

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2008

Bc. Michaela Vránová

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

**Možnosti fyzioterapie u dědičných neuropatií a poruch
dýchání**

Autor: Bc. Michaela Vránová

Vedoucí práce: MUDr. Ondřej Horáček, Ph. D.

Praha 2008

Bibliografický záznam

VRÁNOVÁ, Michaela. *Možnosti fyzioterapie u dědičných neuropatií a poruch dýchání*. Praha: Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, Klinika rehabilitace, 2008. 87 s. Vedoucí diplomové práce MUDr. Ondřej Horáček, Ph. D.

Anotace

Bakalářská práce „Možnosti fyzioterapie u dědičných neuropatií a poruch dýchání“ se zabývá problematikou poruch dýchání u dědičných neuropatií a upřesňuje možnosti využití respirační fyzioterapie u tohoto onemocnění.

Annotation

The objective of this paper is to elaborate on the issue of breathing problems related to hereditary neuropathies and to clarify possibilities of using respiratory physiotherapy for treatment of this disease.

Klíčová slova

dědičná neuropatie, poruchy dýchání, respirační fyzioterapie

Keywords

hereditary neuropathies, breathing problems, respiratory physiotherapy

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci „Možnosti fyzioterapie u dědičných neuropatií a poruch dýchání“ zpracovala samostatně pod vedením MUDr. Ondřeje Horáčka, Ph. D. na základě vlastních zjištění a za použití pramenů uvedených v seznamu.

V Praze dne 15. dubna 2008

Bc. Michaela VRÁNOVÁ

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala MUDr. Ondřejovi Horáčkovi, Ph. D. za cenné rady a odborné vedení při zpracování této práce a asistentu Marku Lekešovi, DiS. za spolupráci při realizaci praktické části mé práce.

SEZNAM ZKRATEK

apod.	- a podobně	n.	- nervus
atd.	- a tak dále	např.	- na příklad
C	- krční	O ₂	- kyslík
cca	- přibližně	PEF	- vrcholový průtok
cm	- centimetr	Ph.D.	- doktor
CMT	- Charcot-Marie-Tooth	TBC	- tuberkulóza
CO ₂	- oxid uhličitý	Th	- hrudní
č.	- číslo	tzn.	- to znamená
ČR	- Česká republika	tzv.	- tak zvaný
DKK	- dolní končetiny	VC	- vitální kapacita
DMO	- dětská mozková obrna	viz	
EMG	- elektromyografie		
FEV ₁	- usilovná vitální kapacita za 1 sekundu		
FN	- fakultní nemocnice		
FNM	- fakultní nemocnice Motol		
FVC	- usilovná vitální kapacita		
HKK	- horní končetiny		
HMN	- hereditární motorická neuropatie		
HMSN	- hereditární motoricko- senzitivní neuropatie		
HSN	- hereditární senzitivní neuropatie		
HSS	- hluboký stabilizační systém		
L	- bederní		
LTV	- léčebná tělesná výchova		
m.	- musculus		
mm.	- musculi		
MUDr.	- doktor medicíny		

OBSAH:

I. ÚVOD	3
II. CÍL PRÁCE A HYPOTÉZA	4
III. OBECNÁ ČÁST	5
1. FYZIOLOGIE A PATOFYZIOLOGIE DÝCHÁNÍ	6
1.1 Mechanika a řízení dýchání	6
1.2 Dýchací svaly	7
1.3 Patofyziologie dýchání	8
1.4 Metody vyšetření plicních funkcí	9
2. REHABILITACE PŘI ONEMOCNĚNÍ DÝCHACÍHO SYSTÉMU	11
3. METODY RESPIRAČNÍ FYZIOTERAPIE	12
4. DĚDIČNÁ NEUROPATIE	13
4.1 Etiopatogeneza	13
4.2 Klasifikace dědičných neuropatií	13
4.3 Klinický obraz	14
4.4 Léčba dědičných neuropatií	16
5. PORUCHY DÝCHÁNÍ U DĚDIČNÉ NEUROPATIE	18
5.1 Patofyziologické mechanismy dýchání u neuromuskulárních onemocnění	18
5.2 Oslabení dýchacích svalů u dědičné neuropatie	19
5.3 Hluboký stabilizační systém u dědičné neuropatie	20
5.4 Deformity páteře a hrudníku u dědičné neuropatie	21
6. TERAPIE JEDNOTLIVÝCH PORUCH DÝCHÁNÍ U DĚDIČNÉ NEUROPATIE	23
6.1 Neurogenní oslabení dýchacích svalů	23
6.2 Insuficience HSS	23

6.3 Deformity páteře a hrudníku	24
IV. PRAKTICKÁ ČÁST	26
1. KASUISTIKA	27
1.1 Anamnéza	27
1.2 Výsledky pomocných vyšetření	27
1.3 Neurologický nález	28
2. METODIKA A VÝSLEDKY	29
2.1 Rehabilitační program a průběh rehabilitace	29
2.2 Výsledky vyšetření	30
2.2.1 Kineziologický rozbor před zahájením rehabilitace	30
2.2.2 Kineziologický rozbor po skončení rehabilitace	32
2.2.3 Vyšetření dechových funkcí	34
3. HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ A DISKUSE	36
V. ZÁVĚR	38
VI. SUMMARY	39
VII. POUŽITÁ LITERATURA	
VIII. PŘÍLOHY	

I. ÚVOD

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

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

Někteří pacienti trpí i poruchami dýchání. Ať už spojenými s deformitami hrudníku, nebo v souvislosti s postižením trupového, eventuelně dýchacího svalstva. Tento problém není na první pohled markantní a většina studií ho víceméně opomíjí.

II. CÍL PRÁCE A HYPOTÉZA

Cílem této práce je zpracovat problematiku poruch dýchání u dědičných neuropatií a upřesnit možnosti využití respirační fyzioterapie u tohoto onemocnění.

HYPOTÉZA

Předpokládáme, že poruchy dýchání u dědičných neuropatií jsou způsobeny jednak deformitami hrudníku, dále oslabením dechového svalstva a špatnou souhrou svalů hlubokého stabilizačního systému, případně kombinací těchto poruch. Rehabilitace výše zmíněných problémů následně pozitivně ovlivní dechové parametry.

III. OBECNÁ ČÁST

1. FYZIOLOGIE A PATOFYZIOLOGIE DÝCHÁNÍ

Dýchání představuje výměnu plynů mezi atmosférou a organismem. Z funkčního hlediska můžeme respirační cyklus rozdělit na fáze:

- *plicní ventilace* – zajišťuje výměnu plynů mezi atmosférou a plicemi
- *difúze plynů* – znamená výměnu plynů (kyslík/oxid uhličitý) mezi plicními váčky a krví; při tomto procesu je nutná dostatečná perfúze plic
- *transport plynů* – zprostředkovává výměnu plynů mezi krví a tkáněmi

Pro optimální dýchání jsou důležité:

- průchodné dýchací cesty
- elastické plíce a hrudník
- dýchací svalstvo (inspirační a expirační)
- regulační mechanismy CNS

1.1 Mechanika a řízení dýchání

Anatomicky dýchání znamená rytmicky se opakující změnu objemů nitrohruďních prostorů. Podle intenzity se dýchání zdravého člověka dělí na klidové (povrchní) a hluboké (námahové, forsírované). Modifikací dýchání je kašel a kýchnutí. Jedna opakující se perioda – dech – se dělí na nádech a výdech. Dýchací pohyby jsou řízeny jednak reflektoricky, jednak humorálně – přes čidla registrující koncentraci O₂ a CO₂ v krvi. ^[1]

Klidový vdech (inspirium) – vykonávají dýchací svaly. Za hlavní inspirační sval je považována bránice, dále řadíme mezi primární inspirační svaly mm. intercostales externi a mm. levatores costae (dle Kapandjiho). Inspirium je aktivní děj, který vyžaduje energii. Činností svalů se zvětší objem hrudníku, v pohrudniční dutině vznikne podtlak a vzduch začne proudit do plic.

^[1] DYLEVSKÝ, I., DRUGA, R., MRÁZKOVÁ, O. *Funkční anatomie člověka*. Praha : GRADA, 2000. 664 s. ISBN 80-7169-681-1

Klidový výdech (expirium) – je pasivní děj, který nevyžaduje energii. Plíce se, díky své elasticitě a pružnosti hrudníku, smršťují a tím vytlačují vdechnutý vzduch ven. Mezi primární svaly expirační patří mm. intercostales interni a m. sternocostalis (dle Kapandjiho).

Při tělesné námaze se nároky na ventilaci zvyšují. Dýchání se u zdravého jedince prohlubuje, přičemž se využívají rezervní plicní objemy. Současně se zvyšuje i dechová frekvence. Tyto děje představují zvýšené nároky na práci inspiračního svalstva a vyžadují zapojení svalů expiračních a tzv. pomocných (auxiliárních).

1.2 Dýchací svaly

Funkční přehled dýchacích svalů

Tabulka č. 1

Primární inspirační svaly:	m. diaphragma
	mm. intercostales externi
	mm. levatores costae
Svaly hlubokého inspira:	mm. pectorales
	m. serratus anterior
	m. serratus posterior superior
	m. latissimus dorsi
	mm. scaleni
	m. sternocleidomastoideus
Primární expirační svaly:	mm. intercostales interni
	m. transversus thoracis
Svaly hlubokého expiria:	m. rectus abdominis
	m. transversus abdominis
	m. quadratus lumborum
	m. obliquus externus
	m. obliquus internus
	mm. subcostales

Bránice (m. diaphragma)

je plochý, kruhový sval horizontálně oddělující břišní a hrudní dutinu. Vytváří dvě kopulovité klenby, jejichž vrcholy se na každé straně vyklenují různě vysoko do hrudníku – pravá klenba brániční do výše 4. mezižebří, levá klenba do výše chrupavky 5. žebra – obojí v exspiračním postavení (Rouvière, 1997).

Dříve byla bránice považována za jednotný sval. Dnes se popisuje 16 cípů bránice, které se sdružují do 3 hlavních částí. Ty jsou uprostřed spojeny pomocí centrum tendineum (Kesyeghová, Hapčová, 2000).

Podle začátku členíme bránici na:

- pars sternalis – začíná na proc. xiphoideus
- pars costalis – začíná od chrupavek VII. – XII. žebra
- pars lumbalis – začíná do těl obratlů bederní páteře L1-3 (4)

Její tvar není symetrický. Při nádechu klesá centrum tendineum kaudálně, opře se o orgány břišní dutiny a stává se punctum fixum. Inervace je zajištěna cestou n. phrenicus.

Bránice představuje hlavní inspirační sval (zajišťuje cca 60 % objemu vdechovaného vzduchu). Dále se podílí na tvorbě břišního lisu, je součástí funkčního komplexu trupových svalů.

1.3 Patofyziologie dýchání

Příčiny respirační insuficience:

- Poruchy ventilace:
 - poruchy dýchacích svalů – úrazy, operace (hrudní, břišní)
 - poruchy dýchacích cest a plicního parenchymu
 - poruchy hrudního koše
 - poruchy dýchacích center
- Poruchy perfúze – cévního řečiště (pulmonální skleróza)
- Poruchy difúze – alveolokapilární blok

Respirační insuficience způsobuje:

- hypoxii – nedostatek O₂ v alveolárním prostoru – nízký tlak, O₂ se nedostává do krve
- hypoxemii – nedostatek O₂ v arteriální krvi (hypoxií nebo alveolokapilárním blokem) – trpí tkáň
- hyperkapnii – nahromadění CO₂ v krvi – způsobuje dráždění dýchacího centra

Respirační insuficience má 2 formy:

- **restrikční** – plicní restrikce
- jedná se o poruchu plicního parenchymu – např. pneumonie, pleuritidy, TBC, tumory, sarkoidózy, pneumokoniózy, fibrózy, emfyzém
- **obstrukční** – bronchiální obstrukce
- jedná se o poruchy v dýchacích cestách – spasmus (hladkého svalstva – např. bronchiální astma, spastická bronchitida) nebo cizí těleso v dýchacích cestách, zánětlivé změny sliznice (bronchitida), tumory sliznice dýchacích cest, stenotizující procesy dýchacích cest ^[2]

1.4 Metody vyšetření plicních funkcí

Vyšetření plicních funkcí má nezastupitelnou úlohu v diferenciální diagnostice, zejména plicního onemocnění. Metody funkčního vyšetření plic můžeme rozdělit do 3 skupin:

1. **základní – vyhledávací:** měření vrcholové rychlosti (PEF) a její variability, spirometrie screening – orientační spirometrie (FVC, FEV₁, FEV₁/FVC%) a pulzní oxymetrie. Tato vyšetření mohou provádět všichni kliničtí lékaři, a pokud je zjištěn patologický nález, je indikováno podrobnější vyšetření.

^[2] Kol. autorů: Vybrané poznámky k fyziologii a patofyziologii dýchání. *Rehabilitácia*. 2000, č. 3, s. 132-135

2. *základní – rozšířené*: spirometrie, křivka průtok – objem, rinomanometrie, bronchodilatační a bronchokonstrikční testy, 6minutový test chůzí (6-MWT). Tato vyšetření zpravidla provádí ambulantní pneumologové a alergologové.
3. *specializované*: odpory v dýchacích cestách (celotělový pletysmograf, uzávěrová nebo oscilační metoda), nepřímo měřitelné statické ventilační parametry (pletysmograficky, diluční a vyplavovací metody), difúzní plicní kapacita pro CO (transfer faktor), plicní poddajnost, vyšetření funkce dýchacích svalů, krevní plyny a acidobazická rovnováha, spiroergometrie, kapnografie, vyšetření plicní cirkulace, vyšetření ve spánkové laboratoři. Specializovaná vyšetření většinou provádí laboratoře funkčního vyšetřování plic při lůžkových plicních odděleních nebo samostatná oddělení funkční diagnostiky.^[3]

^[3] FIŠEROVÁ, J., CHLUMSKÝ, J., SATINSKÁ, J. *Funkční vyšetření plic*. Praha : GEUM, 2004, s. 10 - 11 ISBN 80-86256-38-3

2. REHABILITACE PŘI ONEMOCNĚNÍ DÝCHACÍHO SYSTÉMU

Postižení centrálního i periferního nervového systému a svalová onemocnění bývají často spojeny s poruchami dýchání, které mohou komplikovat celkový zdravotní stav a limitovat fyzickou aktivitu nemocného.^[4]

Dechová rehabilitace je nezbytnou součástí léčby u pacientů s chronickou respirační poruchou. Jejím cílem je zlepšit dechové parametry, reedukovat chorobně změněné stereotypy dýchání a optimalizovat fyzickou výkonnost pacienta (zabezpečit jeho samostatnost a soběstačnost v rámci společenského uplatnění). Dechová rehabilitace je indikována v jakémkoliv stádiu onemocnění dýchacího systému.

Naskytá se celá škála metod a technik respirační fyzioterapie, kterou můžeme v terapii uplatnit. Výběr je individuální, závislý na řadě faktorů – klinickém stavu pacienta, jeho věku, anamnéze, na druhu respiračního omezení, kineziologickém rozboru atd. Vhodně zvolenými technikami lze dosáhnout podstatného zlepšení kvality života pacienta. V rámci dechové terapie je důležité i působení psychické – pokud bude pacient vnímat cvičení příjemně, je předpoklad výraznějšího zlepšení dechových funkcí.

Pomocí technik plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie lze usnadnit dýchání, aktivovat dýchací svaly, obnovit a ovlivnit dechový stereotyp, zlepšit ventilační parametry, zlepšit mobilitu hrudníku, kontrolovat záněty dýchacích cest, snížit dušnost, zlepšit efektivitu kašle, snížit pocit úzkosti a přeladit autonomní nervový systém.^[5]

U většiny pacientů má dechová rehabilitace pozitivní efekt, který se ovšem nemusí ihned projevit ve změnách hodnot respiračních testů. Důležité ale je, že se pacient cítí subjektivně lépe.

^[4] ZDAŘILOVÁ, Eva, et al. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi* . 2005, č. 5, s. 267-269

^[5] ZDAŘILOVÁ, Eva, et al. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi* . 2005, č. 5, s. 267-269

3. METODY RESPIRAČNÍ FYZIOTERAPIE

K základním metodickým postupům respirační fyzioterapie patří:

- korekční fyzioterapie posturálního systému
- respirační fyzioterapie – korekční reedukace motorických vzorů dýchání
- relaxační průprava. ^[6]

Techniky plicní rehabilitace

Tabulka č. 2

Dechová gymnastika	dechová gymnastika statická
	dechová gymnastika dynamická
	dechová gymnastika mobilizační
	dechová gymnastika kondiční
Drenážní techniky	autogenní drenáž
	aktivní cyklus dechových technik
	polohová drenáž
Instrumentální techniky	flutter
	PEP maska
	RC cornet
	acapella
	threshold imt
	threshold pep
	The Vest Airway Clearance system
Frolovův dýchací trenažér	
Relaxační techniky	jóga
Inhalační technika	
Nácvik kontrolovaného kašle	

Převzato z: ZDAŘILOVÁ, Eva, et al. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi* . 2005, č. 5, s. 267-269

[6] SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. Fyzioterapie a pohybová léčba u chronických plicních onemocnění. Praha : Blue Wings, 2006, s. 23

4. DĚDIČNÁ NEUROPATIE

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

4.1 Etiopatogeneza

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

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

4.2 Klasifikace dědičných neuropatií

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

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

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

Podle elektrofyziologických nálezů (EMG) jsou dědičné neuropatie děleny:

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

4.3 Klinický obraz

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

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

Svalové oslabení (s následnou svalovou atrofií) je způsobeno poruchou periferních nervů, která je výraznější na konci nejdelších nervů. Proto je typické oslabení distálních

svalových skupin, zejména na dolních končetinách. Nejprve začíná oslabení na drobných interoseálních svalech, následuje peroneální svalová skupina, m. tibialis anterior, později mm. gastrocnemii, v nejtěžších stádiích i m. quadriceps. U většiny pacientů klinicky dominuje oslabení peroneálních svalů, které způsobuje poruchy chůze (oslabená až nemožná dorziflexe nohy). Svalové oslabení a atrofie na horních končetinách se objevují obvykle později a zapříčiňují poruchy funkce ruky, zejména jemné motoriky.

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

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

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

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

4.4 Léčba dědičných neuropatií

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

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

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

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

Rehabilitace hraje klíčovou roli v léčbě dědičných neuropatií. Není časově limitovaná, stává se nedílnou součástí pacientova denního života. Důraz je kladen na aktivní přístup pacienta. Pravidelné cvičení přispívá k udržení svalové síly a vytrvalosti, pomáhá

zpomalit progresi deformit a je prevencí pozdějších komplikací (např. sekundární alogický vertebrogenní syndrom).

Cílem rehabilitace je:

- zpomalit progresi svalových atrofií a oslabení, udržet co nejlepší kvalitu hybnosti a stability při stoji a chůzi,
- bránit rozvoji (zpomalit progresi) svalových a šlachových kontraktur, tím i zhoršování deformit,
- prevence (terapie) kloubních a vertebrogenních bolestí,
- udržení dobré tělesné kondice a funkce kardiovaskulárního aparátu,
- zajištění pacienta protetickými pomůckami. ^[7]

Metody, které lze u pacientů s dědičnou neuropatií využít:

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

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

^[7] KOBESOVÁ, A., TRUC, M. Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis*. 2006, č. 47, s. 16. Dostupný z WWW: <http://www.sanquis.cz/clanek.php?id_clanek=732>

5. PORUCHY DÝCHÁNÍ U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

U většiny nemocných s jakoukoliv formou dědičné neuropatie nepatří poruchy dýchání mezi hlavní obtíže a pokud jsou přítomné, nebývají hlavním problémem. V některých případech však může dojít i k velmi závažné poruše dýchání a těžkému postižení plicních funkcí.

Část pacientů s dědičnou neuropatií uvádí různé subjektivní dechové obtíže, především zadýchávání se při zvýšené tělesné námaze.

Literatura zabývající se dědičnými neuropatiemi se o problematice dýchání u tohoto onemocnění zmiňuje spíše jen okrajově. Ojedinelé studie, které se uvedenou problematikou zabývaly, však prokázaly, že k určitým změnám plicních funkcí u dědičné neuropatie dochází (Eichacker 1988, Gilchrist 1989).

Jak již bylo řečeno, dědičná neuropatie patří k neuromuskulárním onemocněním. U skupiny těchto onemocnění dochází k dechovým poruchám obvykle při postižení dýchacího a trupového svalstva. To se projevuje určitými charakteristickými patofyziologickými mechanismy dýchání.

5.1 Patofyziologické mechanismy dýchání u neuromuskulárních onemocnění

Nejčastějším problémem je pokles maximálních inspiračních a expiračních tlaků spojený se selháváním inspiračních a expiračních svalů. Při zhoršení plicních funkcí se uplatní rovněž aspirace, bronchopulmonální infekce a atelaktázy, což koreluje se zhoršením mechanismů kašle. Progresivně klesá inspirační kapacita. Není možná efektivní kontrola ventilace, vzniká generalizovaná alveolární hypoventilace s globální respirační nedostatečností. Pokles inspirační kapacity koreluje s oslabením inspiračních svalů. Jsou-li expirační svaly (včetně břišních) oslabené, jsou expirační průtoky relativně dobře zachované díky normální retrakci plic a hrudní stěny. Průtok dýchacími cestami však slabě koreluje se schopností kašlat, protože ta vyžaduje efektivní svalovou kontrakci k dosažení pozitivního pleurálního tlaku. Hladiny krevních plynů u

neuromuskulárních onemocnění odráží většinou alveolární hypoventilace s většinou normální alveoloarteriální diferencí tenze kyslíku.^[8] Uvedené změny jsou nejvíce vyjádřené u nejzávažnějších neuromuskulárních chorob – např. u akutní polyradikuloneuritidy, syndromu Guillan-Barré, poliomyelitidy apod. Těžké dýchací poruchy jsou velmi závažné, mnohdy život ohrožující a vyžadují umělou plicní ventilaci. U dědičných neuropatií není postižení plicních funkcí zdaleka tak závažné.

Vzhledem k charakteru klinických projevů u dědičných neuropatií je možné říci, že na poruchách dýchání a narušení plicních funkcí se mohou podílet následující poruchy (vyloučíme-li onemocnění jiného původu):

1. neurogenní nebo funkční oslabení dýchacích svalů (vč. parézy bránice)
2. insuficience hlubokého stabilizačního systému páteře a funkční poruchy především v oblasti hrudní páteře, žeber a hrudníku
3. deformity páteře a hrudníku

Uvedené poruchy se sice mohou vyskytovat izolovaně, ale častěji se kombinují, přičemž jednotlivé poruchy mohou být vyjádřené různě intenzivně.

5.2 Oslabení dýchacích svalů u dědičné neuropatie

Neurogenním oslabením dýchacích svalů u dědičných neuropatií se ve svých pracích zabývali především Peter Q. Eichacker a Dawna Gilchrist.

Eichacker pracoval se skupinou 10 pacientů s dědičnou neuropatií typu I. U celé skupiny prokázal podstatné snížení maximálního inspiračního tlaku a dokonce ještě výraznější pokles maximálního expiračního tlaku. Dle Eichackera je větší insuficience expirační svalové funkce ve vztahu k většímu oslabení muskulatury břišní stěny, s relativním ušetřením bránice.^[9]

^[8] KANDUS, J., SATINSKÁ, J. *Stručný průvodce lékaře po plicních funkcích*. Brno : Idvzp, 2001. s. 105
ISBN 80-7013-325-2

^[9] EICHACKER, Peter Q., et al. Respiratory Muscle Dysfunction in Hereditary Motor Sensory Neuropathy. *Arch Intern Med*. 1988, vol. 148, s. 1739-1740

O závažném postižení dýchacího svalstva referuje ve své práci rovněž Gilchrist. Zmiňuje kasuistiku 69leté pacientky s dědičnou neuropatií, která po 30 letech vývoje onemocnění zemřela na respirační selhání v důsledku parézy bránice. Později bylo prokázáno neuropatické postižení n. phrenicus, ale i dalších somatických periferních nervů. ^[10]

Gilchrist zdůrazňuje, že u dědičné neuropatie jsou postiženy především somatické periferní nervy s dlouhými axony (např. peroneální nebo surální nerv). Ale u dědičných neuropatií může dojít i ke generalizovaným neuropatickým změnám, kdy v některých případech mohou být postižené i periferní nervy s kratšími axony, jako je např. n. phrenicus. Podle Gilchrista je oslabení bránice v důsledku neuropatie n. phrenicus a mělo by být zvažováno u všech pacientů s dědičnou neuropatií, kteří mají dýchací obtíže.

Práce uvedených autorů tedy jednoznačně svědčí o tom, že u některých pacientů s dědičnou neuropatií v rámci základního onemocnění dochází k neurogennímu postižení některých dýchacích svalů vedoucímu k dechovým poruchám.

5.3 Hluboký stabilizační systém u dědičné neuropatie

Hluboký stabilizační systém (HSS) je systém hluboko uložených trupových svalů. Trupové svaly fungují společně v řetězcích jako jedna funkční jednotka a dysfunkce jediného z nich znamená vždy dysfunkci celého systému.

HSS se uplatňuje jako významný prvek v držení těla (posturální funkce), dynamické stability páteře, je klíčový pro zajištění tzv. posturální báze pohybu a je výrazně provázán s funkcí dechovou. Dokonalá souhra všech svalů tvořících HSS dovoluje udržet relativně konstantní nitrobřišní tlak v průběhu dýchání, přičemž nitrobřišní tlak je vysoce významnou součástí sil, působících na bederní páteř.

^[10] GILCHRIST, D., et al. Phrenic Involvement in Charcot-Marie-Tooth Disease. *Chest*. 1989, vol. 96, no. 5, s. 1197-1199

Při nedostatečné funkci HSS dochází k zapojování povrchového svalstva tak, aby byla zajištěna rovnováha působících sil. Pokud je dosaženo tohoto stavu a tento stav není řešený kompenzačním cvičením za účelem aktivace a posílení HSS, dochází k posílení povrchového svalstva a toto svalstvo přebírá stabilizační funkci HSS. Povrchové svalstvo však není svou funkcí určeno jako stabilizační prvek a proto neplní dokonale svojí funkci. K dysfunkci HSS nedochází jen vlivem nesprávného vývoje či cvičení, ale i díky dnešnímu sedavému zaměstnání. Roli zde může sehrát i jiné onemocnění – např. neuropatie postihující spinální nervy.

Běžný problém u dysfunkce HSS představují bolesti zad a páteře. Lidé s dědičnou neuropatií trpí vertebrogenními obtížemi častěji než běžná populace. Ze skupiny 40 pacientů s dědičnou neuropatií se vertebrogenní bolesti objevily u 36 pacientů (90%), funkční muskuloskeletární poruchy páteře u 38 pacientů (95%), posturální poruchy páteře u 12 pacientů (30%) a tvarové deformity páteře u 8 pacientů (20%).^[11]

5.4 Deformity páteře a hrudníku u dědičné neuropatie

Deformity páteře se vyskytují u 27 % pacientů s dědičnou neuropatií.^[12] Jedná se o tzv. neuromuskulární deformity, které mohou progredovat tak, jak progreduje základní neurologické onemocnění a progredují i po dokončení vývoje skeletu. Závažné skoliózy v hrudní oblasti jsou spojeny se snížením vitální kapacity plic. Tíže zakřivení se u deformity páteře měří dle Cobba (stupně dle Cobba). Pacienti se skoliózou, jejíž tíže je méně než 70° dle Cobba obvykle nemívají dýchací obtíže. V případě, že tíže zakřivení je v rozmezí 70 – 100° dle Cobba, mají pacienti obvykle námahovou dušnost. Dosahují-li tíže zakřivení deformity 100° dle Cobba, vitální kapacita se snižuje až na polovinu oproti normě a existuje již jisté riziko respiračního selhávání.^[13]

^[11] HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A. Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia*. 2002, č. 3, s. 172-179

^[12] HORÁČEK, O., et al. Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2005, No. 2, s. 109-115

^[13] LAGHI, F., TOBIN, M. J. Disorders of the Respiratory Muscles. *Am J Respir Crit Care Med*. 2003, vol. 168, s. 10-48

Deformity páteře mohou vést i k jistému oslabení respiračních svalů, které do určité míry závisí na stupni zakřivení deformity. Přesto však vztah mezi slabostí respiračních svalů a tíží deformity není zcela lineární a může být ovlivněn dalšími faktory (např. poruchami růstu těla a svalů). Oslabení respiračních svalů vede ke snížení hodnot maximálního inspiračního a expiračního tlaku.

6. TERAPIE JEDNOTLIVÝCH PORUCH DÝCHÁNÍ U DĚDIČNÉ NEUROPATIE

Při rehabilitaci pacientů s dědičnou neuropatií se zhoršením plicních funkcí a subjektivními poruchami dýchání využíváme podobné metody jako u jiných plicních poruch. Jsou zde ovšem i jistá specifika.

6.1 Neurogenní oslabení dýchacích svalů

Při neurogenním oslabení dýchacích svalů lze s úspěchem využít techniky léčebné tělesné výchovy na neurofyziologickém podkladě, především Vojtovu reflexní terapii.

Vojtova reflexní lokomoce využívá vrozené pohybové vzory, které ve spontánní motorice chybí, ale které lze reflexně vyvolat. Metoda používá adekvátní proprioceptivní stimuly (spoušťové zóny, výchozí poloha, opěrné body). Při této metodě dochází k zapojení svalových řetězců do globálních pohybových vzorů, které jsou dva: tzv. „reflexní plazení“ a tzv. „reflexní otáčení“. V rámci této svalové aktivity dochází k výrazné aktivaci oslabených svalů. ^[14]

Použitím reflexní lokomoce dojde k takovým svalovým souhrám, které nemohou být vědomě zařazeny. Funkční pohybové vzory jsou tak pozitivně ovlivněny. Následkem tohoto může vzniknout v rámci daného postižení zlepšení ekonomiky držení a pohybu. Reflexní lokomoce napomáhá ke značnému zvýšení kvality života postižených jedinců právě prostřednictvím zlepšení ekonomiky jejich pohybu. ^[15]

6.2 Insuficience HSS

Správná funkce HSS je nezbytná pro posturální zajištění a pro každý pohybový stereotyp. Cvičením HSS posilujeme koordinaci hlubokých a povrchových svalů páteře, bránice, pánevního dna, svalů břišních a hlubokých flexorů krku.

^[14] HORÁČEK, O. Možnosti léčebné tělesné výchovy u pacientů s dědičnou neuropatií. In *Nové objevy u dědičné neuropatie CMT a možnosti její léčby* : Sborník přednášek ze semináře v Poslanecké sněmovně Parlamentu České republiky. Praha : Společnost C-M-T, 2004. s. 133

^[15] Převzato z: http://www.vojta.com/cgi-local/ivg_cz.cgi?id=103; Internationale Vojta Gesellschaft e. V.

V první řadě jde o zapojení vlastního hlubokého stabilizačního systému. Děje se tak buď přímo – snaha o částečně izolované, volné zapojení např. hlubokých flexorů krku nebo o koaktivaci svalů, která splňuje podmínky ekonomického, centrovaného postavení/pohybu.

Terapeuticky účinné postupy:

- práce s přímou segmentální stabilizací
- práce s lokálními stabilizátory
- terapie v centrovaných polohách, udržení centrovaného postavení při pohybu
- cvičení ke zvýšení propriocepce
- terapeutické zatížení spíše s vyšší frekvencí střední intenzity, než občasné max. zatížení
- práce s motivací pro autoterapii
- reedukace rotační funkce páteře
- postupná progresse terapie ve smyslu zvýšených nároků na vlastní stabilizační systém
- neustálá kontrola efektu terapie, jednotlivých terapeutických kroků, stavu funkce (zpětná vazba pro terapeuta a případnou korekci léčby)^[16]

6.3 Deformity páteře a hrudníku

Existuje celá řada konceptů a metod k ovlivnění deformit páteře. Hlavním cílem pohybové terapie je zabránění progresse deformit. Metodiky používané u HMSN jsou v podstatě obdobné jako metody využívané u léčby skolióz.

Postupy v zásadě dělíme na asymetrické a symetrické. Asymetrická cvičení jsou zaměřena na přímé ovlivnění křivky, jsou přísně individuální, je nutný trvalý dohled a jsou náročná na čas i provedení, mají korekční cíl, snaží se křivku uvolnit a kladně

^[16] SUCHOMEL, T. Stabilita v pohybovém systému a hluboký stabilizační systém – podstata a klinická východiska. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2006, roč. 13, č. 3, s. 112-124

ovlivnit. Symetrické postupy zlepšují celkové držení, budují svalový korzet a mají vliv na zlepšení funkční složky. ^[17]

Z metod, které lze využít pro cvičení deformit páteře u HMSN lze jmenovat např.:

- metoda dle Klappa
- metoda dle Schrotové
- senzomotorická stimulace (dle Freemana, Jandy)
- Vojtova reflexní lokomoce a další

^[17] CHALOUPKA, R., et al. *Vybrané kapitoly z LTV ve spondylochirurgii*. Brno : Idvpz, 2003. s. 69
ISBN 80-7013-375-9

IV. PRAKTICKÁ ČÁST

1. KASUISTIKA

1.1 Anamnéza

Pan M. D., narozen 1962

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

RA: matka CMT

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

OA: běžné dětské nemoci

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

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

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

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

1.2 Výsledky pomocných vyšetření

- Molekulárně-genetické vyšetření - závěr: CMT 1 A duplikace (duplikace genu PMP22 na 21. páru chromozomu) (r. 1998, doc MUDr. P. Seman Ph. D.)

- Elektromyografické vyšetření - závěr: difúzní neurogenní demyelinizační léze, s postižením končetinových i kraniálních nervů, postižení senzitivních i motorických vláken; sekundární axonální degenerace (1998, MUDr. R. Mazanec Ph. D.)
- Jehlová elektromyografie paravertebrálních svalů – závěr: výrazná chronická neurogenní léze v hlubokém i povrchovém kompartmentu paraspinálního svalstva s výraznějším postižením v dolní hrudní oblasti (2004, MUDr. R. Mazanec Ph.D.)
- Rentgenologické vyšetření – závěr: jednoduchá skoliotická křivka postihující Th/L páteř. Vrchol pravostranné křivky je v úrovni Th 10, Cobbův úhel je 45° (viz obrázek č. 6 v příloze)
- Moire vyšetření – závěr: patrná výrazná asymetrie paravertebrálně a rozdíl v nádechu i výdechu (viz obrázky č. 3 - 5 příloze)

1.3 Neurologický nález

- pacient je orientovaný místem, časem i osobou; spolupracuje velmi dobře
- nález na mozkových nervech je normální
- HKK: atrofie, oslabení, hyporeflexie, snížené čítí
- DKK: deformity nohou, parézy, atrofie, areflexie, hypestezie v oblasti taktilního a vibračního čítí
- stoj: instabilní, ve stoji tituluje, přenáší váhu na špičky, kompenzační pokrčení kolen
- chůze: výrazně instabilní, stepáž, výrazněji flektuje kolena, dupe

U prezentovaného pacienta jsem zjišťovala vliv fyzioterapie na dechové funkce.

2. METODIKA A VÝSLEDKY

Pacient nejprve před zahájením rehabilitačního programu absolvoval kineziologický rozbor a přístrojové vyšetření dechových funkcí. Poté byl pacient soustavně rehabilitován od 1. 10. 2007 do 29. 11. 2007 a po skončení terapie byl proveden srovnávací kineziologický rozbor a přístrojové vyšetření dechových funkcí.

2.1 Rehabilitační program a průběh rehabilitace

Rehabilitace probíhala od začátku října do konce listopadu 2007. Pacient docházel na terapii pravidelně 2x týdně, tzn. že absolvoval celkem 18 sezení. Během terapie se pacient 4x nedostavil z osobních důvodů, ale minimálně 1x týdně se terapie účastnil. Jedno terapeutické setkání trvalo 60 minut. Pro domácí trénink dýchacích svalů využíval pacient po náležitém zacvičení PEP Threshold.

Na základě kineziologického rozboru jsme stanovili následující rehabilitační plán:

- uvolnění hrudníku a odstranění muskuloskeletálních funkčních poruch:
 - uvolnění Th-L fascií
 - uvolnění kůže a podkoží v oblasti hrudníku
 - měkké techniky v oblasti horní hrudní apertury
 - protažení zkrácených svalů
- ovlivnění mechaniky dýchání
- posílení výdechových svalů
- optimální zapojení bránice a hlubokého stabilizačního systému do dechového stereotypu
- posílení břišních svalů
- ovlivnění skoliózy pomocí LTV

Terapie byla rozdělena do tří fází. V první fázi (cca tři týdny) jsme se věnovali především uvolňování hrudníku. K tomu jsme používali měkké techniky, pracovali jsme na uvolnění a protažení Th-L fascií, velkou pozornost jsme rovněž věnovali jizvám, které byly tuhé, stažené, neposunlivé vůči ostatním strukturám. Dále jsme protahovali

zkrácené svaly pomocí postizometrické relaxace a mobilizovali lopatky a ramenní pletence.

Druhá a třetí fáze terapie se v podstatě prolínaly. V obou fázích jsme v úvodu každého setkání s pacientem vždy věnovali 10 – 15 minut uvolnění a protažení hrudní oblasti.

Ve druhé fázi jsme postupně učili pacienta zapojovat hluboký stabilizační systém a nacvičovali optimální stereotyp dýchání. Zde jsme používali Vojtovu metodu reflexní lokomoce – vzory reflexní otáčení I. a reflexní plazení I. Následně jsme aktivně učili pacienta pracovat s hlubokým stabilizačním systémem. Nejprve pacient nacvičoval zapojení bránice, pánevního dna a břišních svalů vleže na břicho – v tříměsíční poloze, později se snažil zapojovat tento systém rovněž vsedě na lůžku. Cvičení hlubokého stabilizačního systému měl pacient za úkol provádět i doma.

Ve třetí fázi terapie jsme se zaměřili především na aktivaci a koordinaci břišních svalů a svalů výdechových. Pro domácí trénink výdechových svalů měl pacient k dispozici Threshold PEP. Pro práci s dechovým trenažérem byl pacient řádně zacvičen a instruován.

2.2 Výsledky vyšetření

2.2.1 Kineziologický rozbor před zahájením rehabilitace (1. 10.2007)

- HKK – výrazné akrální oslabení s interosseální atrofií bilat., hypotrofie předloktí; flexe, extenze, abdukce i addukce prstů vážne
- DKK – atrofie lýtkových svalů, zkrácené Achillovy šlachy bilat., taktilní hypestézie maximální od bérců distálně, lehká deformita typu pes cavus bilat., vlevo varozita nohy; plegie plantární i dorzální flexe chodidel
- stoj a chůze – nejistý stoj, titubace ve stoji, zatížení zevních stran chodidel, nedošlápne na paty – vlevo výraznější, chůze s odlehčením LDK, stepáž

- hrudník – výrazná kyfoskolióza Th/L, pravostranný gibus, jizvy po operacích po celé délce páteře – klidné, tuhé, neposunlivé vůči ostatním strukturám; hrudník v nádechovém postavení – odstávající dolní žebra, klíční kosti paradoxně v depresi, vpáčené sternum; ramena výrazně v protrakci a elevaci, pravé rameno při flexi a zevní rotaci bolestivé; zvýšený odpor kůže na žebrech, zkrácené hrudní facie; zkrácené mm. pectorales;
- břicho – diastáza linea alba, oslabení m. transversus – bulging břišní stěny, palpačně zvýšené napětí úponu m. rectus abdominis na žebra, dolní část m. rectus abdominis insuficientní, nedostatečné zapojení bránice a hlubokého stabilizačního systému
- krční páteř – hlava ve výrazném předsunu; Fleche dle Forestiera + 10 cm; zvýšený tonus mm. scaleni
- bederní páteř - výrazná prominence paravertebrálních valů; hyperlordóza s vrcholem v Th 8; pokračování jizev po operačním řešení skoliózy
- **Vyšetření dechového stereotypu**
 - u pacienta převažuje horní typ dýchání s výraznou aktivitou pomocných vdechových svalů (mm. scaleni, m. sternocleidomastoideus); hrudník se do stran prakticky nerozvíjí (dechová amplituda = 0 cm), pohybuje se en bloc; dýchání je mělké, povrchní
- **Brániční test**
 - pacient není schopný dostatečně aktivovat m. transversus abdominis proti odporu; nedochází k laterálnímu rozšiřování dolní části hrudníku, žebra se zvedají kraniálně; bránice je zapojena asymetricky – levá část je zapojena více

- **Test flexe trupu**

- při tomto testu u pacienta dochází k vyklenutí laterální skupiny břišních svalů, nadměrně se zapojuje m. rectus abdominis; patrná je diastáza linea alba

2.2.2 Kineziologický rozbor po skončení rehabilitace (29. 11. 2007)

- HKK – výrazné akrální oslabení s interosseální atrofii bilat., hypotrofie předloktí; flexe, extenze, abdukce i addukce prstů vážne
- DKK – atrofie lýtkových svalů, zkrácené Achilovy šlachy bilat., taktilní hypestézie maximální od bérců distálně, lehká deformita typu pes cavus bilat., vlevo varozita nohy; plegie plantární i dorzální flexe chodidel
- stoj a chůze – nejistý stoj, titubace ve stoji, zatížení zevních stran chodidel, nedošlápne na paty – vlevo výraznější, chůze s odlehčením LDK, stepáž
- hrudník – výrazná kyfoskolióza Th/L, pravostranný gibus, jizvy po operacích po celé délce páteře – klidné, omezeně posunlivé vůči ostatním strukturám; hrudník v lehkém nádechovém postavení – mírně odstávající dolní žebra, vpáčené sternum; ramena v lehké protrakci; kůže na žebrech volně posunlivá vůči podkoží
- břicho – diastáza linea alba; pacient je již schopen optimálně zapojit bránici a hluboký stabilizační systém; zapojení i dolní části m. rectus abdominis do svalové souhry; zapojení m. transversus – bulging břišní stěny je již méně výrazný
- krční páteř – hlava v předsunu; Fleche dle Forestiera + 9,5 cm; lehce zvýšený tonus mm. scaleni
- bederní páteř - výrazná prominence paravertebrálních valů; hyperlordóza s vrcholem v Th 8; jizvy po operačním řešení skoliózy

- **Vyšetření dechového stereotypu**
 - u pacienta se podařilo změnit převažující horní typ dýchání s výraznou aktivitou pomocných vdechových svalů, pacient je již schopný rozvíjet hrudník i v jeho dolní části, dochází k rozvíjení hrudníku do stran; dechová amplituda = 3 cm; dýchání se lehce prohloubilo
- **Brániční test**
 - pacient je schopný aktivovat m. transversus abdominis proti odporu; dolní část hrudníku se rozšiřuje laterálně, žebra se rozvíjejí více do stran; bránice se zapojuje více symetricky
- **Test flexe trupu**
 - při flexi trupu dochází k aktivaci břišních svalů, zapojuje se i laterální skupina břišních svalů; diastáza linea alba je stále přítomná, ale méně výrazná než před začátkem rehabilitace
- **Funkční vyšetření**

Tabulka č. 3

Funkční test	Před terapií	Po terapií
Thomayerova zkouška	+ 18 cm	+ 15 cm
Fleche dle Forestiera	+ 10 cm	+ 9,5 cm
Schoberova vzdálenost	13,5 cm	14,5 cm
Stiborova vzdálenost	2,5 cm	4 cm
Ottova inkliniční vzdálenost	+ 2 cm	+ 2,5 cm
Ottova rekliniční vzdálenost	- 2,5 cm	- 2,5 cm
Dechová amplituda	0 cm	3 cm

2.2.3 Vyšetření dechových funkcí

Přístrojové vyšetření dechových funkcí bylo provedeno na přístroji firmy Jaeger na pneumologické klinice FNM před zahájením rehabilitace, dále v jejím průběhu a po ukončení celého rehabilitačního programu. Mezi nejdůležitější sledované parametry patří:

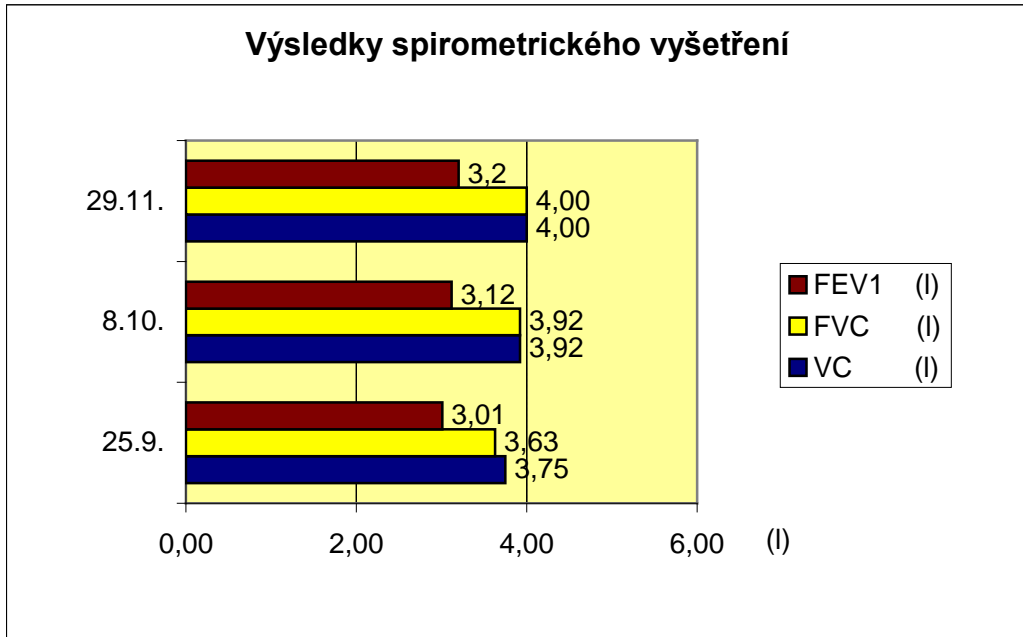
- VC (vitální kapacita) – maximální objem vzduchu, který lze po maximálním nádechu vydechnout nebo po maximálním výdechu nadechnout
- FVC (usilovná vitální kapacita) – maximální objem vzduchu, který lze po maximálním nádechu prudce vydechnout při maximálním usilovném výdechu
- FEV₁ (usilovná vitální kapacita za 1 sekundu) – objem vzduchu vydechnutý s největším úsilím za 1 sekundu po maximálním nádechu
- PEF (vrcholový průtok) - rychlost průtoku vzduchu při výdechu, po maximálním nádechu, měřený během prvních 100 ms usilovného výdechu

Výsledky vyšetření jsou shrnuty v tabulce č. 4 a v grafech na str. 35.

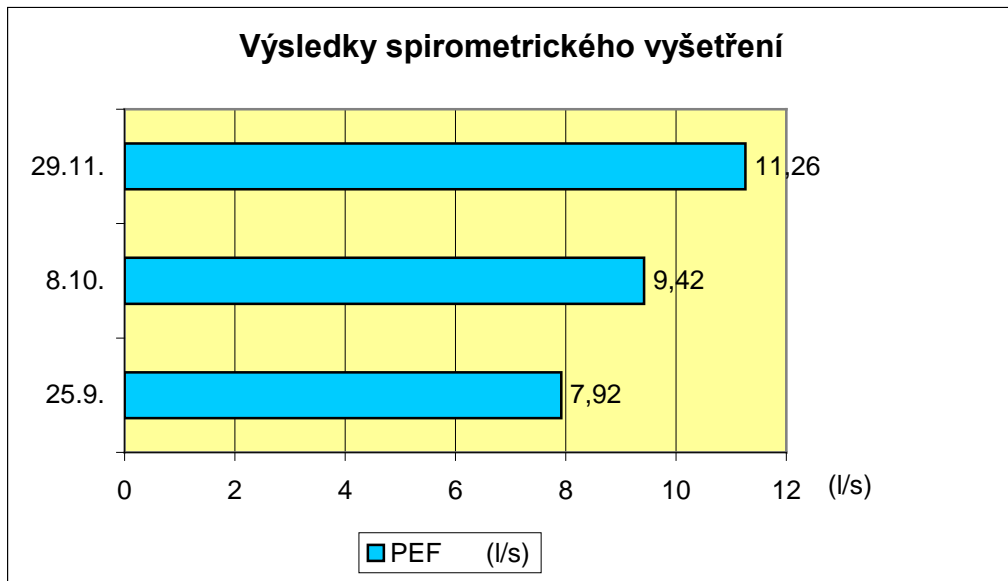
Vyšetření dechových funkcí

Tabulka č. 4

	Norma	25.9.	%	8.10.	%	29.11.	%
VC (l)	4,95	3,75	76	3,92	79,2	4,00	80,8
FVC (l)	4,74	3,63	77	3,92	82,7	4,00	84,3
FEV₁ (l)	3,86	3,01	78	3,12	80,9	3,2	82,9
PEF (l/s)	9,14	7,92	87	9,42	103,1	11,26	123,1



Graf č. 2



3. HODNOCENÍ VÝSLEDKŮ A DISKUSE

Hodnocení subjektivní

Po skončení rehabilitace pocítoval pacient jasné subjektivní zlepšení. Uvedl, že se mu volněji dýchá, pozoroval též zlepšení hybnosti hrudní páteře, větší pohyblivost žeber, lépe se předkloní, vnímá zlepšení dechového stereotypu.

Hodnocení objektivního nálezu

Z kineziologického rozboru před zahájením rehabilitace plyne, že u pacienta byly v popředí následující poruchy: rigidní hrudník s velmi omezenou možností dechových exkurzí, vadný stereotyp dýchání, deformita páteře a insuficience hlubokého stabilizačního systému. Porovnáme-li výsledky kineziologického rozboru před a po rehabilitaci, pak je patrné, že cílenou terapií se nám podařilo ovlivnit:

- stereotyp dýchání,
- uvolnit hrudník,
- optimálně zapojit hluboký stabilizační systém do svalové souhry.

S popsáním zlepšením objektivního nálezu koresponduje i výše uvedené subjektivní hodnocení pacienta. Podle očekávání se nám nepodařilo ovlivnit deformitu páteře, protože tíži deformity lze ovlivnit velice málo.

Přístrojové vyšetření dechových funkcí před zahájením rehabilitace prokázalo u pacienta lehkou restriktivní ventilační poruchu. Spirometrická vyšetření prováděná před, v průběhu a po terapii vykazují zlepšení nejdůležitějších sledovaných parametrů. K největšímu zlepšení došlo u PEF – až o 36 % oproti hodnotám naměřeným před zahájením rehabilitace. Ke zlepšení došlo rovněž u hodnot VC, FVC a FEV₁ (viz tabulka č. 4, na str. 34; graf č. 1 a č. 2, na str. 35).

Je možno se domnívat, že ke zlepšení sledovaných parametrů dechových funkcí došlo pravděpodobně v důsledku:

- uvolnění hrudníku a odstranění muskuloskeletálních funkčních poruch,
- zlepšení dechového stereotypu a optimálního zapojení svalů podílejících se na dechových funkcích – zejména bránice,
- aktivací expiračních svalů.

Zjištěné nálezy svědčí o tom, že u pacientů s dědičnou neuropatií může být dýchání narušeno v důsledku insuficience HSS, muskuloskeletálních dysfunkcí, deformit páteře, ale i následkem vlastního neurogenního oslabení dechových svalů, případně kombinací uvedených poruch. Výsledky rehabilitace prezentovaného pacienta potvrzují hypotézu uvedenou v úvodu této práce.

Cílem mé práce bylo zjistit, zda je možné fyzioterapeutickými postupy ovlivnit poruchy dýchání u pacientů s dědičnou neuropatií. Na základě výsledků terapie jednoho pacienta však pochopitelně nelze vyvozovat obecné závěry (původně bylo vytipováno a osloveno více pacientů pro rehabilitaci, ale z různých důvodů se podařilo vybrat pouze jednoho vhodného probanda). Aby bylo možné vyvodit obecnější závěry pokud jde o možnosti využití fyzioterapie u poruch dýchání v rámci dědičné neuropatie, bylo by třeba zpracovat rozsáhlejší výzkum s početnějším souborem pacientů.

V. ZÁVĚR

Cílem mé práce bylo zpracovat problematiku poruch dýchání u dědičných neuropatií a upřesnit možnosti využití respirační fyzioterapie u tohoto onemocnění.

Z výsledků práce plyne, že dechové poruchy u pacientů s dědičnou neuropatií mohou do určité míry souviset s deformitou páteře a hrudníku, insuficiencí HSS, špatnou posturou, ale i neurogenním oslabením dechového svalstva.

Výsledky práce též ukazují, že ovlivněním uvedených změn lze dosáhnout zlepšení dechových funkcí. Dominantní postavení v rámci rehabilitačního programu má respirační fyzioterapie a LTV na neurofyziologickém podkladě.

VI. SUMMARY

The objective of this paper is to elaborate on the issue of breathing problems related to hereditary neuropathies and to clarify possibilities of using respiratory physiotherapy for treatment of this disease.

It follows from the results of my findings that respiratory problems of hereditary-neuropathy patients may be to a certain extent related to spine and chest deformations, DSM insufficiency, bad posture as well as neurogenic breathing muscles atrophy.

The findings of this paper also show that it is possible to achieve the improvement of breathing functions by influencing the above-mentioned changes. Respiratory physiotherapy and therapeutic physical education both have a dominant position within rehabilitative procedures.

VII. POUŽITÁ LITERATURA

MONOGRAFIE:

- DYLEVSKÝ, I., DRUGA, R., MRÁZKOVÁ, O. *Funkční anatomie člověka*. Praha : GRADA, 2000. 664 s. ISBN 80-7169-681-1
- FIŠEROVÁ, J., CHLUMSKÝ, J., SATINSKÁ, J. *Funkční vyšetření plic*. Praha : GEUM, 2004. 10 - 11 s. ISBN 80-86256-38-3
- HORÁČEK, O. Možnosti léčebné tělesné výchovy u pacientů s dědičnou neuropatií. In *Nové objevy u dědičné neuropatie CMT a možnosti její léčby : Sborník přednášek ze semináře v Poslanecké sněmovně Parlamentu České republiky*. Praha : Společnost C-M-T, 2004. s. 133
- CHALOUPKA, R., et al. *Vybrané kapitoly z LTV ve spondylochirurgii*. Brno : Idvzp, 2003. s. 69 ISBN 80-7013-375-9
- KANDUS, J., SATINSKÁ, J. *Stručný průvodce lékaře po plicních funkcích*. Brno : Idvzp, 2001. s. 105 ISBN 80-7013-325-2
- SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. Fyzioterapie a pohybová léčba u chronických plicních onemocnění. Praha : Blue Wings, 2006. s. 23

ČLÁNKY:

- EICHACKER, Peter Q., et al. Respiratory Muscle Dysfunction in Hereditary Motor Sensory Neuropathy. *Arch Intern Med*. 1988, vol. 148, s. 1739-1740
- GILCHRIST, D., et al. Phrenic Involvement in Charcot-Marie-Tooth Disease. *Chest*. 1989, vol. 96, no. 5, s. 1197-1199

- HORÁČEK, O., et al. Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2005, No. 2, s. 109-115
- HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A. Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia*. 2002, č. 3, s. 172-179
- KOBESOVÁ, A., TRUC, M. Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis*. 2006, č. 47, s. 16.;
Dostupný z WWW: <http://www.sanquis.cz/clanek.php?id_clanek=732>
- Kol. autorů: Vybrané poznámky k fyziologii a patofyziologii dýchání. *Rehabilitácia*. 2000, č. 3, s. 132-135
- LAGHI, F., TOBIN, M. J. Disorders of the Respiratory Muscles. *Am J Respir Crit Care Med*. 2003, vol. 168, s. 10-48
- SUCHOMEL, T. Stabilita v pohybovém systému a hluboký stabilizační systém – podstata a klinická východiska. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2006, roč. 13, č. 3, s. 112-124
- ZDAŘILOVÁ, Eva, et al. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi*. 2005, č. 5, s. 267-269

OSTATNÍ ZDROJE:

- http://www.vojta.com/cgi-local/ivg_cz.cgi?id=103; Internationale Vojta Gesellschaft e. V.

VIII. PŘÍLOHY

Vyšetření dechových funkcí

Obrázek č. 1



Foto autorka

Stoj – zezadu, z boku, zepředu

Obrázek č. 2



Foto autorka

Moire vyšetření – stoj

Obrázek č. 3



Převzato z dokumentace pacienta

Moire vyšetření – nádech

Obrázek č. 4



Převzato z dokumentace pacienta

Moire vyšetření – výdech

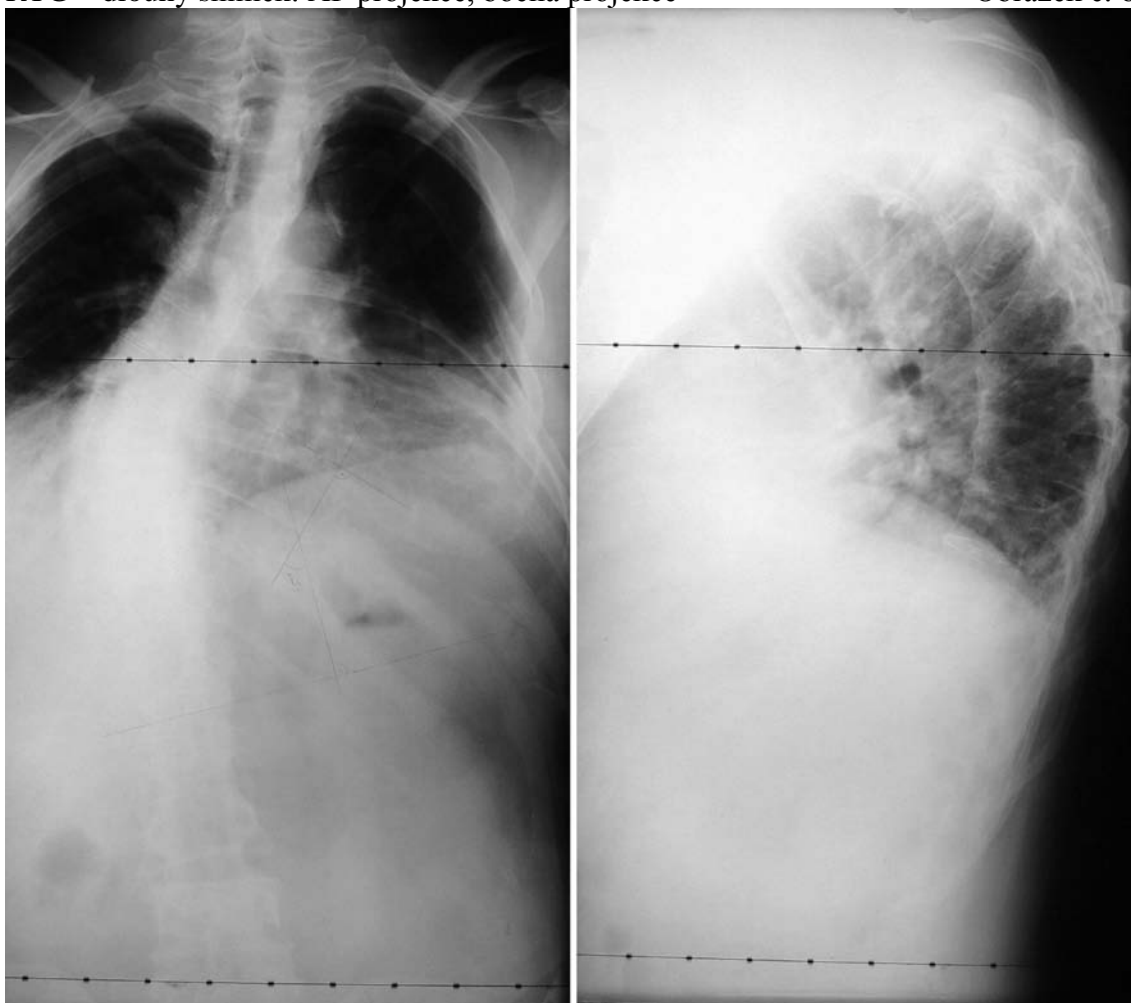
Obrázek č. 5



Převzato z dokumentace pacienta

RTG – dlouhý snímek: AP projekce, bočná projekce

Obrázek č. 6



Převzato z dokumentace pacienta



Foto autorka



Foto autorka