezna. (Eagle, 2002) S předešlým tvrzením souhlasí i Hyde et al., který tvrdí, že používáním nočních AFO je možné zabránit či zpomalit vzniku/rozvoji equinózní kontraktury nohy. (Hyde et al., 2000)

Denní nošení AFO u chodících chlapců s DMD není vhodné z důvodu zvýšení nejistoty a snížení balance při chůzi. Ortézy zvyšují nároky na extenzory kolenního kloubu ve stejné fázi krokového cyklu, zejména při flekčním momentu kolenního kloubu a dochází k neadekvátní excentrické kontrakci m. quadriceps femoris a tím, i k jeho časnějšímu poškození. (Sussman et al., 2002) Díky tomuto nesprávnému režimu můžeme zkrátit období nezávislé chůze. (Stevens, 2006) Zároveň používáním AFO během dne u pacientů schopných chůze dochází k větší nestabilitě, diskomfortu při chůzi, limitaci kompenzačních mechanismů, kdy denní AFO zcela znemožní vstávání ze země, které bylo bez ortéz možné. (Bushby et al., 2010).

Denní AFO jsou doporučovány výhradně u pacientů nechodících, pro prevenci rozvoje bolestivé equinovározní deformity nohy. (Eagle, 2002)

2.3 Fáze chůze s dopomocí

Začátek tohoto období je charakterizován progresí úbytku svalové síly, vyšším počtem kontraktur a sníženou balanční schopností. Více autorů se domnívá, že pomocí operačního zásahu prodloužení AŠ, pravidelným nošením KAFO a intenzivní rehabilitací může být toto období oddáleno až o 2 roky. Bohužel všechny dostupné studie na toto téma jsou ze 70. či počátku 80. let 20. století., což může vzbuzovat pochybnosti o validitě těchto dat. (Stevens, 2006)



Obrázek 10: Deformity u pacientů s DMD v různém věku. První je 2 roky starý chlapec s počínajícími znaky DMD, druhým je 10 let starý chlapec s equinózní kontrakturou, třetím je dvanáctiletý chlapec s výraznou skoliózou a equinózní kontrakturou

(Dubowitz, 2010)

Bylo vyzorováno, že pacienti ztrácí schopnosti mobility v tomto pořadí: vstávání, chůze do schodů a samostatná chůze s odstupem přibližně 1 roku mezi jednotlivými pohybovými dovednostmi. Častou součástí je i zvýšený výskyt pádů, rostoucí nejistota při chůzi a následně ztráta samostatné lokomoce. (Stevens, 2006)

Je obecně platné, že používáním KAFO se prodlouží doba samostatné mobility u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií. Je to jedna z rehabilitačních možností, jak docílit prodloužení doby nezávislosti v období, kdy se samostatná chůze stává příliš náročnou z důvodu proximální svalové slabosti a kontraktur Achillových šlach. Dále Stevens (2006) ve svém článku uvádí recenzi z 8 studií, kde byl potvrzen léčebný efekt užitím KAFO v prodloužení období samostatné chůze. Toto období se prodloužilo o 1 rok u 75 % pacientů, o 2 roky u 48% a o tři roky u 24%. (Garralda et al., 2006) V další retrospektivní studii z roku 1988, Rodillo uvádí zajímavou informaci, kde upozorňuje, že nošení KAFO po 13. roce života, tedy prodloužení doby vertikalizace nad věkovou hranici 13. let, bylo nejdůležitějším faktorem ve zpomalení progresu skoliózy po usednutí na vozík. (Rodillo et al., 1988 in Eagle, 2002)



Obrázek 11: Ukázka chlapce neschopného samostatného stoje s výraznou equinózní deformitou, samostatný stoj po tenotomii obou AŠ a samostatný stoj v KAFO

(Dubowitz, 2010)

2.3.1 KAFO

Kolení, hlezenní a nožní ortéza (KAFO - Knee Ankle Foot Orthosis) se využívá především u pacientů, u nichž je potřebná stabilizace a kontrola pohybu v kolenním a hlezenním kloubu. KAFO je ortéza zasahující z oblasti stehna až na nohu pacienta. Tímto rozsahem umožňuje funkce

vlastní AFO a zároveň kontrolu kolenního kloubu jak v rovině sagitální, tak i frontální (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 523).

KAFO byly poprvé popsány v roce 1962, kdy byly spojovány s prodloužením doby samostatné chůze u 15 chlapců s DMD. (Spencer, 1962 in Eagle, 2002) Od té doby se konstrukce ortéz zdokonalila, užívají se lehčí materiály a nošení je komfortnější. V kombinaci s chirurgickým uvolněním kontraktury AŠ a intenzivní rehabilitací se prodlouží doba samostatné chůze v období, kdy přestává být možná. Závěr z 35 studií uvádí, že střední hodnota prodloužení doby chůze s dopomocí je 24 měsíců. (Baker et al., 2000 in Eagle, 2002)

KAFO jsou doporučovány v období, kdy dochází k omezení samostatné lokomoce, popřípadě již v období její ztráty. Prodlužují toto období a pacient je ještě na nějaký čas schopen samostatně stát a chodit. Nošení těchto ortéz je náročné na m. quadriceps femoris, přestože je kolenní kloub držen v extenzi, je nutné zvážit indikaci u pacientů s již velmi oslabeným čtyřhlavým svalem stehenním. Zároveň je nutné, aby byla ortézy vytvořena ortotikem, který má zkušenosti s ortézováním pacientů s NMD. Tento odborník by měl být také schopen zvážit možný pozitivní, ale i negativní efekt na pacienta. (Eagle, 2002) S dobou započetí nošení souhlasí i Bushby et al., kteří tvrdí, že KAFO by měly být používány v závěrečném období samostatné chůze a počátečního období ztráty schopnosti samostatné lokomoce pro prodloužení doby chůze s dopomocí a jako prevence vzniku kontraktur a deformit DKK. Tito autoři výhradně doporučují nošení s uzamykatelným kolenním kloubem umožňující lepší stabilitu během chůze, ale zároveň dodávají, že síla oslabených svalů se ničím nahradit nedá. (Baker et al., 2000 in Bushby et al., 2010, Bushby et al., 2010) Noční nošení těchto ortéz je velmi nepohodlné, děti mají výrazné problémy s usnutím, proto se nedoporučuje. (Archibald et al., 1959 in Bushby et al., 2010)

2.3.1.1 Klasické KAFO

„Klasická KAFO“ je sestavena z kovových dlah spojujících kolenní a hlezenní kloub. K upevnění na končetině slouží kožené nebo na suchý zip se upínající popruhy. Její výhodou je pevnost a odolnost, které je dosaženo za cenu vyšší hmotnosti. Mezi další nevýhody KAFO patří menší rozsah kontaktní plochy než je tomu u AFO, náročnost na distální ukončení v obuvi a horší kosmetický efekt. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 523-524)



Obrázek 12: Klasická KAFO

(<http://www.crispinorthotics.com/product/carbon-fibre-ankle-foot-orthosis/>)

2.3.1.2 Plastové KAFO

„Plastová KAFO“ je formována na sádrový pozitiv pacientovy končetiny. Je tak zaručen těsný kontakt s velkou částí povrchu končetiny, snižující bodové zatížení a zvyšují kontrolu pohybu celé končetiny. Jednotlivé části této ortézy jsou spojeny klouby. Mezi výhody nesporně patří nízká hmotnost a lepší kosmetické vlastnosti. Použití plastové KAFO je však limitováno objemovou stálostí končetin, což u DMD nemůžeme zaručit. Dále je nutný dobrý stav kožního krytu. (Krawczyk in Kolář, 2009, s. 523-524)



Obrázek 13: Plastová KAFO

(<http://cpo.biz/images/img-kafo.jpg>)

2.3.1.3 Uzamykatelné KAFO

U pacientů s DMD se dále využívá jednoosý kolenní kloub se zámkem, který uzamyká kolenní kloub v extenzi a tím poskytuje rigidní stabilitu kolenního kloubu ve všech 3 rovinách i všech fázích krokového cyklu. Tento typ kloubu je vhodný pro pacienty se sníženou svalovou silou, sníženou schopností kontroly kolenního kloubu během stojné fáze. Ortézy využívající jednoosý kolenní kloub bez zámků nejsou těmto pacientům doporučovány, z důvodu nedostatečného zajištění stability během stojné fáze. Mohlo by dojít k podklesnutí kolene a následnému pádu.

V posledních letech se objevil na trhu nejnovější model KAFO s automaticky uzamykatelným kolenním kloubem, který se následkem zatížení uzamkne již s iniciálním kontaktem paty s podložkou, zůstane uzamčen po celou stojnou fázi a k jeho odemčení dochází v momentu odlepení paty na jejím konci. Pro indikaci tohoto typu ortézu je nutné zvážit také kognitivní funkce pacienta, aby dokázal tuto ortézu plně využít.

(Krawczyk in Kolář, 2009, s. 523-524)



Obrázek 14: KAFO s uzamykatelným kolenním kloubem

(<http://www.ottobockus.com/orthotics/solution-overview/>)

2.3.1.4 Biomechanické změny při chůzi s KAFO

Vytvoření individuální KAFO pomocí odebrání přesných parametrů je nesmírně důležité. Pokud je vytvořena příliš vysoká KAFO, dojde ke ztrátě balance. Je-li naopak příliš nízká, dochází ke kyfotickému držení páteře, které se může následně fixovat. Uzamčením kolenního kloubu v extenzi, substituuje KAFO slabost m. quadricepsu a nedochází k bolestivému napínání Achillovy šlachy. V oblasti hlezenního kloubu by měla být ponechána určitá dorsiflexe, abychom podpořili

schopnost rovnováhy horního trupu. (Stevens, 2006) Při chůzi s KAFO dochází k fyziologickým laterálním výchylkám trupu, které umožňují krok vpřed. Hyperlordóza bederní oblasti a trupu přetrvává. Těžnice prochází za kyčelními klouby, což umožňuje pasivní držení stability, uzamčením ve facetových kloubech. (Stevens, 2006) Na tento způsob kompenzace jsou ostatně pacienti zvyklí již před nošením KAFO.

2.3.1.5 Psychika a KAFO

Doba, kdy děti začínají používat KAFO je velmi náročná i z psychologického hlediska, nejen pro pacienty samotné, ale i pro celou rodinu. Studie z roku 2006, kdy Garralda et al., monitorovali adaptaci pacientů i rodinných příslušníků na nošení KAFO, zjistili, že tyto ortézy jsou pro rodiče znakem výrazného zhoršení klinického stavu a znovuprožití si těžkého období diagnostiky, kdy čelili ohromnému stresu. Přes tyto negativní aspekty vyjádřila většina rodičů pozitivní postoj k nošení ortéz, a 2/3 rodičů byli spokojeni s efektem, který u svého syna pozorovali. Právě závěr této fáze je také někdy označován jako období rodinné krize, kdy se rodina tváří v tvář střetává s neústupností této diagnózy. Pro pacienty samotné, je toto období také velmi náročné, jsou limitováni pohybovými aktivitami, které mohou dělat sami a také si uvědomují výrazné odlišení od svých vrstevníků. U některých pacientů je v tomto období nutné nasadit antidepressivní léčbu, nejčastěji tricyklická antidepressiva. (Wagner et al., 2007)

2.3.2 Sádrování u dětí s DMD

Sériové sádrování je metoda všeobecně užívaná u ošetřování kontraktur v dětství i dospělosti u pacientů s DMD. (Cusick, 1990 in Main et al., 2007) Tato metoda využívá imobilizace svalu v jeho prodloužené délce. Cílem je snaha o prodloužení doby samostatné lokomoce, snaha o snížení fixované kontraktury Achillovy šlachy a tím i snížení našlapování přes špičku a postupné zvýšení protažitelnost svalové tkáně a přilehlých měkkých struktur. (Singer et al., 2001 in Main et al., 2007)

Studie z roku 2007 se snaží zjistit, zda tvorba lehkých sádrových odlitků může být alternativou ke klasické chirurgické intervenci při kontraktuře Achillovy šlachy v období ztráty samostatné lokomoce. Častou indikací k operačnímu řešení AŠ je neschopnost chůze z důvodu velké equinózní deformity či omezené nošení KAFO, kdy díky equinózní deformitě, noha nepasuje do ortézy a je znemožněno její nošení. Vždy po chirurgické intervenci či vytvoření sádrových odlitků musí přijít intenzivní rehabilitace a zároveň následné ortézování pomocí KAFO, aby se postavení udrželo po nejdelší možnou dobu. (Main et al., 2007)

Main et al. (2007) provedli výzkum na 40 pacientech s DMD, u kterých byl přítomen zkrat Achillovy šlachy a zároveň nebyl možný stoj v KAFO. První skupina byla tvořena 9 pacienty, kterým alternativně k operačnímu řešení byly vytvořeny sádrové odlitky. Druhá skupina, tvořena 20 pacienty, podstoupila chirurgické uvolnění AŠ. Třetí skupina, ve které bylo 11 pacientů, podstoupila uvolnění AŠ i iliotibiálního traktu. Z výsledků vyplynulo, že v první skupině bylo dosaženo neutrálního postavení v hlezenním kloubu u 8 pacientů z 9. U pacientů po resekci AŠ bylo navíc dosaženo lepší korekce v hlezenním kloubu. Závěrem této pilotní studie je, že tvorba sádrových odlitek může být součástí péče o mírné kontraktury AŠ u pacientů s DMD, ale z dlouhodobého hlediska má větší vliv chirurgické uvolnění. Efekt sádrování a dosažení neutrálního postavení trval po dobu 6 měsíců u všech pacientů, u 4 z 8 trval 12 měsíců. Efekt resekce a uvolnění i přes neutrální postavení u 2. a 3. skupiny trval 14 -20 měsíců. Odlitky tedy mohou být alternativou v případě mírných kontraktur AŠ ($\geq 35^\circ$), dále u pacientů, kde je chirurgické řešení kontraindikováno z důvodu medikace a u rodin, které odmítají invazivní řešení. (Main et al., 2007)

Autor zde uváděl ještě další zajímavou skutečnost. V několikaletém odstupu se lišil věk chlapců, ve kterém u nich došlo ke ztrátě samostatné lokomoce. U 1. Skupiny byl tento věk v 10,3 letech, u skupiny č. 2 v 9,3 letech a u skupiny č. 3 v 9,5 letech. Studie byla provedena na příliš malém množství pacientů, aby bylo možno její závěry generalizovat. Je však zajímavé, že u pacientů, u kterých nedošlo k invazivnímu řešení, byl tento věk nejvyšší, přestože došlo k časnějšímu návratu kontraktury AŠ. Autor tento poznatek dále nerozebírá. (Main et al., 2007)

2.3.3 *Vertikalizační stojan*

Základní součástí ortotického vybavení pacientů s DMD by měl být vertikalizační stojan. V Holandsku jsou AFO a vertikalizační stojany prvními ortotickými pomůckami předepisovanými pacientům s DMD pro prevenci či zpomalení vzniku kontraktur. (Baker et al., 1997 in Eagle, 2002)

Vertikalizační stojany využíváme u pacientů, u kterých se objevují obtíže se samostatnou chůzí a u pacientů již odkázaných na vozík. Vertikalizační či elektrické stojany mohou zpomalit rozvoj flekčních kontraktur kyčelních a kolenních kloubů, dále mohou zpomalit rozvoj equinovárovní deformity nohy u již nechodících pacientů. (Bushby et al., 2005, Bushby et al., 2011)

Sklon desky stolu volíme mezi $10-15^\circ$ od vertikály, aby tělo bylo alespoň lehce podepřeno. Pod plosky umísťujeme polohovací klín podporující dorzální flexi v hlezenních kloubech. Fixace se obvykle provádí nad a pod koleno, abychom eliminovali zbytečnou aktivitu extenzorů při i mírné flexi kolenního kloubu. Další popruh k fixaci je doporučován v oblasti horních předních spin.

Někteří autoři dále doporučují podložení pod sedacími hrboly, aby byla pánev tlačena do retroverzního postavení. Poslední popruh je umísťován do výše prsou, aby byla zajištěna dostatečná stabilita trupu a zároveň docházelo k minimální aktivitě vzpřimovačů trupu. (Vacek, 2005)



Obrázek 15: Ukázka elektrického vertikalizačního stojanu

(http://presentesempreco.com/Casos_Activos.html)

Při užití vertikalizačního stojanu dochází k vertikální zátěži osového aparátu u pacientů, kteří toho již nejsou schopni sami. Největšími přínosy jsou udržení kostní hustoty, snížení rizika vzniku kontraktur a skoliotických deformit páteře a navíc udržení či v některých případech dokonce zlepšení parametrů dechových funkcí. (Eagle, 2002) Umožnění vertikálního stoje má další pozitivní vlivy, zejména na kardiovaskulární systém a gastrointestinální trakt. (Smith et al., 1993) Autoři se shodují, že po usednutí na vozík je dobré využít vertikalizačních stojanů jako rehabilitačních pomůcek několikrát za den a podpořit tak, symetrické dosažení vertikály.

2.4 Fáze mobility na vozíku

Svalová slabost progreduje do bodu, kdy už není možná lokomoce s dopomocí a je nutné využívat vozík. Bez vertikálního zatížení dochází velmi rychle k rozvoji flekčních kontraktur a rozvoji equinovární deformity, která se řeší operativně a následně se přes den i noc může nosit AFO. Ovšem většina péče je v tomto stádiu zaměřena na preventivní opatření vzniku deformit páteře, nejčastěji vzniku skoliózy. (Stevens, 2006)

Rodilo et al.(1988 in Eagle, 2002), poukazuje na studii 93 chlapců, kteří byli v období ztráty samostatné chůze. Nalezli významný rozdíl v Cobbově úhlu měřeného u chlapců, kteří usedli na

vozik před 13. rokem věku ($62^\circ \pm 32^\circ$) a u chlapců, kteří usedli po 13. roce věku ($32^\circ \pm 22^\circ$). Byl nalezen signifikantní vztah mezi Cobbovým úhlem a každým měsícem, který strávili na vozíku.

3 FYZIOTERAPIE

Fyzioterapeutická intervence se u pacientů s DMD zaměřuje především na prevenci kontraktur, podporu mobility, usnadnění funkčního využití svalové síly a zlepšení dechových funkcí. (Heap et al., 1996) Fyzioterapie má zcela zásadní efekt pro zpomalení progresu funkčního deficitu a rozvoje sekundárních změn u pacientů s DMD. Dle Vacka (2005) : „Fyzioterapie by měla být zahájena ihned po stanovení diagnózy, probíhat pravidelně, systematicky a soustavně“. Neexistuje žádný exaktní manuál, doporučená metoda jako u žádné jiné diagnózy, záleží na konkrétních obtížích pacienta a konkrétním fyzioterapeutovi, jeho znalostech a možnostech. (Bushby et Guglieri, 2011) Znalost biomechanických změn u pacienta s DMD a jejich aplikace na kinetiku jednotlivých segmentů a následně i celého těla jako celku je předpokladem cíleného zaměření protahovacích a posilovacích technik. Zároveň je to východisko pro předpis ortotických pomůcek (Vacek, 2005) Základní znalost těchto změn je nutnou podmínkou pro kvalitně vedenou fyzioterapii.

Dle Bitnara a Lepšíkové (in Kolář, 2009, s. 328) jsou k zachování svalové síly vhodná analytická cvičení proti malému odporu nebo metody na neurofyziologickém podkladě (sensomotorická stimulace, Vojtova reflexní lokomoce, propioceptivní neuromuskulární facilitace a jiné). Pro podporu dechových funkcí, které bývají porušené jednak samotným oslabením dechových svalů, ale také možnými deformitami páteře, se využívají řízená odporová dechová cvičení a techniky respirační fyzioterapie. (Bitnar et Lepšíková in Kolář, 2009, s. 328) Při srovnávání analytických technik, které se zaměřují cíleně na aktivitu jednotlivých svalů, oproti syntetickým metodám, které využívají komplexní pohybové vzory či řetězení facilitací, Vacek (2005) prokázal, že komplexními metodami lze facilitovat i extrémně oslabené svaly, které volní kontrakcí již pacient není schopen zapojit. Svalové oslabení souvisí se snížením objemu kontraktilní tkáně díky dysfunkci dystrofinu, ale také s útlumem daného svalu na různých etážích CNS. Volbou neurofyziologických technik využíváme reflexních pohybových vzorů, které jsou uloženy v CNS v nezměněné podobě. Dáváme tak možnost CNS, aby z nich využilo co nejvíce, když nadstavbový systém selhává. (Vacek 2005)

3.1 Fyzioterapeutické metody pro zvýšení rozsahu pohybu

3.1.1 *Pasivní pohyby*

Pasivní pohyby v kloubech provádíme bez vlastní aktivity pacienta. Tento způsob cvičení se indikuje u pacientů s kontrakturami v okolí kloubu, kdy pacient není schopen překonat

vazivovou překážku volní aktivitou (Kolář, 2009, s. 230) a zároveň je účinně využíván, omezuje-li elasticita svalů celkovou pohyblivost a je-li agonista příliš slabý pro vykonání pohybu. (Alter, 1998, s. 13). Vyšetření pasivního pohybu nám poukazuje na pohyblivost kloubu, elasticitu tkání v jeho okolí a stupeň napětí okolních svalů při provádění pohybu. Vždy je nutné porovnání se kloubem druhé strany. (Lewitt, 2003, s. 99)

Pasivní pohyb v kloubu v plném rozsahu je prováděn z důvodu prevence další progresse kontraktury, nikoli pro zlepšení stávajícího stavu. (Dvořák, 2003, s. 56) U pacientů s DMD jsou velmi časté kontraktury, které limitují kloubní pohyblivost (Pandya et al., 1985)

3.1.2 Strečink

Strečinkem označujeme protažení měkkých struktur (svalů, kloubních pouzder a vazů) pohybem do krajní polohy v kloubu. V případě zkrácení neodpovídá tato poloha normálnímu rozmezí pohybu v kloubu. Je základním prvkem a každodenní rutinou v léčbě svalových dystrofií. (Vacek, 2005) Většinou využíváme statický strečink, který je spojený s výdrží v krajní poloze, její dosažení by se mělo několikrát pomalu opakovat. Oproti dynamickému strečinku vyvolává menší bolestivost a je sníženo riziko poškození měkkých tkání. Po celou dobu strečinku využíváme mírného tahu s výdrží v určité poloze.

Dostatečné protahování svalově - šlachové složky DMD by mělo sestávat z kombinace aktivního protažení, aktivního protažení s dopomocí, pasivního protažení, protažení v prodloužení pomocí ortéz a využití vertikalizačního stojanu. (Hyde et al., 2000)

Z hlediska působící síly rozlišujeme:

Pasivní strečink – sval je protažen zevní silou, např. fyzioterapeutem. Efekt pasivního protahování byl zdokumentován, zejména ve zpomalení rozvoje kontraktury u pacientů s DMD již v 90. letech. (Scott et al., 1981)

Pasivně - aktivní strečink – sval je protažen zevní silou a v krajní poloze je segment po krátkou chvíli držen pacientem aktivně

Aktivně - asistovaný strečink – pacient provede aktivně protažení svalu a do krajní polohy je segment doveden zevní silou

Aktivní strečink – poloha je dosažena vlastní silou pacienta
(Dvořák, 2003, s. 56- 57)

Protahování by mělo být zahájeno v období určení diagnózy, ještě před vznikem kontraktury. (Skalsky et al., 2012) Naším cílem není jenom minimalizace již přítomných kontraktur, ale také jejich prevence. Pravidelným protahováním udržíme tkáň elastickou a předejdeme či zpomalíme progresi vzniku kontraktury. Pokud jsou již kontraktury rigidní, nereagují

na protahování ani ortézování, je na zvážení ošetřujícího lékaře zvolit chirurgickou intervenci. (Skalsky et al., 2012)

Pasivní protahování nejvíce rizikových míst nám umožní zlepšit rozsah pohybu. Včasné zahájení pravidelného pasivního protahování by mělo být součástí ranního i večerního programu. Mělo by být prováděno pomalu, jemně, s minimálními odpory a rozhodně bezbolestně. (Vignos et al., 1960 in Skalsky, 2012) S tímto tvrzením souhlasí i Vacek (2005), který dodává, že protahování by mělo probíhat v korigované poloze.

Důležitou znalostí při protahování je efekt „nedopružování“ v krajních polohách, kdy dochází k mikrotraumatizaci svalových vláken, tak i úponové části šlachy. (Vacek 2005)

3.1.3 Techniky měkkých tkání

„Jedná se o diagnostiku a léčbu mechanické funkce měkkých tkání, abychom normalizovali jejich elasticitu a pohyblivost navzájem i proti jiným strukturám (Lewitt, 2003, s. 216).“ Pro efekt uvolnění měkkých tkání u DMD lze využít techniky měkkých tkání, postizometrickou relaxaci, další manuální techniky a metody. (Vacek, 2005)

Pohyb vlastní pohybové soustavy by nebyl možný, kdyby mezi kůží, podkožím, fasciemi a svaly nedocházelo ke vzájemným pohybům, ve smyslu posunu či protažení. Využíváme techniku, kterou aplikujeme na všechny výše uvedené měkké struktury. Pokud chceme tkáň protáhnout či posunovat, musíme nejprve dosáhnout tzv. předpětí (první patologická bariéra) a potom, aniž bychom měnili tlak či tah dosahujeme fenoménu uvolnění. Dosažení tohoto fenoménu může trvat od několika sekund po desítky sekund. Nejčastěji využíváme efektu z protažení kůže, podkoží a fascií a dále také z posunu fascií.

3.1.4 Mobilizace měkkých tkání

- Postfacilitační svalové inhibice (PFI)

Metoda používaná k protažení celého svalu, využívá reflexních mechanismů na úrovni segmentu. Po ukončení maximální volní kontrakce svalu dojde k útlumu jeho aktivity. Pacient ve středním postavení v kloubu vyvine maximální sílu proti odporu terapeuta (izometrická kontrakce) v opačném směru než je omezení pohybu po dobu cca 7s. Dále pacient sval uvolní a terapeut jej protáhne v opačném směru, než byl tlak pacienta a vydrží v protažení po dobu cca 10-20 sekund. Proces se opakuje 3-5 krát, nikdy ne při bolestivém vjemu. (Dvořák, 2003, s. 57)

U pacientů s DMD není tato metoda vhodná z důvodu opakovaných maximálních kontrakcí, během kterých dochází k rychlejšímu poškození svalových vláken.

- Postizometrická relaxace (PIR), patří do kategorie neuromuskulárních technik založených na neurofyziologickém podkladě, kdy je velmi nutná dobrá spolupráce pacienta.

„Zkušenost ukázala, že je tato metoda stejně vhodná pro kloubní mobilizaci, tak i pro dosažení svalové relaxace (Lewitt, 2003, s. 231). Je zaměřena na svalové spazmy, zejména spouštěvé body ve svalech tzv. trigger points (TrPs), ale i pro celkovou relaxaci svalu. V terapii užíváme efekt postfacilitačního útluhu. Uvádím zde doporučený postup. Dosáhneme polohy, ve které je sval ve své maximální délce, aniž by docházelo k jeho protažení, tzv. předpětí. V této poloze vyzveme pacienta, aby kladl odpor minimální silou (izometrická kontrakce) a pomalu se nadechoval. V této poloze vydržíme cca 10 sec. a následně dáváme pokyn: „Uvolněte a vydechněte.“ Během relaxace dochází spontánně k prodloužení svalu dekontrakcí, nikoli pasivním protažením. (Lewitt, 2003, s. 230 - 232)

- Agisticko – excentrické kontrakce (AEK), založeny na neurofyziologickém principu segmentálního řízení. Využívá recipročního útluhu po předchozí aktivitě svalu, jedná se o princip reciproční inervace hypertonických svalových vláken při aktivitě vláken antagonistických. Terapeut uvede segment do mírného protažení svalu, který chceme uvolnit. Pacient aktivuje antagonisty svalu uvolňovaného svalu za současného odporu terapeuta ve směru opačném. Síla terapeuta je větší než pacientova a dochází tak k plynulému pohybu ve směru aktivity ošetřovaného svalu. Jde tedy o excentrickou kontrakci antagonistického svalu za současné reciproční inhibice. Síla terapeuta může být nahrazena therabandem.

Těmto postupům bychom se měli u pacientů s DMD vyhýbat z důvodu excentrické kontrakce, při které dochází k urychlení degenerace svalových vláken. Stejně tak brzdným cvičením s therabandem.

- Antigravitační metoda dle Zbojana (AGR), během izometrického odporu, tak v relaxační fázi využíváme působení gravitace, namísto dávkovaného minimálního odporu fyzioterapeuta. Výhodou této metody je od počátku její možnost autoterapie, kterou může pacient provádět i doma. (Lewitt, 2003, s. 231)

- Reciproční inhibice (RI), následuje zpravidla po PIR. Pacient napíná antagonistu svalu (s Trps či s poruchou relaxace) proti minimálnímu odporu. Dobrých výsledků dosahujeme repetitivním lehkým odporem proti antagonistovi svalu s poruchou funkce, než s využitím maximální síly. (Lewitt in Kolář, 2009, s. 247) „Rytmičtým opakovaným odporem dosahujeme stejnou inhibici jako jednorázovým maximálním odporem“ (Lewitt, 2003, s. 231).

- Souhrnně pro pacienty s DMD nejsou vhodné metody využívající maximálních kontrakcí, opakovaných maximálních kontrakcí a excentrických kontrakcí. Dochází k urychlení degenerativního procesu a tím i k poškození pacienta. Z výše uvedených metod je tedy vhodná PIR, RI a AGR.

3.2 Analytické cvičení

Analytické cvičení, jak je řečeno výše, se cíleně zaměřuje na aktivitu jednotlivých svalů, kdy nahlížíme na konkrétní sval jako na samostatnou jednotku a při cvičení vycházíme pouze ze směru jeho kontrakce od začátku k úponu. Můžeme využít odporová cvičení, kdy u diagnózy DMD je striktně doporučeno využití malých odporových sil, a cvičení dle svalového testu. (Dvořák, 2003, s. 51 – 52) Nedostatkem tohoto druhu cvičení je nízká mezisvalová koordinace, ale i během analytického cvičení dochází nejen k aktivaci svalů, na které je cvičení zaměřeno, ale i svalů, které zajišťují jeho úponovou stabilizaci a svalů, které zabezpečují celkovou posturální atitudu (Lepšíková in Kolář, 2009, s. 230) Při cvičení bychom se tedy měli soustředit nejen na konkrétní procvičovaný sval, ale i na stabilizační a posturální svaly, kde může docházet ke kompenzačním únikům.

3.3 Metody na neurofyziologickém podkladu

3.3.1 *Sensomotorická stimulace (SMS)*

Tato metodika vychází ze vzájemné provázanosti aferentních a eferentních impulzů při řízení pohybu. Klade se důraz na facilitaci pohybu z chodidla. Aference se zvyšuje skrze facilitaci kožních exteroceptorů a proprioceptorů ze šlach, svalů a kloubů. Snažíme se facilitovat hluboké svaly planty, především pomocí vytvoření tzv.: malé nohy, díky kterým jde do CNS více informací o aktuálním nastavení segmentu. Začínáme cvičením vsedě, cílem je dovést pacienta do cvičení ve stoji, aby mohlo dojít k provázání cvičení s běžnými denními činnostmi.

Metoda vychází z koncepce o dvou stupních motorického učení: Prvním stupněm je budování nového pohybového programu pomocí opakování právě naučeného prvku - korové řízení. Tato fáze učení je velmi náročná a únavná. Mozek postupně přenáší informace z korové do podkorové oblasti, kde dochází k automatizaci. Pohybové programy řízené subkortikálně dovolují rychlejší nastartování pohybu. Nově nabitý program se velmi špatně přetváří, proto je nutné dbát v první fázi na kvalitu provedení.

K celkovému nácviku se používají pomůcky, jako jsou kulové a válcové úseče, balanční sandály, točna, fitter, minitrampolína a balanční míče. (Veverková, Vávrová et Kolář, 2009, s. 272-275)

Při srovnání efektivity Vojtovy reflexní lokomoce a sensomotorické stimulace u pacientů s DMD vyšla dle Vacka (2005) jednoznačně efektivnější metoda sensomotorické stimulace při facilitaci a aktivaci primárně poškozených svalů. Využívalo se různých sensomotorických pomůcek, např.: fyziobalů, dále se velmi osvědčilo cvičení ve „space curls“, zařízení umožňující pohyb pacienta ve všech 3 rovinách. Odpověď na nestabilní polohu byla velmi výrazná i ve svalech, které pacient delší dobu nevyužíval. (Vacek, 2005)

3.3.2 Periferní neuromuskulární facilitace (PNF)

Dr. Kabat vypracoval základy této metody v letech 1946-1951 v Institutu pro nervosvalovou rehabilitaci ve Washingtonu. Základní mechanismus této metody spočívá v cíleném ovlivňování aktivity motoneuronů předních rohů míšních prostřednictvím aferentních impulzů ze svalových, šlachových a kloubních proprioceptorů. Míšní motorické neurony jsou taktéž ovlivňovány eferentními impulsy z mozkových center, která zároveň reagují na aferentní impulsy přicházející z taktilních, zrakových a sluchových exteroceptorů. K aktivaci proprioceptorů dochází pomocí různých hmatů, aktivních i pasivních pohybů, či pohybů proti odporu. Tato metoda pracuje v rámci tzv. pohybových vzorců. Jedná se o základní pohyby běžného života a sportu, vždy obsahují 3 komponenty a to: flekční či extenční, abdukční či addukční a zevně či vnitřně rotační, tak, že pohyby mají diagonální, spirálovitý průběh. Centrální úlohu hraje manuální vedení pohybu, které terapeut neustále přizpůsobuje momentální situaci a reakcím pacienta. Jedná se o pasivní pohyby, pohyby s částečnou dopomocí a aktivní pohyby. Dále využíváme dávkování odporu, fenoménu iradiace a sukcesivní indukce.

(Pavlů et al., 2003, s. 27-29)

3.3.3 Vojtova reflexní lokomoce

Jde o diagnosticko – terapeutický princip založený na neurofyziologickém a vývojovém podkladu. Cílem je znovuobnovení vrozených fyziologických motorických vzorů, které byly díky postižení mozku v dětství blokovány nebo díky traumatu či onemocnění ztraceny. Základní fyziologické hybné vzory jsou podle Václava Vojty naprogramovány geneticky v centrálním nervovém systému každého jedince. Právě díky reflexní lokomoci je možné aktivovat CNS, vyvést ho z jeho porušené situace s cílem navození vrozených fyziologických pohybových vzorů.

Vojtova metoda pracuje s tzv. reflexními vzory, které jsou typické pro časný věk dítěte. Technikou dle Vojty lze zasáhnout do geneticky kódovaného programu člověka a tím i do jeho řízení. Přesnou stimulací z periferie, pomocí tzv. spoušťových zón, se vyvolá jasně definovaná motorická odpověď. Tyto spoušťové zóny slouží k vyvolání automatických lokomočních pohybů, sám autor je označil jako reflexní otáčení a reflexní plazení. Díky přesnému nastavení těla do určité polohy a přesné aplikaci tlaku vyvoláme opět určitou motorickou reakci, která není nahodilá, ale zákonitá a pravidelná

(Zounková et al. in Kolář et al., 2009, s. 265 – 272)

Samotnou reflexní lokomoci aktivujeme ve třech přesně definovaných polohách, a to vleže na břiše, na zádech, v kleku s maximální flexí v kolenou i kyčlích.

Celkové cíle reflexní lokomoce:

Nastolení fyziologických průběhů pohybů, dříve než tomu bude zabráněno rozvojem vzorů patologických, vzorů náhradních či vznikem nevratných deformit

- Aktivace svalů ve správných pohybových vzorech, které dosud nebyly fyziologicky zapojovány, nebo nepracovaly vůbec

- Globální změny v dosavadním držení těla, zlepšení v přesunu těžiště, kvalitnější napřimění a vzpřimování páteře, koordinovanější držení těla a zlepšení celkové stability a rovnováhy

- Ovlivnění vegetativních funkcí a dýchání

3.3.4 Dermo- neuro- muskulární terapie

Terapie dle sestry Kenny, byla původně indikována k terapii poliomyelitidy, zejména v období epidemie tohoto onemocnění během 30. – 40. let 20. století. Tato metoda byla vytvořena čistě na empirických základech, jelikož sestra Kenny nevycházela ze znalostí patologie ani mechanismu vzniku tohoto onemocnění. Mezi vybrané prvky aplikovatelné u Duchennovy muskulární dystrofie řadíme:

- Aplikaci dlah s cílem ovlivnit kontraktury, dnes již ve formě ortéz.
- Horké zábaly, které představují aplikaci vlhkého tepla. Tyto zábaly sloužili k odstranění myalgií, ale také zároveň k uvolnění svalových spazmů či kontraktur. Aplikují se na místa dle potřeby uvolnění měkkých tkání.
- Manuální protahování, provádí se za účelem navrácení normální délky kůže, fasciím a svalům.

-
- Polohování, které slouží k zajištění fyziologické polohy jednotlivých segmentů těla a k prevenci zkracování svalů.
 - Stimulace, kdy se jedná o přípravu nervosvalového systému na nácvik pohybu ve funkčně oslabeném svalu v následujícím postupu: stimulační pasivní natažení svalů (zvýšení dráždivosti motoneuronů), rychlé chvějivé zkrácení svalů (dráždění motoneuronů antagonistické svalové skupiny, dochází k facilitaci a k recipročnímu útlumu motoneuronů stimulovaného svalů), opětovné pasivní natažení svalů (jde o maximální facilitační účinek motoneuronů inervujících stimulovaný sval)
 - Nedílnou součástí je slovní vedení, edukace a reedukace provádění pohybu (Pavlů et al., 2003, s. 140-142)

Vacek (2005) obzvláště doporučuje aplikace horkých zábalů dle Kenny pro pacienty s DMD.

Do terapie Duchennovy muskulární dystrofie zařazujeme další metody na neurofyziologickém podkladu jako dynamickou neuromuskulární stabilizaci, metodu dle Čáповé a další.

3.3.5 Kontraindikace cvičení

Bitnar et Lepšíková doporučují minimalizovat cvičení s excentrickou kontrakcí svalů, při kterých pro nedostatek reparačních schopností postiženého svalstva dochází k výraznému poškození svalových vláken. Těchto kontrakcí by se měl pacient vyvarovat i během běžných denních aktivit, nejčastěji jde o chůzi ze schodů, posazování ze stoje a činnosti v dlouhodobém předklonu trupu. Mezi nejvíce zatěžované svalstvo excentrickou kontrakcí patří m. quadriceps femoris a paravertebrální svaly. (Bitnar et Lepšíková in Kolář, 2009, s. 328)

3.3.6 Respirační fyzioterapie

Nedílnou součástí péče o tyto pacienty je respirační fyzioterapie. Dechové svaly jsou postiženy patologickým procesem, bohužel bez výjimky. Na celkovém oslabení dechových funkcí se podílí samotné oslabení hlavních i pomocných nádechových i výdechových svalů, celková změna postury, postižení trupového svalstva, rozvoj kyfoskoliózy, pokles celkové fyzické zdatnosti a postupně se snižující nároky na ventilaci při ubývajících nárocích na pohybovou aktivitu. (Vacek, 2005) V počátku oslabení dechových svalů jsou pacienti schopni zvýšit svou dechovou frekvenci a kompenzovat tyto změny. Jak slabost postupuje, je pro organismus charakteristická celková chronická hypoxie, která je zapříčiněna poklesem vitální kapacity plic a nárůstem pCO₂ v krvi. (Maříková et al., 2004, s. 151) V důsledku, dochází ke snížení dechového objemu a neschopnosti

silového kašle, nutného k „vyčištění“ dýchacích cest. Pacienti jsou tak ohroženi i zvýšeným rizikem recidivujících infektů dýchacích cest a trpí problémy s odkašláváním. V souvislosti s dechovými komplikacemi dochází i k potížím s artikulací, převážně v pozdních stádiích nemoci. Ve spánku se mohou objevovat apnoické pauzy (Maříková et al., 2004), které jsou nejčastěji rozpoznány díky ranním bolestem hlavy či přerušovanému spánku. (Garralda et al., 2007) Využívání ventilátoru je nutné zpočátku jen během noci, postupně i během dne. Nejčastější příčinou úmrtí je právě dechová nedostatečnost zapříčiněná slabostí dechových svalů (Finder et al., 2004 in Wagner et al., 2007), pro chronickou hypoventilaci či dlouhotrvající plicní infekci.

Z technik respirační fyzioterapie využíváme u těchto pacientů nejčastěji:

- ACTB (aktivní cyklus dechových technik), kam můžeme zařadit měkké a mobilizační techniky pro uvolnění hrudního koše a kontrolované dýchání
- Techniky hygieny dýchacích cest pro prevenci častých infektů a nácvik kontrolovaného kašle
- AD (autogenní drenáž) – nácvik klidové dechové vlny s možným zakončením pomocí huffingu. AD může také probíhat s dopomocí terapeuta, s tzv. manuálním kontaktem, kdy může být výdech zakončen lehkou vibrací
- PEP systém dýchání - PEP je pozitivní výdechový přetlak, kdy pacient dýchá proti určenému odporu a dochází ke zvýšení intrabronchiálního tlaku. U pacientů využíváme jak expiračních, tak inspiračních trenažérů. Inspirační trenažéry se používají k zlepšení ventilačních parametrů a inhalace a expirační k snazšímu odstranění sekretu s dýchacích cest. Cílem je ekonomičtější zapojení respiračních svalů.

V pozdějších stádiích onemocnění je velmi častá respirační insuficience, kterou lze zmírnit pomocí invazivní podpory BiPAP/CPAP. Jedná se o druhy mechanické ventilace, kdy dochází ke kontinuálnímu působení tlaku přenášeného do plic (CPAP) eventuálně dochází k působení tlaku ve dvou hladinách – vyšší při nádechu a nižší při výdechu (BiPAP)

Pro více informací odkazuji na práce zaměřené přímo na tuto problematiku.

3.3.7 Fyzikální terapie

3.3.7.1 Termoterapie

Pozitivní termoterapie je důležitou součástí v péči o kontraktury. Dlouhodobé prohřátí je vynikajícím prostředkem jak snížit tuhost vaziva. Doporučuje se aplikace termoterapie a následné protažení, kdy by mělo dojít k rychlejšímu nástupu fenoménu tání.

Mezi další uváděné prostředky patří nafukovací dlahy, které zabraňují pocení a vedou k pomalému a velmi šetrnému prohřátí končetin.

(Vacek 2005)

3.3.7.2 Elektrostimulace

Využívá se efekt nízkofrekvenční elektrostimulace, kdy podle některých autorů dochází k signifikantnímu zvýšení svalové síly stimulovaných svalů, odolnost proti únavě však zůstává stejná. Scott et al. (1981) prováděli elektrostimulaci m. quadriceps u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií s velmi nízkou intenzitou. Izolovaná síla QF se zvýšila, ale nedošlo k funkčnímu zlepšení. Vysokofrekvenční stimulace je zcela zásadně nevhodná.

3.3.7.3 Balneoterapie

Lázeňský pobyt je doporučován pacientům s DMD. Je znám pozitivní efekt na průběh onemocnění, zlepšení hybnosti a zvýšení fyzické zdatnosti. Mezi lázně zaměřující se na tuto diagnózu patří Janské Lázně, Vráž, Klimkovice a Velké Losiny. Procedury jako LTV v bazénu, využití termoterapeutických procedur, dlouhodobá protahovací cvičení, využití metod na neurofyziologickém podkladu a programy na zvýšení fyzické zdatnosti ve změněném prostředí a léčebném klimatu dostupná ve všech těchto lázních jsou velmi prospěšné. Ideální by byla hrazená návštěva těchto zařízení 1x /ročně, to bohužel současná legislativa nedovoluje.

(Vacek 2005)

3.4 Doplnkové pohybové aktivity pacientů s DMD

Součástí léčebného procesu by mělo být zdravotní cvičení v bazénu, tzv. aquaterapii, kdy dochází ke sníženým silovým nárokům k vykonání pohybu, ke zvýšení rozsahu pohybu, zlepšení kloubní pohyblivosti a také jde o aerobní formu tréninku. (Vacek, 2003) Pravidelné cvičení by mělo zahrnovat submaximální aerobní aktivity jako je například plavání a rekreačně zaměřená cvičení. (Bushby et Guglieri, 2011) Pacienti by měli být povzbuzováni do jakékoli volnočasové aktivity, kterou jim omezení z nemoci dovolí s ohledem na činnosti, po kterých přichází svalová bolest, výrazná únava či myoglobinurie. Těmto příznakům bychom se měli během i po pohybové aktivitě vyvarovat, svědčí o poškození svalové tkáně. Jsou jedinci s DMD, kteří ve svých 7 letech zvládají lyžovat bez většího problému, u některých pacientů může být samotná chůze v tomto období extrémně náročná. Je proto nutné vždy přihlížet k individuálním možnostem pacienta i fázi onemocnění.

3.5 Role fyzioterapeuta u pacientů s DMD

Role fyzioterapeuta je zásadní nejen z hlediska rehabilitace, ale i z hlediska hodnocení progresu onemocnění a doporučení další možné péče stran ortopedů a ortotiků. Programy ohledně prevence vzniku či další progresu jsou nejčastěji indikovány fyzioterapeutem, který následně dohlíží na dodržování a potřebné změny. Dle Bushby et al., 2011 by mělo docházet ke kontrolní návštěvě fyzioterapeuta každé 4 měsíce, kdy by měly proběhnout kvantitativní i kvalitativní testy k posouzení stavu jedince, jejich monitorace v čase a zároveň doporučení k vytvoření potřebných kompenzačních pomůcek či zajištění jiných potřeb. (Bushby et al., 2011)

Role fyzioterapeuta dále nespočívá pouze v samotné fyzioterapii či edukaci rodiny, ale i v psychické podpoře rodiny pacienta. Mezi pacientem, rodiči a fyzioterapeuty dochází většinou k velmi silnému poutu, protože ze zdravotnického personálu tráví s pacientem a jeho rodinou nejvíce času. Toto pouto s sebou může nést vysoké nároky na psychologickou a emocionální podporu rodiny. (Heap et al., 1996) Každý terapeut si musí sám zvolit, kam až ve svých pravomocech zajde a jaký vztah si s rodinou a pacientem vytvoří. Zmiňovaná dotazníková studie z Anglie dále zkoumala psychologické vztahy mezi jednotlivými zdravotnickými profesemi a rodinou pacienta. Nejčastější hledají rodiny psychologickou podporu u fyzioterapeutů, odpovědělo jich tak 91%, pak u praktických lékařů 69,5% a 68% rodičů hledá podporu u učitelů. Pochyby o svých schopnostech v této oblasti mělo 43% fyzioterapeutů, 26% praktiků a 61% učitelů. (Heap et al., 1996)

4 KONTRAKTURY A DEFORMITY

Kontraktury končetin jsou častou součástí nervosvalových onemocnění. Snižují výkonnost a pohyblivost pacienta, omezují ho v samostatnosti během ADL (aktivit denního života), snižují funkční možnosti organismu a způsobují strukturální změny. V pozdních stádiích onemocnění jsou důvodem vzniku deformity např. na kloubech dolních končetin, které mohou být velmi bolestivé. Ve svalu dochází k vazivové přestavbě kontraktilní složky svalu a tím se snižuje protažitelnost a elasticita svalové tkáně. (Skalsky et al., 2012)

Hlavním cílem v péči o kontraktury je minimalizace nepříznivého efektu na samostatnou chůzi. Přestože hlavním důvodem usednutí na vozík nejsou kontraktury, ale svalová slabost, mají významný vliv na vznik deformit, bolesti a omezení funkčnosti horních i dolních končetin. (Skalsky et al., 2012)

4.1 Definice kontraktury

Již Véle uvádí, že jde o pojem velmi nespécifický, používaný pro označení různých stavů, jimž je společné trvalé zkrácení délky. Dodává, že termín kontraktura se používá pro stav, kdy je sval zkrácený, ale nejsou při tom zjistitelné žádné akční potenciály na EMG. Kontraktura je vždy spojena se změnou struktury svalu. (Véle, 2006, s. 49) Čech označuje kontrakturou všechny stavy fixovaného svalového zkrácení. Jedná se o změnu ve vazivové složce svalu, přesněji jde o její fibrózní přestavbu. (Čech in Kolář, 2009, s. 58; Bednařík et kol., 2001; Ambler et al., 2008) Všichni se tedy shodují, že kontrakturou lze označit stav, kdy došlo ke zkrácení svalu a zároveň k vazivové přestavbě jeho kontraktilní složky.

Mumenthaler et Mattle (2004, s. 534), dále uvádějí, že kontraktury odpovídají svalovému zkrácení a vedou k omezení pasivního rozsahu pohybu v kloubu.

U dystrofinopatií se nejčastěji setkáváme s těmito kontrakturami: plantární flexe v kotníku, flexe v koleni, flexe v kyčli, abdukce v kyčli, flexe v lokti a flexe v zápěstí. (McDonald et al., 1995)

4.2 Teorie vznik kontraktur

U pacientů s DMD můžeme s postupem času pozorovat sníženou svalovou elasticitu a rozvoj kontraktur. Bylo nalezeno několik faktorů, díky kterým tyto negativní projevy vznikají. Mezi ty nejdiskutovanější patří snížení schopnosti plného rozsahu aktivního pohybu díky snížené svalové síle; statické držení končetin, nejčastěji ve flekčním postavení; svalová dysbalance mezi

agonistou a antagonistou v okolí kloubu a fibrotické změny ve svalové tkáni.(Johnson et al., 1992 in Bushby et al., 2010)

- Omezení aktivní hybnosti

Asymetrická síla agonistů a antagonistů přispívá k rozvoji kontraktur, zejména pokud je aktivní pohyb možný jen v určitém pohybu a pohyb opačný je z důvodu svalové slabosti nemožný. Velmi často se kontraktury objeví s obdobím, kdy se svalová síla snížila pod hodnotu síly antigravitační. (Dubowitz, 1964 in Skalsky et al., 2012)

- Statické držení končetin

V případě oslabení a omezení rozsahu pohybu nedochází k aktivní kloubní mobilizaci, která je běžná po celou dobu fyziologického rozsahu kloubu. Statické držení končetiny způsobuje vazivové změny ve svalu a zapříčiňuje tak vznik kontraktury a následně i sníženou mobilitu segmentu. Toto je nejčastější příčinou vzniku kontraktur.(Spector et al., 1981 in Skalsky et al., 2012)

- Dysbalance mezi agonistou a antagonistou

Vazivové obaly a septa jsou hlavní ochranou složkou svalu, chrání jej před poškozením a nadměrným protažením svalu. Slouží k přenosu síly vytvořené kontraktilní složkou a ve vazivových septech mezi jednotlivými svalovými snopci prochází nervově cévní svazky. Pokud nedochází k pravidelnému protahování, nejlépe silou antagonisty do fyziologické délky svalu začne se sval adaptovat na délku, ve které je ponecháván. Mění se fyziologická délka svalu, dochází k přestavbě kontraktilních vláken na vlákna nekontraktilní a také k retrakci vaziva. Primární příčinou vzniku kontraktury je tedy dysbalance mezi agonistou a antagonistou. (Eagle, 2002)

- Přestavba svalové tkáně

V dystrofickém svalu dochází k typické přestavbě svalové tkáně. Mezi hlavní histologické změny ve svalu patří ztráta svalových vláken, lokální nekróza svalových vláken, zvýšené množství tukové, vazivové a pojivové tkáně ve svalu. V kolagenních vláknech dochází k přeskupení a proliferaci, postupně dochází k fibróze a následně k rezistenci svalu na pasivní protažení. Náhrada funkční tkáně tkání tukovou či vazivovou a postupné zkrácení fyziologické délky svalu vede k vytvoření kontraktury. (Johnson et al., 1992 in Skalsky et al., 2012)

- Úbytek pohybové aktivity

Vznik kontraktur a tendence k jejich tvorbě doprovází onemocnění úměrně s přibývajícím úbytkem pohybových aktivit. (Vacek, 2005)

4.3 Vertikála jako prevence kontraktur

Různí autoři se shodují, že nejvýznamnější prevencí vzniku kontraktur, zejména na DKK u DMD je prodloužení vertikalizace, po co nejdější možnou dobu. Doba vertikalizace se doporučuje 2-3 hod/den. (McDonald, et al., 1995; Skalsky et al., 2012; Vacek, 2005)

Již z roku 1959 pochází první dostatečně velká srovnávací studie, kde Archibald a Vignos potvrdili význam ortézování dolních končetin jako prevencí vzniku kontraktur a tím prodloužení doby nezávislé chůze. Oba současně tvrdí: „Po dobu samostatného stoje a chůze je proces imobilizace mnohem pomalejší, proto je naším cílem podpořit tuto dobu, jak je to jen možné.“ Po usednutí na vozík se počet kontraktur výrazně zvyšuje, zhoršují se kardiorespirační funkce a také často dochází ke vzniku skolióz. (Archibald et al., 1959)

Nejvýznamnější prevencí vzniku kontraktur dolních končetin je prodloužení doby, kdy je pacient schopen samostatného stoje a chůze. (Vacek, 2005) S tím souhlasí i McDonald, kdy tvrdí, že: „Kontraktury na proximálních částech dolních končetin jsou vzácné u chodících pacientů s DMD, ale rozvíjí se ztrátou schopnosti samostatné chůze, s usednutím na vozík a s omezením vertikální zátěže“ (Mc Donald et al.; 2012; Skalsky et al., 2012).

4.4 Equinovární deformita nohy

Equinovární deformita nohy je jedním ze závažných ortopedických problémů u DMD a neexistuje jasná metodika řešení v postupu u equinovární deformity nohy u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií. Vznik deformity se objevuje již 5 let věku a vrcholí po 15. roce života. (Williams et al., 1984) Dochází k oslabení dorsálních flexorů nohy a svalů umožňujících everzi. Tato svalová nerovnováha s přestavbou uvnitř svalu, často vede ke vzniku equinovární deformity nohy u pacientů s DMD. (Dubowitz, 1964 in Skalsky et al., 2012)



Obrázek 16: Equinovarózní deformita nohy u pacienta s DMD

(<http://pedsinreview.aapublications.org/content/21/7/233/F2.large.jpg>)

Ze studie z roku 1984, kde proběhlo monitorování 69 pacientů s DMD po dobu 2 až 6 let se ukázalo, že konzervativní terapie jasně zpomaluje progresi vývoje deformity, zabránit ji však zcela nedokáže. Několik dětí z této skupiny bylo indikováno k operaci a v dotazníku s odstupem několika let od operace se ukázalo, že efekt operační léčby byl pouze dočasný, ale benefit z těchto několika let byl významný. Hodnocení equinózní deformity se posuzovalo podle úhlu mezi ploskou nohy a horizontální osou pomocí goniometru.

Je zajímavé, že již od 3 let věku pozorovali u dětí zvýšenou tuhost v provedení dorsiflexe, přestože krokový cyklus byl zcela fyziologický. Zkracování Achillovy šlachy se progresivně zvyrazňovalo do 6 až 7 let věku, kdy již nebylo možné pasivně nastavit střední postavení nohy, označili toto držení jako fixované equinózní postavení. V tomto období se indikovaly noční ortézy a rodiče byli edukováni ke každodennímu protahování. Postupně přesto docházelo ke změně stereotypu chůze a to po špičkách. Během dalšího progresu deformity dochází současně ke vzniku varózní deformity hlezna a nohy, což může vést k subluxaci Chopartova skloubení a současnému vzniku bolesti. Potom je nutné dbát zvýšené pozornosti na vznik otlaků na plosce nohy. (Williams et al., 1984)

Indikačním kritériem pro operační intervenci byla fixovaná deformita nohy, která narušovala rovnováhu těla. Došlo k operačnímu prodloužení Achillovy šlachy tak, aby bylo možné dosažení středního postavení v hlezenním kloubu. Pokud by se AŠ (Achillova šlacha) prodloužila více,

mohlo by dojít ke ztrátě stability hlezenního kloubu a tím i ke ztrátě schopnosti bipedální lokomoce.
Dalším kritériem pro

operační řešení u pacientů na vozíku se řadí bolesti nohou při výrazné deformitě, otlaky nohou a také neschopnost nošení běžné obuvi. V této studii se operační intervence týkali zejména prodloužení Achillovy šlachy Z linií, u imobilních pacientů tato korekce nestačila a přistoupilo se k zadní capsulotomii hlezna a rozdvojení šlach m. flexoru hallucis longus, m. flexor digitorum longus a tibialis posterior u kterého navíc docházelo k prodloužení šlachy. Pooperační péče se skládala z ortézování operovaných končetin do neutrálního postavení a péče fyzioterapeuta. Velmi zajímavé je, že pacienti byli schopni chůze s dopomocí fyzioterapeuta 12 hodin po operaci. Rizika z imobilizace jsou velmi závažnou komplikací jakékoli operace a je nutné přistoupit k co nejvčasnější vertikalizaci. Průměrný věk ztráty schopnosti samostatné chůze byl 8,8 roků, užívání ortéz prodloužilo tuto schopnost samostatné lokomoce o 20 měsíců a kolem 10,5 roku se děti v průměru staly závislé na vozíku. (Williams et al., 1984)

4.4.1 Operační řešení zkratu AŠ

Z těchto úvah a i z dalších studií (Khodadadeh et al., 1986; Williams et al., 1984; Spencer et al., 1962 in Stevens, 2006) odvozují někteří autoři negativní důsledky operačního řešení zkratu Achillovy šlachy v samostatně mobilním období. V některých případech nastává až fatální selhání operace, kdy chodící pacient usedá okamžitě na vozík. V případě snahy řešit prodloužení Achillovy šlachy u dystrofika operativně, může velmi často dojít k neadekvátní zátěži na stabilizační systém kolena a tím i urychlení progresse svalové slabosti. Naproti tomu kvalitně provedená operační léčba equinózního postavení hlezna může prodloužit dobu mobility až o dva roky. (Williams et al., 1984) Její indikace se však pohybuje na okraji období, kdy pacient ztrácí schopnost samostatné lokomoce. Při spojení uvolnění AŠ operativně ve spojení následného užití KAFO a intenzivní rehabilitace se může prodloužit věk samostatné chůze až o dva roky. (Stevens, 2006)

Authors	Year of Pub.	Muscles/Tendons Addressed	Mean Additional Ambulation
Spencer and Vignos ¹⁸	1962	ITB, Achilles	24 months
Siegel et al. ³⁴	1968	Proximal rectus femoris and TFL, distal ITB, hamstring, Achilles	Unreported
Roy and Gibson ³³	1970	TFL, Achilles, post tibial transfer	25 months
Bowker and Halpin ¹⁴	1978	ITB, Achilles, post tibial sectioning	24–36 months
Ziter and Allsop ³⁵	1979	Achilles	31 months*
Siegel ³⁶	1980	Hip flexors, TFL (bipolar), Achilles, post tibial transfer	24 months
Miller and Dunn ³⁷	1982	Achilles	24.8 months
Miller et al. ³⁸	1982	Achilles, post tibial transfer	38.5 months
Vignos et al. ³¹	1983	ITB, Achilles, post tibial transfer	19 months (32 months assisted ambulation)
Williams et al. ¹⁹	1984	Achilles	20 months
Heckmatt et al. ³⁹	1985	Achilles	22 months
Smith et al. ¹⁶	1993	Sartorius, rectus femoris, post tibial	30 months
Hsu and Furumasa ⁶	1993	Achilles, post-tibial transfer	40 months
Vignos et al. ⁴⁰	1996	Achilles, post tibial transfer	Until 13.6 years
Scher and Mubarak ⁴¹	2002	TFL (bipolar), Achilles, post-tibial transfer	11 months

ITB = iliotibial band; TFL = tensor fascia lata.

*Among those boys classified as "effective ambulators" three months after surgery.

Obrázek 17: Studie shrnující efekt jednotlivých přístupů chirurgického uvolňování kontraktur a jejich dopad na prodloužení období samostatné chůze (Stevens, 2006)

4.5 Kontrakturny horních končetin

Kontrakturny dolních končetin jsou mnohem častější než na horních končetinách (Skalsky et al., 2012), ale pro úplnost je nutné zmínit i problematiku kontraktur horních končetin. Flekční kontrakturny lokte nejsou příliš časté v období samostatné chůze, obvykle se rozvíjí až po letech sezení na vozíku, kde jsou klouby drženy v jedné statické poloze - flekční. (Eagle, 2002) S tím souhlasí i McDonald, který potvrzuje, že: „Flekční kontrakturny lokte se rozvíjí s usednutím na vozík, z důvodu převažující statické polohy končetiny.“ (Mc Donald et al., 1995) Další kontrakturny horních končetin se rozvíjí v pozdějších obdobích DMD.

Flekční kontrakturny lokte s úhlem vyšším než je 60° vedou k funkčnímu omezení horní končetiny, snižuje se manipulační prostor a samostatnost během ADL, zejména pak schopnost oblékání. (Do, 2002 et Skalsky, 2012) Addukční kontrakturny v rameni v kombinaci s flekční kontrakturnou lokte může vést k problémům se samostatností při příjmu potravy, obtížemi s hygienou, zejména při koupání v oblasti podpaží.

Mezi doporučené postupy v péči o kontrakturny HKK patří rovněž noční ortézování, pasivní protahování, a aktivní cvičení zaměřené na zlepšení či uchování stávajících dovedností z oblasti ADL. (Skalsky et al., 2012)

5 POHYB A ZÁTĚŽ

5.1 Zátěž a DMD

Zákaz pohybové aktivity je u této diagnózy již dávno překonán (Vacek, 1992), avšak parametry adekvátní intenzity u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií jsou stále velmi diskutované. Cílem indikace pohybové zátěže u pacientů s DMD je získat všechny možné benefity z výkonu pohybových aktivit a současně snížit rizika potencionálního zhoršení onemocnění. (Ansved, 2003)

Svalová slabost, únava, nízká vytrvalost a další funkční deficity, které jsou velmi častým klinickým obrazem u pacientů s DMD jsou důsledkem nejen primární svalové degenerace, ale i sekundárně vznikající atrofie ze sedavějšího životního stylu. (Abresch et al., 2009)

U zdravých pacientů v dekonidici dochází k snížení svalové síly, vytrvalosti, zvýšené únavě, kardiovaskulárním dysfunkcím (nižší SV (srdeční výdej), zvýšená SF (srdeční frekvence), nižší dechový objem), hormonální dysregulaci, zvýšenému podílu tukové tkáně v těle a snížení kostní hustoty, to vše bez primárního neuromuskulárního onemocnění. V případě DMD dochází navíc ke zvýšené degeneraci svalové tkáně. Všechny tyto negativní aspekty lze aerobním či odporovým tréninkem u zdravého jedince ovlivnit, otázkou zůstává, do jaké míry je to možné u pacientů s DMD. (Abresch et al., 2009)

Aitkens et al., 2005 uvádí, že se zvyšuje výskyt metabolického syndromu u pacientů s nervosvalovými onemocněními. Ve své studii potvrzuje vyšší procentuální výskyt obezity mezi pacienty s neuromuskulárním onemocněním. Hlavní důvod přičítá omezené pohybové aktivitě a sedavému způsobu života. (Aitkens et al., 2005)

Pohybové aktivity s nízkou intenzitou u zdravých jedinců nejsou škodlivé, ale zcela zásadně chybí data pro ustanovení principů zatěžování u pacientů s DMD. Není ani zcela jasné, jak ovlivní pohybový program vývoj tohoto onemocnění do budoucna. (Ansved, 2003) Nevhodně zvolená intenzita cvičení může sama o sobě urychlit svalové poškození. Hranice intenzity pro zlepšení svalové funkce a minimalizaci traumatizaci svalové tkáně jsou velmi blízké. (Grange et al., 2007)

5.2 Aerobní cvičení u pacientů s DMD

Jedná se o pohybovou aktivitu, kdy práce svalů a metabolické procesy uvnitř probíhají za přítomnosti kyslíku. Za aerobní cvičení se označuje jakékoli cvičení prováděné střední intenzitou zátěže po delší čas. Nejčastějšími zástupci je jízda na kole, plavání a rychlá chůze.

Zajímavé výsledky přinesla post mortem pitva pacienta s DMD, při které se ukázalo, že k největší svalové degeneraci došlo ve svalech nejvíce využívaných pro vytrvalostní zátěž. (Johnson et al., 1971 in Abresch et al., 2009) Přesto je aerobní zátěž nejvíce doporučovanou pohybovou aktivitou u pacientů s DMD. Vacek (2005) uvádí, že pravidelnou aerobní zátěží byl zjištěn efekt ve smyslu snížení únavy a zlepšení kardiorepirační výkonnosti u pacientů s DMD. Submaximální intenzita aerobního cvičení je doporučována zejména v počátcích onemocnění, kdy je síla nejvyšší, ale někteří odborníci varují před přetížením v tak brzkém období, kdy by mohlo dojít k výraznému poškození svalových vláken z nadměrné únavy. (Bushby et al., 2010) Dále Lauter et Giaconi ve své studii uvedli, že došlo ke zlepšení svalové síly pomocí sub- maximálního aerobního tréninku. (1979, in Eagle et al., 2002)

5.3 Odporové cvičení u pacientů s DMD

„Představuje více fyziologickou formu bývalých silových cvičení, ve variantě s klasickým aerobním tréninkem (AT) zaměřeným na rozvíjení kardiopulmonální výkonnosti“ (Máček et Radvanský, 2011, s. 53). Jedná se o druh cvičení, při kterém dochází k pomalé koncentrické kontrakce (sval se zkracuje) či pomalé excentrické kontrakci (sval se prodlužuje). Obě tyto formy mají podobné následky pro krevní oběh a výměnu látek v kontrahovaném svalu. U pacientů s DMD se zásadně nedoporučují tzv. „brzdné“ kontrakce, tedy ty excentrické. (Vacek, 2005)

Pravidelným odporovým tréninkem dochází ve zdravém svalu k zvýšení svalové hmoty, pozitivním metabolickým změnám, zvýšení svalové síly a k pozvolnějším nástupu únavy během dalších pohybových aktivit. Pokud bychom byly schopni vyvolat tyto změny i u pacientů s DMD o mnoho bychom zlepšili kvalitu jejich života. (Ansved, 2003) Odporové cvičení je u těchto pacientů doporučováno ke zvýšení svalové síly natolik, aby byli schopni zvládnout potřebné aktivity denního života. (Abresch et al., 2009)

Jedna skupina studií nezaznamenala během cvičení pomocí OT žádné výrazné změny svalové síly. (Erwin et al., 1991) Je však nutné zmínit, že tito autoři hodnotili pouze změny ve velikosti svalové síly, nezkoumali vliv OT na organismus jako celek.

Dále se objevuje kategorie studií s pravděpodobnými účinky OT na dystrofický sval, které byly vyvozeny z účinků OT na sval fyziologický, zejména zpomalení úbytku svalové síly a vytrvalosti. (Grange et al., 2007)

A samozřejmě studie, které nedoporučují OT u těchto pacientů z důvodu urychlení poškození svalových vláken. (Bushby et al., 2010, Bushby et al., 2005)

Výjimkou je použití OT s minimální intenzitou k cvičení horních končetin, u kterých dochází k poškození mnohem později, ale autoři bohužel neuvádí důvod této výjimky. (Bushby et al., 2010)

Pro ucelení poznatků je zde uvedena tabulka fyziologických reakcí na aerobní a odporový trénink u zdravého jedince.

	AEROBNÍ TRÉNINK	ODPOROVÝ TRÉNINK
Kostní hustota	↑	↑↑↑
Množství tuku	↓↓	↓
Množství svalové hmoty	↔	↑↑
Svalová síla	↔	↑↑↑
Insulinová odpověď	↓↓	↓↓
Základní hladina insulinu	↓	↓
Insulinová citlivost	↑↑	↑↑
HDL	↑	↑
LDL	↓	↓
Tlak systolický	↓↓	↓
Tlak diastolický	↓↓	↓
Klidová srdeční frekvence	↓↓	↔
Psychická odolnost	↑↑↑	↑↑
Bazální metabolismus	↑	↑↑

Obrázek 18: vlivu aerobního a odporového tréninku na určité fyziologické parametry
(Máček et Radvanský, 2011, s. 54)

5.4 Zátěž respiračního aparátu

Stejně rozporuplné názory panují i v oblasti dechového zatěžování u pacientů s dystrofinopatiemi. Někteří autoři zaznamenali zlepšení dechových funkcí, zejména zvýšení dechové síly a vytrvalosti po využití nádechových či výdechových trenažérů, tedy při využití odporu. (Vilozni et al., 1994, Koessler et al., 2001, Wanke et al., 1994 in Abresch et al., 2009)

Zatímco jiní žádné změny při odporovém tréninku nezaznamenali. (Rodillo et al., 1989, Stern et al., 1989 in Abresch et al., 2009)

5.5 Známky poškození svalu

Nedostatek dystrofinu způsobuje nestabilitu sarkolemy a svalová vlákna jsou následně křehčí a méně odolná k mechanickým nárokům během kontrakce a relaxace. Mnohem častěji dochází k nekróze svalových vláken, k jejich ztrátě a nahrazení tkání tukovou. (Abresch et al., 2009)

Cvičení, které vyvolává ve svalových vláknech velké množství stresu, jako odporový trénink a excentrické cvičení, může snadno způsobit poškození svalových vláken. (Abresch et al., 2009) Zároveň však pohybová aktivita jako fyziologický stresor zvyšuje různé signální dráhy a podporuje tak zvýšenou expresi genů a určitých proteinů, které jsou součástí dlouhodobého adaptačního mechanismu na stres, a tím umožňuje pozitivní změny ve fyziologické funkci svalu. Tyto změny nejsou u však u diagnózy DMD zcela ujasněny. (Spangenburg et al., 2003)

Svalová bolest či myoglobinurie přítomna 24 hodin po zátěži je negativní známkou přetížení organismu. Následně by mělo dojít ke změně cvičebních prvků a snížení intenzity. Limity zátěže u těchto pacientů volíme zcela individuálně, dle známek únavy, následné pozátěžové regenerace a aktuálních reakcí na danou zátěž. (Bushby et al., 2010)

Ze studií prováděných na svalových vláknech laboratorních myší byly potvrzeny změny v membránách sarkolemy svalu a struktury kalciových kanálů při nadměrné zátěži. Změna struktury má za následek zvýšenou koncentraci vápníku uvnitř buňky a tím dochází k vápníku dependentní proteolýze svalu a tím i rychlejší degeneraci svalových vláken. (Grange et al., 2007) Z této studie vyplývá, že bychom se měli vyhýbat nadměrné zátěži, jinak můžeme podpořit urychlení poškození svalových vláken.

5.6 Závěry pro indikaci pohybové aktivity u pacientů s DMD

Neexistují dostatečně validní studie pro určení jednoznačných limitů zátěže pro pacienty s neuromuskulárním onemocněním, o to více pro pacienty s relativně rychle progredující Duchennovou muskulární dystrofií. Většina studií nemá kontrolní skupiny, testované skupiny pacientů jsou velmi variabilní, tím pádem jediné validní studie vychází z testování na laboratorních myších. (Eagle, 2002) Dnes jsou sice známy benefity jednotlivých PA na zdravý organismus, ale efekt na organismus s dystrofinopatií neexistují zatím odpovědi. Jednotlivé pohybové aktivity je zcela nutné přizpůsobit fázi onemocnění, možnostem pacienta a v současné době i medikaci. Je

zcela na indikujícím lékaři zvolit typ pohybové aktivity, její intenzitu, trvání a frekvenci. (Abresch et al., 2009)

Bushby et al. (2010) v souhrnném článku uvádí toto doporučení ohledně zátěže u pacientů s DMD: Z důvodu prevence svalové atrofie a sekundárních komplikací z inaktivity je vhodné, aby chlapci v ambulantní i v pozdní ambulantní fázi onemocnění pravidelně podstupovali mírné submaximální funkčně - silové cvičení, jako je například plavání nebo jízda na kole. S tímto tvrzením souhlasí i Topin et al. (2002), který doporučuje u pomalu progredujících myopatií kombinaci aerobního tréninku s izometrickým cvičením proti malému odporu.

Pozdní stádia onemocnění jsou charakterizován velkou slabostí nejen horních končetin, ale i kardiopulmonálního aparátu. Jakákoli neadekvátní zátěž by mohlo vést až k fatálním důsledkům, proto dle Grange et al. (2007) přes všechny pozitiva PA zůstává otázkou, zda u nejtěžších forem DMD by neměla být zátěž zcela kontraindikována.

CÍLE A HYPOTÉZY

Cíle:

1. Poukázat na možnosti některých ortotických pomůcek během ambulantní fáze Duchennovy muskulární dystrofie
2. Popsat jednotlivé fáze onemocnění vzhledem k ortotické intervenci
3. Popsat biomechanické změny stoje a chůze u pacientů s DMD
4. Posoudit a zhodnotit změny sledovaných parametrů dolních končetin během šesti měsíční terapie (nočního nošení AFO a pravidelného cvičení a protahování)
5. Zjistit, zda jsou předpokládané změny NSAA, BI, svalové síly a pasivních rozsahů signifikantní
6. Vyhodnotit dotazníky od 10 rodičů, kteří byli součástí studie
7. Vyhodnotit 19 dotazníků od rodičů chlapců s DMD z České a Slovenské republiky

Hypotézy:

H10: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin nebudou přítomné změny v hodnocení škály NSAA u sledované skupiny pacientů s DMD.

H1A: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin budou přítomné změny při hodnocení škály NSAA u sledované skupiny pacientů s DMD.

H20: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin nebudou přítomné změny u sledovaných parametrů při vyšetření svalové síly u skupiny pacientů s DMD.

H2A: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin budou přítomné změny u sledovaných parametrů při vyšetření svalové síly u skupiny pacientů s DMD.

H30: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin nebudou přítomné změny u sledovaných parametrů při vyšetření pasivního rozsahu pohybu v kloubech u skupiny pacientů s DMD.

H3A: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin budou přítomné změny u sledovaných parametrů při vyšetření pasivního rozsahu pohybu v kloubech u skupiny pacientů s DMD.

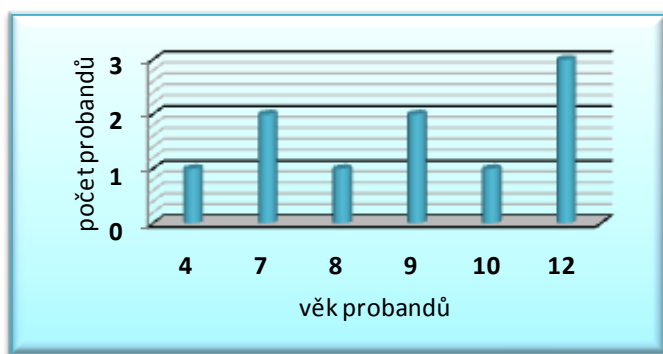
H4A: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin budou přítomné změny při vyhodnocení dotazníku dle Barthelové u sledované skupiny pacientů s DMD.

H40: Po šestiměsíční terapii cílené na prevenci vzniku a zhoršení kontraktur zejména dolních končetin nebudou přítomné změny při vyhodnocení dotazníku dle Barthelové u sledované skupiny pacientů s DMD.

6 METODIKA PRÁCE

6.1 Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor byl tvořen 10 pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií v různých stádiích. Diagnóza DMD byla u všech pacientů potvrzena genetickým testem. Všichni probandi byli mužského pohlaví. Průměrný věk celé skupiny při první návštěvě dosahoval $9,1 \pm 2,7$ let, medián byl 9,3 let. Nejmladší pacient dosahoval věku 3,9 a nejstarší 12,4 let.



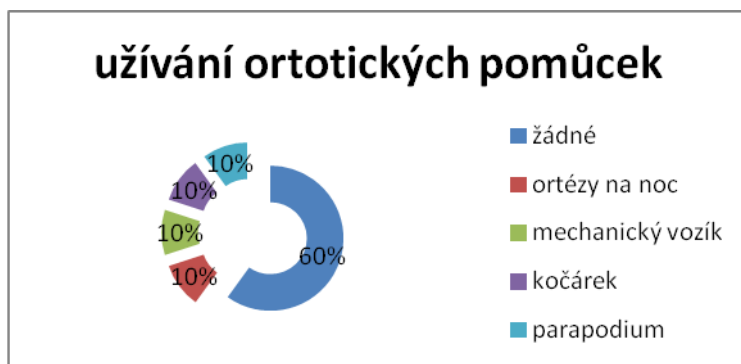
Graf 1: Věkové rozložení skupiny probandů (n = 10)

Průměrná hodnota váhy byla $29,7 \pm 9,2$ kg, hodnota mediánu se rovnala 29 kg. Průměrná hodnota BMI indexu byla $17,8 \pm 3,2$ kg s hodnotou mediánu 18,2. Nominální data shrnuta v Tabulce 1.

n	věk	pohlaví	Diagnóza	hmotnost (kg)	výška (cm)	BMI
10	$9,1 \pm 2,7$	muži	DMD	$29,7 \pm 9,2$	$128,2 \pm 16,5$	$17,8 \pm 3,1$

Tabulka 1: Charakteristika výzkumného souboru

Devět z 10 pacientů bylo v průběhu měření na konstantní terapii kortikosteroidy (prednison, deflacozort), pouze u nejmladšího pacienta si volbu medikace rodiče zatím rozmýšleli. Jeden pacient užíval krátkodobě ortézy již před počátkem měření, ostatní probandi žádné ortézy neužívali. Užívání jiných kompenzačních pomůcek je shrnuto v grafu níže. U žádného z pacientů nebyla přítomna vážná skolióza, výrazné dechové komplikace či srdeční obtíže.



Graf 2: Užívání ortotických pomůcek (n = 10)

Kromě souboru 10 chlapců byl i dotazníkovou formou vyšetřen soubor dalších 19 chlapců s diagnózou DMD. Tento průzkum byl proveden v březnu 2013. Průměrný věk těchto probandů byl $12,02 \pm 4,84$ let. Dotazník byl zodpovězen rodiči chlapců, otázky se týkaly zejména oblasti používaných kompenzačních pomůcek, intenzity a frekvence cvičení. Rodiče zde také vyplnili dotazník dle Barthelové. Pouze pro přehlednější vyhodnocení dotazníku jsme skupinu 19 probandů rozdělili na dvě části. První skupina, $n = 10$, věková kategorie od 4 do 9 let s věkovým průměrem $6,72 \pm 1,62$ let a druhá skupina $n = 10$, věková kategorie 15 – 18 let s věkovým průměrem $15,71 \pm 1,16$ let.

6.2 Kritéria výběru probandů

Mezi hlavní kritéria výběru pacientů patřila geneticky prokázaná diagnóza DMD, dobré komunikační schopnosti na úrovni vzájemného pochopení, ochota se účastnit studie a schopnost samostatné chůze na vzdálenost minimálně 100m. Jako minimální věk byla stanovena hranice 3 let, hranice pro maximální věk byla 13 let. Vylučujícím kritériem zařazení studie byla předchozí korekční operace dolních končetin, předešlé zkušenosti s nočními ortézami (výjimkou byl jeden pacient, který měl negativní zkušenost s užíváním ortéz) a skolióza páteře. Zákonní zástupci všech probandů podepsali informovaný souhlas k účasti na této studii. Rodiče i probandi byli dopředu seznámeni s průběhem testování, dobou trvání, s vytvořením ortéz a nutnou odpovědnou spoluprací po celou dobu studie. Rodiče i probandi dali zároveň souhlas k použití fotografií do této diplomové práce. Z 10 probandů, všichni studii dokončili.

6.3 Metody a prostředky vyšetření

6.3.1 Metodika vyšetřování

Studie probíhala po dobu šesti měsíců a sestávala z vstupního vyšetření, kontrolního setkání v odstupu tří měsíců a závěrečného vyšetření v odstupu cca 6 měsíců od prvního setkání.

Průměrná délka studie byla $219,9 \pm 43,3$ dní, medián 202 dní. Průměr byl navýšen, díky onemocnění 2 probandů, právě v době konečného vyšetření. Studie probíhala od dubna 2013 do května 2014. Všechna vyšetření a terapie probíhali na dětské části rehabilitace ve FNM v jedné neměnné místnosti a prováděla je autorka práce. V práci byly hodnoceny výsledky těchto tyto parametrů: North Star Ambulatory Assesment, testování svalové síly pomocí ručního myometru, měření pasivního kloubního rozsahu a Barthel index vyplněný rodiči.

6.3.1.1 Vstupní vyšetření

Vstupní vyšetření se skládalo z kineziologického a neurologického vyšetření, vyšetření funkčních dovedností pomocí NSAA, vyšetření svalové síly pomocí myometru a také z vyšetření pasivních rozsahů kloubů pomocí goniometru.

Při prvním setkání kromě vyšetření došlo i k edukaci rodičů ohledně rizikových míst vzniku kontraktur, k protažení rizikových míst a zvolení 2-3 cviků volených individuálně autorkou, dle potřeb konkrétního pacienta. Dále byli všichni rodiče edukováni k protahování DKK, zejména Achillovy šlachy, extenzorů kolen, flexorů kyčelních kloubů, Zároveň byli vyzváni ke spolupráci, aby protahovali tyto partie minimálně 5/týden po dobu studie. V žádném případě nešlo o nahrazení plnohodnotné fyzioterapie, kterou každý pacient dále navštěvoval, spíše o doplnění možností cvičení a rozšíření obzorů ohledně možné intervence. Součástí prvního setkání bylo také vytvoření AFO ortéz pro noční nošení ve spolupráci s ortotikou ve FN Motol. Byli jsme domluveni s ortotikou, že ortézy budou vždy hotové do týdne, maximálně 14 dnů po vytvoření sádrových odlitků, aby ortézy co nejlépe seděly. Rodiče byli dále edukováni ke každodennímu nošení nočních AFO. V závěru prvního setkání bylo všem rodinám poskytnuté CD s námi vytvořenou prezentací s názorně ukázanými cvičeními, možnostmi protahování a teorií ohledně pohybových aktivit, v závěru prezentace jsou krátce uvedeny možnosti autoterapie protahování. Současně při prvním a posledním setkání obdrželi rodiče dotazník týkající se zhodnocení samostatnosti jejich syna - Barthel index a dotazník s doplňujícími otázkami.

6.3.1.2 Druhé setkání

Proběhlo v odstupech tří měsíců a bylo spíše určeno pro ujasnění cviků a protahovacích cvičení. Došlo ke kontrole stavu ohrožených míst vzniku kontraktur a ke konzultaci ortézování, popřípadě vzniklých obtíží či nejasností během nočního ortézování. U čtyř z deseti pacientů došlo k revizi ortotikem, nejčastěji z důvodu nadměrného pocení či uvolnění lepicích pásek přes nárt.

6.3.1.3 Závěrečné setkání

Během závěrečného setkání došlo k otestování všech komponent, které byly hodnoceny během vstupního vyšetření, k doporučení cviků a protahování do budoucna a edukaci ohledně dalších možných kompenzačních pomůcek. V závěru byli rodiče povzbuzeni i k následnému užívání AFO na noc.

6.3.2 Použité metody ke zhodnocení

6.3.2.1 Barthel index

V této práci byl Barthel dotazník vyplněn jedním z rodičů během prvního i závěrečného měření. Stejný dotazník byl dán i rodičům 19 probandů na konferenci v Mikulově v březnu 2013.

Barthel index (BI) je mezinárodně nejrozšířenější skórovaný test užívaný ke stanovení funkční zdatnosti a míry soběstačnosti jedinců se zdravotními problémy. Vznikl v roce 1955 Mahoneyovou a Barthelovou, původně pro hodnocení funkční zdatnosti a míry soběstačnosti u chronických neuromuskulárních a muskuloskeletálních onemocnění. Hodnotí deset aktivit denního života: přijímání potravy, koupání, osobní hygiena, oblékání, kontinence močového měchýře a konečníku, užívání WC, přesuny, lokomoce a chůze po schodech. Maximální možný počet je 100 bodů, které však neznamená nutně plnou soběstačnost v aktivitách denního života (ADL), protože mnoho okruhů denního života není v BI obsaženo (např. vaření, nakupování, komunikace aj.). Výhodou BI je, že obsahuje testování základních funkcí denního života, je lehce pochopitelný, rychle proveditelný a výsledky lze využít pro srovnání z dalších mezinárodních studií. Testování může provádět terapeut, rodinní příslušníci i pacient sám, ale pro srovnání musí být dotazníky hodnoceny stejnou osobou. Nevýhodou BI je, že neměří psychické funkce a sociální adaptabilitu a také není citlivě odlišena potřeba minimální od maximální asistence. (Lippertová-Grünerová, 2005 in Svěcená, 2013; Vaňásková, 2005)

Výsledné bodové hodnocení dle Barthelové

0-40 bodů vysoce závislý

45-60 bodů závislost středního stupně

60-95 bodů lehká závislost

100 bodů nezávislý

6.3.2.2 NSAA (North Star Ambulatory Assessment)

K testování byla použita škála, speciálně upravená pro chlapce s DMD, obsahující 17 položek a 2 časové testy. Časové testy byly prováděny v závěru testování, vždy ve stejném postupu. Chlapci byli vysvělečeni do spodního prádla, bez ponožek. Podmínkou testování je, aby byli chlapci schopni samostatného stoje. (Mazzone et al., 2011 in McDonald et Fowler, 2012) Hodnotí se zejména aspekty, které mají pro chlapce význam v oblasti sebeobsluhy. Každé položce (ze 17) se přiděluje bodová hodnota od 0 do 2. Stupeň 2 znamená normální provedení bez potřeby asistence a stupeň 0, pohyb nelze provést. Čím vyššího součtu je na konci měření dosaženo, tím se předpokládají mírnější projevy onemocnění u daného pacienta. Mezi hlavní položky hodnotící soběstačnost patří zvednutí hlavy, schopnost chůze, stoj na 1 noze, výstup na schod, sestup ze schodu, zvednutí ze země a jiné. Součástí škály jsou také schopnosti jako poskok snožmo, poskok na pravé a levé noze. Těchto pohybů nejsou obvykle pacienti s DMD schopni. Ve většině případů skóre postupně klesá, existuje však výjimka, kdy po zahájení léčby kortikosteroidy může dojít i k přechodnému zlepšení (Mazzone et al., 2012; Lerario et al., 2012) Díky vyhodnocení NSAA můžeme tedy monitorovat nejen progresi onemocnění, ale také reakci na danou medikaci. Celkové skóre je 34 bodů, při splnění všech úkolů bez asistence či modifikace. NSAA dále zahrnuje 2 časové testy, běh na 10 metrů a vstávání ze země. U obou těchto časových testů se hodnotí hlavně provedení úkonu a hodnoty časů slouží spíše pro porovnání v testování s odstupem času. Standardizované vyšetření probíhá bez jakýchkoli protetických pomůcek (korzetů či ortéz). (Mazzone et al., 2011 in McDonald et Fowler., 2012; Mazzone et al., 2013)

Určitý bodový limit získaný v NSAA se využívá jako hranice pro vstup do některých mezinárodních klinických studií pro pacienty s DMD. (Cirak et al., 2011 in McDonald et Fowler, 2012)

6.3.2.3 Myometrie – vlastní měření

Vyšetření svalové síly bylo hodnoceno pomocí přístroje Microfet 2, který byl autorce práce půjčován dětskou klinikou rehabilitace ve FNM. K měření jsme používali výhradně malou kulatou plošku, která se nasazovala na samotný Microfet 2. Přístroj byl pravidelně kalibrován klinikou, která jej užívala pro testování dětí s DMD.



Obrázek 19: Manuální dynamometr Microfet 2

Při prvním měření byl pacient seznámen s průběhem testování, uveden do výchozí polohy, vzpřímeného sedu či lehu na zádech. Zadaný pokyn pro testování zněl „Zatlač do mě co největší silou, tak abys to vydržel po dobu 5 sekund“. Terapeut držel myometr na místě, tedy jednalo se o měření maximální síly izometrické kontrakce. Podmínkou bylo, že terapeut musel být schopen vyvinout stejnou sílu jako pacient, ne vyšší, ne nižší. Tato kontrakce trvala 5 sekund a byly měřeny 2 pokusy. Bohužel z časových důvodů jsme neměřili 3. pokus, což zpětně autorka práce považuje za nedostatek měření. Poté následovalo měření druhé strany s 3-5 sekundovou pauzou mezi jednotlivými měřeními. Hodnoty byly měřeny v librách, následně jsme je převedli na kilogramy. Měření bylo doprovázeno slovní motivací.

Pořadí testovaných pohybů probíhalo následovně: flexe kyčle, extenze kolene, flexe kolene, dorsální flexe hlezna, plantární flexe hlezna. Extenze kyčelního kloubu byla měřena jen u 3 pacientů z 10 z důvodu neschopnosti udržet konstantní sílu po dobu 5s při opakovaných měřeních. Všechny polohy byly měřeny vsedě, až na extenzi kyčle, kde měření probíhalo vleže na zádech.



Obrázek 20: Měření svalové síly extenze kolena

6.3.2.3.1 Myometrie – obecně

Kvantitativní zhodnocení svalové síly je základní metodou pro včasnou diagnostiku a hodnocení progresu onemocnění u neuromuskulárních pacientů. (Madsent et al., 1986 in Brussock et al., 1992) Zároveň je hodnocení svalové síly součástí metod, kterými můžeme zhodnotit efekt farmakoterapie či klinických studií. Schopnost terapeutů včasně detekovat počínající svalovou slabost je velmi důležité. Stuberg et al. (1988) uvádí, že v době určitých klinicky pozorovatelných deficitů během ADL, je 50% svalové síly již „ztraceno“. (in Brussock et al., 1992) Velikost izometrické síly ve svalu poukazuje na množství kontraktibilní tkáně v daném svalu (Edwards et al., 1977 in Brussock et al., 1992), proto se během myometrie zaměřujeme právě na měření velikosti této síly. Izometrická síla probíhá při konstantní délce svalu a v neměnicím se postavení segmentů, zatímco hodnocení síly izotonické je ovlivněné biomechanickými změnami mezi segmenty za konstantního napětí svalu. (Brussock et al., 1992)

Nevýhodou kvantifikace svalové síly pomocí myometru či ručního dynamometru spočívá v subjektivním vnímání terapeuta, který vyšetření provádí. Terapeut by měl být schopen dávat stejný odpor, jako vytváří pacient, pokud bude terapeutova síla menší, dochází ke koncentrické izotonické kontrakci, pokud větší, jde o excentrickou izotonickou kontrakci (Burnett et al., 1990 in Brussock et al., 1992).

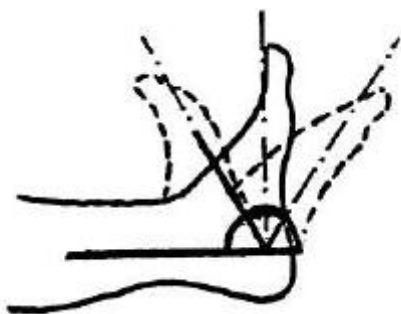
6.3.2.4 Goniometrie - vlastní měření

K hodnocení rozsahu v kloubech jsme použili kovový goniometr. Měření probíhalo bilaterálně v přesně definovaných polohách, specifických pro každý pohyb v kloubu, viz níže. Postavení jednotlivých kloubů ve střední poloze jsme označili jako nulu a od této „nuly“ počítali stupně úhlů. Střední poloha vychází ze vzpřímeného stoje, horní končetiny volně podél těla a palec směřuje vpřed, paty a špičky u sebe. (Haladová et Nechvátalová, 2005, s. 45) Normy rozsahů byly čerpány z knihy: Vyšetřovací metody hybného systému od autorek Haladová a Nechvátalová (2005, s. 44 -72)

Měření bylo prováděnou jedním terapeutem, nedocházelo tedy k fixaci, což je nedostatkem tohoto měření. Korekce polohy a provádění pohybu bylo slovně doprovázeno. V této studii jsme se zaměřili na rozsahy dorsální a plantární flexe, flexe a extenze v kolením kloubu, flexe, extenze a abdukce v kyčelním kloubu.

Dorsální a plantární flexe - plný rozsah pohybu dorsální flexe je 20°, plantární flexe 30°. Měření obou pohybů probíhalo vleže na zádech s DKK volně nataženými. Osa úhlooměru se

přikládá pod zevní kotník, jedno rameno rovnoběžně s bérce, druhé sleduje pohyb nohy podle 5. metatarsu.



Obrázek 21: Měření plantární a dorsální flexe hlezna

(Haladová et Nechvátalová, 2005, s. 70)

Flexe a extenze kolenního kloubu – dle Haladové et Nechvátalové (2005, s. 66) se rozsah flexe v koleni pohybuje mezi 130 - 150°, dle rozvoje svalstva. V této studii jsme pokládali 130° za plný rozsah, zejména díky hypertrofickým lýtkům. Měření probíhalo vleže na břiše, osa úhlooměru je v ose pohybu kolenního kloubu. Jedno rameno jde rovnoběžně středem stehna a druhé sleduje pohyb bérce. Extenze kolene byla měřena vleže na zádech, přiložení goniometru se shoduje s přiložením u flexe. Za fyziologický rozsah se počítá výchozí nulová poloha. Pohyb se do 10° řadí ještě mezi fyziologický.

Flexe kyčelního kloubu – měření bylo provedeno s flektovaným kolenem, maximální rozsah byl tedy 130°. Výchozí poloha – vleže na zádech, úhloměr přiložen na velký trochanter, jedno rameno jde rovnoběžně s trupem a druhé sleduje pohyb střední čáry laterální strany stehna.

Extenze kyčelního kloubu – rozsah je 15°, výchozí poloha - vleže na břiše, přiložení úhlooměru je shodné s flexí.

Abdukce kyčelního kloubu – rozsah pohybu je 45°. Výchozí poloha – vleže na zádech, neměřená končetina v lehké addukci. Osa úhlooměru je v ose pohybu, mírně pod spinou měřené končetiny. Jedno rameno úhlooměru prochází spojnicí předních spin, druhé sleduje pohyb střední čáry stehna.

(Haladová et Nechvátalová, 2005, s. 44 – 72)

6.3.2.4.1 Goniometrie - obecně

Jde o měření rozsahu pohybu v kloubu. My jsme měřili pasivní rozsah pohybu v kloubu (PROM). Ve studii byla využita planimetrická metoda, která zaznamenává pohyb pouze v jedné rovině. Patří mezi nejvyužívanější goniometrické metody, zejména díky své snadné proveditelnosti.

(Haladová et Nechvátalová, 2005, s. 44-72) Mezi nejčastější omezení pasivního rozsahu patří přítomnost deformit a kontraktur v okolí kloubu a nedostatečná elasticita svalů, šlach a ligament. (McDonald et Fowler, 2012) Testováním AROM (aktivní rozsah pohybu) bychom hodnotili svalovou složku, která je u těchto pacientů již snižená, proto bychom nedosáhli plného možného rozsahu.

Goniometrie je považována za objektivní metodu, která umožňuje sledování postupného omezení rozsahu pohybu, zhodnocení efektivity protahování, ortézování či chirurgického zákroku. Jde o metodu hojně využívanou, ale přesto málo spolehlivou. Je velmi podstatné, aby měření bylo prováděno jedním terapeutem i v odstupe času, jinak dochází k širokému rozptylu naměřených dat. Právě Pandya et al. (1985) díky širokému rozptylu naměřených dat doporučuje vytvoření přesných kritérií k měření jednotlivých pohybů, ale i u jednotlivých diagnóz. Zároveň v závěru své studie z roku 1985 uvádí, že goniometrie je jedním ze základních vyšetřovacích metod u pacientů s DMD a věrohodnost u hodnocení jedním terapeutem je vysoká. (Pandya et al., 1985)

6.3.3 Fyzioterapie

Cílem nebylo ustanovit novou cvičební jednotku s novými protahovacími a posilovacími cvičeními a změnit tak režim jejich dosavadního cvičení. Naším cílem bylo doplnit tyto možnosti, poukázat na aktuální největší problém a navrhnout možnosti terapie tohoto problému. Všem rodičům bylo doporučeno dále setrvat v aktuálním cvičení, které jim zadal jejich fyzioterapeut, pouze jej doplnit o prvky, které jim byli doporučeny námi. Rady byly vždy individuální, dle potřeb pacienta. Během prvního setkání byli všichni rodiče instruováni ohledně protahování svalů s častějším výskytem kontraktur, zejména na dolních končetinách (Achillovy šlachy, hamstringů, flexorů a abduktorů kyčelního kloubu). Následně jim byly doporučeny různé kombinace cviků, nejčastěji prvky sensomotorické stimulace - balanční cvičení, prvky dynamické neuromuskulární stabilizace, prvky Bobath konceptu, prvky klasického kondičního a protahovacího cvičení, které autorka zvolila díky výsledkům předešlého testování. U některých rodičů během sezení došlo k manuální korekci, vysvětlení podstaty protahování, u některých k motivaci prodloužení cvičební jednotky či k častějším návštěvám fyzioterapeuta. Součástí fyzioterapeutické intervence byla zároveň edukace nočního ortézování AFO u těchto pacientů. Většině pacientů byly dále doporučeny dechové pomůcky (Acapella choice, flutter, magic ball).

6.4 Statistické zpracování dat

Ke statistickému zpracování získaných dat jsme použili software Gretl a Microsoft Excel verze 2007. Výsledky jsou prezentovány jako průměr, směrodatná odchylka (SD) a medián (med). K testování rozložení dat jsme použili F- test (test rozptylu) v programu Excel a test normálnosti dat, který jsme prováděli v systému Gretl pomocí Shapiro - Wilkova testu normality. Znalost obou hodnot je nutná pro výběr t-testu, který předpokládá normální rozdělení dat. Data kromě bodového skóre NSAA a BI mají normální rozdělení a mohli jsme tedy využít studentský t-test. Výsledek testu jsme posuzovali na hranici významnosti 5% ($p = 0,05$). Zbývající dvě položky jsme statisticky zpracovali pomocí sign testu (test znamének diferencí). Díky malému vzorku jsme vyloučili testování vzájemných vztahů a závislostí, tedy korelací.

7 VÝSLEDKY PRÁCE

Výsledky porovnávají změny průměrných hodnot jednotlivých sledovaných parametrů v odstupu šesti měsíců. Pro přehlednost jsou data uvedena v tabulkovém přehledu a znázorněna pomocí grafů.

7.1 Výsledky hodnocení NSAA

Výsledné hodnoty před terapií a po ní jsou uvedeny v souhrnné Tabulce 1.

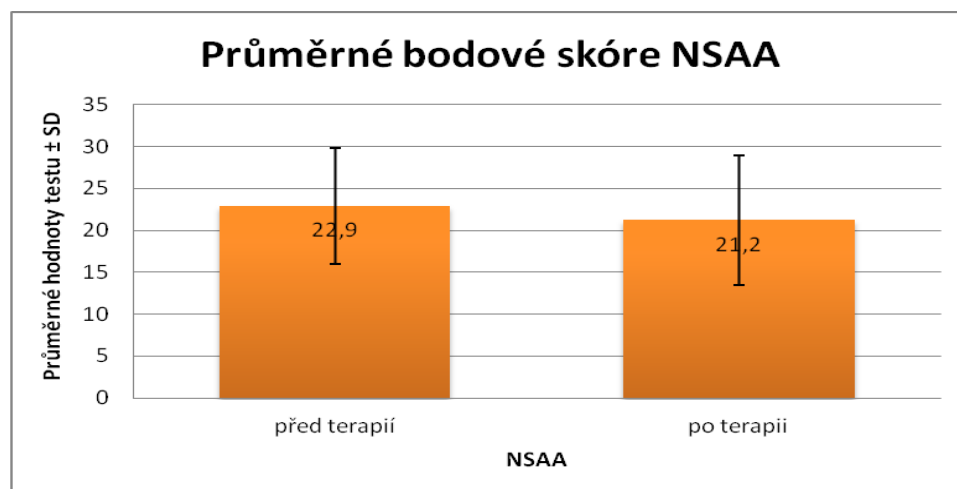
Vyhodnocení škály NSAA před a po terapii				
měřené parametry	průměr	SD	medián	t- test/ sign test (p)
Bodované skóre pre	22,9	6,92026	23,5	Sign test, p = 0,004
Bodované skóre post	21,2	7,74338	23	
Běh na 10m pre	9,31	5,77433	8,4	
Běh na 10m post	10,433	3,4818	8,32	
Test vstávání pre	8,00778	6,08036	4,9	t test, p=0,54
Test vstávání post	9,85375	8,71708	6,2	t test, p=0,17
Test vstávání post	9,85375	8,71708	6,2	

Tabulka 2: Průměrné hodnoty výsledků NSAA před a po terapii, n=10

(p- hladina významnosti, SD – směrodatná odchylka, n – počet probandů)

Výsledky vyhodnocení bodovaných hodnot NSAA

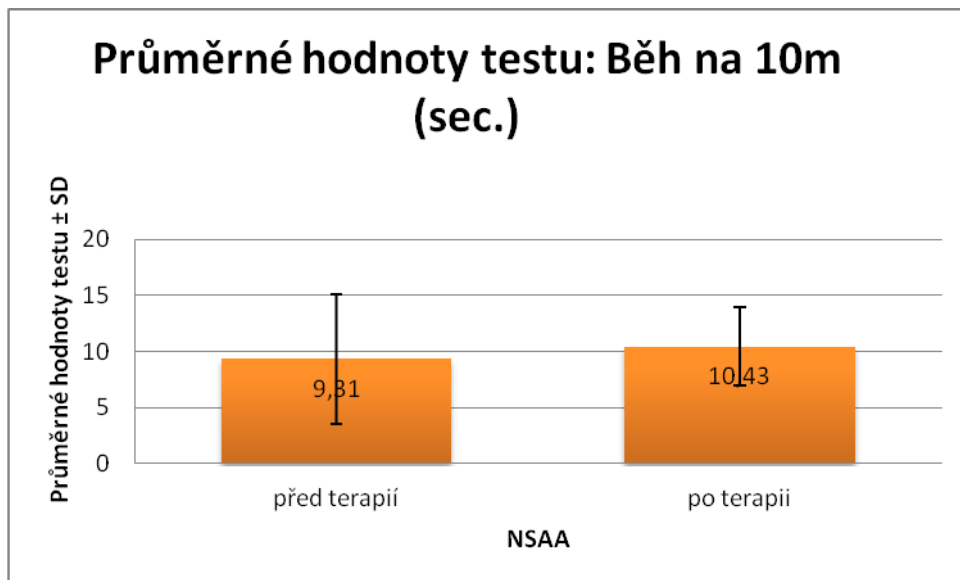
Průměrné vyhodnocené skóre NSAA před terapií bylo $22,9 \pm 6,92$ a po terapii $21,2 \pm 7,74$. Pomocí sign testu byla stanovena statistická hladina významnosti porovnání parametrů $p = 0,004$. Výsledný rozdíl skóre NSAA po terapii je považován za signifikantní.



Graf 3: Zobrazení průměrných hodnot a SD NSAA skóre před a po terapii

Výsledky vyhodnocení časových testů NSAA - Běh na 10m

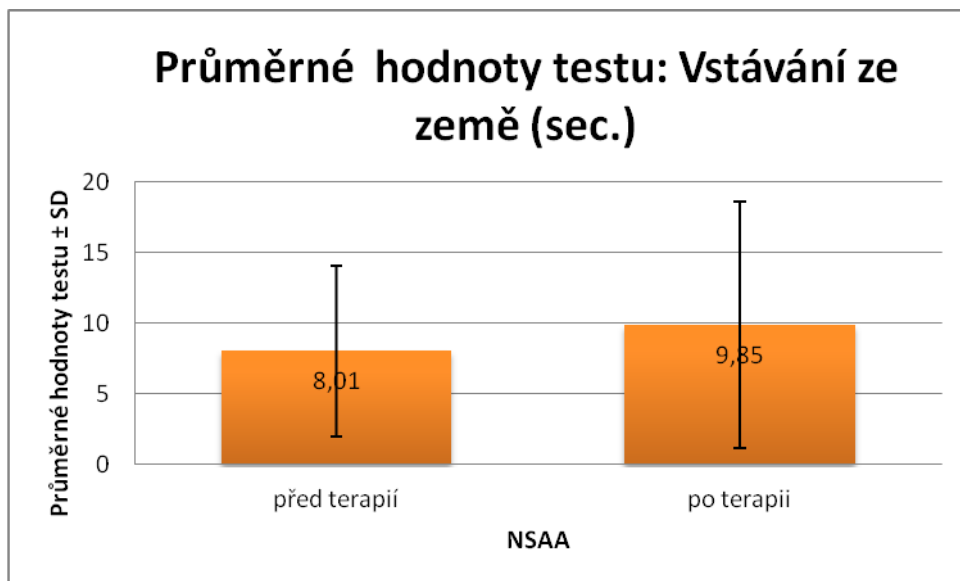
Průměrné hodnoty Běhu na 10 metrů před terapií byly $9,31 \pm 5,77$ a po terapii $10,43 \pm 3,48$. Pomocí párového t-testu byla stanovena statistická hladina významnosti parametrů $p = 0,54$. Výsledné hodnoty nejsou považovány za statisticky signifikantní.



Graf 4: Zobrazení průměrných hodnot a SD testu: Běh na 10m před a po terapii

Výsledky vyhodnocení časových testů NSAA – Vstávání ze země

Před terapií byly u probandů naměřeny průměrné hodnoty $8,00 \pm 6,08$ a po terapii $9,85 \pm 8,71$. Změna byla statisticky nevýznamná ($p = 0,17$).



Graf 5: Zobrazení průměrných hodnot a SD testu: Vstávání ze země před a po terapii

7.2 Vyhodnocení dat z dotazníku dle Barthelové

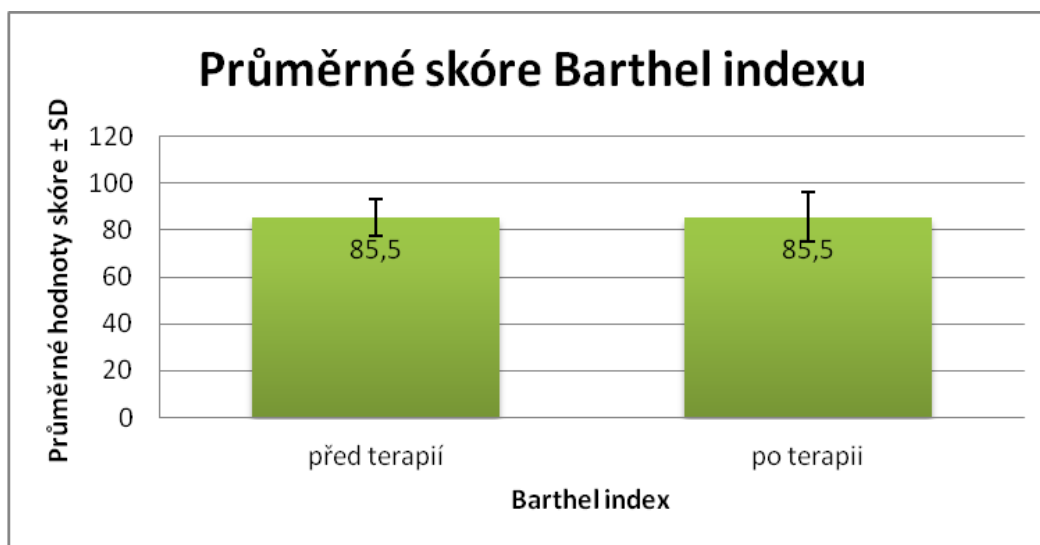
Výsledné hodnoty před terapií a po ní jsou uvedeny v souhrnné Tabulce 2.

Vyhodnocení dotazníku BI před a po terapii				
měřené parametry	průměr	SD	medián	Sign test (p)
BI skóre pre	85,5	7,89	85	0,66
BI skóre post	85,5	10,59	85	

Tabulka 3: Průměrné hodnoty Barthel index před a po terapii, n=10

(p- hladina významnosti, SD – směrodatná odchylka, n – počet probandů)

Průměrné hodnoty před terapií $85,5 \pm 7,88$ bodů se téměř neliší s hodnotou po terapii $85,5 \pm 10,59$ bodů. Pomocí sign testu byla stanovena statistická hladina významnosti porovnání parametrů $p = 0,66$. Výsledky hodnot po terapii nejsou považovány za statisticky signifikantní.



Graf 6: Zobrazení průměrných hodnot a SD Barthel indexu před a po terapii

7.3 Vyhodnocení testování svalové síly

Výsledné hodnoty před terapií a po ní jsou uvedeny v souhrnné Tabulce 3.

Hodnoty svalové síly naměřené před a po terapii								
měřené parametry	průměr		SD		Medián		t- test (p)	
	PDK	LDK	PDK	LDK	PDK	LDK	PDK	LDK
pravá/ levá končetina								
Flexe kyčle pre	2,91	3,12	0,64	0,71	2,98	3,13		
Flexe kyčle post	2,93	2,82	0,66	0,52	2,9	3,1	0,91	0,12
Extenze kyčle pre	2,13	2,18	0,59	0,59	2,2	2,2		
Extenze kyčle post	1,9	1,8	0,59	0,54	2	1,86	0,38	0,48
Extenze kolena pre	2,35	2,3	0,68	0,62	2,43	2,5		
Extenze kolena post	2,32	2,24	1	0,82	2,58	2,36	0,9	0,9
Dorsální flexe pre	2,09	1,97	0,48	0,62	2,13	2,1		
Dorsální flexe post	1,81	2,07	0,57	0,89	1,7	1,85	0,07	0,78
Plantární flexe pre	2,41	2,66	0,56	0,49	2,28	2,46		
Plantární flexe post	2,52	3,24	0,64	1,96	2,53	2,83	0,62	0,37

Tabulka 4: Průměrné hodnoty vyšetření svalové síly a jejich změny po terapii, n = 10

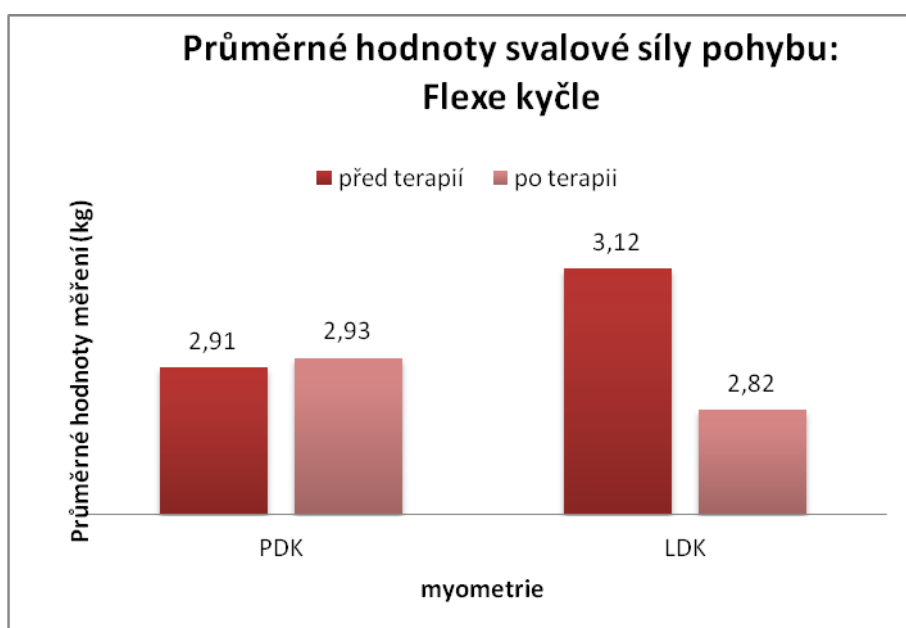
(p - hladina významnosti, SD - směrodatná odchylka, n - počet probandů)

Flexe pravého kyčelního kloubu

U tohoto vyhodnocení nedošlo po terapii k žádnému signifikantnímu zlepšení ani zhoršení ($p = 0,91$). Naměřená hodnota před terapii byla $2,91 \pm 0,64$ a po terapii $2,93 \pm 0,66$.

Flexe levého kyčelního kloubu

Průměrná hodnota se po terapii snížila z původních $3,12 \pm 0,71$ na $2,82 \pm 0,52$. Dle t-testu je změna statisticky nesignifikantní ($p = 0,12$).



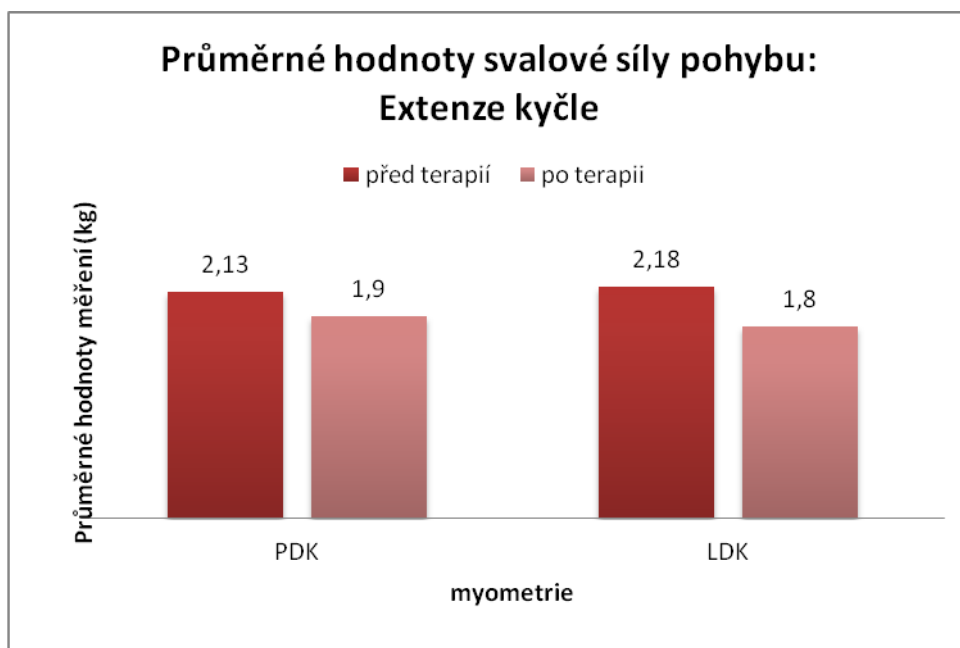
Graf 7: Zobrazení průměrných hodnot svalové síly pohybu flexe kyčle před a po terapii

Extenze pravého kyčelního kloubu

Zde došlo k poklesu hodnot z původních $2,13 \pm 0,59$ na $1,9 \pm 0,59$, ale změna není statisticky významná ($p = 0,38$).

Extenze levého kyčelního kloubu

Hodnoty extenze levého kyčelního kloubu se po terapii z původních $2,18 \pm 0,59$ snížila na $1,8 \pm 0,54$. Tato změna není statisticky signifikantní ($p = 0,48$).



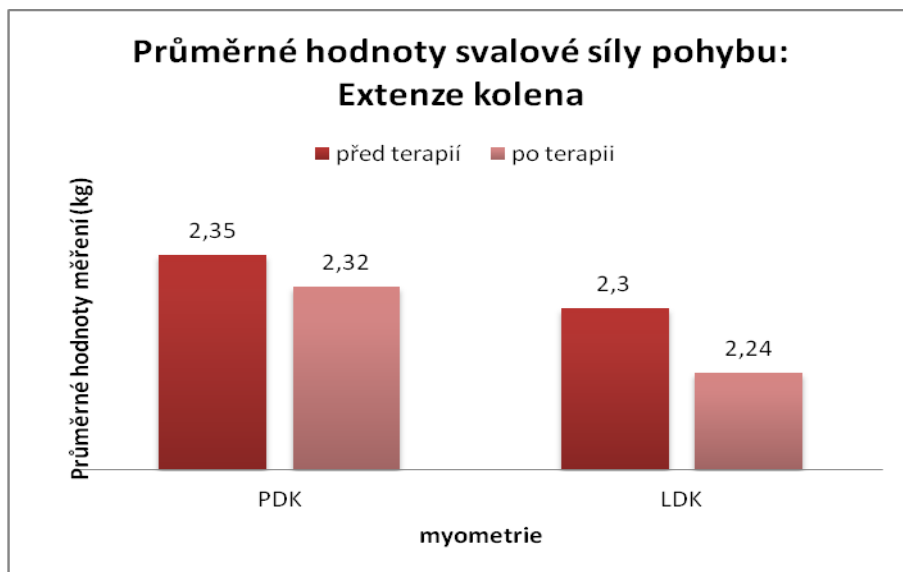
Graf 8: Zobrazení průměrných hodnot svalové síly pohybu extenze kyčle před a po terapii

Extenze pravého kolenního kloubu

Průměrná hodnota se po terapii zvýšila z původních $2,35 \pm 0,68$ na $2,43 \pm 1$. Změna není statisticky signifikantní ($p = 0,9$).

Extenze levého kolenního kloubu

Při vyhodnocení extenze levého kolenního kloubu nedošlo po terapii k žádné signifikantní změně ($p = 0,9$). Původní naměřená hodnota se změnila z $2,3 \pm 0,62$ na $2,24 \pm 0,82$.



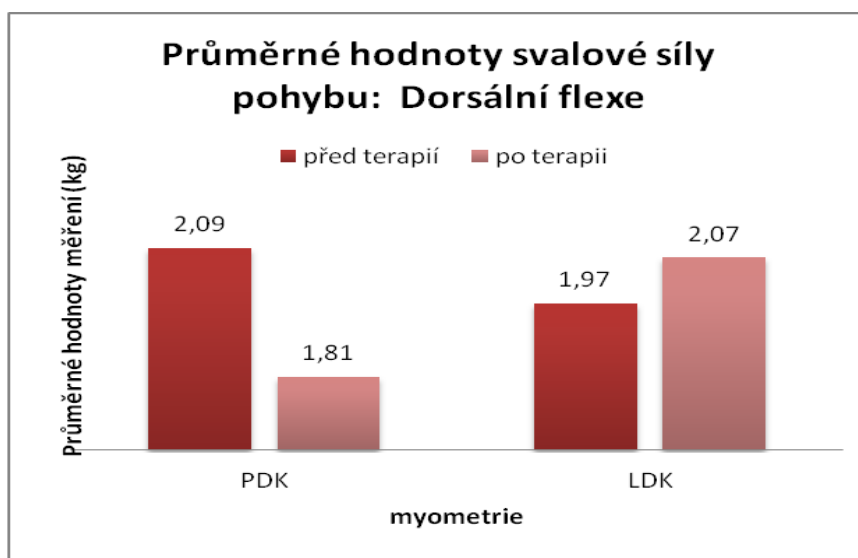
Graf 9: Zobrazení průměrných hodnot svalové síly pohybu extenze kolena před a po terapii

Dorsální flexe pravého hlezna

V průměrné hodnotě došlo po terapii ke snížení z původních $2,09 \pm 0,48$ na $1,81 \pm 0,57$. Změna není statisticky signifikantní ($p = 0,07$).

Dorsální flexe levého hlezna

U naměřených hodnot dorsální flexe levého hlezna došlo po terapii ke zlepšení, ale změny nebyly statisticky významné ($p = 0,78$). Hodnota před terapií $1,97 \pm 0,62$ se zvýšila na $2,07 \pm 0,89$.



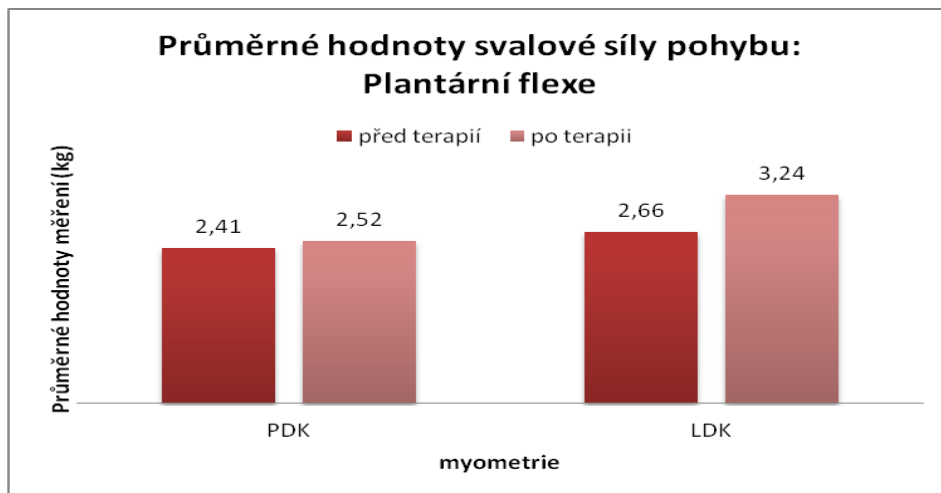
Graf 10: Zobrazení průměrných hodnot svalové síly pohybu dorsální flexe před a po terapii

Plantární flexe pravého hlezna

U této hodnoty došlo po terapii ke zlepšení z původních $2,41 \pm 0,56$ na $2,52 \pm 0,64$. Změna není statisticky signifikantní ($p = 0,62$).

Plantární flexe levého hlezna

Po terapii došlo u naměřených průměrných hodnot ke zlepšení z původních $2,66 \pm 0,49$ na $3,24 \pm 1,96$. Ani tato změna není bohužel statisticky signifikantní ($p = 0,37$).



Graf 11: Zobrazení průměrných hodnot svalové síly pohybu plantární flexe před a po terapii

7.4 Vyhodnocení měření rozsahů pasivních pohybů v kloubu

Výsledné hodnoty před terapií a po ní jsou uvedeny v souhrnné Tabulce 4.

Hodnoty pasivních rozsahů naměřených před a po terapii								
měřené parametry	průměr		SD		medián		t- test	
	PDK	LDK	PDK	LDK	PDK	LDK	PDK	LDK
pravá/ levá končetina								
Flexe kyčle pre	124,5	125,1	7,68	7,21	130	129		
Flexe kyčle post	125,4	126,7	7,37	5,44	130	130	0,61	0,25
Extenze kyčle pre	22,8	25,4	7,5	5	25	27		
Extenze kyčle post	22,5	22,9	5,25	5,37	23,5	22,5	0,89	0,22
Abdukce kyčle pre	41,3	43,6	4,07	2,94	43,5	45		
Abdukce kyčle post	38,3	39	6	6,28	39,5	41	0,23	0,07
Flexe kolena pre	146,4	146,7	13,41	15,05	145,5	151		
Flexe kolena post	157,9	157,5	4,65	6,02	160	160	0,02	0,04
Extenze kolena pre	-2,3	-2,1	7,4	6,85	0	0		
Extenze kolena post	-3	-2,2	3,57	4,53	-1	0	0,8	0,97
Dorsální flexe pre	-0,8	-2	6,95	7,4	0	-2,5		
Dorsální flexe post	-1,2	-1,4	6,8	6,07	-1	0	0,24	0,41
Plantární flexe pre	22,7	22,9	11,08	12,33	27	30		
Plantární flexe post	30	30	0	0	30	30	0,08	0,12

Tabulka 5: Průměrné hodnoty vyšetření pasivních rozsahů a jejich změny po terapii, n = 10

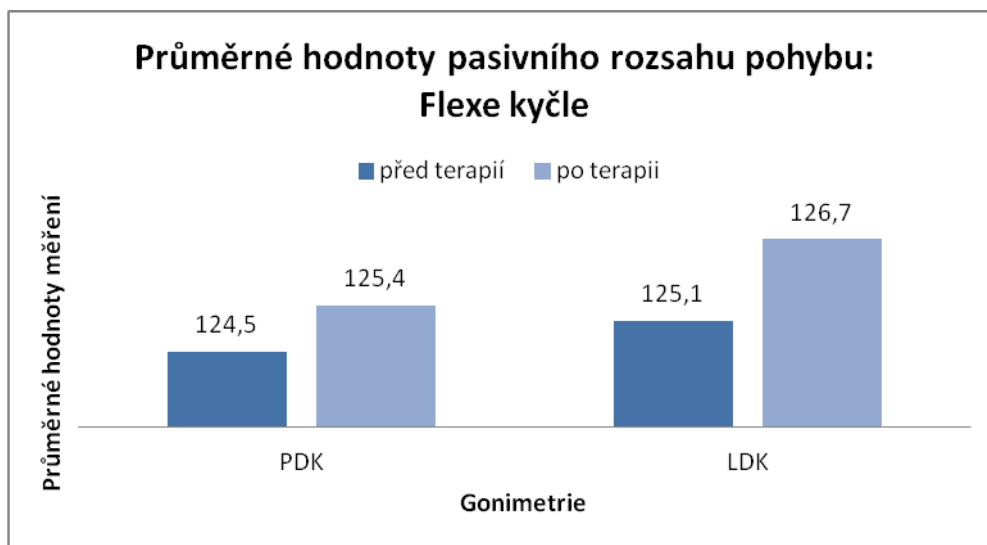
(p= hladina významnosti, SD- směrodatná odchylka, n- počet probandů)

Flexe pravého kyčelního kloubu

U hodnot flexe pravého kyčelního kloubu došlo po terapii ke zlepšení z $124,5 \pm 7,68$ na $125,4 \pm 7,38$, ale tato minimální změna je statisticky nevýznamná ($p = 0,61$).

Flexe levého kyčelního kloubu

V průměrných hodnotách nedošlo k výrazné změně po terapii. Hodnoty před terapií $125,1 \pm 7,22$ se zvýšily na $126,7 \pm 5,44$. Změna není statisticky signifikantní ($p = 0,25$).



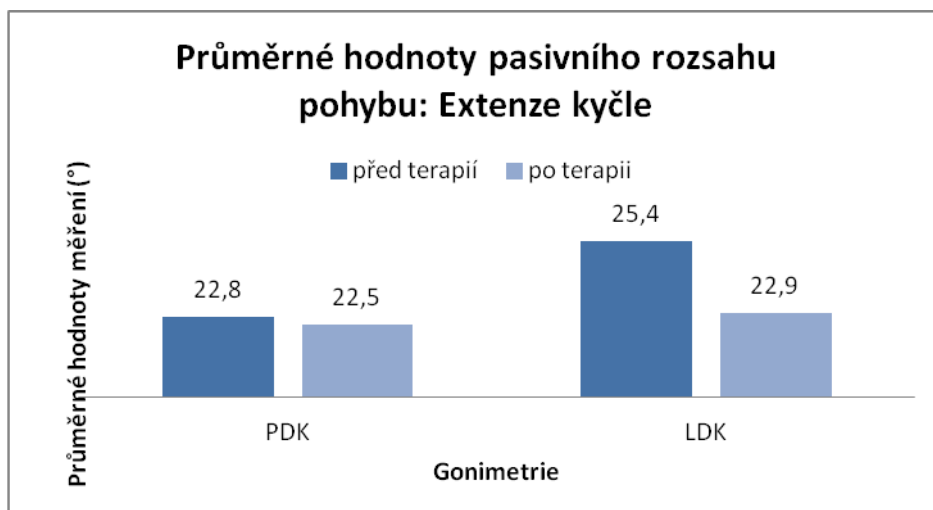
Graf 12: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu flexe kyčle před a po terapii

Extenze pravého kyčelního kloubu

Průměrné hodnoty po terapii $22,8 \pm 7,5$ jsou téměř identické s hodnotami před terapií $22,5 \pm 5,26$. Hodnoty nejsou považovány za statisticky významné ($p = 0,89$).

Extenze levého kyčelního kloubu

V průměrných hodnotách extenze levého kyčelního kloubu došlo k poklesu z $25,4 \pm 5,37$ na $22,9 \pm 3,99$. Signifikance nebyla potvrzena ($p = 0,22$).



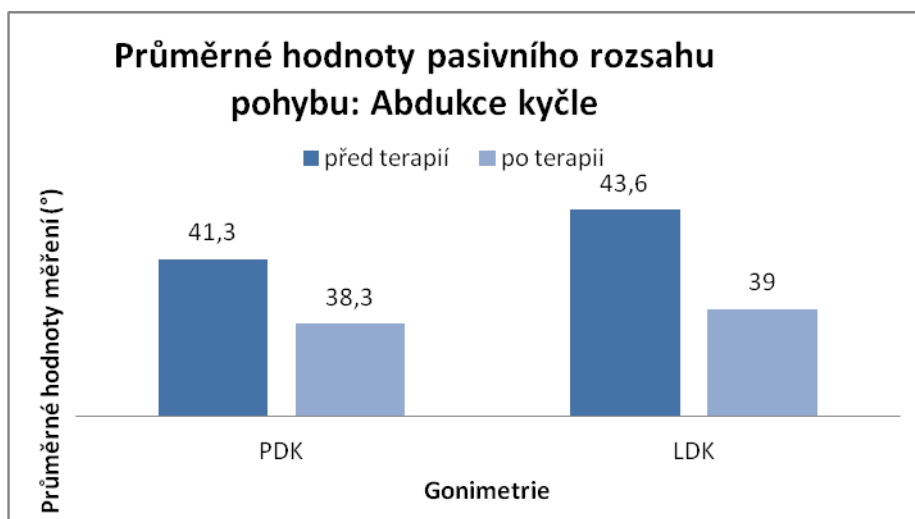
Graf 13: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu extenze kyčle před a po terapii

Abdukce pravého kyčelního kloubu

U hodnot došlo po terapii k mírnému zhoršení, ale změny nebyly statisticky významné ($p = 0,23$). Původní hodnota $41,3 \pm 4,08$ se snížila na $38,3 \pm 6$.

Abdukce levého kyčelního kloubu

Po terapii došlo ke snížení hodnot abdukce levého kyčelního kloubu z původních $43,6 \pm 2,94$ na $39 \pm 6,28$. Statistická signifikance nebyla prokázána ($p = 0,07$).



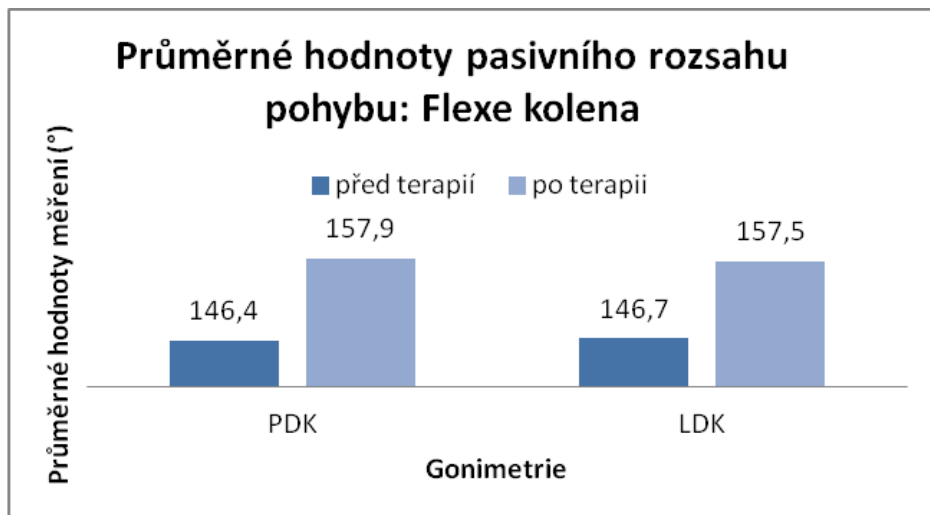
Graf 14 Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu abdukce kyčle před a po terapii

Flexe pravého kolenního kloubu

Hodnota flexe pravého kolenního kloubu se po terapii zvýšily z původních $146,4 \pm 13,42$ na $157,9 \pm 4,66$. Tato změna je statisticky signifikantní ($p = 0,02$). Po terapii došlo ke zvýšení rozsahu o 9%.

Flexe levého kolenního kloubu

Statisticky signifikantní změna ($p = 0,04$) nastala při porovnání vstupních dat $146,7 \pm 15,05$ s těmi výstupními $157,5 \pm 6,02$. Po terapii došlo ke zlepšení rozsahu o 8%.



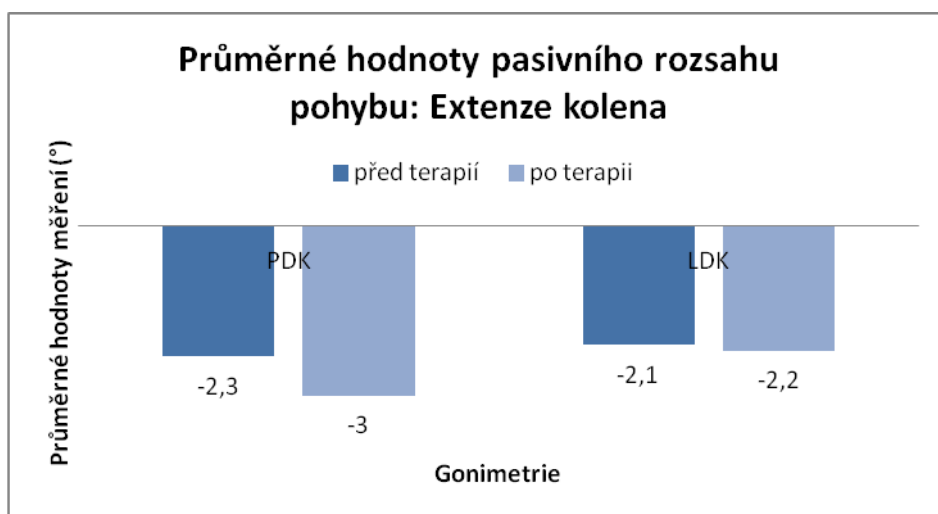
Graf 15: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu flexe kolena před a po terapii

Extenze pravého kolenního kloubu

Statisticky nesignifikantní změna ($p = 0,8$) nastala při hodnocení dat před terapií $-2,3 \pm 7,4$ a po terapii $-3 \pm 3,58$.

Extenze levého kolenního kloubu

Téměř identická jsou vstupní $-2,1 \pm 6,85$ a výstupní průměrná data $-2,2 \pm 3,58$. Nedošlo k statisticky signifikantní změně ($p = 0,97$).



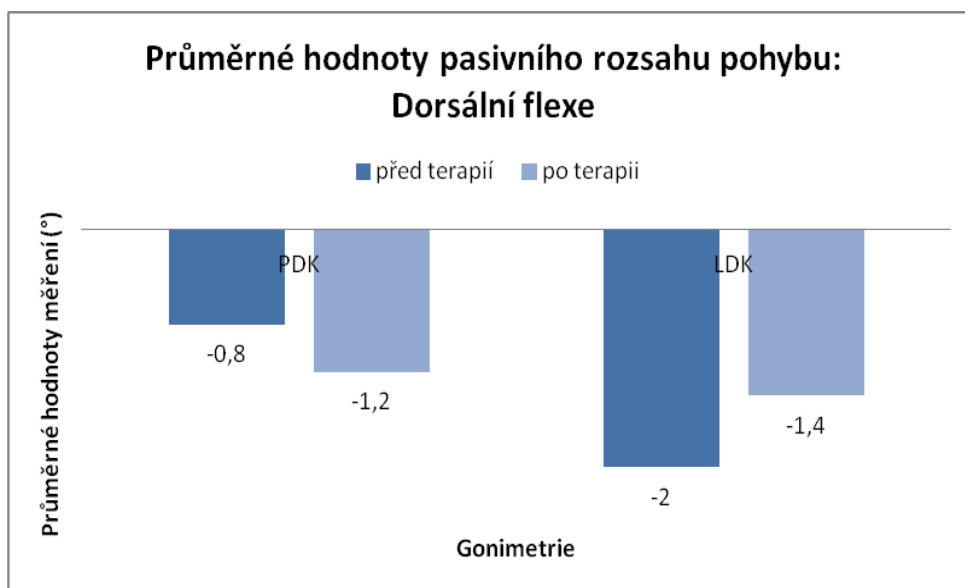
Graf 16: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu extenze kolena před a po terapii

Dorsální flexe pravého hlezna

Průměrná hodnota před terapií byla $-0,8 \pm 6,95$ a po terapii $-1,2 \pm 6,81$. T-test nepotvrdil statistickou významnost dat ($p = 0,24$).

Dorsální flexe levého hlezna

Po terapii došlo k statisticky nevýznamné změně ($p = 0,41$). V průměrných hodnotách dorsální flexe levého hlezna došlo k mírnému poklesu z $-2 \pm 7,14$ před terapií na $-1,4 \pm 6,07$ po terapii.



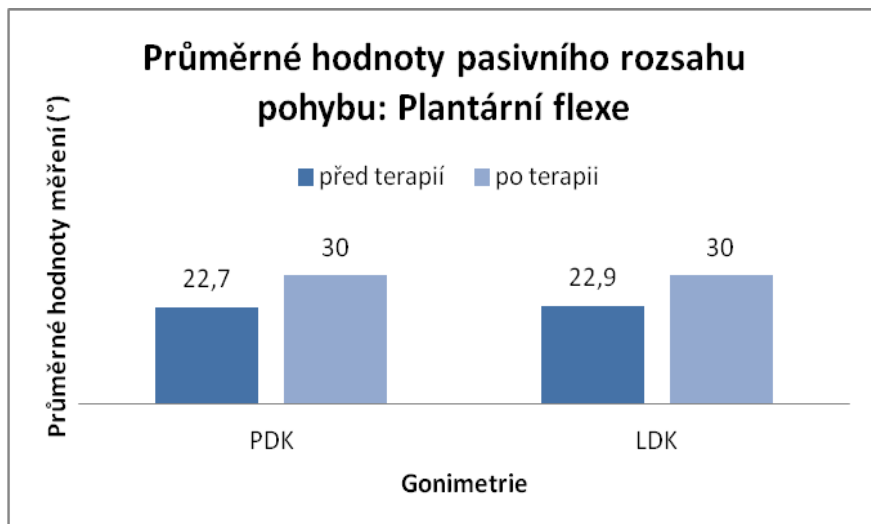
Graf 17: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu dorsální flexe před a po terapii

Plantární flexe pravého hlezna

Těsna pod hranicí statistické významnosti ($p = 0,08$) vyšli hodnoty plantární flexe pravého hlezna před terapií $22,7 \pm 11,08$ a po terapii 30 ± 0 . Daty tedy nejsou statisticky významná.

Plantární flexe levého hlezna

Průměrná data se po terapii zvýšila z původních $22,9 \pm 12,33$ na 30 ± 0 , ale změna není statisticky významná ($p = 0,12$).



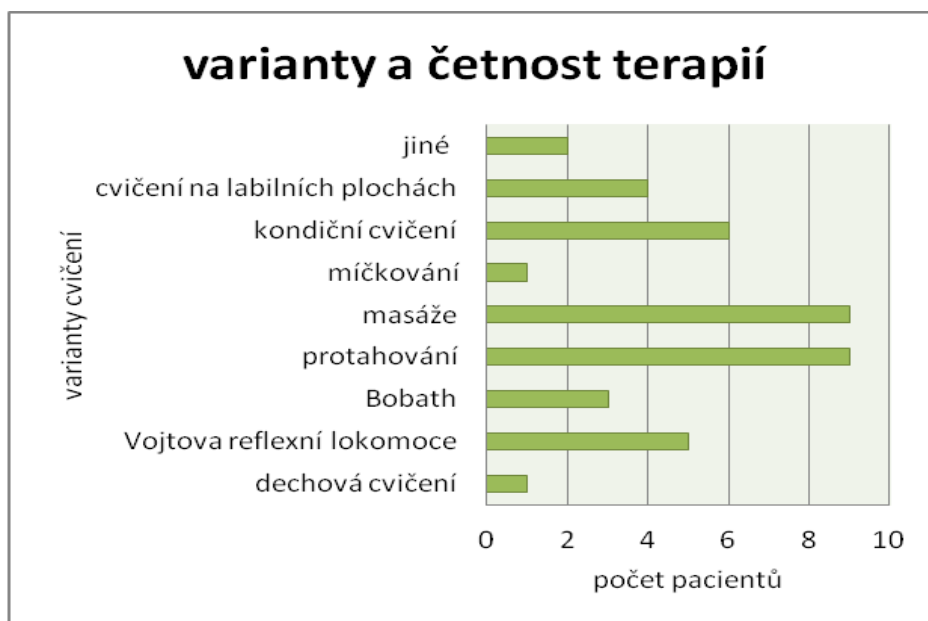
Graf 18: Zobrazení průměrných hodnot pasivního rozsahu pohybu plantární flexe před a po terapii

7.5 Vyhodnocení dotazníků

Výsledky dotazníků od probandů diplomové práce

Vyhodnocení odpovědí na otázku: S jakými druhy terapií jste se dosud setkali?

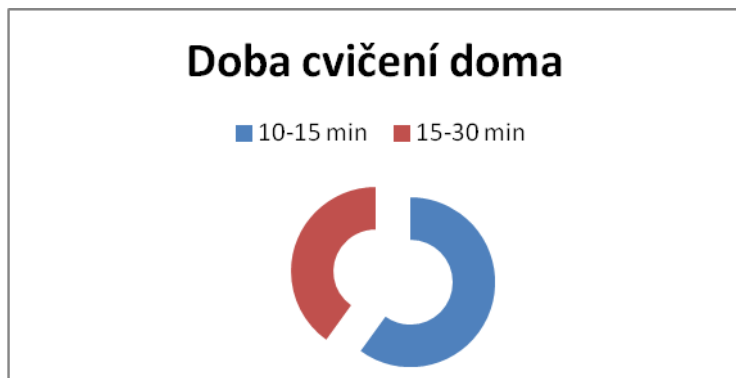
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 21.



Graf 19: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, s jakými terapiemi jste se dosud setkali?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jak dlouhou dobu strávíte doma denním cvičením?

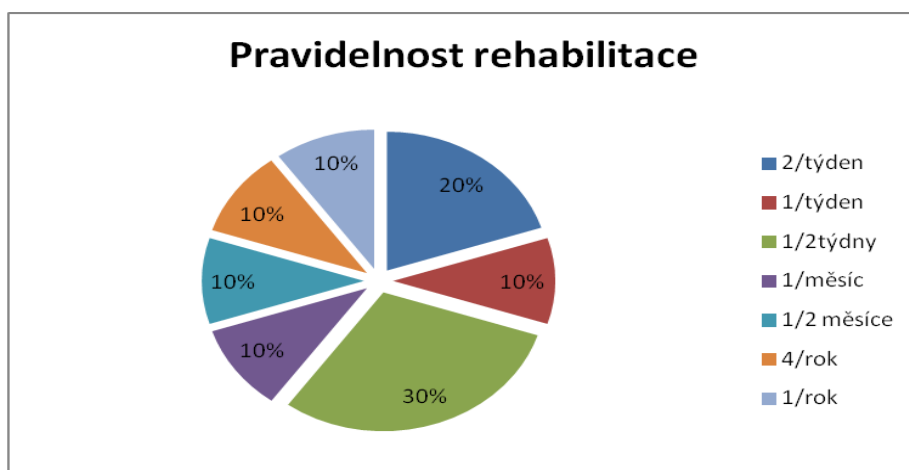
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 22.



Graf 20: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jak dlouhou dobu strávíte domácím denně cvičení?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jak často docházíte na fyzioterapii?

Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 23.



Graf 21: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jak často docházíte na fyzioterapii?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Co Vám dělalo největší obtíže při nošení AFO?

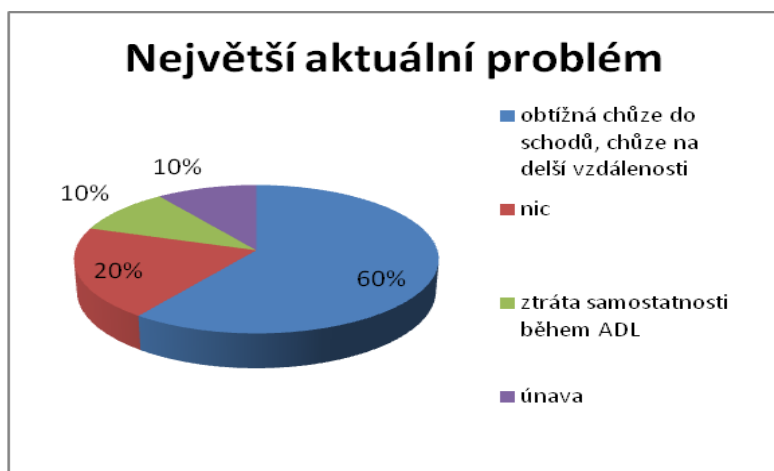
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 24.



Graf 22: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, co Vám dělalo největší problém při nošení AFO?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Co Vám dělá největší obtíže?

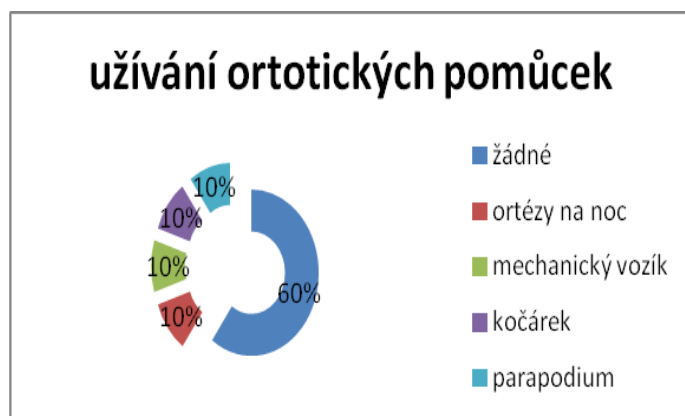
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 25.



Graf 23: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, co Vám dělá největší obtíže?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jaké pomůcky doma používáte?

Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 26.



Graf 24: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jaké pomůcky doma používáte?

Vyhodnocení dat z Mikulova z dotazníku dle Barthelové

Výsledné hodnoty před terapií a po ní jsou uvedeny v souhrnné Tabulce 4.

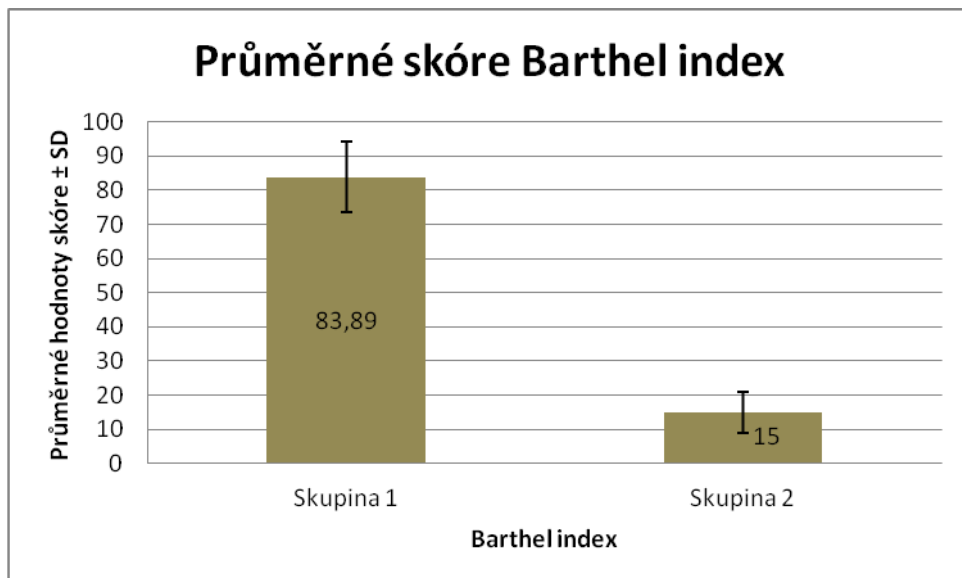
Vyhodnocení dotazníku BI						
hodnocené parametry	průměr	SD	medián	průměrný věk	SD	medián
Skupina 1	83,89	10,19	85	6,72	1,62	6,5
Skupina 2	15	5,98	15	15,71	1,16	15

Tabulka 6: Průměrné hodnoty Barthel index před a po terapii, n = 19

(SD – směrodatná odchylka, n – počet probandů)

Průměrné hodnoty první skupiny jsou 83,89 ± 10,19 bodů.

Průměrné hodnoty druhé skupiny jsou 15 ± 5,98 bodů.

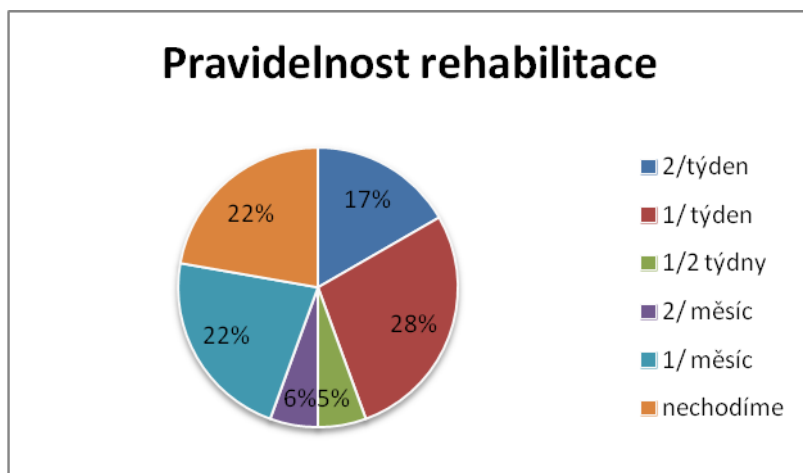


Graf 25: Zobrazení průměrných hodnot a SD Barthel indexu před a po terapii

Dotazníky od probandů z konference: O dystrofiích – Mikulov 3/2013

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jak často docházíte na fyzioterapii?

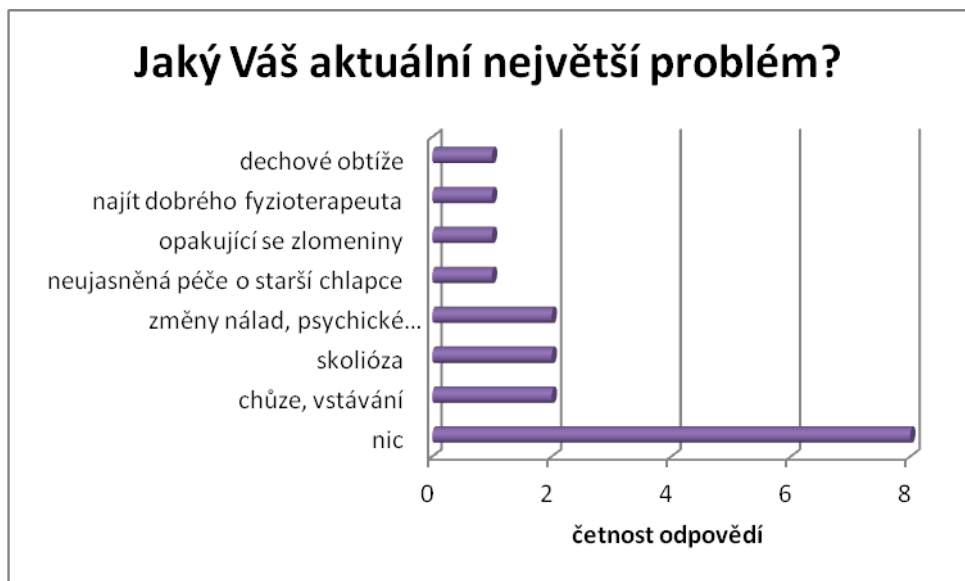
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 28.



Graf 26: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jak často docházíte na fyzioterapii?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jaký je Váš aktuální největší problém?

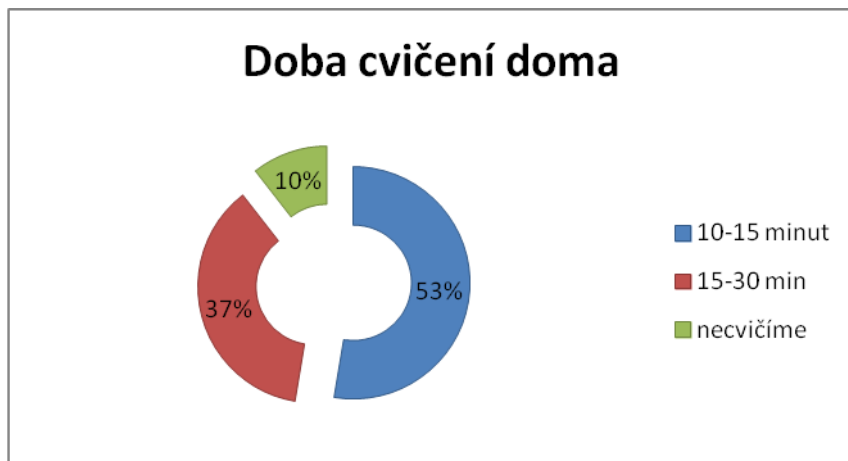
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 29.



Graf 27: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jaký je Váš aktuální největší problém?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jak dlouhou dobu strávíte doma denním cvičením?

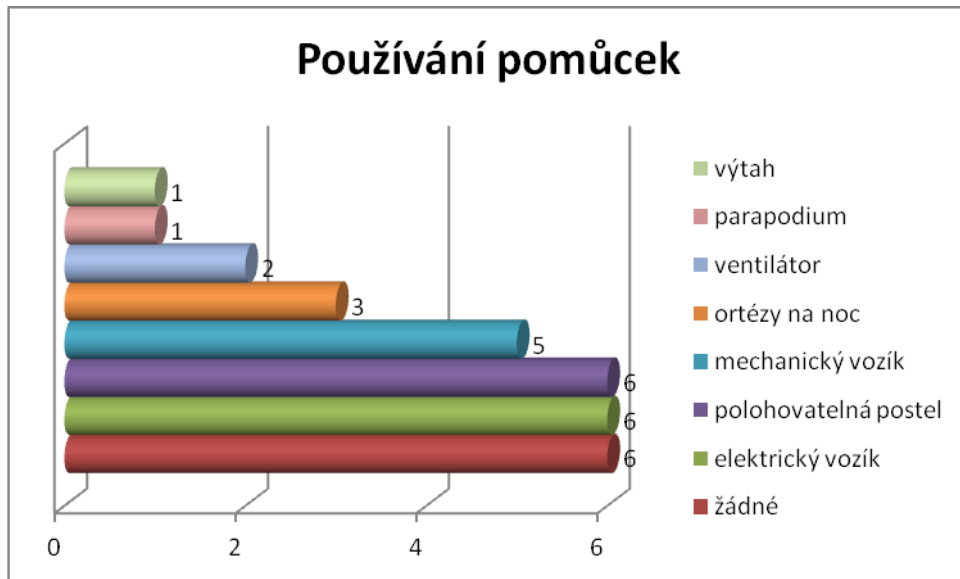
Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 30.



Graf 28: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jak dlouhou dobu strávíte doma denním cvičením?

Výsledné vyhodnocení odpovědí na otázku: Jaké pomůcky doma používáte?

Výsledné odpovědi jsou znázorněny v Grafu 31.



Graf 29: Vyhodnocení odpovědí z dotazníku, jaké pomůcky doma používáte?

SOUHRN VÝSLEDKŮ

Po ukončení šestiměsíční terapie, která sestávala z nočního ortézování pomocí AFO a pravidelného domácího protahování a cvičení na deseti pacientech s Duchennovou muskulární dystrofií, kde průměrný věk byl $9,11 \pm 2,71$, došlo ke statisticky významné změně pouze v případě pasivního rozsahu flexe kolenního kloubu na pravé i levé dolní končetině. Hodnota rozsahu pohybu flexe pravého kolenního kloubu se zvýšila z $146,4 \pm 13,41$ na $157,9 \pm 4,65$, rozsah se průměrně zvýšil o 8% ($p = 0,02$). Rozsah pohybu flexe levého kolene se z původních $146,7 \pm 15,05$ zvýšil na $157,5 \pm 6,02$, došlo ke zvětšení rozsahu o 9%. Statistická signifikance byla $p = 0,04$. Dále došlo ke statisticky signifikantní změně v bodovém skóre NSAA. V průměru došlo ke zhoršení výsledků po terapii o 10%.

Přijímáme alternativní hypotézu H1A. Došlo ke změnám hodnot NSAA, jak v průměrném výsledku bodového skóre, tak i časových testech. V průměrném bodovém skóre došlo ke zhoršení – k nižšímu počtu získaných bodů a v časových testech k navýšení průměrného potřebného času k vykonání těchto testů.

Dále potvrzujeme alternativní hypotézu H2A, která tvrdí, že došlo ke změnám hodnot svalové síly před terapií a po ní. Stejně tak došlo ke změnám hodnot pasivních rozsahů v kloubech, potvrzujeme tedy i alternativní hypotézu H3A.

U vyhodnocení dat BI se hodnoty po terapii neliší od hodnot před terapií, potvrdila se tedy nulová hypotéza H4o.

Vyhodnocení dotazníků od probandů ($n = 10$), kteří byli součástí diplomové práce.

Výsledné skóre odpovědí na otázku: „S jakými metodami jste se setkali?“ je následovné. Až 90% rodičů se setkalo s protahováním a masážemi, 60% s kondičním cvičením, 50% s Vojtovou reflexní lokomocí, 40% se senzomotorickou stimulací, 30% s Bobath konceptem, 20% se synergickou reflexní terapií či kraniosakrální terapií a pouze 10%, tedy jeden pacient se setkal s respirační fyzioterapií.

Na otázku: „Jak dlouhou dobu strávíte doma denně cvičením?“ Rodiče odpověděli takto, 60% cvičí denně po dobu 10 – 15 minut a 40% po dobu 15 – 30 minut.

Výsledné odpovědi na otázku: „Jak často navštěvujete fyzioterapeuta?“ jsou následovné: 20% navštěvuje fyzioterapeuta 2x/ týden, 10% 1x/týden, 30% 1x/2 týdny a dále po 10% 1x/měsíc, 1x/2 měsíce, 4x/rok a 10% probandů navštěvuje fyzioterapeuta 1x za rok.

Na otázku: „Jaké komplikace jste vnímali při nošení AFO?“ 50% probandů uvedlo, že má potíže s usínáním, 40% nevnímali žádné komplikace a pouze 10% pacientů mělo potíže s vyrážkou či pocením.

Výsledné odpovědi na otázku: „Jaký je váš aktuální největší problém?“ jsou následovné: pro 60% probandů je problémem obtížná chůze do schodů i ze schodů a rovněž chůze na delší vzdálenosti. 20% probandů uvedlo, že žádné obtíže nevnímají. Odpovědi jako únava nebo omezení soběstačnosti uvedlo po 10% probandů.

Výsledné odpovědi na otázku: „Jaké kompenzační pomůcky doma využíváte?“ jsou následující: 60% probandů uvedlo, že žádné. Po 10% odpovědělo následovně: ortézy na noc, mechanický vozík, kočárek a parapodium.

Vyhodnocení BI od probandů (n = 19) z konference Mikulov 2013.

Vyhodnocení skóre dle Barthelové - průměrné hodnoty první skupiny jsou $83,89 \pm 10,19$ bodů a druhé skupiny jsou $15 \pm 5,98$ bodů. Cílem je pouhé srovnání výsledku indexu dle Barthelové u tak odlišných věkových skupin.

Vyhodnocení dotazníků od probandů (n = 19) z konference Mikulov 2013.

Výsledné odpovědi na otázku: „Jak často navštěvujete fyzioterapeuta?“ jsou takové: 28% pacientů dochází na fyzioterapii 1x/týden, 22% dochází 1x/ měsíc, dalších 22% nedochází vůbec, 17% navštěvuje fyzioterapeuta 2x/týden, 6% dochází 2x do měsíce a zbylých 5% dochází na rehabilitaci 1x / 2týdny.

Výsledné odpovědi na otázku: „Jaký je váš aktuální největší problém?“ Osm probandů uvedlo, že jim v současnosti nic starosti nedělá, vždy 2 probandi odpověděli, že hlavními problémy jsou skolióza páteře, psychické obtíže a vstávání ze země. Po jednom hlasu je u následujících odpovědí: dechové obtíže, opakující se zlomeniny, shánění dobrého terapeuta a nejasněná péče o starší chlapce s DMD.

Na otázku: „Jak dlouhou dobu strávíte doma denně cvičením?“, rodiče odpověděli takto, 53% cvičí po dobu 10-15 minut, 37% po dobu 15- 30 minut a 10% necvičí vůbec.

Vyhodnocení dotazníku na otázku: „Jaké kompenzační pomůcky doma využíváte?“ je následující: elektrický vozík, polohovatelná postel a žádné odpovědělo shodně šest probandů. Pět probandů užívá mechanický vozík, tři probandi z 19 užívají ortézy na noc a dva probandi užívají ventilátor. Parapodium a výtah využívají shodně po jednom probandovi.

DISKUZE

Diplomová práce vznikla za účelem zlepšit informovanost odborníků pečujících o rodiny s dětmi s DMD ohledně možností ortotických pomůcek během ambulantní fáze. Důvodem práce byla osobní zkušenost dětského neurologa o nedostatečné informovanosti jak odborné tak laické veřejnosti. Bohužel není výjimkou situace, kdy si pacienti sami vyhledají některou z pomůcek standardní péče a následně žádají lékaře o její předepsání.

DMD jak již bylo opakovaně uvedeno je závažné progresivní onemocnění. Jelikož do dnešní doby není možná kauzální léčba, je zde velký důraz na léčbu symptomatickou, která pokud je správně vedena může prodloužit věk dožití až o 10 let (Rashbek et al. 2005). Jedním ze základů symptomatické léčby je právě fyzioterapie (Bushby et al. 2007) a dá se tedy předpokládat, že bude hrát stále důležitější roli v léčbě DMD pacientů. Zmírnění deformit a kontraktur je jedním z faktorů prodloužení vertikalizace (aktivní i pasivní) a tím i prodloužení délky života a zvýšení jeho kvality. (Stevens, 2006) Správný výběr a načasování ortézu je základem efektivnosti dané pomůcky.

Určitou naději na významné prodloužení věku dožití jsou i stovky probíhajících klinických studií léčby, některé z nich jsou již ve III. fázi. Nejperspektivnější se prozatím jeví tzv. exon skipping, léčba pomocí syntetických oligonukleotidů. Díky celorepublikovému registru pacientů se svalovou dystrofií (pacienti se SMA, DMD, BMD) jsou do mezinárodních studií zařazováni i pacienti z České Republiky. Nasbírané údaje jsou kompatibilní s mezinárodní strukturou registrů. Podíl na vzniku tohoto registru je výsledkem spolupráce FN Brno, FN Motol a organizace Parent Project. Tato organizace zde funguje od roku 2001 a je sdružením rodin s dětmi s DMD, BMD, jejich přátel a dalších odborníků a podporovatelů. Snaží se různými prostředky zkvalitnit péči o pacienty s dystrofiemi a také podpořit výzkum ohledně této choroby.

Jelikož se jedná o velmi vzácné onemocnění, bylo by s výhodou, aby tito pacienti byli centralizováni a sledováni v tzv. multioborových centrech kde by se na péči podíleli odborníci více profesí (neurolog, kardiolog, fyzioterapeut, ortoped, protetik, psycholog, speciální pedagog,....).

Diskuze k teoretické části práce – fyzioterapie

Fyzioterapeut je rovnocenným partnerem všech členů multidisciplinárního týmu. Zařazování fyzioterapie do denního rytmu pacienta s DMD by mělo probíhat již od diagnostiky choroby, ne až v období, kdy jsou patrné klinické projevy onemocnění. Celkově existuje velmi málo studií zaměřujících se na využití a efektivitu jednotlivých fyzioterapeutických metod u pacientů s DMD.

U pacientů s neuromuskulárním onemocněním dávají odborníci přednost neurofyziologickým metodám před těmi analytickými. (Bushby et al., 2010)

Vacek et al., (1996) předpokládají, že: „V oslabeném svalu primárním degenerativním procesem svalových vláken, dochází k vyřazení svalu z řady pohybových aktivit. Následně i k funkčnímu útlumu části motoneuronů a tím k dalšímu svalovému oslabení. Pokud je tato teorie pravdivá, bylo by možné pomocí neurofyziologických metod rozbít tento funkční útlum motoneuronů a tím by u myopatů bylo možné dosáhnout zvýšení svalové síly a zároveň i oddálení procesu zániku inaktivních motoneuronů. Zároveň svou studií potvrdili, že efekt cvičení svalové síly pomocí svalového testu u DMD má smysl jedině u takových svalů, které jsou v dobrém funkčním stavu, tedy st. 4 a 4+. (Vacek et al., 1996) Otázkou je, jak dlouho tento efekt přetrvával a měl-li přínos i do oblasti funkce. Vacek et al., (1996) ve studii dále uvádí, že došlo k zapojení i v jinak nezapojovaných svalech, ale ve výsledných hodnotách časových testů ke změně nedošlo. Závěrem dodává: „ Je možné, že útlum motoneuronů je součástí ochranného mechanismu, který brání nadměrnému přetížení již poškozeného svalu.“ Tato teorie je velmi zajímavá a je nutné ji ještě dále prozkoumat.

Dle Vacka (2005) použité fyzioterapeutické metody závisí na možnostech a znalostech fyzioterapeuta. Autorka práce se domnívá, že by měl být každý fyzioterapeut schopen zhodnotit efekt jím používaných metod a v případě nedostatečnosti tyto přístupy obohatit či modifikovat, jedinými podmínkami jsou určité znalosti ohledně diagnózy DMD a motivace terapeuta. Jako u žádné jiné diagnózy neexistuje manuál na fyzioterapii, každý člověk je odlišný od druhého, projevy onemocnění se mohou lišit a kombinovat, proto musí být terapeut schopen vnímat drobné rozdíly při progresi této choroby a být schopen pracovat s aktuálními obtížemi.

Prvkem, který by v žádném případě neměl být opomenut, je rozhodně protahování. V ideálním případě by mělo probíhat denně, časové rozložení záleží na stavu pacienta a počtu zkrácených svalů. Čas potřebný k protažení je u pacientů schopných chůze a stoje menší než u pacientů závislých na vozíku. Nepochybuji o znalostech fyzioterapeutů týkajících se principů protahování, ale zásadní roli zde mají rodiče dětí, kteří s nimi tráví nejvíce času a denní protahování je v „jejich rukou“, proto považují edukaci rodičů za jednu nejdůležitějších věcí, které by si měli od fyzioterapeuta odnést.

Velmi mě zarazila skutečnost, že ze skupiny probandů této diplomové práce užíval pouze jediný dechovou pomůcku, přestože existuje mnoho studií, které dokládají důležitost preventivní respirační fyzioterapie. Všeobecně je známá skutečnost, že tito pacienti mají v pozdním věku významné obtíže s dýcháním (Bushby et al., 2010), proto si myslím, že je nutné zahájit preventivní cvičení již od počátku zjištění tohoto onemocnění. Probandi v této práci měli průměrný věk 9,1

± 2,7 let. Dechovou pomůcku vlastnil jeden proband. Je otázkou, zda ošetřující lékaři a fyzioterapeuti neznají tyto konsekvence onemocnění nebo to považují to za zbytečné. Výdechové trenažéry významně pomáhají v prevenci únavy dýchacích svalů a účinně předcházejí vzniku deformit hrudníku, nádechové trenažéry naopak zlepšují ventilaci, díky správnému provedení dechového cyklu i ve ztížených podmínkách z důvodu např. omezených dechových pohybů z důvodu nepružného hrudníku. (Smolíková, 2012)

Diskuze k teoretické části práce – ortotika

První studie popisující pozitivní efekt ortézování pochází již z roku 1981, kdy Scott et al. poukázali na vyšší efekt při zpomalení vzniku equinózní kontraktury při kombinaci nočního ortézování než při pouhém protahování. Studie probíhala na 59 pacientech s DMD. V současné době jde o diskutované téma, kdy někteří autoři tvrdí, že noční ortézy nemají žádný efekt (Fowler et al., 1982; Vignos et al., 1988), naopak někteří podepírají efekt z roku 1981. (Seeger et al., 1985; Brooke et al., 1989; Hyde et al., 2000)

Jak již bylo uvedeno výše, pouze jeden pacient z 10 užíval ortézy před touto studií a to ještě po velmi krátkou dobu. Dalším dvěma to bylo nabídnuto jejich fyzioterapeuty, ale u jednoho se výroba nakonec vůbec neuskutečnila z důvodu nepředepsání těchto ortéz lékařem. U druhého chlapce se AFO vytvořily, ale při vyzvednutí (po jednom měsíci od doby vytvoření sádrových odlitků), již vůbec nepasovali a tudíž byli nefunkční. Rozhodně je kvalitní vytvoření ortéz velmi náročný proces, od předpisu ošetřujícím lékařem přes kvalitně vytvořené AFO samotným protetikem. Zásadní podmínkou je, aby i ortotik měl základní povědomí o této diagnóze. Čekací lhůta jeden měsíc je nevhodná při progresi této choroby. Během jednoho měsíce může dojít ke zvětšení objemu lýtkového svalstva či zvětšení úhlu kontraktury. Proto by měla být dodací lhůta maximálně 14 dnů. Při konzultaci v ortotice ve FN Motol měli základní povědomí o této chorobě. Byli velmi ochotní přistoupit na dobu dodání do 14 dnů. A byli seznámeni s požadavkem dosažení maximální možné dorsální flexe při tvarování ortéz. Bohužel u všech pacientů nebyl tento postup dodržen, u některých byly ortézy vytvořeny s menším zaúhlením a nedocházelo tak k plnému protažení AŠ. Zpětně to vidíme, jako prioritní věc, kterou je nutné ohlídat při výrobě ortéz. Z tohoto podle mého názoru vyplývá, že je nutné, aby se fyzioterapeuti více vzdělávali v odvětví ortotiky, dokázali si spojit biomechanické principy při vytvoření ortéz s danou diagnózou a stanovit cíl, kterého by mělo být s pomocí ortézy dosaženo. To vše ve spolupráci s ortotikem, který je specialistou na ortézy samotné. Současně by také mělo být ve schopnostech fyzioterapeuta rozpoznat nekvalitně provedenou ortézy a zdůvodnit, co by mělo být jinak a proč.

Přikláním se k názoru Skalského et al. (2012), kteří doporučují vytvoření ortéz s co největším možným, ale zároveň komfortním úhlem mezi holenní kostí a plantou. Pokud nedojde při výrobě ortézy k náležitému protažení při malém zaúhlení, nemůže dle Gajdosika et al. (2001 in Main et al., 2007) v pasivně protahovaných svalech dojít k prodloužení, a tím pádem ani k navýšení počtu sarkomer v protahovaném svalovém vláknu. Naším cílem při využívání ortéz je omezit progresivní zkracování AŠ, a pokud je to možné a dle Gajdosik et al. (2001) ano, dosáhnout i jejího mírného protažení. Stevens (2006) tvrdí, že vytvoření ortéz v maximálním možném úhlu je u těchto pacientů zbytečné a dostačuje střední postavení. Zajímavé výsledky uvádí další studie z roku 2011, který hodnotila efekt sádrování u pacientů s DMD po dobu 2-5 týdnů. Výměna sádrových odlitků probíhala každý týden a vždy do maximálního možného, ale zároveň komfortního rozsahu dorsální flexe. Výsledky byly významné, u pacientů došlo ke zvětšení rozsahu DF při emendovaném kolenním kloubu v průměru o 12° na PDK a o 11,6° na LDK. Značnou výhodu vidím v obměnách odlitků, které probíhalo každý týden, (Glanzman et al., 2011), otázkou je, zdali by nemělo docházet i k častějším výměnám nočních ortéz, kdy tato studie poukázala na takový významný efekt. Zpomalením rozvoje equinovárovní kontraktury nohy, ať už s pomocí ortéz (AFO, KAFO), sádrových odlitků, chirurgického uvolnění AŠ či s pomocí fyzioterapie jsme v současné době schopni prodloužit dobu samostatné chůze o několik měsíců možná i let viz studie Main et al. (2007; Nair et al., 2001). Uvádím zde vyhodnocení dotazníku na otázku: „Jaké kompenzační pomůcky doma využíváte?“ Až 60% probandů uvedlo, že žádné. Po 10% odpovědělo následovně: ortézy na noc, mechanický vozík, kočárek a parapodium. Včasný předpis ortotických pomůcek je základem kvalitní péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií (Stevens, 2006). Pouze jeden užíval ortézy na noc a opět zde uvádím průměrný věk celé skupiny $9,7 \pm 2,1$ let. Jak uvádí Stevens (2006); Bushby et al., (2010) i Hyde et al. (2000), AFO k nočnímu užití by měli být užívány k prevenci vzniku nebo ke snížení progresu equinózní kontraktury. Tyto kontraktury vznikají v období školního věku, mezi 8. – 15. rokem dochází k usednutí na vozík. (Mumenthaler et Mattle, 2001, s. 538) Zůstává tedy otázkou, jak je možné, že je vlastnil pouze jeden z probandů, když se průměrný věk pohyboval na hranici období, kdy dochází ke ztrátě schopnosti samostatné chůze?

Vyhodnocení dotazníku na tutéž otázku u druhé skupiny (19 probandů, Mikulov 2013) přineslo následující odpovědi: Elektrický vozík a polohovatelná postel, žádné odpovědělo shodně šest probandů. Pět probandů užívá mechanický vozík, tři probandi užívají ortézy na noc a dva ventilátor. Parapodium a výtah využívá shodně po jednom probandovi.

Diskuze k teoretické části – pohybová aktivita

Kromě svalové slabosti mezi první známky onemocnění patří zvýšená únava, neschopnost chůze na delší vzdálenosti (Bushby et al 2009) a jistá nemotornost. Období, ve kterém dochází ke vzniku kontraktur, je velice široké a závisí na mnoha faktorech. Například na zahájení a druhu medikace, tíži postižení tvorby dystrofinu a určitě i pohybové aktivitě během dne. Pokud si chlapec v DMD již v předškolním věku zvolí spíše sedavý způsob trávení volného času, dovoluji si tvrdit, že v určitých hlediscích bude jeho stav závažnější ve srovnání s vrstevníky, kteří volí například plavání, hippoterapii, jízdu na kole či jakékoli další rekreační sporty, které jim jejich stav dovolí. Pod slovy „závažnější stav“ si představuji sníženou svalovou trofiku, až atrofii svalů, sníženou fyzickou kondici, až dekonduci a nepochybně u takového chlapce bude i vyšší riziko časného vzniku kontraktur dolních končetin díky omezené vertikální zátěži a také horních končetin. Přestože McDonald et al. (1995) uvádí, že ke kontrakturám na horních končetinách dochází až po několika letech sezení na vozíku, kdy jsou drženy ve statické poloze, což u práce na PC jsou. Kontraktury snižují výkonnost a pohyblivost pacienta, omezují ho v samostatnosti během ADL, snižují funkční možnosti organismu a způsobují strukturální změny, které mohou být bolestivé. (Skalsky et al., 2012)

Jednou z velmi závažných kontraktur je equinovarózní kontraktura nohy, která omezuje schopnost samostatné chůze, může být komplikací při výběru obuvi a často je zdrojem bolesti. Těmito slovy bych ráda zdůraznila důležitost pohybových aktivit u pacientů s Duchennovou muskulární dystrofií. Bushby et al., (2009) doporučují především pravidelnou aquaterapii a hippoterapii. Doplnkovými sporty předškolního i brzkého školního věku mohou být i aktivity, kde se musí chlapci soustředit na svoji obratnost, rovnováhu a koordinaci, což jim činí již od útlého dětství obtížné. Dle Vacka (2005) je ideálním tréninkem těchto prvků cvičení na labilních plochách, které je i pro samotné chlapce velmi zábavné (cvičení na velkém míči, nestabilní plochy - úseč, ayrex). Z ústního rozhovoru s rodiči vyplynulo, že většina dětí dochází na výše zmíněné pohybové aktivity jako plavání, hippoterapie, jezdí na kole a dále většina z chlapců dochází na pravidelné masáže.

Dle mého názoru, cílem fyzioterapeuta u předškolních chlapců s DMD je motivace k pohybové aktivitě, přestože pro ně bude výrazně omezená oproti jejich vrstevníkům. Nejedná se jenom o pohybové aktivity, ale i o cílené cvičení. Čím dřív si chlapci zvyknou, že je nutné každý večer cvičit i bez přítomnosti rodičů, tím dříve jim to přijde jako běžná součást dne. Stejně tak je tomu i s nošením ortéz. Postupem času je aktivní asistence rodičů při cvičení nutná, jak během protahování, tak během cvičení samotného, aby nedošlo k úrazu, protože nemotornost se

.....

bude se snižující se silou zvyšovat. Důležitým faktorem je zde únava, kterou je nutné respektovat, aby nedošlo k přetížení a následnému zhoršení stavu pacienta.

Diskuze k teoretické části práce – škály hodnocení u DMD

Progresivní svalová slabost je dominantním symptomem, který je příčinou ztráty funkce a následně i samostatnosti, u pacientů s DMD. (Lu et Lue., 2012) Abychom mohli kvantifikovat progresi onemocnění u pacienta s DMD je nutné zhodnotit 2 parametry, svalovou sílu a funkční schopnosti. Proměnlivost výsledků svalové síly či funkčních testů závisí na fázi onemocnění. V počátcích onemocnění jsou schopnosti v ADL normální, ale v dynamometrických testech jsou již známky oslabení. Naopak v pozdních stádiích je soběstačnost téměř nulová, přestože určitá svalová síla zůstává zachována. (Beenakker et al., 2005) Proto je vždy nutné zhodnotit obě modalities. Lu et Lue (2012) k nim navíc přidává oblast specifických škál zaměřených na problematiku daného typu dystrofie, přestože jsou velmi podobné funkčním škálám, jde o specifické testy modifikované nebo přímo vytvořené pro pacienty s Duchennovou muskulární dystrofií.

K měření svalové síly obvykle dochází za použití ručního manometru a hodnotí pouze kvantitativní funkci vyšetřovaného svalu. Pokud bude mít pacient vysoké hodnoty u určité svalové skupiny (např. hamstringů) nemusí to znamenat, že je pacient schopen chůze. Výhodou tohoto testování je, že je možné zaznamenat progresi či regresi v čase a tak i procentuální úbytek/ příbytek za dané časové období. Mezi nejznámější funkční škály hodnotící stav u pacientů s DMD patří škály dle Brookese a Vignose a také časové testy. Obě škály byly vytvořeny primárně pro pacienty s DMD, ale v současnosti se využívají i u jiných neuromuskulárních onemocnění. Škála dle Brookese je zaměřena na hodnocení funkce horních končetin, stupni 1- 6 se hodnotí schopnost pacienta zvednout HKK nad hlavu. Stupeň 1 znamená možnost plného rozsahu bez obtíží a stupeň 6 neschopnost dát ruce k ústům, současně tento stupeň značí velmi sníženou soběstačnost. Škála dle Vignose se naopak zaměřuje na zhodnocení funkce dolních končetin bodovým skóre od 1 do 10. Označení 1 znamená, že chlapec je schopen chůze, chůze do schodů bez jakékoli asistence a označení 10 značí plnou upoutanost pacienta na lůžko. Nevýhoda obou škál je, že vůbec nehodnotí přítomnost kontraktur, což je v následné péči o pacienta z mého pohledu velmi důležité. Mezi nejznámější časové testy patří vstávání ze země, běh na 10m, vstávání ze židle, výstup na step a 6 minutový test chůze. Ze specifických škál je NSAA popsáno v metodice této práce a další škálou je MDFRS (The Muscular Dystrophy Functional Rating Scale), vytvořena v roce 2006 a cílovou skupinou jsou pacienti s dystrofiemi. Škála hodnotí 4 hlavní oblasti a to: pohyblivost, základní aktivity denního života, funkce horních končetin a zhoršení onemocnění. Každá oblast obsahuje několik úkonů, které se hodnotí body od 1 do 4, kdy 4 body znamenají, že pacient nemá s vykonáním

úkonu žádný problém a 1 bod značí, že pacient není tohoto úkonu schopen a je plně závislý na druhé osobě. (Lu et al., 2012)

Doplněním všech předešlých vyšetřovacích škál je i index dle Barthelové, který se zaměřuje na sféru sebeobsluhy. Rozhodně by cílem fyzioterapeutů neměla být jen čísla samotná či změna v odstupu doby, ale hlavně přesah do běžného života. Jistě má každá škála z těchto vyjmenovaných své výhody, ale naší volbou bylo použití vyšetření pomocí NSAA z důvodu velmi jednoduchého použití, časové nenáročnosti, komplexity vyšetřovaných položek a zároveň je v mnou dostupných studiích nejvíce využívaným testem stavu pacienta. Pokud bychom měli více probandů, bylo by možné porovnání výsledků s výsledky z mezinárodních studií, které povětšinou využívají této škály ke zhodnocení účinku medikace či nové intervence v oblasti lékařské péče, v našem případě efektivitu nočních AFO. Mazzone et al. (2012) uvádí zajímavé závěry ze studie, ve které hodnotili funkční změny u 113 chlapců s DMD po dobu 24 měsíců. V nervosvalových centrech v Itálii vyhodnotili faktory, které podle jejich výsledků poukazují na zvýšené riziko ztráty schopnosti samostatné chůze během následujících 2 let. Mezi tyto faktory autoři studie řadí výsledky NSAA v hodnotě 18 bodů, v 6 minutovém testu vzdálenost 330 a méně metrů, v běhu na 10m čas 7 sekund a více, v testování Gowersova manévru (vstávání ze země do stoje ze supinační polohy) v čase vyšším než 10 sekund. Rovněž poukazují, že toto mohou být vstupní kritériem do mezinárodních studií, aby během testování nedošlo u probandů k náhlé ztrátě schopnosti samostatné chůze.

Dalším zajímavým bodem je, že v žádném z výše uvedených testovacích škál není zahrnuté alespoň určité zhodnocení plicních funkcí. Nemusí jít samozřejmě o podrobné spirometrické vyšetření, ale například pomocí inspiračních (CliniFlo, Coach 250 přímo pro děti či Treshold IMT) a expiračních trenažérů (Thera PEP a Treshold PEP), kdy je možné porovnávat dosažené výsledky v čase a tak i monitorovat zlepšení či zhoršení dechových parametrů. Dalším velmi jednoduše použitelným hodnocením by mohlo být například měření obvodů hrudníku během maximálního nádechu a výdechu. Tato čísla by vypovídala dynamice hrudníku, která je u těchto pacientů výrazně postižena díky oslabení hlavních i pomocných nádechových i výdechových svalů.

Diskuze k praktické části

Nízký počet probandů ($n = 10$), široké věkové rozpětí skupiny, kdy nejmladšímu probandovi bylo 3,9 let a nejstaršímu 12,4 let, široký rozptyl doby, mezi vstupním a výstupním vyšetřením ($219,9 \pm 43,3$ dní) a nepřítomnost kontrolní skupiny jsou limity této studie. Dále bychom do této problematiky mohli zařadit určitou subjektivnost během goniometrického vyšetření, která je všeobecně známa a také, že měření svalové síly probíhalo pouze ve dvou měřeních, místo tří, což zpětně považujeme za nedostatek práce. Výsledky práce byly podmíněny spoluprací s rodiči, ve

.....

smyslu dodržování každodenního nočního ortézování a protahování minimálně 4x/týden (tento nižší počet byl indikován z důvodu, že rodičům byly doporučeny další pohybové aktivity, které mohou v daný den suplovat potřebu protahování u chodících pacientů) a přesností ortotiků při výrobě ortéz. Jak již je výše zmíněné rušivým faktorem bylo u dvou probandů nachlazení a pozdější nemoc, díky které došlo k prodloužení monitorovaného období. Samozřejmě jsme si vědomi, že výsledky mohou být zkresleny motivací a spoluprací chlapců v daný den měření, ale také přítomnou únavou nebo nevyspáním. Vždy byli slovně povzbuzováni k co nejlepšímu výkonu. Současně si uvědomujeme i určitou míru subjektivity terapeuta při měření a hodnocení vybraných škál, zejména při měření svalové síly ručním myometrem, kdy terapeut musí být schopen dávkovat stejný odpor, jako vyvíjí sám pacient. Autorka práce se toto vše snažila dodržet.

Po ukončení šestiměsíční terapie, která sestávala z nočního ortézování pomocí AFO a pravidelného domácího protahování a cvičení na deseti pacientech s Duchennovou muskulární dystrofií, kde průměrný věk byl $9,11 \pm 2,71$, došlo ke statisticky významné změně pouze v případě pasivního rozsahu flexe kolenního kloubu na pravé i levé dolní končetině. Hodnota flexe PDK se zvýšila o 8% a u LDK o 9%. Dále došlo ke statisticky signifikantní změně v bodovém skóre NSAA. V průměru došlo ke zhoršení výsledků po terapii o 10%.

Průměrná hodnota NSAA – bodované skóre, zde došlo po terapii ke zhoršení z průměrných $22,9 \pm 9,92$ bodů na $21,2 \pm 7,74$ bodů. V časových testech se zvýšil potřebný čas k vykonání testů. V testu Běh na 10m došlo k navýšení z původních $9,31 \pm 5,77$ na $10,43 \pm 3,48$ sekund a v testu Vstávání ze země došlo k navýšení z původních $8 \pm 6,08$ na $9,85 \pm 8,71$ sekund.

Tato škála vypovídá o funkčních dovednostech pacienta, je pochopitelné, že během tak dlouhého období došlo u pacientů, kteří dosahují průměrného věku $9,11 \pm 2,7$ let ke zhoršení ve všech 3 hodnocených modalitách (bodové skóre, časové testy). Je zajímavé, že opravdu někteří chlapci, kteří jsou na léčbě kortikoidy, byli schopni poskoku snožmo či na jedné/ druhé noze před i po terapii. Potvrdil se, medikamentózní efekt u těchto pacientů. (Mazzone et al., 2012) Někteří chlapci splňovali faktory zvýšeného rizika usednutí na vozík do 2 let, které vytvořila Mazzone et al. (2012). Mezi tyto faktory autoři studie řadí výsledky NSAA v hodnotě 18 bodů, v běhu na 10m čas 7 sekund a více, v testování Gowersova manévru (vstávání ze země do stoje ze supinační polohy) v čase vyšším než 10 sekund. Celá skupina se v průměru do těchto kritérií vejde pouze v časových testech, ne v samotném bodovém skóre. Avšak musíme přiznat, že u pacientů, kteří odpovídají těmto kritériím v naší studii, mají opravdu významné obtíže s chůzí na vzdálenosti 50m.

Průměrná hodnota BI u skupiny s 10 probandy zůstala identická (hodnota před terapií $85,5 \pm 7,88$ bodů a po terapii $85,5 \pm 10,59$). Z výsledku dotazníku vyplývá, že u chlapců v průměru nedošlo ke zhoršení v oblasti sebeobsluhy a celkově skupina odpovídá lehké závislosti během ADL.

Věkový rozptyl skupiny odpovídá i tvrzení dle Beenaker et al., který poukazuje na výrazné obtíže během ADL až v pozdních stádiích onemocnění, zatímco v jeho počátcích nejsou obtíže téměř znatelné. Bohužel se nám nepodařilo najít studii, která by zahrnovala skóre BI v určitých fázích nemoci.

Výsledky dotazníků (n = 19) z Mikulova, kde rodiče hodnotili sebeobsluhy svých synů, potvrzují předešlá tvrzení. Skupina 1 (věkový průměr $6,72 \pm 1,62$) a skupina 2 ($15,71 \pm 1,16$) vykazují toto průměrné skóre: skupina 1 dosáhla $83,89 \pm 10,19$ bodů a skupiny starších chlapců dosáhla $15 \pm 5,98$ bodů. U starších chlapců jsou již výrazně narušené schopnosti během ADL, spadají do skupiny vysoce závislých na pomoci druhých.

Výsledné hodnoty měření svalové síly – myometrie se velmi liší v jednotlivých měřených pohybech. V celé skupině nedošlo k signifikantní změně na hladině významnosti, přesto v celé skupině došlo k průměrnému poklesu svalové síly o 2%. Tento výsledek odpovídá výsledkům Lue et al. (2012), který uvádí, že svalová síla má u pacientů s DMD lineární průběh s přímou úměrou k věku, průměrné roční snížení svalové síly činí 3,9% z normální svalové síly. Tyto parametry odpovídají i naší studii, kde došlo ke snížení svalové síly o 2% během $219,9 \pm 43,3$ dnů.

Dále Lu et Lue (2012) uvádí, že ve 12 letech věku bývá svalová síla pacientů s DMD v průměru snížena o 50% průměrné svalové síly zdravých jedinců tohoto věku a Abresch et al. (2009) dále uvádí, že období kolem 13. roku života je charakteristické snížením svalové síly pod úroveň velikosti síly gravitační, což má za následek ztrátu schopnosti samostatné chůze. Bohužel se nám tedy nepodařilo zpomalit progresi postupného ubývání svalové síly u pacientů s DMD. Otázkou do budoucna je, jaký efekt by přinesla kombinace cvičení na zvýšení či udržení svalové síly, protahováním a nočním AFO.

Výsledné hodnoty měření PROM – goniometrie. Přestože někteří autoři označují tuto metodu za velmi subjektivní, Pandya et al. (1985) uvádí, že věrohodnost u hodnocení jedním terapeutem je vysoká. Zde došlo ke statisticky významné změně pouze v případě pasivního rozsahu flexe kolenního kloubu na pravé i levé dolní končetině. Hodnota rozsahu pohybu pravého kolenního kloubu se zvýšila z $146,4 \pm 13,41$ na $157,9 \pm 4,65$, rozsah se průměrně zvýšil o 8% ($p = 0,02$). Rozsah pohybu extenze levého kolene se z původních $146,7 \pm 15,05$ zvýšil na $157,5 \pm 6,02$, došlo ke zvětšení rozsahu o 9%. Statistická signifikance byla $p = 0,04$.

Pozitivním výsledkem je, že nedošlo k statisticky významné změně omezení pohybu DF, ale na druhou stranu ani ke zvětšení tohoto rozsahu. Se zvyšujícím se věkem dochází k omezení hybnosti kloubů dolních končetin, zejména v oblasti hlezenních kloubů a kyčelních kloubů.

Diskuze k vyhodnocení dotazníků

Pro lepší uspořádání, skupinou 1 myslím skupinu 10 probandů z DP a označením skupina 2 myslím 19 probandů z konference Mikulov. Dotazník vždy vyplňoval jeden z rodičů.

Zajímavé výsledky uvedli rodiče (skupina 1) do dotazníků, kde byli dotázáni na metody, se kterými se dosud setkali. Dokonce 90% rodičů se setkalo s protahováním a masážími, 60% s kondičním cvičením, 50% s Vojtovou reflexní lokomocí, 40% se senzomotorickou stimulací, 30% s Bobath konceptem, 20% se synergickou reflexní terapií či kraniosakrální terapií a pouze 10%, tedy jeden pacient se setkal s respirační fyzioterapií. Tyto výsledky příliš neodpovídají tomu, co bychom od těchto rodičů chtěli slyšet z pohledu fyzioterapeuta a zároveň neodpovídají ani obecně známým principům péče o tyto pacienty (Bushby et al., 2009, 2010). Fyzioterapie u pacientů s DMD by měla sestávat z prevence vzniku kontraktur pomocí aktivního i pasivního protažení (Stevens, 2006), metod na neurofyziologickém podkladu (Bitnar et Lepšíková in Kolář, 2009, s. 328), respirační fyzioterapie (Bushby et al., 2010) a dále z metod na udržení svalové síly – cvičení dle svalového testu (Vacek, 2005).

Výsledné odpovědi skupiny 1 na otázku: „Jak často navštěvujete fyzioterapeuta?“ byly mírně překvapivé: 20% navštěvuje fyzioterapeuta 2x/ týden, 10% 1x/týden, 30% 1x/2 týdny a dále po 10% 1x/měsíc, 1x/2 měsíce, 4x/rok a 10% probandů navštěvuje fyzioterapeuta 1x za rok. Na tutéž otázku odpověděla skupina 2 následovně: 28% pacientů dochází na fyzioterapii 1x/týden, 22% dochází 1x/měsíc, dalších 22% nedochází vůbec, 17% navštěvuje fyzioterapeuta 2x/týden, 6% dochází 2x do měsíce a zbylých 5% dochází na rehabilitaci 1x / 2týdny.

Dle mého názoru frekvence návštěv u fyzioterapeuta je závislá na aktuálním stavu pacienta. V některých obdobích jsou adekvátnější intenzivnější návštěvy – počátek onemocnění, období obtíží se samostatnou chůzí, období na vozíku z důvodu prevence skoliózy. V jiných, méně náročnějších obdobích nejsou nutná každotýdenní setkání. V takových „udržovacích“ obdobích jde spíše o kontrolu progresu stavu pacienta (zejména rizikových oblastí), občasnou obměnu cviků, zařazení nového prvku z důvodu určité kompenzace nebo ujištění rodičů, že provádí terapii správně. Znovu zdůrazňuji, že záleží na potřebách pacienta a jeho rodiny, ale návštěva fyzioterapeuta 1x/rok nebo nedocházet na fyzioterapii vůbec je u tak progresivního neuromuskulárního onemocnění na zvážení. Bushby et al. (2010) uvádí, že ke kontrole u fyzioterapeuta takovýchto pacientů by mělo docházet minimálně 1x/4 měsíce a to z důvodu otestování funkčních změn a zhodnocení stavu, ne samotné fyzioterapie. Slovně rodiče uvedli, že problém spatřují v nedostatečné vzdělanosti fyzioterapeutů ohledně tohoto onemocnění, kromě Prahy a Brna měli rodiče obtíže sehnat kvalitního fyzioterapeuta, který je schopen (manuálně i znalostmi) se postarat o jejich syna po motorické stránce.

Na otázku: „Jak dlouhou dobu strávíte doma denně cvičením?“ odpověděla skupina 1 takto: 60% cvičí denně po dobu 10 – 15 minut a 40% po dobu 15 – 30 minut. Tyto údaje odpovídají doporučené době cvičení. Bushby et al., (2010) uvádí, že k pravidelnému protahování u těchto pacientů by mělo docházet minimálně 4 – 6x/ týden, v ambulantní fázi se zaměřením na dolní končetiny a v době, kdy je pacient závislý na vozíku i se zaměřením na horní končetiny. Na tutéž otázku odpověděla skupina 2, takto: 53% cvičí po dobu 10-15 minut, 37% po dobu 15- 30 minut a 10% necvičí vůbec. Tyto výsledky jsou víceméně shodné se skupinou 1, až na 10%, které doma necvičí. Jedná se o nejstarší probandy, kde má fyzioterapie ohromnou roli, ale jedním z důvodů může být, že rodiče doma pravidelnou terapii nezvládají.

Průměrný věk probandů této diplomové práce byl $9,1 \pm 2,7$. V tomto období dochází k postupné ztrátě samostatné chůze. Tomuto faktu odpovídají i odpovědi 1. skupiny na otázku: „Jaký je váš aktuální největší problém?“ Pro 60% probandů je problémem obtížná chůze do schodů i ze schodů a rovněž chůze na delší vzdálenosti. 20% probandů uvedlo, že žádné obtíže nevnímají. Odpovědi jako únava nebo omezení soběstačnosti uvedlo vždy 10% probandů. Výsledné odpovědi skupiny 2 na tutéž otázku se velmi liší, podstatně širší část odpověděla, že je žádné obtíže netrápí, až 42%. Problémy jako jsou skolióza páteře a psychické obtíže (charakteristické pro chlapce již závislé na vozíku) a vstávání ze země uvedlo vždy 11% probandů a 5% probandů odpovědělo, že hlavním problémem pro ně jsou dechové obtíže, opakující se zlomeniny, shánění dobrého terapeuta a neujasněná péče o starší chlapce s DMD.

Jako odpověď na otázku: „Jaké komplikace jste vnímali při nošení AFO?“ u 1. skupiny 50% probandů uvedlo, že mělo potíže s usínáním, 40% nevnímalo žádné komplikace a pouze 10% pacientů mělo potíže s vyrážkou či pocením. Rodiče dále slovně sdělili, že si myslí, že s ortézováním by se mělo začít v dřívějším věku, děti by si pak snadněji zvykaly. Tyto mírné komplikace s plastovými ortézami jsou všeobecně známé. Po úpravách v ortotice FNM došlo ke zlepšení subjektivního vnímání u 3 z 5 probandů. Možnost úprav je důležitou možností ve spolupráci s ortotikem, ať už se jedná o změkčení vnitřku ortézy, výměnu šroubů či lepicích pásek.

Závěrem tedy, po šesti měsíční terapii se nám nepodařilo prokázat efekt nočního ortézování a pravidelného protahování a cvičení na sledované skupině 10 pacientů s DMD. Po terapii došlo k signifikantní změně pouze v parametru PROM flexe kolenního kloubu bilaterálně, došlo ke zvětšení rozsahu na PDK o 8% a na LDK o 9%. A také v NSAA, kde došlo ke zhoršení údajů po terapii o 10%. Nepodařilo se nám prokázat pozitivní přínos nočního ortézování jako např. Hyde et al., (2000); Scott et al., (1981) či Brooke et al., (1989).

Avšak z pohledu fyzioterapeuta, autorka práce se zcela zásadně přiklání k nočnímu ortézování u pacientů s DMD, i přes tento negativní výsledek. Možnými důvody, proč se nepodařilo

prokázat očekávaný efekt, může být nedostatečná edukace rodičů ze strany terapeuta ohledně správnosti provádění protahování, nepravidelné protahování, nedodržování nočního ortézování v domácím prostředí a také nevhodně vyrobené ortézy, kdy nedocházelo k protažení AŠ. Zároveň jsme si vědomi, že většina měření a hodnocení až na BI mohou být zkresleny, protože jsou závislé na spolupráci dítěte, jeho motivaci a schopnosti spolupracovat. (Nair et al., 2001) Nepracovali jsme s kontrolní skupinou, takže nelze objektivizovat vliv terapie na dvou na sobě nezávislých skupinách. Vždy je otázkou, k jakým změnám, popřípadě s jakou rychlostí by k těmto změnám docházelo, kdyby u těchto pacientů neprobíhala žádná terapie.

ZÁVĚR

Cílem této diplomové práce bylo ucelení informací o ortotických možnostech v jednotlivých fázích onemocnění a také popis změn stoje a chůze u pacientů s DMD. Součástí práce je rovněž část zabývající se fyzioterapeutickými přístupy k tomuto onemocnění. Dalším cílem práce bylo poukázání na důležitost včasné indikace ortotických pomůcek a fyzioterapie, díky kterým je možné prodloužit období samostatného stoje a chůze u těchto pacientů až o několik let.

Po ukončení šestiměsíční terapie, která sestávala z nočního ortézování pomocí AFO a pravidelného domácího protahování a cvičení na deseti pacientech s Duchennovou muskulární dystrofií, kde průměrný věk byl $9,11 \pm 2,71$, došlo ke statisticky významné změně PROM a NSAA. Přijímáme alternativní hypotézu H1A, došlo k signifikantním změnám hodnot NSAA, jak v průměrném výsledku bodového skóre, tak i časových testech. V průměrném bodovém skóre došlo ke zhoršení – k nižšímu počtu získaných bodů a v časových testech k navýšení průměrného potřebného času k vykonání těchto testů. Dále potvrzujeme alternativní hypotézu H2A, která tvrdí, že došlo ke změnám hodnot svalové síly před terapií a po ní, ale již bez statistické signifikance. Stejně tak došlo ke změnám hodnot pasivních rozsahů v kloubech, potvrzujeme tedy i alternativní hypotézu H3A, kde došlo k signifikantní změně pouze v PROM flexe kyčle na pravé i levé končetině. Hodnoty PROM se u PDK zvýšily o 8% a u LDK o 9%. U vyhodnocení dat BI se hodnoty po terapii neliší od hodnot před terapií, potvrdila se tedy nulová hypotéza H40.

Dalším cílem práce bylo zhodnocení dotazníků (od probandů DP a také od 19 probandů z konference - Mikulov 2013), které byly vyplněny rodiči. Výsledky dotazníků jsou rozebrány v kapitole Výsledky práce.

Závěrem, po šesti měsíční terapii se nám nepodařilo prokázat pozitivní efekt nočního ortézování a pravidelného protahování a cvičení na sledované skupině 10 pacientů s DMD. Mezi možné důvody řadíme nedostatečnou edukaci rodičů ze strany terapeuta ohledně správnosti provádění protahování, nepravidelné protahování, nedodržování nočního ortézování v domácím prostředí a také nevhodně vyrobené ortézy, kdy nedochází k protažení AŠ.

REFERENČNÍ SEZNAM

ABRESCH, R Ted, Jay J HAN a Gregory T CARTER. Rehabilitation Management of Neuromuscular Disease: The Role of Exercise Training. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease* [online]. 2009, vol. 11, issue 1, s. 7-21 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1097/CND.0b013e3181a8d36b. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage>

AITKENS, Susan, David D. KILMER, Nancy C. WRIGHT a Megan A. MCCRORY. Metabolic Syndrome in Neuromuscular Disease. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* [online]. 2005, vol. 86, issue 5, s. 1030-1036 [cit. 2014-06-24]. DOI: 10.1016/j.apmr.2004.09.012. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0003999304013875>

ALTER, Michael J. *Strečink: 311 protahovacích cviků pro 41 sportů*. 1. vyd. Praha: Grada, 1998, 228 s. ISBN 80-716-9763-X.

AMBLER, Zdeněk, Josef BEDNAŘÍK a Evžen RŮŽIČKA. *Klinická neurologie: část obecná*. 1. vyd. Praha: TRITON, 2004, 975 s. ISBN 80-725-4556-6.

ANSVED, Tor. Muscular dystrophies: influence of physical conditioning on the disease evolution. *Current Opinion in Clinical Nutrition and Metabolic Care* [online]. 2003, vol. 6, issue 4, s. 435-439 [cit. 2014-06-30]. DOI: 10.1097/01.mco.0000078987.18774.D9. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage>

BEDNAŘÍK, Josef. *Nemoci kosterního svalstva*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2001, 470 s., [24] s. obr. příl. ISBN 80-725-4187-0.

BEDNAŘÍK, Josef. Svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi*. 2004, č. 3, s. 136-140. Dostupné z: <http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2004/03/03.pdf>

BEENAKER, E., N. MAURITS, O. BROWER a J. VAN DER HOEVEN. Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2005, roč. 9, č. 6, 387-393. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2005.06.004>. Dostupné z: [http://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798\(05\)00092-9/pdf](http://www.ejpn-journal.com/article/S1090-3798(05)00092-9/pdf)

BRUSSOCK, Christine M., Stephen M. HALEY, Theodore L. MUNSAT a Donna B. BERNHARDT. Measurement of isometric force in children with and without Duchenne's muscular dystrophy. *Physical Therapy* [online]. 1992, roč. 65, č. 9, s. 105-114 [cit. 2014-06-16]. Dostupné z: <http://physther.net/content/72/2/105.full.pdf>

BUSHBY, K., J. BOURKE, R. BULLOCK, M. EAGLE, M. GIBSON a J. QUINBY. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* [online]. 2005, vol. 15, issue 4, s. 292-300 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/j.cupe.2005.04.001. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0957583905000497>

BUSHBY, Katharine, Richard FINKEL, David J BIRNKRANT, Laura E CASE, Paula R CLEMENS, Linda CRIFE, Ajay KAUL, Kathi KINNETT, Craig MCDONALD, Shree PANDYA, James POYSKY, Frederic SHAPIRO, Jean TOMEZSKO a Carolyn CONSTANTIN. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology* [online]. 2010, vol. 9, issue 2, s. 177-189 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70272-8. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1474442209702728>

BUSHBY, Katharine, Richard FINKEL, David J BIRNKRANT, Laura E CASE, Paula R CLEMENS, Linda CRIFE, Ajay KAUL, Kathi KINNETT, Craig MCDONALD, Shree PANDYA, James POYSKY, Frederic SHAPIRO, Jean TOMEZSKO a Carolyn CONSTANTIN. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology* [online]. 2010, vol. 9, issue 1, s. 77-93 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1474442209702716>

D'ANGELO, Maria Grazia, Matteo BERTI, Luigi PICCININI, Marianna ROMEI, Michela GUGLIERI, Sara BONATO, Alessandro DEGRATE, Anna Carla TURCONI a Nereo BRESOLIN. Gait pattern in Duchenne muscular dystrophy. *Gait* [online]. 2009, vol. 29, issue 1, s. 36-41 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/j.gaitpost.2008.06.002. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0966636208001525>

DUBOWITZ, Victor. Deformities in Duchenne dystrophy. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2010, vol. 20, issue 4, s. 282- [cit. 2014-06-15]. DOI: 10.1016/j.nmd.2010.03.013. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0960896610001331>

DVOŘÁK, Radmil. *Základy kinezioterapie*. 2. přeprac. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2003, 104 s. ISBN 80-244-0609-8.

EAGLE, Michelle. Report on the Muscular Dystrophy Campaign workshop: Exercise in neuromuscular diseases Newcastle, January 2002. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2002, vol. 12, issue 10, s. 975-983 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/S0960-8966(02)00136-0. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0960896602001360>

EMERY, Alan. Duchenne muscular dystrophy or Meryon's disease. *The Lancet* [online]. 2001, vol. 357, issue 9267, s. 1529- [cit. 2014-06-25]. DOI: 10.1016/S0140-6736(00)04681-X. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S014067360004681X>

ERWIN, JH., C. KELLER, S. ANDERSON a J. COSTA. Hand and Wrist Strengthening exercise during rehabilitation of patient with hereditata distal myopathy. *Archives of Physical medicine and rehabilitation*. 1991, č. 72, s. 701-702.

FARMER, S. E. Dynamic orthoses in the management of joint contracture. *Journal of Bone and Joint Surgery - British Volume* [online]. 2005-03-01, 87-B, issue 3, s. 291-295 [cit. 2014-06-15]. DOI: 10.1302/0301-620X.87B3.15445. Dostupné z: <http://www.bjj.boneandjoint.org.uk/cgi/doi/10.1302/0301-620X.87B3.15445>

FÉASSON, L., J.-P. CAMDESSANCHÉ, L. EL MHANDI, P. CALMELS a G.Y. MILLET. Fatigue and neuromuscular diseases. *Annales de Réadaptation et de Médecine Physique* [online]. 2006, vol. 49, issue 6, s. 375-384 [cit. 2014-06-21]. DOI: 10.1016/j.annrmp.2006.04.016. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0168605406001334>

GARRALDA, M. Elena, Francesco MUNTONI, Anna CUNNIFF a Angeles Diaz CANEJA. Knee-ankle-foot orthosis in children with duchenne muscular dystrophy: User views and adjustment. *European Journal of Paediatric Neurology* [online]. 2006, vol. 10, issue 4, s. 186-191 [cit. 2014-06-16]. DOI: 10.1016/j.ejpn.2006.07.002. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1090379806001000>

GLANZMAN, Allan M., Jean M. FLICKINGER, Kripa H. DHOLAKIA, Carsten G. BÖNNEMANN a Richard S. FINKEL. Serial Casting for the Management of Ankle Contracture in Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatric Physical Therapy* [online]. 2011, vol. 23, issue 3, s. 275-279 [cit. 2014-06-26]. DOI: 10.1097/PEP.0b013e318227c4e3. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage>

GRANGE, Robert W. a Jarrod A. CALL. Recommendations to Define Exercise Prescription for Duchenne Muscular Dystrophy. *Exercise and Sport Sciences Reviews* [online]. 2007, č. 35, s. 12-17 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1249/01.jes.0000240020.84630.9d. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage>

GUGLIERI, Michela a Kate BUSHBY. Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health* [online]. 2011, vol. 21, issue 11, s. 501-509 [cit. 2014-06-19]. DOI: 10.1016/j.paed.2011.06.007. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1751722211001454>

HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 2. nezm. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2005, 135 s. ISBN 80-701-3393-7.

HEAP, Rachel, Michelle MANDER, John BOND a Kate BUSHBY. Management of Duchenne Muscular Dystrophy in the Community: Views of Physiotherapists, GPs and School Teachers. *Physiotherapy* [online]. 1996, vol. 82, issue 4, s. 258-263 [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1016/S0031-9406(05)66883-6. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0031940605668836>

HUTTOVÁ, P. *Komplexní podpora jedinců s Duchenneovou svalovou dystrofií*. Brno, 2008. Dostupné z: http://is.muni.cz/th/105622/pedf_m/. Diplomová práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Dagmar Opatřilová.

HYDE, Sylvia A., Ida FLØYTRUP, Sara GLENT, Anna-Karin KROKSMARK, Betty SALLING, Birgit F. STEFFENSEN, Ulla WERLAUFF a Mogens ERLANSEN. A randomized comparative study of two methods for controlling Tendo Achilles contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2000, vol. 10, 4-5, s. 257-263. DOI: 10.1016/S0960-8966(99)00135-2. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0960896699001352>

JÁNSKÁ, Anna. *Morbus Scheuermann v dětském věku*. Praha, 2012. Dostupné z: <https://is.cuni.cz/webapps/zzp/detail/101618/>. Bakalářská práce. UK, 2.LF, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství. Vedoucí práce Mgr. Martina Ježková.

KHODADADEH, S., J.H. PATRICK, M.R. MCCLELLAND, R.H.T. EDWARDS a G.A. EVANS. KNEE MOMENTS IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. *The Lancet*. 1986, vol. 328, issue 8506, s. 544-545. DOI: 10.1016/S0140-6736(86)90114-5. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0140673686901145>

KINALI, Maria, Adnan Y. MANZUR a Francesco MUNTONI. Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health* [online]. 2008, vol. 18, issue 1, s. 22-26 [cit. 2014-06-19]. DOI: 10.1016/j.paed.2007.10.001. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1751722207002600>

KOLÁŘ, Pavel, P. BITNAR a M. LEPŠÍKOVÁ. ET AL., *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 2009, xxxi, 713 s. ISBN 978-807-2626-571.

LERARIO, Alberto, Serena BONFIGLIO, MariaPia SORMANI, Andrea TETTAMANTI, Sarah MARKTEL, Sara NAPOLITANO, Stefano PREVITALI, Marina SCARLATO, MariaGrazia NATALI-SORA, Eugenio MERCURI, Nereo BRESOLIN, Tiziana MONGINI, Giancarlo COMI, Roberto GATTI, Fabio CICERI, Giulio COSSU a Yvan TORRENTE. Quantitative muscle strength assessment in duchenne muscular dystrophy: longitudinal study and correlation with functional measures. *BMC Neurology* [online]. 2012, vol. 12, issue 1, s. 91- [cit. 2014-06-19]. DOI: 10.1186/1471-2377-12-91. Dostupné z: <http://www.biomedcentral.com/1471-2377/12/91>

LEWIT, Karel. *Manipulační léčba v myoskeletální medicíně*. 5. přeprac. vyd. Praha: Sdělovací technika, 2003, 411 s. ISBN 80-866-4504-5.

LU, Yen-Mou a Yi-Jing LUE. Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. *Muscular Dystrophy* [online]. InTech, 2012, č. 17 [cit. 2014-06-24]. DOI: 10.5772/31970. Dostupné z: <http://www.intechopen.com/books/muscular-dystrophy/strength-decrease-pattern-and-functional-measurement-for-patients-with-muscular-dystrophy>

MÁČEK, Miloš a Jiří RADVANSKÝ. *Fyziologie a klinické aspekty pohybové aktivity*. Praha: Galén, 2011, 245 s. ISBN 978-80-7262-695-3.

MAIN, Marion, Eugenio MERCURI, Goknur HALILOGLU, Ros BAKER, Maria KINALI a Francesco MUNTONI. Serial casting of the ankles in Duchenne muscular dystrophy: can it be an alternative to surgery?. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2007, vol. 17, issue 3, s. 227-230 [cit. 2014-06-15]. DOI: 10.1016/j.nmd.2006.12.002. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0960896606006298>

MAŘÍKOVÁ, Taťána. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. 1. vyd. Praha: MAXDORF-JESSENIUS, 2004, 323 s. ISBN 80-734-5015-1.

MAYHEW, Anna G, Stefan J CANO, Elaine SCOTT, Michelle EAGLE, Kate BUSHBY, Adnan MANZUR a Francesco MUNTONI. Detecting meaningful change using the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine* [online]. 2013, vol. 55, issue 11, s. 1046-1052 [cit. 2014-06-15]. DOI: 10.1111/dmcn.12220. Dostupné z: <http://doi.wiley.com/10.1111/dmcn.12220>

MAZZONE, Elena Stacy, Marika PANE, Maria Pia SORMANI, Roberta SCALISE, Angela BERARDINELLI, Sonia MESSINA, Yvan TORRENTE, Adele D'AMICO, Luca DOGLIO, Emanuela VIGGIANO, Paola D'AMBROSIO, Filippo CAVALLARO, Silvia FROSINI, Luca BELLO, Serena BONFIGLIO, Roberto DE SANCTIS, Enrica ROLLE, Flaviana BIANCO, Francesca MAGRI, Francesca ROSSI, Gessica VASCO, GianLuca VITA, Maria Chiara MOTTA, Maria Alice DONATI, Michele SACCHINI, Tiziana MONGINI, Antonella PINI, Roberta BATTINI, Elena PEGORARO, Stefano PREVITALI, Sara NAPOLITANO, Claudio BRUNO, Luisa POLITANO, Giacomo Pietro COMI, Enrico BERTINI, Eugenio MERCURI a Ronald COHN. 24 Month Longitudinal Data in Ambulant Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *PLoS ONE* [online]. 2013-1-11, vol. 8, issue 1, e52512- [cit. 2014-06-18]. DOI: 10.1371/journal.pone.0052512. Dostupné z: <http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0052512>

MCDONALD, CM., RT. ABRESCH, GT. CARTER, WM. FOWLER, ER. JOHNSON, DD. KILMER a BJ. SIGFORD. Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Physical Medicine and Rehabilitation* [online]. 1995, roč. 5, č. 74, s. 70-92 [cit. 2014-06-24]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7576424>

MCDONALD, Craig M. a William M. FOWLER. The Role of the Neuromuscular Medicine and Physiatry Specialists in the Multidisciplinary Management of Neuromuscular Disease. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America* [online]. 2012, vol. 23, issue 3, s. 475-493 [cit. 2014-06-16]. DOI: 10.1016/j.pmr.2012.06.010. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1047965112000496>

MOXLEY, R. T., S. ASHWAL, S. PANDYA, A. CONNOLLY, J. FLORENCE, K. MATHEWS, L. BAUMBACH, C. MCDONALD, M. SUSSMAN a C. WADE. Practice Parameter: Corticosteroid treatment of Duchenne dystrophy. *Neurology* [online]. 2005, vol. 64, issue 1, s. 13-20 [cit. 2014-06-25]. DOI: 10.1212/01.WNL.0000148485.00049.B7. Dostupné z: <http://www.neurology.org/cgi/doi/10.1212/01.WNL.0000148485.00049.B7>

MUMENTHALER, Marco a Heinrich MATTLE. *Neurologie*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2001, 649 s. ISBN 80-716-9545-9.

P. SIVARAMAN NAIR, ANISYA VASANTH., K. DISABILITIES IN CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A PROFILE. *Journal of Rehabilitation Medicine* [online]. 2001-7-2, vol. 33, issue 4, s. 147-149 [cit. 2014-06-30]. DOI: 10.1080/16501970120927. Dostupné z: <http://www.medicaljournals.se/jrm/content/?doi=10.1080/16501970120927>

PANDYA, S., JM. FLORENCE, MA. PROVINCE, WM. KING, JD. ROBINSON a M. OXMAN. Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Physical Therapy* [online]. 1992, roč. 65, č. 9, s. 1339-1342 [cit. 2014-06-16]. Dostupné z: <http://ptjournal.apta.org/content/65/9/1339.long>

PAVLŮ, Dagmar. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody I: koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi*. 2. vyd. Brno: Akademické nakladatelství CERM, 2003, 239 s. ISBN 80-720-4312-9.

SKALSKY, Andrew J. a Craig M. MCDONALD. Prevention and Management of Limb Contractures in Neuromuscular Diseases. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America* [online]. 2012, vol. 23, issue 3, s. 675-687 [cit. 2014-06-19]. DOI: 10.1016/j.pmr.2012.06.009. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1047965112000484>

SMITH, SE, NE. GREEN a RJ. COLE. Prolongation of ambulation in children with Duchenne muscular dystrophy by subcutaneous lower limb tenotomy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 1993, roč. 13, č. 3, s. 336-340.

SMOLÍKOVÁ, L. Jak si zlepšit dechovou kondici: Jak správně dýchat. *Alergie, astma, bronchitida: otázky, odpovědi, informace, rady a poučení pro alergiky, astmatiky a bronchitiky*. Praha: TIGIS, 2012, roč. 15, č. 4, s. 9-12.

SPANGENBURG, E. E. a F. W. BOOTH. Molecular regulation of individual skeletal muscle fibre types. *Acta Physiologica Scandinavica*. 2003, vol. 178, issue 4, s. 413-424. DOI: 10.1046/j.1365-201X.2003.01158.x. Dostupné z: <http://doi.wiley.com/10.1046/j.1365-201X.2003.01158.x>

STEVENS, Phillip M. Lower Limb Orthotic Management of Duchenne Muscular Dystrophy: A Literature Review. *JPO Journal of Prosthetics and Orthotics*. 2006, vol. 18, issue 4, s. 111-119. DOI: 10.1097/00008526-200610000-00005. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage>

STUBERG, WA. a WK. METCALF. Reliability of quantitative muscle testing in healthy children and in children with Duchenne muscular dystrophy using a hand-held dynamometer. *Physical Therapy* [online]. 1988, roč. 68, č. 6, s. 977-98 [cit. 2014-06-19]. Dostupné z: <http://ptjournal.apta.org/content/68/6/977.long>

SUSSMAN, M. Duchenne muscular dystrophy. *American Academy of Orthopaedic Surgeons*. 2002, roč. 10, č. 2, s. 138-151. Dostupné z: <http://171.66.123.206/content/10/2/138.short>

SVĚCENÁ, Kateřina. Hodnocení soběstačnosti pacientů v neurorehabilitaci. *Neurologie pro praxi*. 2013, roč. 14, č. 3, s. 133-135. Dostupné z: http://www.neurologiapreprax.sk/index.php?page=pdf_view&pdf_id=6441&magazine_id=3

TOPIN, N., S. MATECKI, F. RIVIER, B. ECHENNE, C. PREFAUT a M. RAMONATXO. Dose-dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2002, roč. 12, č. 6, s. 576-583.

VACEK, J., A. HERBENOVÁ a M. VEVERKOVÁ. Možnosti komplexních reedukačních technik při léčbě svalových dystrofií. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 1996, č. 2, s. 75-80. Dostupné z: <http://www.medvik.cz/link/bmc97000919>

VACEK, Jan. Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi*. 2005, roč. 6, č. 6, s. 291-293. DOI: 10.1002/14651858.

VACEK, Jan. Současné možnosti léčby svalových dystrofií. *Rehabilitácia*. 1992, č. 4, s. 33-38. Dostupné z: 1803-6597

VACEK, Jan. Změny stoje u svalových dystrofií. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2003, č. 1, s. 34-35. DOI: 1211-2658 1805-4552. Dostupné z: <http://www.prolekare.cz/rehabilitace-fyzikalni-lekarstvi-clanek/zmeny-stoje-u-svalovych-dystrofikou-29567>

VANÁSKOVÁ, Eva. Testování v neurorehabilitaci. *Solen: Neurologie pro praxi*. 2005, č. 6, s. 311-314. Dostupné z: <http://solen.cz/pdfs/neu/2005/06/06.pdf>

VÉLE, František. *Kineziologie: přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. 2., rozš. a přeprac. vyd. Praha: Triton, 2006, 375 s. ISBN 80-725-4837-9.

VIGNOS, Paul J. Management of Progressive Muscular Dystrophy of Childhood. *JAMA: The Journal of the American Medical Association* [online]. 1963, vol. 184, issue 2, 89- 96 [cit. 2014-06-24]. DOI: 10.1001/jama.1963.03700150043007. Dostupné z: <http://jama.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/jama.1963.03700150043007>

WAGNER, K, N LECHTZIN a D JUDGE. Current treatment of adult Duchenne muscular dystrophy. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease* [online]. 2007, vol. 1772, issue 2, s. 229-237 [cit. 2014-06-15]. DOI: 10.1016/j.bbadis.2006.06.009. Dostupné z: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0925443906001232>

WILLIAMS, E.A., R. READ, Anne ELLIS, P. MORRIS a C.S.B. GALASKO. The management of equinus deformity in Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of Bone and Joint Surgery* [online]. 1984, č. 4, s. 546-550 [cit. 2014-04-30]. Dostupné z: <http://www.bjj.boneandjoint.org.uk/content/66-B/4/546.long>

Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD. Vrchlábí: Parent Project, c2007, 106 s. ISBN 978-80-254-0433-1.

Elektronické zdroje: Parent Project : Projekt Centrální databáze pacientů s DMD/BMD [online].

Parent Project, Dostupné na: <http://www.parentproject.cz>

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: Index soběstačnosti dle Barthelové (dotazník).....	11
Příloha č. 2: NSAA – záznamový arch vyšetření (záznamový arch vyšetření)	12
Příloha č.: 3: Edukační CD.....	viz přiložené CD

PŘÍLOHY

Příloha č. 1: Dotazník dle Barthelové

INDEX SOBĚSTAČNOSTI DLE BARTHELOVÉ

PACIENT _____ ROČNÍK _____ DATUM _____

HODNOCENÝ ASPEKT	POPIS	BODOVACÍ SKÓRE
1. NAJEDENÍ, NAPITÍ	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	10
	S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0
2. OBLÉKÁNÍ	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	10
	S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0
3. KOUPÁNÍ	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	10
	S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0
4. OSOBNÍ HYGIENA	SAMOSTATNĚ NEBO S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0
5. KONTINENCE MOČI	PLNĚ KONTINENTNÍ	10
	OBČAS INKONTINENTNÍ	5
	INKONTINENTNÍ	0
6. KONTINENCE STOLICE	PLNĚ KONTINENTNÍ	10
	OBČAS INKONTINENTNÍ	5
	INKONTINENTNÍ	0
7. POUŽITÍ WC	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	10
	S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0
8. PŘESUN LŮŽKO - ŽIDLE	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	15
	S MALOU POMOCÍ	10
	VYDRŽÍ SEDĚT	5
	NEPROVEDE	0
9. CHŮZE PO ROVINĚ	SAMOSTATNĚ NAD 50 M	15
	S POMOCÍ 50 M	10
	NA VOZÍKU 50 M	5
	NEPROVEDE	0
10. CHŮZE PO SCHODECH	SAMOSTATNĚ BEZ POMOCI	10
	S POMOCÍ	5
	NEPROVEDE	0

HODNOCENÍ SOBĚSTAČNOSTI DLE BARTHELOVÉ	
0 - 40 BODŮ	VYSOCE ZÁVISLÝ
45 - 60 BODŮ	ZÁVISLOST STŘEDNÍHO STUPNĚ
65 - 95 BODŮ	LEHKÁ ZÁVISLOST
100 BODŮ	NEZÁVISLÝ

ZDROJ: INTERNETOVÉ STRÁNKY WWW.VNLXF.CZ

http://cmp-manual.wbs.cz/skaly/bartel_index/index_sobestacnosti_dle_barthelove.pdf

Příloha č. 2: Záznamová arch NSAA

North Star Clinical Network: the North Star Ambulatory Assessment

North Star Ambulatory Assessment – Score Sheet

Activity	2	1	0	Comments
1. Stand	Stands upright, still and symmetrically, without compensation (with heels flat and legs in neutral) for minimum count of 3 seconds	Stands still but with some degree of compensation (e.g. on toes or with legs abducted or with bottom stuck out) for minimum count of 3 seconds	Cannot stand still or independently, needs support (even minimal)	
2. Walk	Walks with heel-toe or flat-footed gait pattern	Persistent or habitual toe walker, unable to heel-toe consistently	Loss of independent ambulation – may use KAFOs or walk short distances with assistance	
3. Stand up from chair	Keeping arms folded Starting position 90° hips and knees, feet on floor/supported on a box step.	With help from thighs or push on chair or prone turn	Unable	
4. Stand on one leg - right	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable	
5. Stand on one leg - left	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable	
6. Climb box step - right	Faces step – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable	
7. Climb box step - left	Faces step – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable	
8. Descend box step - right	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable	
9. Descend box step - left	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable	
10. Gets to sitting	Starts in supine – may use one hand to assist	Self assistance e.g. – pulls on legs or uses head-on-hands or head flexed to floor	Unable	
11. Rise from floor	From supine – no evidence of Gowers' manoeuvre*	Gowers' evident	(a) NEEDS to use external support object e.g. chair OR (b) Unable	Time (00.0s).....
12. Lifts head	In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moves towards chest	Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion	Unable	
13. Stands on heels	Both feet at the same time, clearly standing on heels only (acceptable to move a few steps to keep balance) for count of 3	Flexes hip and only raises forefoot	Unable	
14. Jump	Both feet at the same time, clear the ground simultaneously	One foot after the other (skip)	Unable	
15. Hop right leg	Clears forefoot and heel off floor	Able bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
16. Hop left leg	Clears forefoot and heel off floor	Able bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
17. Run (10m)	Both feet off the ground (no double stance phase during running)	'Duchenne jog'	Walk	Time (00.0s).....
				TOTAL = /34

* See definition page 1



Page 3 of 3

(<http://www.muscular-dystrophy.org/assets/0000/6388/NorthStar.pdf>)