

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství

Martin Vávra

**Moderní postupy v rehabilitaci pacientů
s dědičnou polyneuropatií**

Bakalářská práce

Praha 2022

Autor práce: **Martin Vávra**

Vedoucí práce: **prof. MUDr. Alena Kobesová, Ph.D.**

Oponent práce: **Mgr. Lucie Doubková**

Datum obhajoby: **2022**

Bibliografický záznam

VÁVRA, Martin. *Moderní postupy v rehabilitaci pacientů s dědičnou polyneuropatií*. Praha, 2022. Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství. Vedoucí bakalářské práce prof. MUDr. Alena Kobesová, PhD.

Abstrakt

Práce se zabývá onemocněním Charcot - Marie - Tooth a postupy při jeho rehabilitaci. V teoretické části je problematika polyneuropatií probrána obecně a podrobněji rozebrány nejčastější typy. Dále se detailně věnuje CMT chorobě, její etiologii, klinickým příznakům a léčbě. V práci jsou též uvedeny informace o společnosti CMT, která pacienty s touto chorobou v ČR sdružuje. Praktická část se skládá ze dvou kazuistik pacientů. Jeden pacient absolvoval rehabilitační pobyt a druhý docházel na terapie ambulantně. Pacienti byli vyšetřeni před zahájením a po ukončení rehabilitace. Vyšetřovány byly modality čítí a síla stisku ruky. Dále byli pacienti vyšetřeni stabilometricky ve stoji a v chůzi. Subjektivní hodnocení bylo uskutečněno formou vytvořeného dotazníku a deníků obou pacientů. Výsledky vyšetření pacientů byly porovnány a diskutovány.

Klíčová slova

Charcot - Marie - Tooth, dědičná polyneuropatie, polyneuropatie, neuropatická bolest, fyzioterapie

Abstract

The focus of this thesis is Charcot-Marie-Tooth disease and approaches in its rehabilitation. The theoretical section first describes the issue of polyneuropathy in general terms and subsequently its most common types in more detail. Next follows a detailed exploration of CMT disease, its etiology, clinical symptoms and treatment. The work also includes information about CMT association connecting CMT disease sufferers in the Czech Republic. The practical section consists of two case studies of patients with CMT disease. One of the patients completed a full time rehabilitation programme, the other attended outpatient rehabilitation programme. The patients were examined before the start of rehabilitation and upon its completion. Sensory modalities and hand grasp strength were assessed. The patients underwent stabilometric assessment in movement (walking) and in standing. Subjective assessment was conducted through a purpose-made questionnaire and diaries completed by both patients. The results of these assessments were compared and discussed.

Keywords

Charcot - Marie - Tooth, hereditary polyneuropathy, polyneuropathy, neuropathic pain, physiotherapy

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracoval samostatně pod vedením prof. MUDr. Aleny Kobesové, PhD., uvedl všechny použité literární a odborné zdroje a dodržoval zásady vědecké etiky. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita pro k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze dne:

Martin Vávra

Poděkování

Chtěl bych poděkovat své rodině a svým přátelům, kteří mě po celou dobu studia a při psaní této práce podporovali. Dále bych chtěl poděkovat pacientům a terapeutům, kteří mi umožnili uskutečnit praktickou část této práce. Jmenovitě bych rád poděkoval Mgr. Sylvě Pintarové za užitečné rady a nápady. Velké díky patří prof. MUDr. Aleně Kobesové, PhD. za vedení mé práce, cenné rady a hlavně trpělivost.

OBSAH

OBSAH	3
SEZNAM ZKRATEK	7
ÚVOD	9
1 POLYNEUROPATIE	10
1.1 ETIOLOGIE.....	10
1.1.1 Polyneuropatie u endokrinních chorob	10
1.1.2 Polyneuropatie autoimunitní	11
1.1.3 Polyneuropatie hereditární	12
1.1.4 Ostatní.....	12
1.2 DIAGNOSTIKA	13
1.2.1 Anamnéza	13
1.2.2 Klinický obraz	13
1.2.3 Elektrodiagnostické vyšetření (EMG)	14
1.2.4 Testy autonomních funkcí	14
1.2.5 Biopsie nervu a kožní biopsie	15
1.2.6 Nové metody diagnostiky	15
1.3 NEUROPATICKÁ BOLEST.....	15
1.3.1 Patofyziologie neuropatické bolesti.....	16
1.3.2 Periferní neuropatická bolest	17
1.3.3 Centrální neuropatická bolest	18
1.4 LÉČBA.....	18
1.4.1 Léčba neuropatické bolesti	19
2 CHARCOT-MARIE-TOOTH	21
2.1 KLINICKÝ OBRAZ	21
2.1.1 Pes Cavus.....	22
2.2 DĚLENÍ CMT	23
2.2.1 CMT1	24
2.2.2 CMT2	26
2.3 LÉČBA	26
2.3.1 Fyzioterapie	27
2.3.2 Protetika.....	30
2.3.3 Ortopedie	31
3 SPOLEČNOST CMT	32
4 PRAKTICKÁ ČÁST	34
4.1 METODIKA PRÁCE	34
4.2 PACIENT 1	35
4.2.1 Anamnéza a vstupní kineziologický rozbor.....	35
4.2.2 Průběh terapií.....	36
4.2.3 Výstupní kineziologický rozbor.....	42
4.3 PACIENTKA 2.....	43
4.3.1 Anamnéza a kineziologický rozbor	43
4.3.2 Terapie	44
4.3.3 Výstupní kineziologický rozbor.....	44
4.4 VÝSLEDKY	45
4.4.1 Pacient 1	45
4.4.2 Pacientka 2.....	49
5 DISKUSE	52
5.1 LIMITY PRÁCE	54
ZÁVĚR	55

REFERENČNÍ SEZNAM	56
SEZNAM TABULEK.....	62
SEZNAM OBRÁZKŮ	63
SEZNAM PŘÍLOH.....	64
PŘÍLOHY	65

SEZNAM ZKRATEK

1RM – One-repetition maximum

6MWT – 6 Minute Walk Test

10MWT – 10 Minute Walk Test

ADL – Activities of Daily Living

AFO – Ankle Foot Orthosis

AIDP – Acute Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy

AMAN – Acute Motor Axonal Neurophaty

BBS – Berg Balance Scale

BI – Barthel Index

CBD – cannabidiol

CHN – Congenital Hypomyelination Neurophaty

CIDP – Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy

CMAP – Compound Muscle Action Potential

CMT – Charcot - Marie - Tooth

CNS – centrální nervová soustava

COP – Center of Pressure

DGI – Dynamic Gait Index

DK/DKK – dolní končetina/končetiny

DNS – dynamická neuromuskulární stabilizace

EMG – elektromyografie

FH – francouzská hůl

GBS – Guillain-Barré syndrom

GIT – gastrointestinální trakt

HK/HKK – horní končetina/končetiny

HMN – Hereditary Motor Neurophaty

HMSN – Hereditary Motor Sensory Neuropathy

HNPP – Hereditary Neuropathy With Pressure Palsies

HSN – Hereditary Sensory Neuropathy

Lp – bederní páteř

m-CTSIB – Modified Clinical Test of Sensory Interaction in Balance

MO – mobilizace

MVC – Maximum voluntary contraction
PIR – postizometrická relaxace
PNF – proprioceptivní neuromuskulární facilitace
PNP – polyneuropathy
RHB – rehabilitace
ROM – Range of Motion
SMS – senzomotorická stimulace
SNAP – Sensory Nerve Action Potential
THC – tetrahydrocannabinol
Thp – hrudní páteř
TMT – techniky měkkých tkání
TNF – tumor necrosis factor
TrPs – trigger points
TVL – tělovýchovné lékařství
VRL – Vojtova reflexní lokomoce

ÚVOD

Onemocnění Charcot - Marie - Tooth je nejčastějším dědičným nervosvalovým onemocněním. Pro pacienty s touto chorobou zatím neexistuje žádná kauzální léčba, která by dokázala průběh tohoto onemocnění zvrátit. Komplexní rehabilitační péče je tak pro pacienty s CMT klíčová.

Cílem této práce je popsat onemocnění CMT z dostupné odborné literatury, klinický obraz, příčiny vzniku a postupy užívané v rehabilitaci v ČR a v zahraničí. Dalším cílem práce je prostřednictvím kazuistik popsat užívané metody terapie a pomocí výsledků vyšetření zjistit její efekt.

V teoretické části se budu zabývat problematikou polyneuropatií obecně, jejich etiologií, diagnostikou a léčbou. Více se pak budu věnovat nejčastějším typům polyneuropatií. Detailně bude rozebráno onemocnění CMT, klinický obraz, dělení a postupy užívané v rehabilitační léčbě. Uváděny budou postupy užívané v ČR i v zahraničí. Práce bude též informovat o aktivitách společnosti CMT, která sdružuje a podporuje pacienty s CMT a jejich rodiny.

V praktické části bude zpracována kazuistika pacienta hospitalizovaného a pacientky v ambulantní péči. Pacienti budou před začátkem a po ukončení terapií vyšetřeni stabilometricky na přístroji Rehawalk®, svalová síla horní končetiny bude vyšetřena pomocí dynamometru Jamar®, senzitivní funkce budou vyšetřeny pomocí graduované ladičky (vibrační cití), 10g monofilamenta (taktilní cití), TipThermu (termické cití) a posuvného měřidla (dvoubodová diskriminace).

Subjektivní hodnocení bude provedeno pomocí vytvořeného dotazníku a deníků pacientů. Výsledky vstupního a výstupního vyšetření budou porovnány a na jejich základě bude diskutován přínos terapie.

1 POLYNEUROPATIE

Polyneuropatie (PNP) jsou velmi častým onemocněním v nemocniční i ambulantní praxi v České republice i ve světě. Četnost PNP je 2400 nemocných na 100 000 a ve věkové kategorii nad 55 let 8000 nemocných na 100 000 obyvatel. (England a Asbury, 2004) Tvoří různorodou skupinou poruch periferních nervů. Postižení je buď difúzní, nebo vícečetné systémové. Etiologie onemocnění je multifaktoriální a detailněji bude rozepsána v následující kapitole 1.1. Nemoc zasahuje hlavně dlouhé periferní nervy. Klinický obraz je variabilní v závislosti na etiologii, typu postižených vláken a akutnosti resp. chronicitě onemocnění. Postižení může být symetrické i asymetrické, mohou být přítomny senzitivní i motorické příznaky. U většiny PNP se postižení projevuje nejdříve a nejvíce na distálních částech končetin. (Ambler, 2011)

Rozlišujeme dva základní typy neuropatií, a to axonální a demyelinizační. Axonální neuropatie vzniká na základě působení vlivů toxických, nutriční deficiencie a některých systémových metabolických onemocnění. Dochází k poruše axoplazmatického transportu. Častým projevem jsou distálně lokalizované příznaky senzitivní i motorické. Akutní a subakutní propuknutí choroby nacházíme u intoxikací, systémových a metabolických onemocnění. Chronický vznik vidíme u hereditárních degenerativních a některých systémových onemocnění. (Ambler, 2011)

Demyelinizační neuropatie, kdy je poškozena myelinová pochva, vznikají nejčastěji na podkladě autoimunitním či zánětlivém. Nejvýraznější projevy jsou motorické projevující se distálně i proximálně. Rozvoj nemoci je akutní, subakutní i chronický. (Ambler, 2011)

1.1 Etiologie

Polyneuropatie jsou heterogenní skupinou onemocnění, které vznikají působením různých endogenních i exogenních vlivů. V následujících odstavcích se budu věnovat těm nejčastějším typům PNP - diabetické, zánětlivé a dědičné. Mezi ostatní jsou zařazeny méně časté typy polyneuropatií. (Bartoušek, 2002)

1.1.1 Polyneuropatie u endokrinních chorob

Do této skupiny se řadí hlavně diabetická polyneuropatie, která je také nejčastěji se vyskytující formou polyneuropatie v ČR. Počet diabetiků v ČR se udává okolo 1 000 000, celosvětově se pak počet diabetiků v roce 2019 odhadoval na 463 milionů.

Frekvence diabetické polyneuropatie, která vyžaduje léčbu, se v ČR odhaduje na 50% diabetiků tedy 500 000 nemocných. (Bartoušek, 2002; Saeedi et al., 2019) Patogeneze není dosud objasněna, ale nejdůležitější roli hraje chronická hyperglykémie. Při diabetické neuropatii se uplatňují i další patologické mechanismy jako oxidativní stres, zánět, porucha metabolismu esenciálních mastných kyselin nebo genetická predispozice. Za základní příčinu patologických změn je považována mikroangiopatie vasa nervorum, která způsobuje snížený přítok krve a hypoxii nervů. Nejčastějším typem diabetické neuropatie je symetrická distální diabetická polyneuropatie, u které převažuje senzitivní postižení dolních končetin nejvíce na akrech. Nejčastější komplikací pak bývá syndrom diabetické nohy. V této skupině jsou i další typy polyneuropatií – asymetrická proximální, asymetrická mono a polyneuropatie, kombinace asymetrické polyneuropatie se symetrickou distální polyneuropatií a polyneuropatie autonomního nervového systému. Dalším typem řadícím se do této skupiny je také polyneuropatie při hypotyreóze, jejíž výskyt v populaci je však nízký. (Bartoušek, 2002; Hajaš, 2018; Růžička, 2019; Samsu, 2021)

1.1.2 Polyneuropatie autoimunitní

Guillain-Barré syndrom (GBS) je nejčastější akutní získanou autoimunitní periferní neuropatií, které patří mezi vzácnější neurologická onemocnění. Incidence tohoto onemocnění se odhaduje na 1-2 případy na 100 000 obyvatel. (Škorňa, et al. 2017) Nejběžnějším typem je akutní zánětlivá demyelinizační polyneuropatie (AIDP). U většiny pacientů proběhla 1-3 týdny před rozvojem onemocnění infekce respiračního nebo gastrointestinálního traktu. (Růžička, 2019) Onemocnění rychle progreduje s vrcholem po 2-4 týdnech od prvních příznaků. Prvními příznaky bývají parézy, které postihují akrální i kořenové svaly. Je přítomna symetrická slabost horních i dolních končetin, může být bilaterálně zasažen n. facialis. Ve vážných případech mohou být postiženy respirační svaly s nutností umělé plicní ventilace. Pro určení diagnózy je důležité vyšetření likvoru a EMG vyšetření. Po 1-2 týdnech, kdy je stav stacionární, dochází k úpravě, která může trvat 6-12 měsíců. Při těžších formách onemocnění může být následkem trvalý neurologický deficit různého charakteru a stupně. GBS má i další méně časté formy a to chronickou zánětlivou demyelinizační polyneuropatii (CIDP), akutní motorickou axonální neuropatii (AMAN) nebo Miller-Fisherův syndrom. (Jedlička a Keller, 2005; Růžička, 2019; Škorňa et al., 2017; Van Doorn, 2013)

1.1.3 Polyneuropatie hereditární

Dědičné polyneuropatie jsou heterogenní skupinou onemocnění periferních nervů a patří mezi nejčastější dědičná nervosvalová onemocnění. Liší se typem dědičnosti, klinickým obrazem, EMG a bioptickými nálezy. Postižená bývají senzitivní i motorická nervová vlákna. Poškozen může být myelin i axon a poruchy obou struktur se v průběhu nemoci mohou kombinovat. Hereditární polyneuropatie se obvykle manifestují již v dětském věku, ale nezřídka se stává, že ke správné diagnóze dojde až v dospělosti. Nejvýznamnějším typem je peroneální svalová atrofie, tedy Charcot-Marie-Tooth polyneuropatie. Tomuto tématu se budu více věnovat dále v práci. (Mazanec et al., 2009)

1.1.4 Ostatní

Metabolické endotoxické polyneuropatie - do této skupiny můžeme zařadit uremickou polyneuropatii s častým výskytem u pacientů dialyzovaných. Hepatální polyneuropatie je častá u pokročilého stupně jaterního selhání. Porfyrická a amyloidová polyneuropatie jsou stejné etiogeneze, frekvence jejich výskytu je však vzácná. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie při malnutrici - výskyt tohoto typu polyneuropatie je vzácný, nejčastěji přítomný u toxikomanů či těžkých forem anorexií. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie při malabsorpčních chorobách - i tato forma patří mezi vzácně se vyskytující, často přítomné u rozsáhlých resekcí žaludku či gastritidách. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie aterosklerotická a involuční - tato forma polyneuropatie patří mezi často se vyskytující formy, nejvíce u geriatrických pacientů. Důležité je však u této formy vyloučit jiné příčiny vzniku. Podíl na etiopatogenezi má nejspíše i porucha prokrvení ve vasa nervorum. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie při kolagenózách - tato forma patří mezi vzácně se vyskytující a je spojena s kombinacemi vaskulitického postižení vasa nervorum a dysimunitními faktory. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie paraneoplastické – postihuje asi 5% pacientů s malignitami. Polyneuropatie byla zjištěna u 10% pacientů s lymfomy nebo leukémií. (Falah et al., 2005) Dále je vyšší výskyt polyneuropatie udáván u bronchopulmonálních, ovariálních nebo testikulárních malignit. (Forman, 2004) PNP může navíc zhoršovat léčba cytostatiky jako je vinkristin nebo cysplatina, které působí neurotoxicky. (Ambler, 2013; Kandula et al., 2017)

Polyneuropatie exotoxické - častým typem je polyneuropatie vzniklá při chronickém etylizmu. Dále také polyneuropatie vzniklé jako vedlejší účinek dlouhodobé farmakoterapie, konkrétně cytostatika, sulfonamidy, trimethoprim, některá antituberkulotika, statiny, provera. Mezi vzácně vyskytující se formy lze zařadit polyneuropatie po otravě olovem, arzénem, organickými rozpouštědly atd. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie sérogenetické (postvakuinační) - tento typ polyneuropatií je vzácný. (Bartoušek, 2002)

Polyneuropatie při borelióze - naopak tato forma polyneuropatie je velmi často se vyskytující v návaznosti na předchozí infekci a trpí jí více než 60% pacientů s lymfskou boreliózou. (Kindstrand et al., 2000)

Mononeuropatie - do této skupiny se řadí úžinové syndromy periferních nervů, jejichž výskyt v populaci je velmi častý na různých místech. (Bartoušek, 2002) Hobson-Webb a Juel (2017) ve svém článku uvádí syndrom karpálního tunelu jako nejčastější s incidencí 5% ve Spojených státech. (Hobson-Webb a Juel, 2017)

1.2 Diagnostika

1.2.1 Anamnéza

Důležitou součástí diagnostického postupu je dobře odebraná anamnéza. Potíže popisované nemocnými mohou být velmi rozličné a postupem času se vyvíjejí. U akutních neuropatií dochází k rozvoji v průběhu několika dní až do čtyř týdnů, u subakutních je rozvoj do dvou měsíců a u chronických se klinické obtíže rozvíjí déle než dva měsíce. Příznaky se mohou projevit jako pozitivní, tedy hyperfunkce, či negativní, tedy snížení až zánik funkce. Dále lze příznaky dělit na motorické a senzitivní a příznaky provázející poruchu autonomních nervů. Důležité jsou cílené dotazy na činnosti z běžného života a samoobslužné činnosti. (Ehler, 2013)

1.2.2 Klinický obraz

Nejčastěji jsou postižené dlouhé končetinové nervy. Klinické projevy se nejdříve akcentují na distální části končetin, časté označení je punčochovité či rukavičkové šíření příznaků. Příznaky lze rozdělit na subjektivní a objektivní. (Ambler, 2011)

Subjektivní příznaky se liší dle typů postižených vláken. Při větším postižení silných vláken je více porušena motorika a propriocepce. Pokud jsou více postižena tenká

vlákna, je zasaženo vnímání bolesti, teploty a autonomní funkce. Příznaky mohou být pozitivní či negativní. Mezi pozitivní senzitivní příznaky patří parestezie, dysestezie, hyperalgezie, neuropatická bolest, allodynie. Pacienti s hyperalgezií udávají typicky pocit chůze po žhavém uhlí, pacienti s poruchou propriocepce mají pocit chůze po gumové podložce. Mezi negativní senzitivní patří hypestezie. Dále v návaznosti na to se objevují poruchy stoje a chůze nejvíce se projevující při snížení či vyřazení zrakové kontroly, kterou se nemocný snaží nahradit ztrátu propriocepce. Pozitivními motorickými příznaky jsou fascikulace, křeče a myokymie. Mezi negativní motorické příznaky patří paréza, atrofie a únava svalů. Porucha autonomních nervů se projeví jako poruchy vyprazdňování, poruchy sudomotoriky atd. (Ehler, 2013, Ambler, 2011)

Objektivní příznaky jsou popisovány periferní symptomatikou, tedy snížené šlachookosticové reflexy, porucha čítí pro různé modality s typickým punčochovitým nebo rukavicovitým charakterem, snížení svalové síly. Svalová slabost je distribuována s distální či proximální převahou. Při distálním postižení v oblasti svalů inervovaných n. peroneus je obtížná dorzální flexe nohy. Naopak při proximálním postižení je porušena funkce svalů stehna. (Ambler, 2011)

1.2.3 Elektrodiagnostické vyšetření (EMG)

EMG téměř vždy potvrdí či vyloučí PNP, rozliší demyelinizační a axonální typ, stanoví rozsah postižení a je též důležité pro stanovení prognózy. U polyneuropatie, kdy dojde k postižení myelinové pochvy, dochází k poruše vedení vzruchu. Pokud dojde pouze k axonální degeneraci, vedení vzruchu není postiženo, jsou však přítomny denervační, později i reinervační příznaky. Často jsou typy lézí v různé míře kombinované. (Ambler, 2011)

1.2.4 Testy autonomních funkcí

Testování funkce autonomního nervového systému může pomoci k ohodnocení stavu polyneuropatie, rutinně se ale neprovádí. Funkce sympatiku a parasympatiku se nejčastěji vyšetřují kardiovaskulárními testy a testy kožní sudomotoriky. Sympatické sudomotorické reakce kůže lze testovat pomocí kožního sympatického reflexu, kvantitativního sudomotorického axonálního reflexu a termoregulačního potního reflexu. Kardiovaskulární testy nejčastěji hodnotí variabilitu srdeční činnosti pomocí hlubokého dýchání nebo Valsalvova manévru. Stabilizace krevního tlaku se hodnotí reakcí na delší stoj a naklonění. (Kuntzer et al., 2012)

1.2.5 *Biopsie nervu a kožní biopsie*

Biopsie nervu se v současnosti používá pro zjištění příčiny neuropatie pouze v omezených a přesně definovaných indikacích. Před tímto vyšetřením se musí detailně zhodnotit klinický nálezn, provést elektrofyziologické vyšetření a další pomocná vyšetření. Pro biopsii se používají kožní nervy, nejčastěji n. suralis.

Odběr vzorků kůže se provádí z distálního bérce nebo stehna a následně se stanovuje denzita nemyelinizovaných vláken. Jedná se o nebolestivé vyšetření, které je důležité při průkazu neuropatie s postižením tenkých vláken. (Ehler, 2013)

1.2.6 *Nové metody diagnostiky*

Korneální konfokální mikroskopie je neinvazivní metoda, při které se zobrazuje nervový svazek z A delta a C vláken ze zrakového nervu. Hodnotí se denzita a délka vláken a jejich větvení. Toto vyšetření lze využít u diabetu, Fabryho chorob, neuropatie způsobené chemoterapií nebo anti-MAG neuropatií.

„**Laser Doppler Flare Imaging**“ vyhodnocuje pomocí axonálního reflexu C vlákna. Nejdříve se laserem kůže zahřeje na 44°C a následně se pomocí dopplerovského měření zkoumá plocha vazodilatace. Velikost plochy je závislá na velikosti pole aktivovaných axonů a je úměrná hustotě nervových vláken.

Hustotu Meissnerových tělísek lze hodnotit pomocí konfokální mikroskopie. Při měření se hodnotí A beta vlákna a nemyelinizovaná vlákna v konečcích prstů.

Stimulované řasení kůže je jednoduchá neinvazivní technika a ověřujeme funkci postgangliových sympatických vláken. Řasení je vyvoláno vazokonstrikcí, která může být způsobena ponořením do studené vody. Vrásky na kůži se následně vizuálně hodnotí. (Alport a Sander, 2012)

1.3 **Neuropatická bolest**

Mezinárodní asociace pro studium bolesti definuje tuto bolest jako takovou, jež vzniká působením primární léze či dysfunkcí nervového systému. Dle lokalizace primární léze se poté neuropatická bolest rozlišuje na periferní a centrální. Tyto dva pojmy je důležité rozlišovat, jelikož u centrálního typu není ke vzniku bolesti nutná stimulace receptorů bolesti. Proto můžeme najít v české terminologii označení neuropatická bolest pro postižení periferního nervového systému a centrální neurogenní či pouze centrální bolest při zasažení centrálního nervového systému. (Rokyta et al., 2012)

Vzniká následkem postižení somatosenzitivního systému. Bolest sama o sobě má důležitou signální roli, upozorňuje na postižení organismu, tedy je nezbytnou pro ochranu a přežití organismu v případě akutní bolesti. Pro chronickou bolest toto tvrzení však již plně neplatí. (Lejčko, 2018)

Charakteristika bolesti je často udávána jako pálivá, vystřelující, elektrizující. Rokyta et al. (2012) udává čtyři základní typy senzitivních příznaků: parestezie, dysestezie, trvalá pálivá bolest a paroxysmální lancinující bolest. Za parestezie lze označit abnormální senzitivní vjemy nebolestivého charakteru. Mohou být vyvolány určitým symptomem či mohou vznikat spontánně. Nejčastější projev je popisován jako brnění, pálení, míchání, pocit umrtvění. Dysestezie opět mohou být vyvolány stimulem či mohou vzniknout spontánně, tyto vjemy jsou však již nepříjemné až bolestivě vnímané. (Lejčko, 2018; Rokyta et al., 2012) Z hlediska diagnostiky není stále daný diagnostický test, právě kvůli její složité klasifikaci z hlediska etiologie i projevů. (Cruccu a Truini, 2017)

Neuropatická bolest má dva základní typy, a to bolest vyvolanou stimulací a spontánní bolest. Spontánní bolest může být z časového hlediska intermitentní i kontinuální, intenzita však může být kolísající. Z hlediska rozlišení těchto dvou typů hraje důležitou roli anamnéza pro posouzení typu a intenzity spontánní bolesti a senzitivní stimulace pro vyvolání bolesti. Oba typy bolesti se mohou u jednoho nemocného kombinovat. (Rokyta et al., 2012)

Mezi bolesti reagující na stimulaci lze řadit alodynii a hyperalgezii. Alodynii je bolest vyvolaná podnětem, jež normálně bolest nevyvolá. Hyperalgezie je poté zvýšená citlivost a snížený práh bolesti k bolestivým stimulům, tedy vyvolaná intenzita je vyšší, než je očekávané. (Rokyta et al., 2012) Nejčastěji je neuropatická bolest bolestí chronickou, tedy s trváním více než 3 – 6 měsíců. (Rokyta et al., 2012)

1.3.1 Patofyziologie neuropatické bolesti

Neuropatická bolest má určité rozdílné charakteristiky od bolesti nociceptivní. Začíná v primárních aferentních vláknech na rozdíl od bolesti nociceptivní, která začíná na nociceptorech. Pomalu vedoucí vlákna bolesti C a A delta jsou hypersenzitivní. Dále je přítomen efaptický přenos, tedy boční přeskok vzruchu, jež probíhá mezi periferními vlákny a mění uspořádání neuronálních odpovědí. Dále je přítomno postižení kanálů sodíkových, vápníkových a draslíkových. (Rokyta, 2015)

Mezi hlavní působící mechanismy patří abnormální periferní senzitivizace a generování ektopických impulzů v primárních aferentních nociceptivních vláknech.

Postižením C-nociceptorů dochází ke zvýšení citlivosti nervových zakončení na chemické, termické a mechanické stimuly, aniž by se v místě nacházelo akutní poškození či zánět. Dochází k uvolňování velkého množství cytokinů, hlavně TNF alfa, jež mohou přímo aktivovat nervy a jednotlivé neurony. Při vzniku axonální léze dochází k regeneraci a novotvorbě výběžků po přerušení axonu. Tyto výběžky poté vykazují ektopickou aktivitu. Akumulací sodíkových kanálů dochází ke snížení prahu akčního potenciálu, i tento jev je brán jako mechanismus vzniku spontánní aktivity neuronů. (Rokyta et al., 2012)

Na základě periferní senzitivizace a spontánní aktivity neuronů dochází na úrovni zadních rohů míšních k dlouhodobému zvýšení citlivosti na nociceptivní stimuly. Dále dochází k rozšíření recepčního pole neuronů zadních rohů míšních na další spinální oblasti, možná oblast rozšíření je i samotný mozek. (Rokyta et al., 2012)

1.3.2 Periferní neuropatická bolest

Mezi periferní neuropatické bolesti se řadí lokalizované neuropatie a neuralgie. Na tomto místě můžeme uvést kraniální neuralgie, jež jsou popisovány jako bolesti záchvatovitého charakteru, a jejichž bolest se šíří v oblasti daného senzitivního nervu. Mezi nejčastější kraniální neuralgie patří neuralgie n. trigeminus. Projev je charakteristický záchvatovitou jednostrannou intenzivní bolestí v trvání několik sekund až minut, která se opakuje v různé frekvenci. V některých případech může být projev i oboustranný. Důležité je diagnosticky rozlišit primární, tedy esenciální, a sekundární formu, kde může být přítomna bolestivost u výstupů nervu z lebky další pozitivní symptomy neurologického vyšetření. Dalšími neuralgiemi v oblasti hlavy jsou neuralgie glosofaryngeální, okcipitální či neuralgie ganglii geniculii, které jsou však vzácnější. (Rokyta et al., 2012)

Mezi příčiny vzniku periferní neuropatické bolesti lze zařadit také mononeuropatie. Tento termín popisuje izolované postižení periferního nervu, jehož příčiny jsou velmi různorodé. Jednou z příčin jsou úžinové syndromy, kdy dochází ke kompresi periferního nervu v místě, které je k útlaku anatomicky predisponováno. Mezi nejčastější úžinové syndromy můžeme zařadit syndrom karpálního tunelu (n. medianus), syndrom tarzálního tunelu (n. tibialis) či Mortonovu neuralgii (plantární digitální nervy). Klinickým obrazem je motorické oslabení a senzitivní projevy v inervační oblasti daného nervu. (Rokyta et al., 2012)

Neuralgie v oblasti hrudníku a břicha mívají nejčastěji úrazovou či pooperační etiologii. Pooperační neuralgie bolest spojená s poraněním nervu vznikajícím během operace. Projevuje se jako stále trvající bolest v inervační oblasti. Nejčastěji vzniká po operačních zákrocích v horní hrudní oblasti. Nástup a zhoršení projevů bolesti se může objevit až během prvního měsíce období po operaci. Úrazová etiologie nejčastěji vzniká v souvislosti s frakturami v oblasti páteře či žeber. (Rokyta et al., 2012)

Jako další skupinu periferních neuropatií lze zmínit také radikulopatie, tedy léze kořene nervu. Nejčastější příčinou je výhřez meziobratlové ploténky či degenerativní změny v oblasti páteře, které vedou ke kompresi nervového kořene. (Rokyta et al., 2012)

Dále může být způsobena záněty a nádory. Zánětlivého původu jsou nejčastěji v návaznosti na herpes zoster či Lymfskou boreliózou. Nádorová etiologie je dána buď výskytem samotného nádoru či jako projev v důsledku radioterapie a chemoterapie. Prvky periferní neuropatické bolesti vykazuje také komplexní regionální bolestivý neboli algodystrofický, syndrom. (Lejčko, 2018)

Další příčinou může být také systémová polyneuropatie. (Rokyta et al., 2012) Této problematice jsou věnovány další části bakalářské práce.

1.3.3 Centrální neuropatická bolest

Tato skupina bolestí je z hlediska etiologie i lokalizace velmi heterogenní. Rokyta et al. (2012) uvádí společné charakteristické znaky bolesti. Bolest může být závislá na stimulaci, může však vznikat spontánně. Může být kontinuální i záchvatovitá. Dále je provázena částečnou nebo kompletní poruchou senzitivity ve smyslu snížení i zvýšení. Nejčastěji se tento typ bolesti objevuje u míšních lézí, roztroušené sklerózy a po cévních mozkových příhodách. (Rokyta et al., 2012)

1.4 Léčba

U PNP lze léčbu rozdělit na specifickou, která léčí příčinu vzniku PNP a symptomatickou, která je namířená proti příznakům PNP. (Ehler, 2009)

Kauzální léčba se využívá u PNP, u kterých je známá léčbou ovlivnitelná příčina nebo alespoň lze ovlivnit část patogenetického řetězce. Dlouhodobá a striktní kompenzace diabetu je základním předpokladem pro prevenci vzniku a rozvoje diabetické PNP. U toxických PNP můžeme odstranit toxickou expozici, např. přerušit chemoterapii. PNP by se následně měla zlepšit nebo úplně odeznít. U autoimunitních PNP terapie spočívá v zastavení zánětlivých procesů. Až u 80% pacientů s GBS vede

plazmaferéza k zástavě progresu akutní demyelinizace, k rychlejší remisi a k lepším výsledkům během rekonvalescence. U CIDP je v léčbě účinná též plazmaferéza a vysoké dávky kortikosteroidů. U mnoha forem je potřeba dlouhodobě podávat imunosupresiva. U infekčních PNP je nutno nasadit cílenou léčbu proti infekčnímu agens. (Ehler, 2009; 2013)

Symptomatická léčba se zaměřuje na příznaky, které nemocného s PNP obtěžují. Je to především ovlivnění neuropatické bolesti a autonomních příznaků jako je hypotenze, inkontinence, porucha potence, průjmy nebo zácpy. (Ehler, 2009; 2013)

Rehabilitační a fyzikální terapie je nezbytná u nemocných s parézami, atrofiemi, ataxií, poruchou stoje a chůze. Často je nutný nácvik jemné motoriky prstů, obratnosti a každodenních činností. Z celkových opatření je to úprava hmotnosti, péče o nohy, úprava bot, ortézy a pomůcky pro chůzi. Nemocným s přetrvávající parézou je indikována lázeňská léčba. (Ehler, 2009)

1.4.1 Léčba neuropatické bolesti

Neuropatická bolest je často vnímána jako více nepříjemný symptom než motorický nebo senzitivní deficit. Proto její léčba je součástí celkového léčebného postupu s cílem úlevy od bolesti a zlepšení kvality života s výskytem co nejmenšího počtu nežádoucích účinků. S postupným zvyšováním poznatků o nemoci a její patofyziologii se stává více opodstatněnou léčba orientovaná na symptomy, kdy volba léku je dle mechanismu účinku. Léčba centrální i periferní neuropatické bolesti je podobná a je zahrnuta do komplexní terapie, kde nelze vynechat terapii základního onemocnění. Cílem je ovlivnění nejen bolesti, ale také kvality spánku, anxiety, deprese. V neposlední řadě také zapojení nefarmakologických postupů a rehabilitace. (Lejčko, 2018; Rokyta et al., 2012)

Možností léčby neuropatické bolesti je také farmakoterapie. Jsou dány čtyři kategorie léčiv přinášející úlevu od neuropatické bolesti, a to antidepresiva, antikonvulziva, opioidy a topická agens. Léčiva jsou rozdělena do tří linií dle volby léku. (Cruccu a Truini, 2017; Lejčko, 2018)

Mezi léky první volby patří antidepresiva a antikonvulziva. Do skupiny léčiv druhé volby patří lokální analgetika lidokain a kapsaicin aplikované formou léčebné náplasti. Mezi léky třetí volby se řadí silné opioidy, které se indikují jen pro specifické případy, jelikož představují vysoké riziko rozvoje psychické a fyzické závislosti i jiných

tělesných změn zejména imunologických a endokrinologických. (Hakl, 2016; Lejčko, 2018)

Při neúspěšné monoterapii je indikována kombinovaná léčba. Její výhody mohou spočívat ve vyšším analgetickém účinku, lepší tolerabilitě a současném ovlivnění dalších vedlejších účinků bolesti jako je deprese či kvalita spánku. (Lejčko, 2018) Jak uvádí Cruccu (2017) ve své studii, alespoň 45 % pacientů s neuropatickou bolestí je léčeno dvěma a více léky. Ve stejné studii také uvádí shodná pozitiva kombinované léčby jako ostatní autoři. (Cruccu a Truini, 2017; Gilron et al., 2013)

Kvůli časté neúspěšnosti léčby neuropatické bolesti je nutné uchýlit se k alternativním způsobům terapie, jež nejsou ještě dostatečně ověřeny z hlediska evidence based medicine. Mezi takové možnosti se řadí také kanabinoidy. Užití může být buď formou oromukózního spreje, inhalační cestou či ve formě kapslí. V České republice je již pro tyto chronické bolestivé stavy dostupné léčebné konopí, jež má definován obsah látek THC a CBD. (Lejčko, 2018)

Pokud žádná z možností farmakoterapie není dostatečně účinnou, je pro pacienta vhodnou volbou komplexní terapie na specializovaném algeziologickém pracovišti. Podmínkou úspěšné intervence je určení přesné diagnózy a také ovlivnitelnosti bolesti danou technikou. Možné intervenční metody jsou nervové blokády, radiofrekvenční léčba a neuromodulační léčba, kam se řadí míšní a periferní nervová stimulace a intrathekální aplikace léčiv (morfin, klonidin...). (Lejčko, 2018)

Metoda nervové blokády se nejčastěji uplatňuje u pooperačních a posttraumatických neuropatií či komplexního regionálního bolestivého syndromu. V návaznosti lze indikovat radiofrekvenční terapii, jež má neuromodulační, protizánětlivý a imunomodulační efekt. (Lejčko, 2018)

Neuromodulační intervence je indikována u refrakterních neuropatických bolestí, tedy např. u pacientů s neovlivnitelnou radikulární bolestí či s komplexním regionálním bolestivým syndromem 1. typu. Její nevýhodou je ekonomická náročnost a možnost výkonu pouze ve specializovaných centrech. (Lejčko, 2018)

2 CHARCOT-MARIE-TOOTH

Charcot-Marie-Tooth (CMT) choroba se označuje podle svých objevitelů (J.M.Charcot, P.Marie, H.H.Tooth), kteří ji v roce 1886 nezávisle na sobě popsali a označovali ji jako peroneální atrofii. V polovině 70. let 20. století se nemoc začala označovat jako hereditární motorická a senzitivní neuropatie (HMSN). (Haberlová, 2006)

CMT patří do skupiny hereditárních motorických a senzitivních neuropatií, nazývá se též peroneální svalová atrofie. Je to nejčastější geneticky podmíněné nervosvalové onemocnění. Prevalence této choroby v populaci je asi 40 pacientů na 100 000 obyvatel. Degenerativní změny mohou postihovat myelinovou pochvu nebo axony periferních nervů. (Růžička, 2019; Seidl, 2015)

2.1 Klinický obraz

Hlavními rysy CMT jsou kombinace motorických deficitů a senzitivních známek a symptomů, které společně odrážejí senzitivno-motorickou neuropatii. (Szigeti a Lupski, 2009)

Přes variabilitu různých typů CMT typický klinický průběh zahrnuje normální časný vývojové milníky. Typický fenotyp CMT je charakterizován nástupem příznaků v prvních dvou dekádách života. Nastupuje pomalá progresivní bilaterální svalová slabost. Svalová slabost a atrofie nejdříve postihuje drobné svaly nohou, později peroneální svaly, svaly lýtek, dále stoupá do distální třetiny stehna a poté postihuje i ruce. (Mazanec et al., 2015; Pareyson et al., 2013)

Důsledkem postižení drobných svalů nohy, zkrácením plantární aponeurózy a Achillovy šlachy se vyvíjí deformity nohy, nejčastěji pes cavus a kladívkové prsty. Atrofie svalů dolních končetin se často popisuje jako obraz „obrácených lahví od šampaňského“, protože u většiny pacientů zůstává zachována relativně dobrá trofika pletencového a stehenního svalstva, zatímco od kolen distálně se rozvíjí těžké atrofie. Slabost peroneálních svalů způsobuje poruchu chůze, kterou označujeme jako stepáž nebo též čapí chůze. Pacient vysoko zvedá kolena, aby nezakopnul o špičky. Pareyson et al. (2013) uvádí, že zhruba třetina pacientů trpí skoliózou. Horní končetiny jsou z pravidla méně postižené než dolní končetiny, ale problém pacientům mohou dělat jemné pohyby rukou jako je odemykání klíčem nebo zapínání knoflíků asi zipů. (Pareyson et al., 2013; Pisciotta a Shy, 2018)

Poruchy cití zahrnují hlavně poruchu hlubokého cití, mohou být i poruchy taktilního cití v rukavicovité a punčochovité distribuci. Při vyšetření je přítomna difúzní hyporeflexie až areflexie, nejčastěji a nejdříve je oslaben či nevýbavný reflex Achillovy šlarchy. (Pisciotta a Shy, 2018; Mazanec et al., 2015)

Postižené děti jsou často pomalí běžci a mají potíže s aktivitami, při kterých jsou zvýšené nároky na udržení rovnováhy. Nestačí svým vrstevníkům, jsou nemotorní a „pomalí“ ve sportu nebo nesportují vůbec. (Pisciotta a Shy, 2018; Nagappa et al., 2022)

Dalšími podceňovanými přidruženými rysy CMT mohou být hypertrofické nervové kořeny, syndrom neklidných nohou, pupilární abnormality nebo problémy se sluchem. (Werheid et al., 2016)



Obrázek 1 Atrofie svalů bérce obraz "obrácených lahví od šampaňského" (zdroj vlastní)

2.1.1 *Pes Cavus*

Pes cavus je deformita nohy, která je charakterizovaná abnormálně vysokou podélnou klenbou. Rozlišují se tři hlavní typy *pes cavus* a to *pes cavovarus*, *pes calcaneovarus* a „čistý“ *pes cavus*. *Cavovarus* je nejběžnější typ *pes cavus* a primárně se objevuje u neuromuskulárních onemocnění jako je CMT, působením svalových dysbalancí. (Burns et al., 2007)

Cavovarus se vyznačuje varozitou calcaneu, plantární flexí prvního metatarsu a kladívkovými prsty. M. tibialis anterior, m. peroneus brevis a vlastní svaly nohy jsou v oslabení. Silnější m. peroneus longus a m. tibialis posterior je přetahují. Zkrácený m. triceps surae přetahuje přednoží do plantární flexe a pronace, při zatížení je zadní noha nucena korigovat stav a dostává se tím do supinace. S vývojem deformity se mění poloha calcaneu a dochází ke zkratu Achillovy šlachy. (Burns et al., 2007; Seaman a Ball, 2022)

Prognóza závisí na velikosti deformity a věku manifestace deformity. U dětí se často pes cavus začíná vyvíjet již před začátkem puberty. Z počátku může být deformita dobře funkčně kompenzovaná, ale následně může negativně ovlivnit kostní růst a tvar vyvíjející se nohy. (Seaman a Ball, 2022)

Pacienti s pes cavus si často stěžují na bolest nohou a časté je také podvrtnutí kotníků. Bolest je výsledek nerovnoměrného zatížení nohy způsobeného deformitou, bolest může být též neuropatická (Neuropatická bolest – viz kapitola 1.3). Nejčastější místa udávané bolesti jsou na patě, v oblasti os cuboideum, a pod hlavičkou prvního metatarsu. Dalšími symptomy doprovázející pes cavus mohou být artróza a laterální instabilita kotníku, tendinitidy Achillovy šlachy, únavové zlomeniny kostí nohy, bolest kolene nebo artróza kyčle. (Burns et al., 2007; Seaman a Ball, 2022)



Obrázek 2 Pes cavus a kladívkové prsty (zdroj vlastní)

2.2 Dělení CMT

S hereditárními polyneuropatiemi jsou spojovány mutace ve více než 80 genech. Mnoho z těchto genů bylo objeveno v posledních letech díky sekvenční technologii moderní generace. Tato zjištění pomáhají odkrývat různé patologické mechanismy, které vedou k těmto onemocněním. (Pareyson et al., 2017) Aktuálně bylo popsáno 12 různých genů, jejichž mutace jsou kauzální pro vznik různých forem HMN. (Mazanec et al., 2016) U CMT se setkáváme se všemi formami dědičnosti. (Hlucháňová et al., 2020)

Autozomálně dominantní dědičnost - většina jedinců s diagnózou autozomálně dominantní CMT má postižené rodiče. Podíl případů vzniklých mutací de novo je různý, ale u některých genů může být až 25%. Pokud patogenní varianta nebyla u rodičů probanda detekována, může jít o mutaci de novo nebo o zárodečnou mozaiku. Pokud je rodič probanda postižen, má sourozenec probanda šanci 50%, že bude také postižen. Pokud u rodiče není známa přítomnost patogenní varianty, je u sourozence probanda riziko oproti běžné populaci zvýšené, z důvodu možné přítomnosti zárodečné mozaiky. Potomci probanda mají pravděpodobnost 50%, že budou postiženi.

Autozomálně recesivní dědičnost - rodiče probanda s autozomálně recesivní CMT jsou obligátní heterozygoti, tudíž jsou pouze přenašeči. Sourozenci probanda mají šanci 25%, že budou postiženi, 50%, že budou přenašeči a 25%, že budou zdraví. Potomci probanda jsou heterozygoti.

X-vázaná dědičnost - je klinicky identická s autozomálně dominantní formou. Postižení mužů je těžší a manifestuje se dříve než u žen. U muže probanda může dojít k přenosu od matky nebo mutací de novo, ale ne od otce. U ženy probandky může dojít k přenosu od otce, matky i mutací de novo. Všichni potomci probanda zdědí patogenní variantu. Potomci probandky mají pravděpodobnost 50%, že zdědí patogenní variantu. (Bird, 1998; Rudnik-Schöneborn et al., 2016)

2.2.1 CMT1

Nejčastější typy CMT patří do skupiny CMT1. Tato skupina zahrnuje neuropatie primárně demyelinizační s AD typem dědičnosti. Klinicky obtíže vznikají během první a druhé dekády života. Kondukční studie udávají sníženou rychlost vedení pod 38 m/s. Rychlost vedení nekoreluje s tíží postižení, ale bylo opakovaně pozorováno, že výrazné snížení rychlosti vedení v dětství odpovídá těžšímu průběhu onemocnění v dospělosti. (Haberlová et al., 2006; Mazanec et al., 2009)

CMT1A - je nejčastějším typem a představuje 60-70% všech CMT. Až 75% pacientů má nástup příznaků již v 1. dekádě, kdy nemocný pozoruje poruchu chůze a rychlý rozvoj deformity nohou. Objektivně je přítomná distální svalová slabost, svalové atrofie s maximem distálně, areflexie DK, pes cavus, méně i pes equinovarus nebo pes varus, kontraktury Achillovy šlachy. Postižení rukou se objevuje s několikaletou latencí. DK jsou postiženy poruchou vibračního a taktilního cití, která zasahuje až do poloviny bérců. Tato forma má variabilní tíži postižení a lze sledovat variabilitu klinických obtíží

mezi postiženými rodinami i v rámci rodin. Kondukční studie prokazují sníženou rychlost vedení motorických vláken n. medianus, která bývá nejčastěji 20-30 m/s. (Haberlová et al., 2006; Mazanec et al., 2009)

CMT1B - tato forma představuje 5% všech CMT1 případů. Klinický obraz může být variabilní od lehkých peroneálních atrofií bez deformit nohou až po těžkou chabou kvadruparézu s nástupem po narození a nutností invalidního vozíku. (Mazanec et al., 2009)

CMTX1 - tvoří asi 10% všech CMT a je jediným typem CMT s vazbou na pohlavní chromozom X. Muži bývají postiženi více a dříve (mezi 5. a 20. rokem) než ženy, které mohou být dlouho bez klinických příznaků. Mezi první příznaky patří zakopávání, peroneální atrofie s přepadáváním špiček. Později dochází i k atrofii lýtek a vytváří se pes cavus. EMG vyšetření prokazuje intermediární typ rychlosti vedení 30-40 m/s. U této skupiny je přítomno subklinické postižení sluchové dráhy. Na MRI mozku jsou přítomna abnormální ložiska, která potvrzují postižení CNS. Téměř všechny mutace jsou zděděné a vznik de novo mutací je vzácný. (Haberlová et al., 2006; Mazanec et al., 2009)

Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III) - je časnou a těžkou formou CMT1. U dětí je vertikalizace opožděná, samostatná chůze nastupuje až mezi 15. a 48. měsícem věku a distální svalová slabost nastupuje již od raného dětství. Klinicky je přítomna hypotonie, hypo až areflexie, deformity nohy, skolióza Th páteře a můžou být postiženy i hlavové nervy. Rychlost vedení je snížena pod 10 m/s. Jedná se o AD dědičnost se sporadickým výskytem způsobeným de-novo mutacemi. (Haberlová et al., 2006)

CHN - kongenitální hypomyelinizační neuropatie je nejtěžší formou CMT. Svalová slabost je spíše generalizovaná a patrná již od narození. Obtíže rychle progredují a část nemocných umírá do 3 měsíců od narození, pacienti s mírnou formou se mohou dožít až 3. dekády. Rychlost vedení je extrémně snížena až pod 5 m/s. Dědičnost je AD, může ale být i AR nebo vzniklá de-novo. (Haberlová et al., 2006)

HNPP - dědičná neuropatie s tendencí k tlakovým obrnám je klinicky nejmírnější forma CMT. U některých pacientů manifestace otlakovou obrnou může proběhnout již v dětství, ale obtíže většiny pacientů se objevují na konci druhé a hlavně ve třetí dekádě života. Klinicky jsou přítomny rekurentní motorické a senzitivní parézy nervů v různých lokalitách, nejčastěji je to n. peroneus, n. ulnaris nebo brachiální plexus. Začátek obtíží bývá v souvislosti s otlakem při fyzické námaze a většinou se paréza do několika týdnů upraví, může však při dalším otlaku recidivovat. EMG vyšetření prokazuje zpomalené

vedení v místech anatomických úžin. Asi 10-15% pacientů s HNPP zůstává klinicky zcela bez příznaků. Dědičnost tohoto typu je AD. (Haberlová et al., 2006)

2.2.2 CMT2

CMT2 je skupina primárně axonálních neuropatií, které jsou méně časté než ze skupiny CMT1. Klinicky je výraznější svalová slabost, proximální šlachosvalové reflexy jsou výbavné a deformity nohy nebývají časté. Podle kondukčních studií je rychlost vedení normální nebo jen lehce snižená, je však snižená amplituda CMAP a SNAP na základě postižení axonu. (Haberlová et al., 2006; Mazanec et al., 2009)

CMT2A - je nejčastějším typem CMT2 a zahrnuje až 23% případů CMT2. Klinicky se dá rozdělit na dvě skupiny. První početnější skupina s časným nástupem obtíží již kolem 2-4 let věku, která je klinicky závažnější s těžšími atrofiemi a rychlejší progresí chabé kvadruparézy s nutností francouzských holí ve 3. dekádě a vozíku v 5. dekádě. Druhá skupina má mírnější příznaky a obtíže nastupují až ve 3.-4. dekádě. U této formy jsou časté de-novo mutace. (Haberlová et al., 2006; Mazanec et al., 2009)

HMN - hereditární motorická neuropatie je skupina tzv. distálních spinálních muskulárních atrofií. Klinický nález i výsledky z EMG vyšetření jsou podobné skupině CMT2, ale jde o čistě motorický deficit. Období nástupu záleží na typu HMN. Nástup obtíží může být od časného dětství až po 3.-4. dekádu. (Haberlová et al., 2006)

HSN - u hereditární senzitivní neuropatie jsou více postižené senzitivní nervy, v menší míře i motorické a autonomní nervy. Klinicky je přítomna hypestezie až anestezie pro teplo a bolest, může však dojít i ke krutým bolestem DK. Vibrační cití bývá zachováno. Svalové atrofie a deformity aker se též objevují. Dále mohou být přítomny trofické defekty měkkých tkání se sníženou rychlostí hojení podobně jako u diabetu. Může se též objevit osteomyelitida a nekróza. Tento stav následně vyžaduje amputaci. (Auer-Grumbach, 2008; Haberlová et al., 2006)

2.3 Léčba

I když v současné době neexistuje žádná léčba, která by dokázala CMT zvrátit, stále probíhají různé klinické studie, které kauzální léčbu CMT dále zkoumají. Možnost detekovat kauzální mutace, které jsou zodpovědné za různé formy hereditárních polyneuropatií, dává neurologům a genetikům do rukou velmi účinnou metodu cílené genetické prevence prenatální nebo preimplantační diagnostiky. (Hlucháňová et al., 2020; Mazanec et al., 2016)

Aktuální léčebný protokol doporučuje hlavně systematickou a komplexní rehabilitační a lázeňskou léčbu, kvalitní protetické zajištění a v indikovaných případech korekční ortopedickou léčbu. (Mazanec et al., 2016)

Hereditární polyneuropatie jsou typickou diagnózou, která vyžaduje multioborovou spolupráci, kdy se do léčby zapojuje neurolog, ortoped, protetik, fyzioterapeut i ergoterapeut. Cílem rehabilitace je udržet co nejlepší kvalitu hybnosti a stability při stoji a chůzi, prevence a terapie kloubních a vertebrogenních bolestí, udržení dobré tělesné kondice a funkce kardiovaskulárního aparátu a zajištění pacienta protetickými pomůckami. (Mazanec et al., 2015)

2.3.1 Fyzioterapie

Mezi hlavní cíle fyzioterapie patří zvýšení svalové síly, zdatnosti, aerobní kapacity, zamezení kontrakturám a zvýšení stability. Posilování hlavně cílí na proximální svalové skupiny, které nebývají primárně postižené nemocí, ale mohou být oslabeny v důsledku dekonvice a jejich posílení může pomoci ke kompenzaci aktuálního stavu. (Kenis-Coskun a Matthews, 2016)

Lindeman et al. (1995) v randomizované studii zkoumal vliv silového tréninku na svalovou sílu pacientů s CMT. Do studii zahrnul 28 pacientů s CMT. Pacienti cvičili podobu 24 týdnů 3krát týdně se zátěží flexi a extenzi kolene a extenzi a abdukci kyčle. Pacienti byli instruováni ohledně domácího cvičení fyzioterapeutem, který je následně každé dva týdny korigoval a přizpůsoboval zátěž podle aktuální svalové síly. Aktuální svalová síla byla hodnocena podle „one repetition maximum“ (1RM). Prvních 8 týdnů se trénink skládal z 60% 1RM při 25 opakováních a 3 sériích, dalších 8 týdnů 70% 1RM při 15 opakováních a posledních 8 týdnů 80% 1RM při 10 opakováních. Již po 8 týdnech se signifikantně zvýšila svalová síla flexe i extenze kolene oproti kontrolní skupině. (Lindeman et al., 1995)

V další randomizované studii Lindeman et al. (1999) zkoumal vliv silového tréninku na svalovou sílu 28 pacientů s CMT. Metody cvičení byly totožné jako u předchozí studie. Při výstupním měření vykazovala skupina trénujících pacientů signifikantně vyšší maximální volní kontrakci (MVC) izometrické extenze kolene oproti kontrolní skupině. (Lindeman et al., 1999)

V dvojité slepé kontrolované studii Chetlin et al. (2004) na 20 pacientech s CMT objektivizoval vliv odporového tréninku a příjmu kreatin monohydrátu. Pacienti prováděli domácí cvičení třikrát týdně po dobu 12 týdnů se zátěží. Cvičení se skládalo

z posilování flexorů a extenzorů kolene proti odporu 40% 1RM, flexorů a extenzorů lokte proti odporu 20% 1RM a posilování rukou opakovaným stisknutím terapeutických míčků. Polovina pacientů navíc užívala kreatin. Po ukončení programu se zvýšila MVC sledovaných svalových skupin a výkon při všedních denních činnostech (ADL) všech pacientů. Vliv kreatinu však nebyl prokázán. (Chetlin et al., 2004)

Ve studii Prada et al. (2018) 9 pacientů s CMT absolvovalo 4týdenní rehabilitační program zaměřený na terapii HKK s frekvencí 2krát 45min týdně. Terapie se skládala s posilování, strečinku a proprioceptivního cvičení. Po ukončení programu se pacientům zvýšila síla stisku a síla stisku špetkového úchopu. (Prada et al., 2018)

Sedavý styl život, který se u CMT pacientů může vyskytovat, může vést k de kondici a vyšší únavnosti. Aerobní cvičení je tak důležitou součástí terapie těchto pacientů. (Kenis-Coskun a Matthews, 2016)

El Mhandi et al. (2008) testoval vliv intervalového tréninku na únavu a funkční kapacity pacientů s CMT. 8 pacientů s CMT podstoupilo 24týdenní program tréninku na bicyklovém ergometru s frekvencí 3krát týdně po dobu 45min. 12 týdnů probíhal trénink pod dohledem v nemocnici a 12 týdnů pacienti trénovali bez dozoru doma. Po ukončení programu se subjektivně snížila akutní bolest a únava pacientů po tréninku, signifikantně se zvýšilo VO_{2peak} a maximální tolerovaná zátěž. Výrazně se zvýšila i MVC flexe a extenze kolene. (El Mahdi et al., 2008)

V randomizované slepé zkřížené studii Wallace et al. (2019) zjišťuje proveditelnost a efekt aerobního tréninku u pacientů s CMT. 23 pacientů s CMT podstoupilo 12týdenní aerobní trénink pod dohledem fitness trenérů a fyzioterapeutů v tělocvičnách ve svém okolí. Pacienti cvičili 3krát týdně 30min na bicyklovém ergometru. První 4 týdny tepová frekvence (TF) při cvičení odpovídala 60% VO_{2peak} a následně se každé čtyři týdny zvyšovala o 10%. Po skončení programu byl zaznamenán nárůst VO_{2peak} a zvýšila se maximální tolerovaná zátěž. (Wallace et al., 2019)

Mori et al. (2020) v randomizované slepé kontrolované studii popisuje efekt fyzioterapie a aerobního tréninku na pacienty s CMT. 53 pacientů s CMT bylo rozděleno do dvou skupin. První skupina kromě metod fyzioterapie v podobě strečinku, proprioceptivního a dechového cvičení měla navíc zařazené aerobní cvičení na běžecském pásu (TreSPE skupina). Druhá skupina podstupovala pouze fyzioterapii bez aerobního cvičení (SPE skupina). Fyzioterapie probíhala 60min dvakrát týdně a aerobní cvičení 30min dvakrát týdně. Po 3 a 6 měsících proběhlo kontrolní měření pomocí 6MWT, 10MWT, Walk12, BBS a měření síly plantární a dorzální flexe nohy. Po 3 měsících 89%

a po 6 měsících 95% všech probandů z obou skupin vykazovalo zlepšení alespoň v jednom z měřených údajů. U SPE skupiny byly zaznamenány lepší výsledky v 6MWT a u TreSPE skupiny v BBS. Z výsledků studie lze tedy odvodit objektivní přínos metod fyzioterapie a aerobního cvičení. (Mori et al., 2020)

Matjačić a Zupan (2006) v randomizované studii popisuje efekt dynamického tréninku rovnováhy na pacienty s CMT. 16 pacientů s CMT podstoupilo 12 terapií, které se skládaly z pasivního protahování, posilování a tréninku stability ve stoji. Experimentální skupina prováděla trénink stability na speciálním mechanickém zařízení a kontrolní skupina cvičila s terapeutem. Pro zhodnocení byla vybrána Berg Balance Scale (BBS), Up&go test a 10-m walk test. U experimentální skupiny došlo k signifikantnímu zlepšení u BBS, Up&go testu i 10-m walk testu, zatímco u kontrolní skupiny došlo jen ke zlepšení BBS. (Matjačić a Zupan, 2006)

Pazzaglia et al. (2016) ve své studii hodnotí účinek aplikace mechanických vibrací na stabilitu pacientů s CMT. 14 pacientů s CMT podstoupilo 3denní aplikaci fokálních mechanických vibrací na oblast quadricepsu a tricepsu surae. K hodnocení byly použity BBS, Dynamic Gait Index (DGI), 6MWT, měření svalové síly DKK a stabilometrické vyšetření. Kontrolní měření ukazují signifikantní zlepšení BBS a DGI, zlepšení též nastalo při stabilometrickém vyšetření stoje s vyloučením zrakové kontroly. (Pazzaglia et al., 2016)

Dle Kobesové (2012) se postup individuální fyzioterapie v ČR skládá ze čtyř základních technik, které lze různě kombinovat – ovlivnění periferie, ovlivnění základní postury, senzomotorická stimulace, nácvik vnímání tělesného schématu. (Kobesová, 2012)

Nejdříve se začíná od úpravy periferie aplikací mobilizačních a relaxačních technik na oblast nohy. Užívá se například mobilizace kloubů a relaxační techniky dle Lewita, techniky měkkých tkání (TMT) nebo exteroceptivní a propioceptivní stimulace planty. (Kobesová, 2011; 2012)

Následně se cvičení zaměřuje na ovlivnění celkové postury. Užívají se TMT na oblast hrudníku a beder, mobilizace kloubů páteře a žeber a aktivace stabilizačního systému páteře prostřednictvím dynamické neuromuskulární stabilizace (DNS). Prostřednictvím cvičení ve vývojových polohách zajistíme co možná nejvíc fyziologické držení těla, optimalizujeme nastavení hrudníku, pánve a páteře a tím stabilizujeme trup. Následně lze cvičit těžší lokomoční vzory. DNS lze doplnit Vojtovou reflexní lokomocí (VRL), která nám také pomáhá dosáhnout vyvážené svalové koordinace. (Kobesová, 2011; 2012)

Dále pokračujeme nácvikem balančních strategií a zvyšování limitů stability. Využíváme hlavně metod senzomotorické stimulace jako je cvičení na labilních plochách. Hlezenní strategii nacvičujeme kontrolovanými „pády do zdi“ a krokovou strategii pomocí výpadů do různých směrů. Chůze můžeme zlepšovat zařazením různých modifikací jako je chůze přes překážky, do boku, pozpátku nebo slalom. (Kobesová, 2011; 2012)

V poslední řadě provádíme nácvik tělesného schématu nejčastěji s užitím Feldenkreisovy metody. Důležitá je kvalita a preciznost provedení pohybů s vysokým počtem opakování. Pacient se po celou dobu soustředí na polohu a pohyb, snaží si uvědomit iniciaci, průběh a zastavení pohybu. Cviky je nejlepší provádět s vyloučením zrakové kontroly, opakování se následně děje pomocí „proprioceptivní polohy“. (Kobesová, 2011; 2012)

U pacientů s tímto typem nervosvalového onemocnění není klasické posilování indikováno z důvodu možnosti vzniku tzv. overuse weakness kdy místo svalové hypertrofie vznikne oslabení a hypotrofie. Pacient ještě více oslabuje již oslabené svaly postižené denervací, svaly nepostižené může posílit, a tak prohloubit svalovou dysbalanci. Pokud chceme posílit svaly funkčně utlumené, můžeme užít na příkladu VRL nebo proprioceptivní neuromuskulární facilitaci (PNF). (Kobesová, 2011)

Kobesová et al. (2012) demonstruje efekt rehabilitace na případové studii. 55 letý pacient s CMT podstoupil 3týdení intenzivní rehabilitaci. Denně se rehabilitace skládala z 2X30min fyzioterapie, kde byly užity manuální techniky dle Lewita, metody DNS dle Koláře a SMS dle Jandy, 30min skupinového cvičení Tai-Chi a cvičení na gymballech, 30min cvičení v bazénu a 30min ergoterapie zaměřené na motoriku rukou a nácvik ADL. Byly pozorovány změny v klinickém testu m-CTSIB, limitů stability a výpadu vpřed. U všech měřených hodnot došlo ke zlepšení. (Kobesova et al., 2012)

2.3.2 Protetika

Pacienti s CMT používají různé typy protetických a adjuvantních pomůcek, jako jsou vložky do bot, speciálně upravená ortopedická obuv, elastické kotníkové bandáže, ortézy, podpatěnky, peroneální pásky, vycházkové nebo francouzské hole, chodítka a invalidní vozíky. (Kobesová, 2011)

Prada et al. (2021) uvádí, že až 48% pacientů používá ortopedické vložky. Vložky by měly být zhotoveny na míru podle pacientova plantogramu a 3D otisku chodidla. Používáním vložek a ortopedické obuvi se snažíme korigovat pozici nohy a zlepšit

instabilitu kotníku, zamezit vzniku otlaků, bránit zhoršování deformity a ulevit od bolesti. (Prada et al., 2021; Pareyson a Marchesi, 2009)

Dále se užívají nízké a vysoké AFO (ankle foot orthosis) ortézy, které také korigují postavení nohy a brání přepadávání špičky při chůzi. Zuccarino et al. (2021) však uvádí, že jejich nošení více než třetina pacientů hodnotí negativně z důvodu diskomfortu nebo z estetických důvodů. Pro překonání těchto problémů se AFO ortézy různě přizpůsobují nebo a používají se lehčí modely ortéz. (Pisciotta, et al., 2021; Zuccarino et al., 2021)

Alternativou k výše zmíněným ortézám mohou být elastické kotníkové bandáže, které jsou šité na míru a dokážou kotník též zpevnit. Užívají se i různé formy peroneálních pásek. (Kobesová et al., 2007)

2.3.3 Ortopedie

K chirurgickým zákrokům se zpravidla přistupuje, pokud konzervativní metody, které jsou metodami první volby, selžou. K operačním zákrokům se ale může přistupovat i z preventivního hlediska. Včasným zákrokem na měkkých tkáních můžeme zabránit pokročilým deformitám a složitějším korekčním operacím na kostech a kloubech. Chirurgické postupy se liší jak mezi státy, tak i mezi jednotlivými pracovišti. (Reilly et al., 2017; Smetana et al., 2008)

Až 30% pacientů s CMT podstupuje nějaký typ chirurgického zákroku v souvislosti s deformitou nohy. Třetina z těchto pacientů podstoupí více než jednu operaci. (Laurá et al., 2018)

Nejdříve se přistupuje k výkonům na měkkých tkáních. Nejčastěji se přistupuje k uvolnění plantární fascie, prolongaci Achillovy šlachy, krátkých a někdy i dlouhých flexorů prstů, transpozice šlach m. tibialis posterior, m. peroneus longus nebo m. flexor hallucis longus je prováděna s cílem posílení dorzální flexe nohy a prevence zakopávání. Dále se provádí operace na kostech, nejčastěji korekční osteotomie patní kosti. Dále osteotomie střední části nohy nebo prvního metatarsu. Při těžkých deformitách se užívají fúzní postupy jako trojí déza nebo artrodéza kotníku. (Pfeffer et al., 2020)

3 SPOLEČNOST CMT

Společnost Charcot-Marie-Tooth působí v rámci celé České republiky od června roku 1999. Tato společnost sdružuje zejména osoby s dědičným polyneuropatickým onemocněním, tedy s nemocí Charcot-Marie-Tooth. (C-M-T, 2022)

Do popředí cílů společnosti C-M-T jsou vyzdvihovány potřeby a zájmy pacientů s onemocněním Charcot-Marie-Tooth, rovněž jejich obhajoba a prosazování práv a potřeb pacientů s CMT na úrovni státních institucí. (C-M-T, 2022)

Díky celostátnímu působení společnosti je veškerá činnost organizace v součinnosti s orgány státní právy a samosprávy v České republice a rovněž i s mezinárodními institucemi a jejich spoluprací. Mezi další cíle společnosti lze zařadit i podstatné zlepšení informovanosti rodin, veřejnosti, ať odborné, tak i neodborné, o dané problematice. Má edukativní charakter za pomoci pořádání různých konferencí a seminářů. Lze mezi ně zařadit i rekreačně – edukativní pobyty osob a i jejich rodin s onemocněním CMT. (C-M-T, 2022)

Díky pravidelnému vydávání C-M-T Bulletinu společnosti zvyšuje povědomí o nemoci a možnostech léčby, o činnosti CMT společnosti včetně spolupráce s lékaři a dalšími zdravotnickými pracovníky i možnostech podpory v sociální oblasti. (C-M-T, 2022)

Bulletin poskytuje aktuální informace o nemoci, postupech léčby, novinkách v léčebných procesech a informacích od lékařů. Zveřejňuje pozvánky na semináře a další edukativní akce organizované společností CMT informuje o vědecké činnosti lékařů. Dalším informačním zdrojem se rovněž stávají i samotné webové stránky společnosti, které jsou nejen přehledné, ale také nabízejí dostatek informací jak pro současné, tak i pro nové pacienty a jejich rodiny. Mimo jiné, jsou zde i kontakty na společnosti, které se zabývají výrobou kompenzačních pomůcek pro tělesně postižené, rovněž i sociálně-právní servis. Typy a doporučení na volnočasové aktivity a bezbariérové přístupy na kulturní památky v celé České republice. (C-M-T, 2022)

Rekondiční pobyty pořádané společností slouží nejen pro pacienty s diagnostikovanou CMT chorobou, ale i pro jejich rodinné příslušníky. Pobyty jsou určeny na rekonvalescenci a obsahují celou škálu procedur a to od rehabilitací, masáží až po různé koupele. (C-M-T, 2022)

Mezi novodobé úspěchy společnosti v poslední době lze zařadit změnu indikačního seznamu. Podle vyhlášky č. 267/2012 Sb. byli pacienti s chorobou CMT zařazeni do jiné

indikační skupiny, a tudíž jim lázeňský pobyt mohl být předepisován jen jednou za 24 měsíců. Společnost CMT se po komunikaci s MZ ČR podařilo prosadit změnu indikačního seznamu. Podle vyhlášky č. 2/2015 Sb. mají pacienti s CMT opět nárok na předepsání lázeňského pobytu jednou ročně. (C-M-T, 2022)

Společnost CMT se rovněž aktivně podílela na záchraně léčebny VESNA, které hrozilo zrušení. Léčebna sídlí v Jánských Lázních a je zaměřena na rehabilitaci dětských pacientů. (C-M-T, 2022)

4 PRAKTICKÁ ČÁST

4.1 Metodika práce

Praktická část bakalářské práce byla zpracována formou kazuistik dvou pacientů. Oba pacienti podstoupili vyšetření i terapie ve Fakultní nemocnici Motol. Pacient 1 absolvoval intenzivní rehabilitační pobyt na lůžkové části Kliniky rehabilitace a TVL 2.LF UK a FN Motol po dobu jednoho týdne. Pacient 2 docházel po dobu jednoho měsíce na ambulantní terapie na stejné pracoviště.

Před zahájením terapií bylo vyšetřeno pacientům taktilní, termické, vibrační a diskriminační cití na noze a změřena síla stisku ruky prostřednictvím dynamometru Jamar®. Taktilní cití bylo vyšetřeno 10 g monofilamentem a termické cití Tip Thermem®. Pro taktilní a termické cití bylo zvoleno 10 pokusů. Hodnocen byl počet správných odpovědí, tj. kolikrát z deseti dotyků na plošce pacient identifikoval a kolikrát z deseti dotyků chladným či teplým podnětem pacient správně identifikoval. Při vyšetření pacient ležel, oči měl zavřené, vyšetření bylo provedeno na plošce levé i pravé nohy. Vibrační cití bylo vyšetřeno pomocí graduované ladičky 128 Hz s možností hodnocení vibrační percepce na osmistupňové škále. Ladička byla přikládána na vnitřní a vnější kotníky obou dolních končetin. Po rozvibrování byla ladička přiložena a pacient hlásil, kdy vibrace přestal cítit. Diskriminační cití bylo měřeno posuvným měřidlem na ploskách obou dolních končetin. Nejdřív byla zvolena větší distance, která se následně snižovala, a pacient hlásil, kdy podnět již necítí jako dva body ale pouze jeden. Kvůli různým hodnotám vzdálenosti pro jednu plošku byl jako výsledek tohoto měření zvolen interval vzdálenosti.

Následně byli pacienti vyšetřeni stabilometricky na přístroji Rehawalk® se systémem Zebris, kde byl vyšetřován bosý stoj a chůze. Klidný stoj byl měřen po dobu 30 sekund. Při měření chůze se nejdříve zvolila po dohodě s pacientem rychlost a následně byly parametry chůze měřeny po dobu jedné minuty.

Subjektivní hodnocení bylo provedeno formou vytvořeného dotazníku, který byl sestaven z 20 otázek. Dotazník obsahuje některé otázky s Michiganského dotazníku (Feldman et al. 1994) a dotazníku „Subjective Peripheral Neuropathy Screen Questionnaire (McArthur 1998). Následně je doplněn některými vlastními otázkami autora práce. Pro hodnocení byla zvolena 10 cm dlouhá úsečka, kdy 0 je absolutní nesouhlas a 10 je absolutní souhlas. Následně byla změřena vzdálenost pacientovi

odpovědi od nuly v milimetrech. Čím větší vzdálenost v milimetrech od nuly byla naměřena, tím horší dotazované příznaky jsou.

Dále si oba pacienti vedli deník, ve kterém uvádějí, jakou terapii či autoterapii daný den absolvovali a jaký na ně měla účinek.

4.2 Pacient 1

4.2.1 Anamnéza a vstupní kineziologický rozbor

Pacient: J.K. (1954), muž

RA: otec bez CMT, matka bez CMT, 2 dcery zdravé

OA: CMT diagnostikováno v roce 1998 a verifikováno genetickým vyšetřením, hypertenze na terapii, dyslipidémie na terapii, anamnesticky recidivující BPPV se zlepšením po Epleyho manévru, anamnesticky opakované kolapsové stavy – vyšetřeno na kardiologii, bez známek příčiny, anamnesticky opakované angíny, 1984 peritonsilární absces, 2007 žilní trombóza LDK, cca 1 rok warfarinizován, sledován na GIT pro dráždivý tračník

Úrazy a operace: 5/2021 pád s komocí mozku, 8/2021 pád se zhmožděním žeber (pády v souvislosti s CMT), 6/2020 stp. laparoskopické cholecystektomii, 2012 stp. rekonstrukci rotátorové manžety po úrazu, tendodéza bicepsu LHK, 1998 stp. skoku do vody, fr. oblouku C1 bez dislokace

SA: bydlí v bezbariérově upraveném RD s manželkou a dcerou

AA: intolerance statinů, jinak nejuje

FA: Kapidin, Fokusin, Prenewel, Lipanthyl, Duspatalin

RHB: Pacient již dříve absolvoval rehabilitační pobyt na tomto pracovišti, dochází na RHB v místě bydliště.

NO: Pacient s progresí základního onemocnění CMT, s těžkou chabou kvadruparézou přichází na RHB na doporučení prof. Kobesové.

Subjektivně.: Pacient si stěžuje na zhoršení stavu po prodělání onemocnění Covid19 v květnu 2021. Průběh covidu byl spíše lehčí, krátce kašel, ztráta čichu a chuti. Stěžuje si zejména na zhoršení neuropatické bolesti DKK, které byly téměř nesnesitelné, pocit trhavé bolesti ve stehnech, bolesti na sedacích hrbolech, v noci pocit mravenčení, pálivé

bolesti a píchání špendlíků na DKK. Bolesti následně spontánně odezněly. Má obtíže při vstávání z toalety a nižší sedačky, zakopává, po rovině ujde maximálně 50m, v terénu a za tmy větší instabilita, doma chodí s oporou o nábytek a madla, eventuálně o 1 FH, výrazné obtíže při chůzi do schodů, výrazně se snižuje síla i HKK. Potřebuje dopomoc v běžných ADL, včetně osobní hygieny, vstávání, obouvání.

Objektivně.: Pacient s kvadrusymptomatickou, chůze o 1 FH značně nestabilní, přidržuje se madel a okolních předmětů, vertikalizace ze sedu do stoje jen z vyšší podložky, dřep nelze. Barthel Index 80/100 (rozšířený BI 90/90), 10MWT 14,5s (čas bez hole i s holí stejný).

trup: předsunutě držení hlavy, ramena v protrakci a elevaci, tuhá fixovaná hyperkyfóza, insuficience zapojení břišní stěny, Lp aplanovaná.

HKK: pravák, omezení flexe i abdukce LHK nad horizontálu, svalový hypotonus, kořenově svalová síla 3+/5, flexe a extenze v lokti 3+/5, reflexy C5-C8 nevýbavné bilaterálně, Mingazzini bez poklesu, taxe bilaterálně přesná, bez tremoru, jemná motorika vázne více vlevo, hypotonie a hypotrofie v oblasti L lopatky

DKK: Mingazzini kontrolovaný pád bilaterálně, akrálně plegie, flexe i extenze v koleni 2-3/5, kořenově flexe 2/5, abdukce a extenze 3/5, hypostezie od hlezten distálně, reflex L2-L4 bilaterálně nevýbavný, hypotrofie DKK s maximem akrálně, pes cavus, omezení dorzální flexe nohy, zkrat Achillovy šlachy, hamstringů a m. quadriceps femoris, při přenášení váhy na PDK laterální instabilita pánve

čítí: hypostezie a parestezie akrálně na DKK, jinak intaktní

stoj: o široké bazi, výrazně nestabilní zejména v předozadním směru, zvládne částečně zúžit bazi na šířku pánve, stoj se zavřeným očima maximálně 3s, výkrok nestabilní bilaterálně, stoj na 1DK, na patách a špičkách nelze

chůze: nestabilní, o široké bazi, bez hole se nestabilita zhoršuje, stepáž

4.2.2 Průběh terapií

5.1.2022

fyzioterapie – vstupní kineziologický rozbor, TMT chodidel, MO drobných kloubů nohy, MO ThP, TM fascií hrudníku, brániční dýchání vleže na zádech, 5m pozice s rotací

spodního a horního trupu, sed 3bodová opora chodidel s přenášením váhy na DKK (obrázek 3), aktivní kondiční cvičení HKK a DKK



Obrázek 3 Sed 3bodová opora chodidel s přenášením váhy na DKK (zdroj vlastní)

ergoterapie - vstupní vyšetření, stanovení terapeutických cílů s pacientem, nácvik ADL - chůze s 4 kolovým chodítkem, používání podavače, fasciální techniky v oblasti HKK, pasivní pohyby v oblasti ramen a HKK, trakce ramenního kloubu pomocí ručníku (obrázek 4)



Obrázek 4 Pasivní pohyby HKK a trakce ramenního kloubu pomocí ručníku (zdroj vlastní)

6.1.2022

fyzioterapie – TMT chodidel, MO drobných kloubů nohy, trakce KYKL, nespecifické uvolnění KYKL, jemná MO SI dle Stodarda, aktivace ABD skupiny obou KYKL v analytickém cvičení, aktivní analytické posilování m. gluteus medius vleže na boku v různých úhlech flexe v kyčli (obrázek 5)



Obrázek 5 Aktivní analytické posilování m. gluteus medius vleže na boku v různých úhlech flexe v kyčli (zdroj vlastní)

ergoterapie - konzultace pomůcek - mechanický/elektrický vozík, přídavné elektrické zařízení na vozíku, trénink jemné motoriky - úchopy (obrázek 6), cvičení prstů, manipulace v prstech, cvičení s terapeutickou hmotou



Obrázek 6 Trénink jemné motoriky - úchopy (zdroj vlastní)

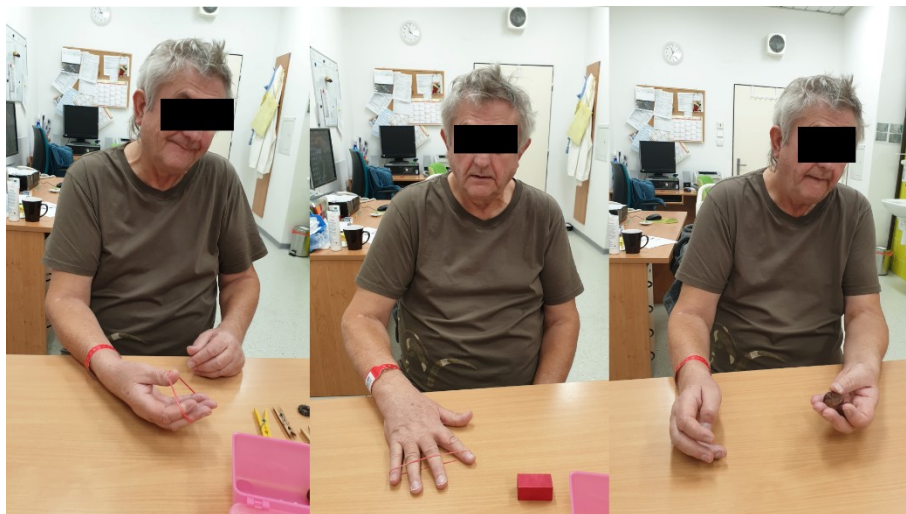
7.1.2022

fyzioterapie – automobilizační cvičení hrudníku, rotace trupu v sedě (obrázek 7), klek na 4 – centrace lopatek, šikmý sed – protažení trupu do rotace, 5m pozice s rotací spodního a horního trupu, sed na gymballu – limity stability



Obrázek 7 Rotace trupu v sedě (zdroj vlastní)

ergoterapie - konzultace pomůcek - peroneální ortéza na DKK, konzultace úprav domu, fasciální techniky v oblasti HKK, cvičení prstů s gumičkou - extenze, dukce, cvičení opozice palce (obrázek 8)



Obrázek 8 Cvičení prstů s gumičkou - extenze, dukce a cvičení opozice pale (zdroj vlastní)

8.1.2022

fyzioterapie – brániční dýchání vleže na zádech, 5m pozice na boku - rotace spodní a dolní části trupu, exteroceptivní stimulace chodidel, stoj – limity stability laterolaterálně, přední půlkrok s oporou HKK (obrázek 9)



Obrázek 9 Přední půlkrok s oporou HKK
(zdroj vlastní)

9.1.2022

fyzioterapie – TMT chodidel, MO drobných kloubů nohy, automobilizační cvičení hrudníku, podřepy s oporou HKK o lehátko (obrázek 10), sed na gymballu – limity stability



Obrázek 10 Podřepy s oporou HKK o lehátko (zdroj vlastní)

10.1.2022

fyzioterapie – MO ThP, TM fascií hrudníku, brániční dýchání vleže na zádech, šikmý sed - protažení trupu do rotace, stoj se širší a užší bazí (obrázek 11), stoj s vyloučením zrakové kontroly



Obrázek 11 Stoj se širší a užší bází (zdroj vlastní)

ergoterapie - konzultace pomůcek - skútr, konzultace úprav domu - výtah, plošina, sedačka, fasciální techniky v oblasti HKK, pasivní pohyby v oblasti ramen a HKK, aktivní cvičení HKK na zvětšení ROM ramen (obrázek 12)



Obrázek 12 Aktivní cvičení HKK na zvětšení ROM ramen (zdroj vlastní)

11.1.2022

fyzioterapie – výstupní kineziologický rozbor, TMT chodidel, MO drobných kloubů nohy, sed 3b. opora chodidel s přenášením váhy na DKK, bridging, odlehčování DKK vleže na zádech (obrázek 13)



Obrázek 13 Bridging a odlehčování DKK vleže na zádech (zdroj vlastní)

ergoterapie - výstupní vyšetření, fasciální techniky v oblasti HKK, prolongovaný strečink flexorů ruky a prstů (obrázek 14), trénink jemné motoriky, cvičení prstů



Obrázek 14 Prolongovaný strečink flexorů ruky a prstů (zdroj vlastní)

Pacient navíc denně 15-20min cvičil dolní končetiny na přístroji MOTomed®.

4.2.3 Výstupní kineziologický rozbor

Subjektivně: Pacient vnímá efekt terapie, cítí se stabilněji a jistěji při chůzi i ve stoji.

Objektivně: Po prodělané hospitalizaci zlepšena kontrola chůze, zvládá na kratší vzdálenosti i bez hole. Zlepšena stabilita stoje - na počátku hospitalizace nemožnost bez ztráty kontroly výrazněji zúžit bazi, nyní schopen ustát cca 10s s chodidly těsně u sebe, kompenzuje výchylkami trupu nebo HKK. Mírně zlepšena síla DKK kořenově - více zvedne pánev při bridgingu, zlepšena síla flexe v kyčli. Zlepšena laterální stabilita kyčle vpravo, ale zde ještě rezervy, při stoji tendence k vychylování pánve doprava, schopen ale zkorigovat. Zlepšena rotabilita Thp, zlepšena aktivace břišní stěny ve cvičebních

pozicích. Přetrvává omezení ROM levého ramene. Barthel Index 85/100 (rozšířený BI 90/90), 6MWT 13,4s (čas bez hole i s holí stejný).

4.3 Pacientka 2

4.3.1 Anamnéza a kineziologický rozbor

Pacient: D.J. (1945), žena

OA: CMT typ2 bez kauzální mutace diagnostikováno 2018, arteriální hypertenze, thyreopatie na substituci, hypercholesterolemie

Úrazy a operace: v dětství zlomenina v oblasti P lokte, 2021 zlomenina zápěstí, operace neguje

SA: SD, původně sedavé zaměstnání – architektka

AA: neguje

FA: Tezeo, Letrox, Vigantol, Ca

NO: Přichází na doporučení z nervosvalové laboratoře FNM pro progredující poruchu chůze a coxalgie vpravo, obtíže v souvislosti s CMT udává asi 4 roky, vznik plíživý, neuvědomuje si začátek obtíží. Současně stran kyčlí vyšetřen ortopedem, doporučeno operační řešení, které pacientka odmítla.

Subjektivně.: Pacientka vnímá přínos předchozích terapií (předchozí ambulance ve FNM), udává lepší stabilitu, cítí se více rozhýbaná, po delší chůzi je 2-3 hodiny unavená.

Objektivně.: nejistota při chůzi a otáčení, při chůzi napadá na LDK

trup: trup v semiflekčním držení, P rameno v elevaci, zvýrazněná Th kyfóza, napřimění L lordózy, Cp vážne pohyb do retroflexe, Thp tuhá v pohybu do extenze i rotací, Lp se nerozvíjí a pohyb substituován DKK nebo Th/L

HKK: pravák, hyperreflexie C5-8 bilat., svalová síla symetrická, taktilní cití v normě, třes P palce

DKK: areflexie L2-S2, svalová síla oslabena akrálně pro dorzální flexi 3/5, výrazná atrofie interoseálních svalů bilat., hypotrofie od kolen distálně, difúzní hypestezie od kolen distálně bilat., Lasegue negativní, ale limitován pohybem v kyčlích, semiflekční kontraktura v P kyčli a P koleni.

4.3.2 *Terapie*

Pacientka nesouhlasila s pořizováním fotodokumentace během terapie.

24.9.2021

vstupní kineziologický rozbor, TMT chodidel a MO drobných kloubů nohy, trakce kyčelního kloubu bilat., placing DK do extenze v kyčli, PIR m. rectus femoris bilat., protažení m. rectus femoris pasivně a ve vysokém kleku, SMS - stimulace ježkem, trénink izolované FLX a ABD, ABD v kyčli vleže na boku

6.10.2021

TMT chodidel a MO drobných kloubů nohy, trakce kyčelního kloubu bilat. tlakové uvolnění m. iliacus a m. TFL vpravo, PIR m. rectus femoris bilat., protažení m. rectus femoris pasivně a spuštěním DK z lehátka, SMS – přední půlkrok, izometrie m. QF vleže na zádech

13.10.2021

PIR trakce kyčelního kloubu bilat, techniky fasciální manipulace, placing DK do extenze v kyčli, klek na 4 - nesení váhy, VRL ROI, SMS - stimulace ježkem, přední půlkrok a výpon, trénink izolované FLX a ABD, vysoký klek s oporou o dlaně - napřímení

21.10.2021

TMT chodidel a MO drobných kloubů nohy, PIR trakce kyčelního kloubu bilat, techniky fasciální manipulace, PIR m. rectus femoris bilat., tlakové uvolnění MTrPs m. TFL a m. gluteus minimus (foamrolling), VRL ROI, SMS – přední půlkrok, limity stability laterálně, stoj snožný s rotačními pohyby hlavy

26.10.2021

výstupní kineziologický rozbor, trakce kyčelního kloubu bilat., placing DK do extenze v kyčli, podřepy s oporou HKK o lehátko, SMS - stoj snožný s vyloučením zrakové kontroly a rotačními pohyby hlavy odkulení pánve vleže na boku, trénink izolované hybnosti pánev/kyčel,

4.3.3 *Výstupní kineziologický rozbor*

Subjektivně: Pacient vnímá přínos terapie, cítí zlepšení chůze a stability.

Objektivně: Trup stále ve flekčním držení, chůze i otáčení jsou jistější, HKK uvolněné, vleže na zádech jsou natažení i elevace PDK v kyčli bez výraznější bolesti.

4.4 VÝSLEDKY

4.4.1 Pacient 1

Vyšetření čítí

Ve výsledku měření taktilního a termického čítí je vždy uveden počet správných určení pacientem vůči všem pokusům. U vibračního čítí je výsledek uveden jako stupeň na 8stupňové škále. Výsledek diskriminačního čítí je uveden v intervalu, pro variabilitu na různých místech plosky. Z vyšetřovaných modalit čítí se po ukončení terapií zlepšilo taktilní čítí obou DKK. Termické, vibrační i diskriminační čítí obou DKK zůstalo beze změny (tabulky 1 a 2). Po ukončení terapií se zvýšila síla stisku obou HKK (tabulka 3).

Tabulka 1 Modalita čítí na LDK před a po terapiích (pacient 1)

čítí	před terapiemi	po terapiích
taktilní	4/10	6/10
termické	0/10	0/10
vibrační	2/8	2/8
diskriminační	33 ± 3mm	35 ± 3 mm

Tabulka 2 Modalita čítí na PDK před a po terapiích (pacient 1)

čítí	před terapiemi	po terapiích
taktilní	2/10	5/10
termické	0/10	0/10
vibrační	1/8	1/8
diskriminační	40 ± 3mm	39 ± 2mm

Tabulka 3 Síla stisku HKK před a po terapiích (pacient 1)

	před terapiemi	po terapiích
LHK	14 kg	16 kg
PHK	10 kg	14 kg

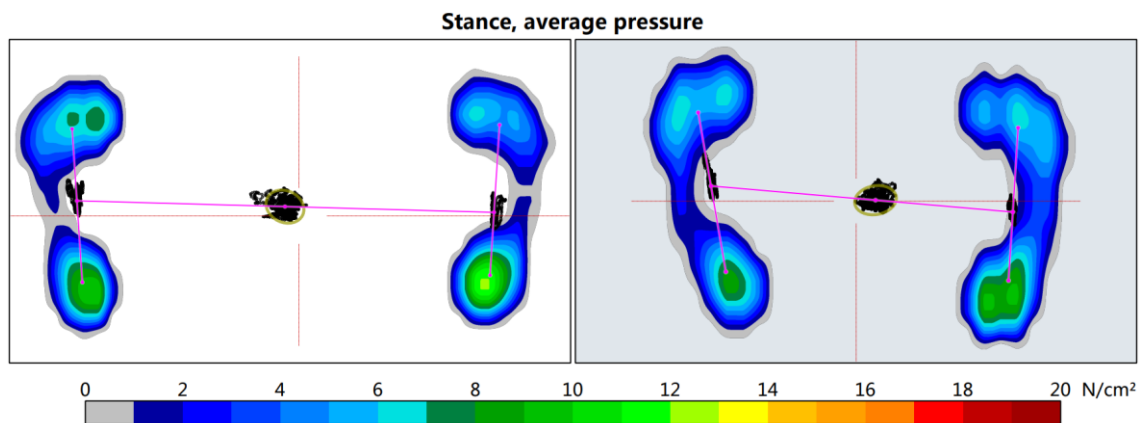
Stabilometrické vyšetření

Při stabilometrickém vyšetření stoje pacient při druhém měření zvolil menší šířku baze (tabulka 4). Na grafickém znázornění (obrázek 15) lze vidět, že se změnilo průměrné zatížení plosek ve stoji. Grafické znázornění je prostřednictvím barevné škály od šedé

(nejmenší tlak) po červenou (největší tlak). Všechny parametry (obrázek 16) popisující chování centra tlaku (center of pressure - COP) během stoje se snížily, což může znamenat, že byl pacient více stabilní. 95% confidence ellipse area je plocha v mm^2 , ve které se nachází 95% projekcí COP v měřeném čase. COP path length je délka trajektorie COP v mm v měřeném čase. COP average velocity je průměrná rychlost vychýlení COP v m/s. Z rozložení sil (obrázek 17) vyplývá, že po ukončení terapií pacient více zatěžoval pravou nohu, nicméně na pravé noze došlo k lepšímu rozložení sil mezi přednožím a patou.

Tabulka 4 Šířka baze při stoji před a po terapiích (pacient 1)

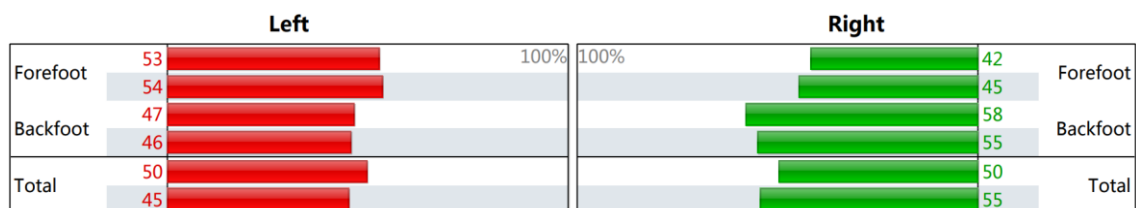
	před terapiemi	po terapiích
šířka baze	29 cm	16 cm



Obrázek 15 Grafické znázornění průměrného zatížení plošek pacienta 1 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo) s barevnou škálou (dole)

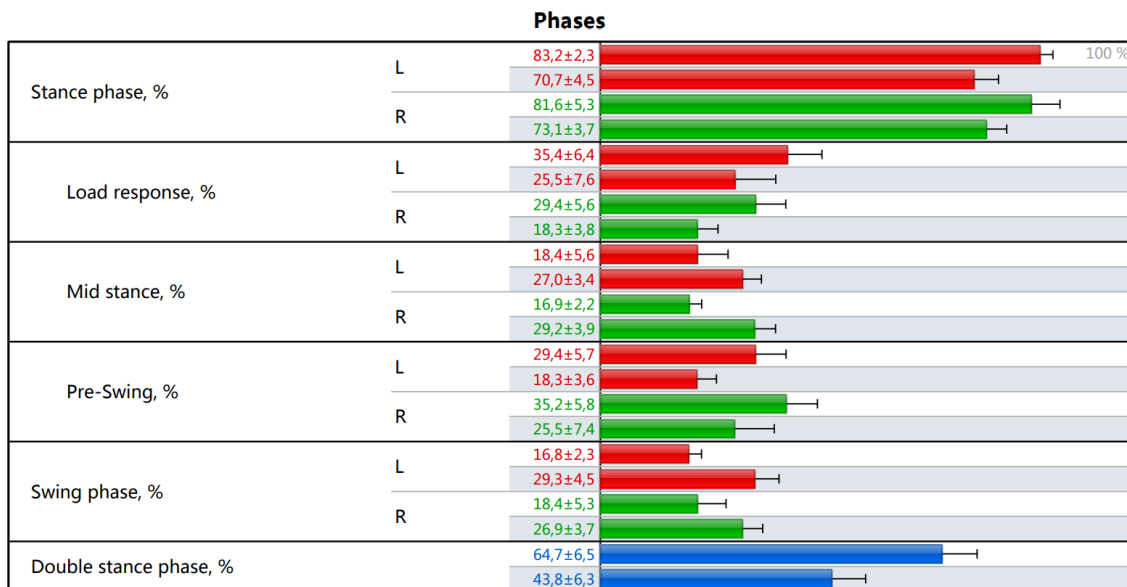
Parameters		
Analysis time, sec	28,8	40 sec
	28,9	
95% confidence ellipse area, mm ²	752	1000 mm ²
	593	
COP path length, mm	1424	1.8e3 mm
	721	
COP average velocity, mm/sec	49	50 mm/sec
	25	

Obrázek 16 Parametry COP ve stoji pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek)

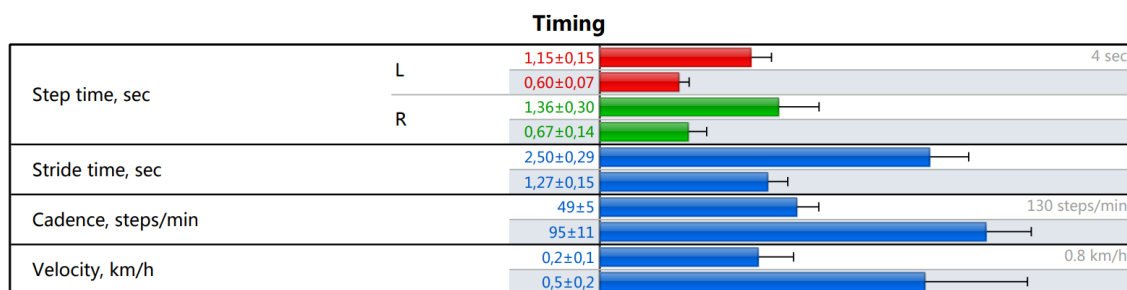


Obrázek 17 Rozložení sil mezi DKK a mezi přednožím a patou obou DK pacienta 1 před terapií (horní řádek) a po terapii (dolní řádek)

Z tabulky hodnotící fáze kroku vyplývá (obrázek 18), že se zkrátila stojná fáze (stance phase) a prodloužila švihová fáze (swing phase) kroku obou DK. Fáze dvojí opory (double stance phase) se zkrátila. Dále můžeme vidět (obrázek 19), že se zvýšila rychlost i kadence chůze. Butterfly diagram (obrázek 20), který hodnotí průběh COP během krokového cyklu, je při druhém měření více symetrický. Záznam celého stabilometrického vyšetření stoje a chůze pacienta 1 naleznete v přílohách (přílohy 1 a 2).

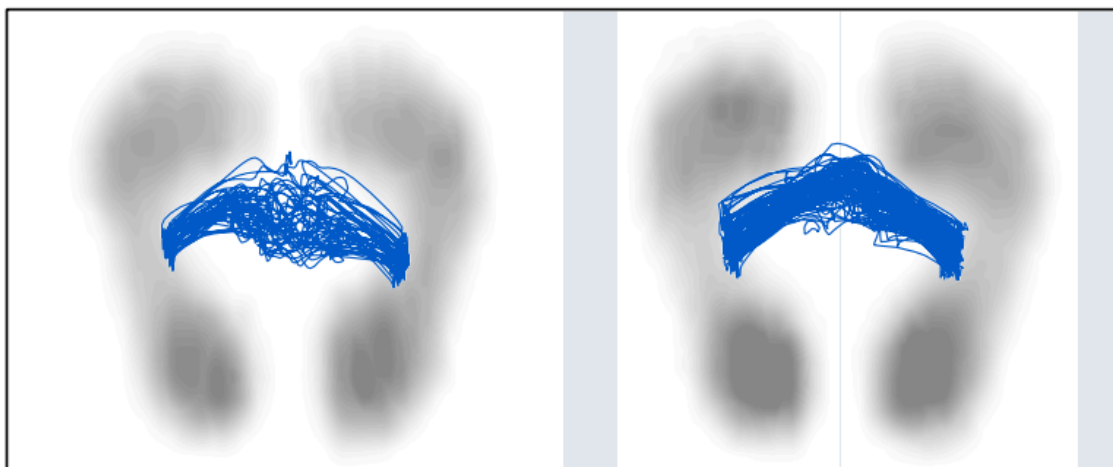


Obrázek 18 Fáze krokového cyklu pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek)



Obrázek 19 Timing při chůzi pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek)

Butterfly



Obrázek 20 Butterfly diagram průběhu COP při chůzi pacienta 1 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo)

Subjektivní hodnocení

V tabulce (tabulka 5) jsou výsledky vstupního a výstupního dotazníku pacienta 1. Hodnoty udávají, jak daleko od nuly na 10cm úsečce pacient umístil svoji odpověď. Na 10cm úsečce 0 znamená absolutní nesouhlas a 10 absolutní souhlas. Čím větší tedy hodnota v tabulce je, tím horší daný příznak je. Celý dotazník pacienta 1 naleznete v přílohách (přílohy 5 a 6).

Tabulka 5 Výsledky dotazníku, vzdálenost v milimetrech od nuly, hodnoty zlepšení jsou vyznačeny červeně (pacient 1)

	před terapiemi	po terapiích
Cítil/a jste někdy pálivou bolest v nohách?	75	73
Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?	74	73
Jsou vaše chodidla bolestivá na dotek?	5	3
Máte křeče v nohách?	82	54
Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?	86	71
Bolí vás dotek příkrývky na kůži?	5	3
Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?	90	92
Cítíte se slabá/ý při chůzi?	96	92
Bolí vás nohy při chůzi?	96	91
Máte pocit, že máte slabé ruce?	87	84
Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?	96	62
Padají vám často věci z rukou?	81	77
Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?	55	45
Dělá vám problém uchopovat různé předměty?	71	31
Dělá vám problém zavázat si tkaničky?	93	88
Máte problém se učesat?	5	3
Máte potíže s ovládním telefonu/klávesnice?	5	4
Dělá vám problém čištění zubů?	5	4

Dělá vám problém používat přístroj?	5	4
Máte problém s oblékáním?	91	89

4.4.2 Pacientka 2

Vyšetření čítí

Ve výsledku měření taktilního a termického čítí je vždy uveden počet správných určení pacientkou vůči všem pokusům. U vibračního čítí je výsledek uveden jako stupeň na 8stupňové škále. Výsledek diskriminačního čítí je uveden v intervalu, pro variabilitu na různých místech plošky. Z vyšetřovaných modalit čítí se žádná významně nezměnila (tabulky 6 a7). Po terapiích se zvýšila síla stisku LHK (tabulka 8).

Tabulka 6 Modality čítí na LDK před a po terapiích (pacientka 2)

čítí	před terapií	po terapii
taktilní	6/10	6/10
termické	3/10	3/10
vibrační	3/8	3/8
diskriminační	42 ± 3mm	40 ± 2mm

Tabulka 7 Modality čítí na PDK před a po terapiích (pacientka 2)

čítí	před terapií	po terapii
taktilní	4/10	4/10
termické	2/10	2/10
vibrační	5/8	5/8
diskriminační	22 ± 2mm	20 ± 3mm

Tabulka 8 Síla stisku HKK před a po terapiích (pacientka 2)

	před terapií	po terapii
LHK	20 kg	24 kg
PHK	18 kg	18 kg

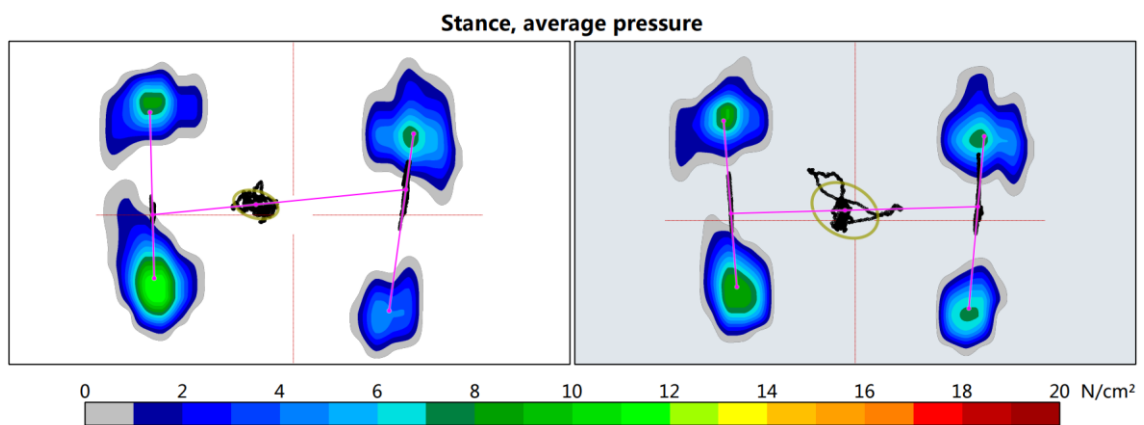
Stabilometrické vyšetření

Při stabilometrickém vyšetření stoje pacientky zůstala šířka baze nezměněná (tabulka 8). Z grafického znázornění (obrázek 21) není zcela patrná změna zatížení plošek ve stoji. Grafické znázornění je prostřednictvím barevné škály od šedé (nejmenší tlak) po

červenou (největší tlak). Všechny parametry (obrázek 22) popisující chování COP během stoje se zvýšily, což může znamenat, že byla pacientka méně stabilní. 95% confidence ellipse area je plocha v mm^2 , ve které se nachází 95% projekcí COP v měřeném čase. COP path length je délka trajektorie COP v mm v měřeném čase. COP average velocity je průměrná rychlost vychýlení COP v m/s. Po terapiích došlo k vyrovnanějšímu rozložení sil mezi dolními končetinami a u obou DKK došlo ke zlepšení distribuce tlaku mezi přednožím a patou (obrázek 23).

Tabulka 9 Šířka baze při stoji před a po terapiích (pacientka 2)

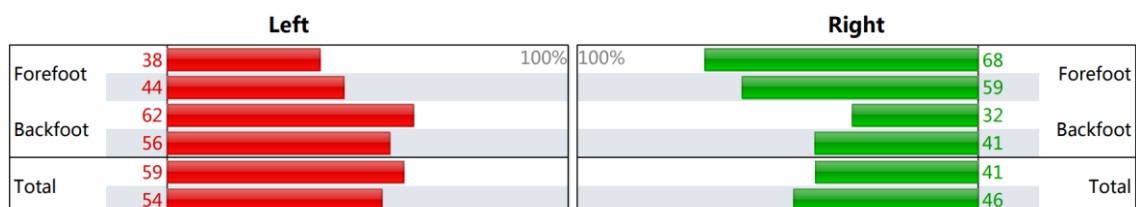
	před terapií	po terapii
šířka baze	13 cm	13 cm



Obrázek 21 Grafické znázornění průměrného zatížení plošek pacientky 2 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo) s barevnou škálou (dole)

Parameters			
Analysis time, sec	28,8	<div style="width: 72%;"></div>	40 sec
	28,9	<div style="width: 72%;"></div>	
95% confidence ellipse area, mm ²	752	<div style="width: 75%;"></div>	1000 mm ²
	593	<div style="width: 59%;"></div>	
COP path length, mm	1424	<div style="width: 79%;"></div>	1.8e3 mm
	721	<div style="width: 40%;"></div>	
COP average velocity, mm/sec	49	<div style="width: 82%;"></div>	60 mm/sec
	25	<div style="width: 42%;"></div>	

Obrázek 22 Parametry COP ve stoji pacientky 2 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek)



Obrázek 23 Rozložení sil mezi DKK a mezi přednožím a patou obou DK pacientky 2 před terapií (horní řádek) a po terapii (dolní řádek)

Výsledky vyšetření chůze pacientky se po terapiích významně nezměnily. Záznam celého stabilometrického vyšetření stoje a chůze pacientky 2 naleznete v přílohách (přílohy 3 a 4).

Subjektivní hodnocení

V tabulce (tabulka 5) jsou výsledky vstupního a výstupního dotazníku pacientky 2. Hodnoty udávají, jak daleko od nuly na 10cm úsečce pacientka umístila svoji odpověď. Na 10cm úsečce 0 znamená absolutní nesouhlas a 10 absolutní souhlas. Čím větší tedy hodnota v tabulce je, tím horší daný příznak je. Celý dotazník pacientky 2 naleznete v přílohách (přílohy 7 a 8).

Tabulka 10 Výsledky dotazníku, vzdálenost v milimetrech od nuly, hodnoty zlepšení jsou vyznačeny červeně (pacientka 2)

	před terapiemi	po terapiích
Cítil/a jste někdy pálivou bolest v nohách?	2	3
Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?	2	2
Jsou vaše chodidla bolestivá na dotek?	48	25
Máte křeče v nohách?	3	2
Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?	3	3
Bolí vás dotek příkrývky na kůži?	3	2
Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?	2	2
Cítíte se slabá/ý při chůzi?	98	73
Bolí vás nohy při chůzi?	98	52
Máte pocit, že máte slabé ruce?	3	2
Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?	47	23
Padají vám často věci z rukou?	65	51
Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?	51	51
Dělá vám problém uchopovat různé předměty?	3	3
Dělá vám problém zavázat si tkaničky?	4	3
Máte problém se učesat?	3	3
Máte potíže s ovládním telefonu/klávesnice?	3	3
Dělá vám problém čištění zubů?	4	4
Dělá vám problém používat příbor?	3	3
Máte problém s oblékáním?	18	3

5 DISKUSE

Pro chorobu CMT, jakožto dědičné polyneuropatie, zatím neexistuje žádná kauzální léčba, která by dokázala zvrátit degenerativní procesy. Rehabilitace, jako součást multidisciplinární léčby, se tak ukazuje jako nenahraditelná při snaze o zlepšení kvality života pacienta a zpomalení progresu onemocnění.

Cílem této práce bylo popsat onemocnění Charcot – Marie – Tooth z dostupné odborné literatury, klinický obraz, příčiny vzniku a postupy užití v rehabilitaci. Byly uvedeny postupy rehabilitace používané v ČR i v zahraničí. Cílem praktické části bylo prostřednictvím kazuistik popsat užití metody terapie a porovnáním vstupního a výstupního měření zjistit jejich efekt.

Mezi terapiemi pacienta hospitalizovaného a pacientky v ambulantní péči jsou do jisté míry patrné určité rozdíly. Pacientka 2 absolvovala ambulantně během jednoho měsíce 5 fyzioterapií a následně byla edukována v rámci autoterapie, tak aby byla schopna cvičit sama ideálně každý den. Intenzivní rehabilitační pobyt na lůžkovém rehabilitačním oddělení pacienta 1 trval jeden týden. Hospitalizovaný pacient absolvoval fyzioterapii 2krát denně, navíc docházel na ergoterapii a cvičil denně na motomedu. Pacientka sledovaná v ambulantním rehabilitačním režimu ve svém deníku uvádí pravidelné procházky. Cvičení na motomedu a chůze by se daly považovat za formu aerobního tréninku. O důležitosti aerobního tréninku pacientů s CMT informuje např. El Mhandi et. al. (2008) a Wallace et al. (2019). V obou těchto studiích probandi absolvovali několikátýdenní cvičební program jízdy na bicyklovém ergometru. Po ukončení programů se v obou studiích probandům zvýšily hodnoty VO_{2peak} a zvýšila se i maximální tolerovaná zátěž.

Oba pacienti ve výstupním dotazníku uvádí subjektivní zlepšení svalové síly rukou. Při vyšetření svalové síly dynamometrem došlo u pacienta 1 (hospitalizovaného) ke zvýšení síly stisku obou horních končetin, u pacientky 2 pouze ke zvýšení síly LHK čili nedominantní horní končetiny. Zvýšení svalové síly horních končetin lze uvést také z výsledků studie Prada et al. (2018). Pacienti v této studii absolvovali 4týdenní rehabilitaci zaměřenou na terapii horních končetin, jež se skládala z posilování, strečinku a proprioceptivního cvičení. Tuto změnu tedy můžeme označit za pozitivní efekt rehabilitace.

Při výstupním stabilometrickém vyšetření stoje měl pacient 1 při užší bázi nižší všechny parametry COP, podle kterých můžeme usuzovat, že se jeho stabilita zlepšila.

Naopak pacientka 2 měla při nezměněné bázi všechny parametry COP vyšší a můžeme ji tedy považovat za méně stabilní. Výchyly COP však nemusí být jasným ukazatelem stability, ale např. výsledkem balanční strategie.

Kobesová (2012), Matjačić (2006) a Pazzaglia (2016) ve svých studiích prokázali efekt rehabilitace na stabilitu probandů. V případové studii Kobesové (2012) se všechny měřené parametry hospitalizovaného probanda zlepšily. Matjačić (2006) ve studii uvádí, že po 12 terapiích na mechanickém zařízení určeném k tréninku rovnováhy se zlepšily hodnoty BBS. Pazzaglia (2016) uvádí zlepšení hodnot BBS, DGI a stabilometrického vyšetření stoje s vyloučením zrakové kontroly po 3denní aplikaci vibrací.

Při stabilometrickém vyšetření chůze se u pacienta 1 zkrátila stojná fáze a prodloužila švihová fáze obou dolních končetin. Významně se zkrátila fáze dvojí opory. Došlo i ke zvýšení rychlosti a kadence. Oproti tomu u pacientky 2 nedošlo při tomto vyšetření k žádné významnější změně. Žádná z uvedených studií stabilometrické vyšetření chůze neuvádí.

Za další důkaz zlepšení stability chůze u pacienta 1 můžeme považovat fakt, že při opakování výstupního měření byl pacient schopen jít na páse bez přidržování prsty. Při vstupním vyšetření chůze bez přidržování nebyl schopen a pro nemožnost srovnání není ve výsledcích toto měření uvedeno.

Při stabilometrickém vyšetření by bylo vhodné udělat více pokusů měření. Oba pacienti však pro únavu zvládli maximálně jedno opakování obou měření, což také může zkreslovat výsledky.

Z vyšetřovaných modalit cití při výstupním vyšetření došlo u pacienta 1 ke zlepšení taktilního cití obou dolních končetin. U pacientky 2 však nenastala žádná změna ani v jedné z těchto modalit. Tento výsledek tedy může znamenat lepší účinek např. senzomotorické stimulace při intenzivnější rehabilitaci. Může to být však i chybou měření. Žádná z uvedených studií nevěnovala pozornost změně cití u probandů.

Podle měření tedy došlo k většímu objektivnímu zlepšení u pacienta 1. U pacienta 1 došlo k pozitivní změně taktilního cití, síly stisku obou horních končetin, snížení všech parametrů COP při stabilometrickém vyšetření stoje a pozitivním změnám u stabilometrického vyšetření chůze. Naproti tomu u pacientky 2 nedošlo ke změně cití, síla stisku se zvýšila pouze u levé horní končetiny, parametry COP při stabilometrické vyšetření stoje se zhoršily a stabilometrické vyšetření chůze zůstalo beze změny. Toto zjištění by mohlo znamenat, že intenzivní rehabilitační pobyt pacienta 1 měl objektivně

větší efekt než ambulantní péče pacientky 2. Objektivně horší výsledky u pacientky 2 by mohly značit, že autoterapii neprováděla dostatečně často nebo v nedostatečné kvalitě.

Podle subjektivního hodnocení uváděného v denících pacientů, oba pacienti hodnotí efekt terapie kladně. Nejčastěji popisují snížení bolesti a zvýšení stability.

Velká nevýhoda všech zmíněných studií je nízký počet probandů. Prevalence CMT choroby je 40 na 100 000, což z ní dělá jednu z nejčastějších nervosvalových dědičných onemocnění, nicméně oproti jiným chorobám je tato prevalence nízká. Dalším problémem je variabilita forem dědičnosti, odlišnost typu a příznaků tohoto onemocnění. I v této práci jsou uvedeny kazuistiky pouze dvou pacientů. Tyto kazuistiky tak spíše informují o rozdílu poskytnuté péče.

5.1 Limity práce

Limity má práce v praktické části. U pacientky 2 není přiložena fotodokumentace terapií, se kterou tato pacientka nesouhlasila. Některé rozdíly v postupech terapie tak nejsou vhodně ilustrovány. Dále ve vstupním a výstupním vyšetření chybí kompletní svalový test, který by mohl u pacientů zhodnotit efekt terapie na konkrétní svaly. Dalším limitem byl nízký počet pokusů měření. Pacienti byli pro únavu schopni pouze maximálně jednoho opakování. Přístroj Rehawalk® a chůze na páse tak pravděpodobně byly nad síly obou pacientů a bylo by tedy vhodné vybrat jinou formu měření.

ZÁVĚR

Tato práce se zabývá onemocněním Charcot – Marie – Tooth, čili dědičnou polyneuropatií. CMT je jedno z nejčastějších dědičných nervosvalových onemocnění.

V teoretické části jsem se zabýval problematikou polyneuropatií obecně, jejich etiologií, diagnostikou a léčbou. Detailněji jsem se věnoval nejčastějším typům polyneuropatií. Větší pozornost byla též věnována problematice neuropatické bolesti a její léčbě.

Dále jsem se již konkrétně věnoval CMT chorobě, jejímu klinickému obrazu, dělení a formami dědičnosti a její komplexní rehabilitační léčbě. Popsány byly rehabilitační metody užívané v ČR i v zahraničí. Popsány byly aktivity společnosti CMT, která pacienty s touto chorobou sdružuje.

V praktické části byly popsány kazuistiky hospitalizovaného pacienta a pacienta v ambulantní péči. V rámci kazuistiky byly popsány a zdokumentovány jednotlivé postupy v terapiích pacientů. Při vstupním a výstupním vyšetření byly změřeny modality taktilního, termického, vibračního a diskriminačního cití a změřena síla stisku dynamometrem. Následně byli pacienti změřeni stabilometricky ve stoji a v chůzi. Oba pacienti subjektivně hodnotili svůj stav prostřednictvím dotazníku a oba si vedli deník. Výsledky vstupního a výstupního vyšetření byly poté porovnány a diskutován byl efekt absolvované rehabilitace. Z výsledků objektivního měření vychází, že na pacienta 1 měla rehabilitace větší pozitivní efekt než na pacienta 2.

Cílem práce bylo pomocí dostupné odborné literatury shrnout problematiku CMT choroby a nastínit možnosti její rehabilitační léčby. Praktická část měla za cíl prostřednictvím dvou kazuistik porovnat efekt rehabilitace poskytované během hospitalizace a v ambulantním režimu.

Z objektivních i subjektivních výsledků práce vyplývá, že komplexní rehabilitace hraje klíčovou roli při léčbě pacientů s CMT a je pacienty pozitivně vnímána. S ohledem na výsledky provedených měření lze konstatovat, že efektivnější je intenzivní, i když kratší rehabilitace během hospitalizace v rehabilitačním zařízení, oproti rehabilitaci ambulantní.

REFERENČNÍ SEZNAM

1. ALPORT, Adina R a Howard W SANDER, 2012. Clinical approach to peripheral neuropathy: anatomic localization and diagnostic testing [online]. **18**(1), 13–38. Dostupné z: doi:10.1212/01.CON.0000411546.13207.b1
2. AMBLER, Zdeněk, 2011. *Základy neurologie*. 7. B.m.: Galén. ISBN 978-80-7262-707-3.
3. AMBLER, Zdeněk, 2013. Periferní neuropatie u malignit. **14**(5), 247–251.
4. AUER-GRUMBACH, Michaela, 2008. Hereditary sensory neuropathy type I [online]. **3**(1), 1–7. Dostupné z: doi:10.1186/1750-1172-3-7
5. BARTOUŠEK, Jan, 2002. Polyneuropatie–diagnostika a léčba. *Interní medicína pro praxi*. **4**, 504–510.
6. BIRD, Thomas D., 1998. Charcot-Marie-Tooth Hereditary Neuropathy Overview [online]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1358/>
7. BURNS, J, KB LANDORF, MM RYAN, J CROSBIE a RA OUVRIER, 2007. Interventions for the prevention and treatment of pes cavus [online]. **4**. Dostupné z: doi:<https://doi.org/10.1002/14651858.CD006154.pub2>
8. CRUCCU, Giorgio a Andrea TRUINI, 2017. A review of neuropathic pain: from guidelines to clinical practice. *Pain and therapy*. **6**(1), 35–42. ISSN 2193-651X.
9. EHLER, Edvard, 2009. Periferní neuropatie v ambulantní praxi. **10**(1), 32–36.
10. EHLER, Edvard, 2013. Polyneuropatie. *Neurologie pro praxi*. **14**(1), 20–27. ISSN 1213-1814.
11. EL MAHDI, Lhassan, Guillaume MILLET, Paul CALMELS, Antoine RICHARD, Roger OULLION, Vincent GAUTHERON a Léonard FÉASSON, 2008. Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot–Marie–Tooth disease [online]. **37**(5), 601–610. Dostupné z: doi:10.1002/mus.20959
12. ENGLAND, John D a Arthur K ASBURY, 2004. Peripheral neuropathy [online]. **363**. Dostupné z: doi:10.1016/S0140-6736(04)16508-2
13. FALAH, Mohamed, David SCHIFF a Ted M BURNS, 2005. Neuromuscular Complications of Cancer Diagnosis and Treatment. **3**(4), 271–282.
14. FELDMAN, Eva L, MJ STEVENS, PK THOMAS, MB BROWN, N CANAL a DA GREENE, 1994. A Practical Two-Step Quantitative Clinical and Electrophysiological Assessment for the Diagnosis and Staging of Diabetic Neuropathy [online]. **17**(11), 1281–1289. Dostupné z: doi:10.2337/diacare.17.11.1281
15. FORMAN, Arthur D, 2004. Peripheral Neuropathy and Cancer [online]. **6**(1), 20–25. Dostupné z: doi:10.1007/s11912-996-0005-9
16. GILRON, Ian, Troels S. JENSEN a Anthony H. DICKENSON, 2013. Combination pharmacotherapy for management of chronic pain: from bench to bedside [online]. **12**(11), 1084–1095. ISSN 1474-4422. Dostupné z: doi:[https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(13\)70193-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(13)70193-5)

17. HABERLOVÁ, J, R MAZANEC a P SEEMAN, 2006. Dědičné periferní neuropatie. **7(3)**, 147–152.
18. HAJAŠ, Gabriel, 2018. Diabetická polyneuropatia. **19(3)**, 161–171.
19. HAKL, Marek, 2016. Léčba neuropatické bolesti. **17(2)**, 113–116. ISSN 1213-1814.
20. HLUCHÁŇOVÁ, Alžběta, Michal KOZMON, Pavol KUČERA a Mario LAZAR, 2020. Charcotova-Marieova-Toothova choroba ako najčastejšia hereditárna polyneuropatia: kazuistika z nášho oddelenia. **21(2)**, 146–150.
21. HOBSON-WEBB, Lisa D a Vern C JUEL, 2017. Common Entrapment Neuropathies [online]. **23(2)**, 487–511. Dostupné z: doi:10.1212/CON.0000000000000452
22. CHETLIN, Robert, Laurine GUTMANN, Mark A TARNOPOLSYK, Irma H ULLRICH a Rachel YEATER, 2004. Resistance training exercise and creatine in patients with Charcot–Marie–Tooth disease [online]. **30(1)**, 69–76. Dostupné z: doi:10.1002/mus.20078
23. JEDLIČKA, Pavel a Otakar KELLER, 2005. *Speciální neurologie*. 1. Praha: Galén. ISBN 80-7262-312-5.
24. KANDULA, Tejaswi, Michelle A FARRAR, Matthew C KIERNAN, Arun V KRISHNAN, David GOLDSTEIN, Lisa HORVATH, Peter GRIMISON, Frances BOYLE, Sally BARON-HAY a Susanna B PARK, 2017. Neurophysiological and clinical outcomes in chemotherapy-induced neuropathy in cancer [online]. **128(7)**, 1166–1175. Dostupné z: doi:10.1016/j.clinph.2017.04.009
25. KENIS-COSKUN, Ozge a Dennis J MATTHEWS, 2016. Rehabilitation issues in Charcot-Marie-Tooth disease [online]. **9(1)**, 31–34. Dostupné z: doi:10.3233/PRM-160359
26. KINDSTRAND, E, B NILSSON, A HOVMARK, I NENNESMO, R PIRSKANEN, G SOLDERS a E ASBRINK, 2000. Polyneuropathy in late Lyme borreliosis - a clinical, neurophysiological and morphological description. **101(1)**, 47–52.
27. KOBESOVÁ, Alena, 2011. Polyneuropatie. In: *Manuál rehabilitační a fyzikální terapie*. 1. aktualizace. Praha: Raabe, s. B6 1-28.
28. KOBESOVÁ, Alena, 2012. Instruktaž postupu individuální fyzioterapie u pacienta s polyneuropatií. In: *Manuál rehabilitační a fyzikální terapie*. 3. aktualizace. Praha: Raabe, s. B6.1 1-36.
29. KOBESOVÁ, Alena, Ondřej HORÁČEK, Radim MAZANEC, Pavel SMETANA, Michal TRUC a Martin BOJAR, 2007. Dědičná polyneuropatie – mezioborová diagnóza. **9(1)**, 27–35.
30. KOBESOVA, Alena, Pavel KOLAR, Jindriska MLCKOVA, Martin SVEHLIK, Craig E MORRIS, Clare FRANK, Magdalena LEPSIKOVA a KOZAK, 2012. Effect of functional stabilization training on balance and motor patterns in a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. **33(1)**, 3–10.
31. KUNTZER, T, F MEDLIN, B BURNAND a JY CAMAIN, 2012. Diabetische Neuropathien: Klinische Manifestationsformen, Früherkennung und Zuweisung

- zu einem Neurologen [online]. **101**(20), 1315–1315. ISSN 1661-8157. Dostupné z: doi:10.1024/1661-8157/a001037
32. LAURÁ, Matilde, Dishan SINGH, Gita RAMDHARRY, Jasper MORROW, Mariola SKORUPINSKA, Davide PAREYSON, Joshua BURNS, Richard A LEWIS, Steve SCHERER, David N HERRMANN, Nicholas CULLEN, Christopher BRADISH, Luca GAIANI, Nicolò MARTINELLI, Paul GIBBONS, Glenn PFEFFER, Phinit PHISITKUL, Keith WAPNER, James SANDERS, Sam FLEMISTER, Michael SHY a Mary M REILLY, 2018. Prevalence and orthopedic management of foot and ankle deformities in Charcot–Marie–Tooth disease [online]. **57**(2), 255–259. Dostupné z: doi:10.1002/mus.25724
33. LEJČKO, Jan, 2018. Léčba periferní neuropatické bolesti. *Neurologie pro praxi*. **19**(6), 440–445.
34. LINDEMAN, Eline, Pieter LEFFERS, Frank SPAANS, Jan DRUKKER, Jos REULEN, Maria KERCKHOFFS a Albere KÖKE, 1995. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial [online]. **76**(7), 612–620. Dostupné z: doi:10.1016/s0003-9993(95)80629-6
35. LINDEMAN, Eline, Frank SPAANS, Jos REULEN, Pieter LEFFERS a Jan DRUKKER, 1999. Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG [online]. **9**(6), 379–384. Dostupné z: doi:10.1016/s1050-6411(99)00003-6
36. MATJAČIĆ, Zlatko a Anton ZUPAN, 2006. Effects of dynamic balance training during standing and stepping in patients with hereditary sensory motor neuropathy [online]. **28**(23), 1455–1459. Dostupné z: doi:10.1080/09638280600646169
37. MAZANEC, R, O HORÁČEK, A KOBESOVÁ a P SMETANA, 2009. Hereditární neuropatie. **72**(1), 5–17.
38. MAZANEC, Radim, Jana NEUPAUEROVÁ, Daniel BAUMGARTNER, Veronika POTOČKOVÁ, Petra LAŠŠUTHOVÁ, Dana ŠAFKA-BROŽKOVÁ a Pavel SEEMAN, 2016. Hereditární motorické neuropatie. **17**(6), 354–358.
39. MAZANEC, Radim, Veronika POTOČKOVÁ, Tomáš NEDĚLKA, Dana ŠAFKA-BROŽKOVÁ, Petra LAŠŠUTHOVÁ, Jana NEUPAUEROVÁ, Jana HABERLOVÁ, Pavel SMETANA, Alena KOBESOVÁ a Pavel SEEMAN, 2015. Hereditární neuropatie. **16**(2), 92–98.
40. MCARTHUR, Julie, 1998. The Reliability and Validity of the Subjective Peripheral Neuropathy Screen [online]. **9**(4), 84–94. Dostupné z: doi:10.1016/S1055-3290(98)80048-4
41. MORI, L, A SIGNORI, V PRADA, D PAREYSON, G PISCOSQUITO, L PADUA, C PAZZAGLIA, GM FABRIZI, A PICELLI a A SCHENONE, 2020. Treadmill training in patients affected by Charcot–Marie–Tooth neuropathy: results of a multicenter, prospective, randomized, single-blind, controlled study [online]. **27**(2), 280–287. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1111/ene.14074
42. NAGAPPA, Madhu, Shivani SHARMA a Arun B TALY, 2022. Charcot Marie Tooth. *StatPearls* [online]. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562163/

43. PAREYSON, Davide a Chiara MARCHESI, 2009. Diagnosis, natural history, and management of Charcot–Marie–Tooth disease [online]. **8**(7), 654–667. Dostupné z: doi:10.1016/S1474-4422(09)70110-3
44. PAREYSON, Davide, Chiara MARCHESI a Ettore SALSANO, 2013. Dominant Charcot–Marie–Tooth syndrome and cognate disorders. In: *Handbook of Clinical Neurology*. B.m.: Elsevier Science & Technology, s. 817–845. ISBN 978-0-444-52902-2.
45. PAREYSON, Davide, Paola SAVERI a Chiara PISCIOTTA, 2017. New developments in Charcot–Marie–Tooth neuropathy and related diseases [online]. **30**(5), 471–480. Dostupné z: doi:10.1097/WCO.0000000000000474
46. PAZZAGLIA, Costanza, F CAMEROTA, M GERMANOTTA, E DI SIPIO, C CELLETTI a L PADUA, 2016. Efficacy of focal mechanic vibration treatment on balance in Charcot-Marie-Tooth 1A disease: a pilot study [online]. **263**(7), 1434–1441. Dostupné z: doi:10.1007/s00415-016-8157-5
47. PFEFFER, Glenn B, Tyler GONZALEZ, James BRODSKY, John CAMPBELL, Chris COETZEE, Stephen CONTI, Greg GUYTON, David N HERRMANN, Kenneth HUNT, Jeffrey JOHNSON, William MCGARVEY, Michael PINZUR, Steve RAIKIN, Bruce SANGEORZAN, Alastair YOUNGER, Max MICHALSKI, Tonya AN a Naudereh NOORI, 2020. A consensus statement on the surgical treatment of Charcot-Marie-Tooth disease [online]. **41**(7), 870–880. Dostupné z: doi:10.1177/1071100720922220
48. PISCIOTTA, Chiara, Paola SAVERI a Davide PAREYSON, 2021. Challenges in Treating Charcot-Marie-Tooth Disease and Related Neuropathies: Current Management and Future Perspectives [online]. **11**(11), 1447. Dostupné z: doi:10.3390/brainsci11111447
49. PISCIOTTA, Chiara a Michael E SHY, 2018. Neuropathy. In: *Handbook of Clinical Neurology*. B.m.: Elsevier Science & Technology, s. 653–665. ISBN 978-0-444-64076-5.
50. PRADA, Valeria, S SCHIZZI, I POGGI, L MORI, C GEMELLI, M HAMEDANI, S ACCOGLI, G MAGGI, M GRANDIS, GL MANCARDI a A SCHENONE, 2018. Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study [online]. **9**(4). Dostupné z: doi:10.4172/2155-9562.1000465
51. PRADA, Valeria, Riccardo ZUCCARINO, Cristina SCHENONE, Giulia MENNELLA, Marina GRANDIS, Michael SHY a Angelo SCHENONE, 2021. Charcot-Marie-Tooth neuropathy score and ambulation index are both predictors of orthotic need for patients with CMT [online]. **43**(4), 2759–2764. Dostupné z: doi:10.1007/s10072-021-05646-9
52. REILLY, Mary M, Davide PAREYSON, Joshua BURNS, Matilde LAURÁ, Michael E SHY a Dishan SINGH, 2017. 221st ENMC International Workshop:: Foot Surgery in Charcot-Marie-Tooth disease. 10–12 June 2016, Naarden, The Netherlands [online]. **27**(12), 1138–1142. Dostupné z: doi:10.1016/j.nmd.2017.09.005
53. ROKYTA, Richard, 2015. *Fyziologie a patologická fyziologie: pro klinickou praxi*. Praha: Grada Publishing as. ISBN 80-247-9902-2.

54. ROKYTA, Richard, Miloslav KRŠIAK a Jiří KOZÁK, 2012. *Bolest: monografie algeziologie*. 2. vyd. Praha: Tigris.
55. RUDNIK-SCHÖNEBORN, S, D TÖLLE, J SENDEREK, K EGGERMANN, M ELBRACHT, U KORNAK, M VON DER HAGEN, J KIRSCHNER, B LEUBE, W MÜLLER-FELBER, U SCHARA, K VON AU, K WIECZOREK, C BUSSMANN a K ZERRES, 2016. Diagnostic algorithms in Charcot–Marie–Tooth neuropathies: experiences from a German genetic laboratory on the basis of 1206 index patients [online]. **89**(1), 34–43. Dostupné z: doi:doi: 10.1111/cge.12594
56. RŮŽIČKA, Evžen, 2019. *Neurologie*. 2. rozšířené vydání. Praha: TRITON. ISBN 978-80-7553-908-3.
57. SAEEDI, Pouya, Inga PETERSOHN, Paraskevi SALPAE, Belma MALANDA, Suvi KARURANGA, Nigel UNWIN, Stephen COLAGIURI, Leonor GUARIGUATA, Ayesha A MOTALA, Katherine OGURTSOVA, Jonathan E SHAW, Dominic BRIGHT a Rhys WILLIAMS, 2019. Global and regional diabetes prevalence estimates for 2019 and projections for 2030 and 2045: Results from the International Diabetes Federation Diabetes Atlas, 9th edition [online]. **157**. ISSN 0168-8227. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1016/j.diabres.2019.107843
58. SAMSU, Nur, 2021. Diabetic nephropathy: challenges in pathogenesis, diagnosis, and treatment [online]. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1155/2021/1497449
59. SEAMAN, Travis J a Thomas A BALL, 2022. *Pes Cavus. StatPearls* [online]. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556016/
60. SEIDL, Zdeněk, 2015. *Neurologie pro studium i praxi*. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing as. ISBN 978-80-247-5247-1.
61. SMETANA, P, P TEYSSLER, V SMETANA, A KOBESOVÁ, O HORÁČEK, R MAZANEC, T SEEMAN a T TRČ, 2008. Možnosti a indikace ortopedické léčby u onemocnění Charcot - Marie - Tooth. **8**(10), 880–885.
62. SZIGETI, Kinga a James R LUPSKI, 2009. Charcot–Marie–Tooth disease [online]. **17**(6), 703–710. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.31
63. ŠKORŇA, Miroslav, J BEDNAŘÍK, J JUNKEROVÁ, J STANĚK, E EHLER, R MAZANEC, J HABERLOVÁ, P RIDZOŇ, P OTRUBA, J KUCHYŇKA, L STRMISKOVÁ, T BOŽOVSKÝ, M FORGÁČ, P VÁŠKO, E MINSK, D KVASNIČKOVÁ, M PÁTÁ a M SUCHÝ, 2017. Český národní registr Guillainova-Barrého syndromu [online]. **80**(4), 418–427. Dostupné z: doi:doi: 10.14735/amcsnn2017418
64. VAN DOORN, Pieter A., 2013. Diagnosis, treatment and prognosis of Guillain-Barré syndrome (GBS) [online]. **42**(6), e193–e201. Dostupné z: doi:doi.org/10.1016/j.lpm.2013.02.328
65. WALLACE, Amanda, Aleksandra PIETRUSZ, Elizabeth DEWAR, Magdalena DUDZIEC, Katherine JONES, Philip HENNIS, Annette STERR, Gianluca BAIU, Pedro M MACHADO, Matilde LAURÁ, Iwona SKORUPINSKA, Mariola SKORUPINSKA, Karen BUTCHER, Michael TRENELL, Mary M REILLY, Michael G HANNA a Gita M RAMDHARRY, 2019. Community

exercise is feasible for neuromuscular diseases and can improve aerobic capacity [online]. **92**(15), e1773–e1785. Dostupné z: doi:10.1212/WNL.00000000000007265

66. WERHEID, Friederike, Hamid AZZEDINE, Zwerenz EVA, Ahmet BOZKURT, Marcus J MOELLER, Lilian LIN, Michael MULL, Martin HÄUSLER, Jörg B SCHULZ, Joachim WEIS a Krisl G CLAEYS, 2016. Underestimated associated features in CMT neuropathies: clinical indicators for the causative gene? **6**(4), e00451.
67. ZUCCARINO, Riccardo, Kirsten M ANDERSON, Michael E SHY a Jason M WILKEN, 2021. Satisfaction with ankle foot orthoses in individuals with Charcot-Marie-Tooth disease [online]. **63**(1), 40–45. Dostupné z: doi:10.1002/mus.27027

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Modality čítí na LDK před a po terapiích (pacient 1).....	45
Tabulka 2 Modality čítí na PDK před a po terapiích (pacient 1).....	45
Tabulka 3 Síla stisku HKK před a po terapiích (pacient 1)	45
Tabulka 4 Šířka baze při stoji před a po terapiích (pacient 1)	46
Tabulka 5 Výsledky dotazníku, vzdálenost v milimetrech od nuly, hodnoty zlepšení jsou vyznačeny červeně (pacient 1).....	48
Tabulka 6 Modality čítí na LDK před a po terapiích (pacientka 2).....	49
Tabulka 7 Modality čítí na PDK před a po terapiích (pacientka 2).....	49
Tabulka 8 Síla stisku HKK před a po terapiích (pacientka 2)	49
Tabulka 9 Šířka baze při stoji před a po terapiích (pacientka 2)	50
Tabulka 10 Výsledky dotazníku, vzdálenost v milimetrech od nuly, hodnoty zlepšení jsou vyznačeny červeně (pacientka 2)	51

SEZNAM OBRÁZKŮ

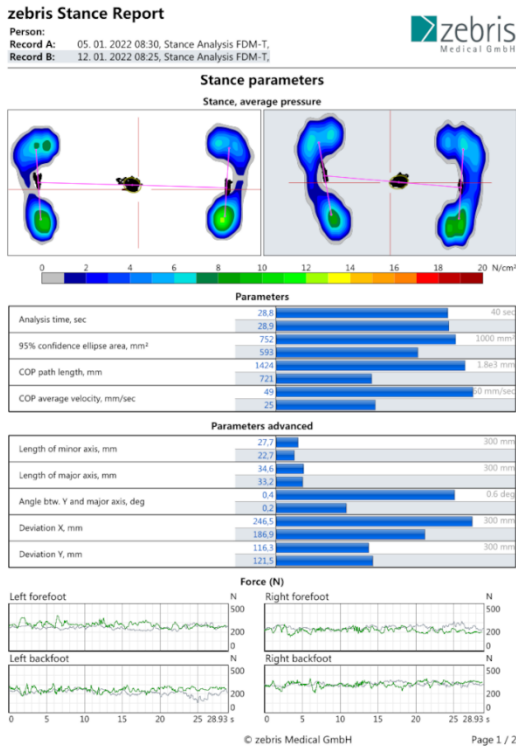
Obrázek 1 Atrofie svalů bérce obraz "obrácených lahví od šampaňského" (zdroj vlastní)	22
Obrázek 2 Pes cavus a kladívkové prsty (zdroj vlastní)	23
Obrázek 3 Sed 3bodová opora chodidel s přenášením váhy na DKK (zdroj vlastní).....	37
Obrázek 4 Pasivní pohyby HKK a trakce ramenního kloubu pomocí ručníku (zdroj vlastní).....	37
Obrázek 5 Aktivní analytické posilování m. gluteus medius vleže na boku v různých úhlech flexe v kyčli (zdroj vlastní)	38
Obrázek 6 Trénink jemné motoriky - úchopy (zdroj vlastní)	38
Obrázek 7 Rotace trupu v sedě (zdroj vlastní).....	39
Obrázek 8 Cvičení prstů s gumičkou - extenze, dukce a cvičení opozice pale (zdroj vlastní).....	39
Obrázek 9 Přední půlkrok s oporou HKK (zdroj vlastní)	40
Obrázek 10 Podřepy s oporou HKK o lehátko (zdroj vlastní).....	40
Obrázek 11 Stoj se širší a užší bazí (zdroj vlastní)	41
Obrázek 12 Aktivní cvičení HKK na zvětšení ROM ramen (zdroj vlastní)	41
Obrázek 13 Bridging a odlehčování DKK vleže na zádech (zdroj vlastní).....	42
Obrázek 14 Prolongovaný strečink flexorů ruky a prstů (zdroj vlastní).....	42
Obrázek 15 Grafické znázornění průměrného zatížení plosek pacienta 1 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo) s barevnou škálou (dole).....	46
Obrázek 16 Parametry COP ve stoji pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek).....	46
Obrázek 17 Rozložení sil mezi DKK a mezi přednožím a patou obou DK pacienta 1 před terapií (horní řádek) a po terapii (dolní řádek)	46
Obrázek 18 Fáze krokového cyklu pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek).....	47
Obrázek 19 Timing při chůzi pacienta 1 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek).....	47
Obrázek 20 Butterfly diagram průběhu COP při chůzi pacienta 1 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo).....	48
Obrázek 21 Grafické znázornění průměrného zatížení plosek pacientky 2 před terapiemi (vlevo) a po terapiích (vpravo) s barevnou škálou (dole).....	50
Obrázek 22 Parametry COP ve stoji pacientky 2 před terapiemi (horní řádek) a po terapiích (dolní řádek).....	50
Obrázek 23 Rozložení sil mezi DKK a mezi přednožím a patou obou DK pacientky 2 před terapií (horní řádek) a po terapii (dolní řádek)	50

SEZNAM PŘÍLOH

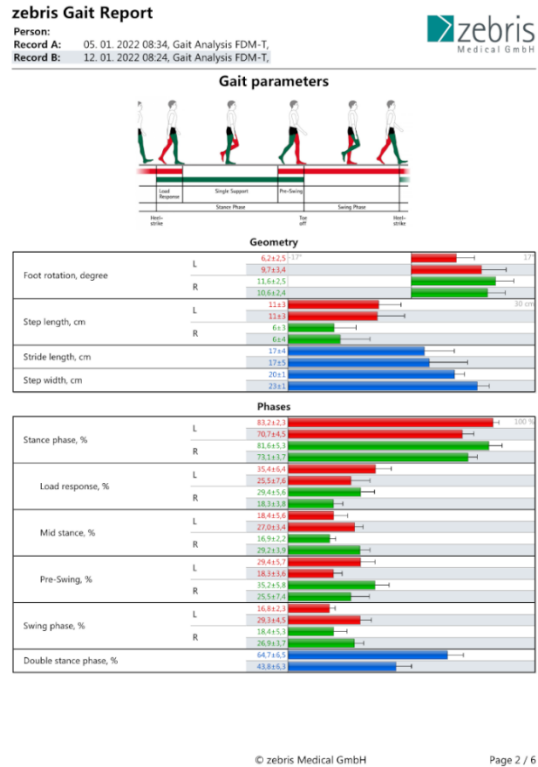
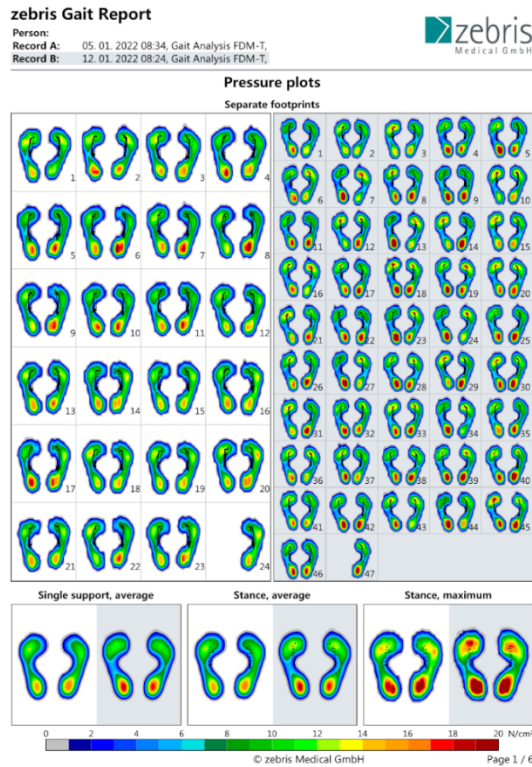
- Příloha 1** - Výsledky stabilometrického vyšetření stoje pacienta 1
- Příloha 2** - Výsledky stabilometrického vyšetření chůze pacienta 1
- Příloha 3** - Výsledky stabilometrického vyšetření stoje pacientky 2
- Příloha 4** - Výsledky stabilometrického vyšetření chůze pacientky 2
- Příloha 5** - Vstupní dotazník pacienta 1
- Příloha 6** - Výstupní dotazník pacienta 1
- Příloha 7** - Vstupní dotazník pacientky 2
- Příloha 8** - Výstupní dotazník pacientky 2
- Příloha 9** - Deník pacienta 1
- Příloha 10** - Deník pacientky 2
- Příloha 11** - Informovaný souhlas (vzor)

PŘÍLOHY

Příloha 1 - Výsledky stabilometrického vyšetření stoje pacienta 1

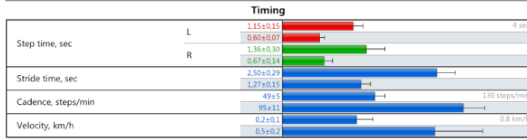


Příloha 2 - Výsledky stabilometrického vyšetření chůze pacienta 1

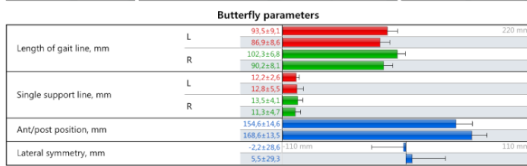
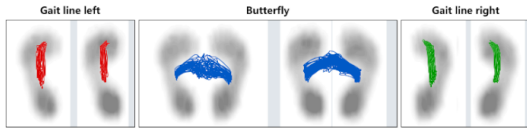


zebris Gait Report

Person:
Record A: 05. 01. 2022 08:34, Gait Analysis FDM-T,
Record B: 12. 01. 2022 08:24, Gait Analysis FDM-T,

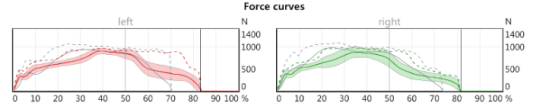
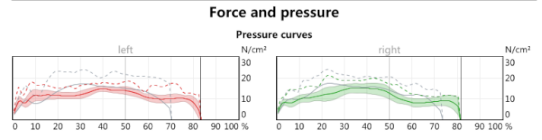


COP analysis



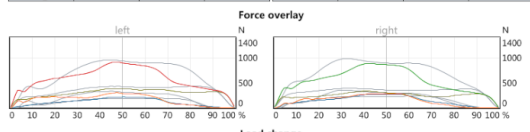
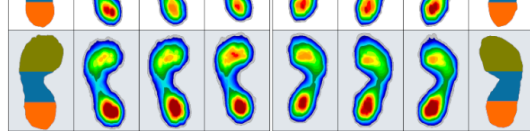
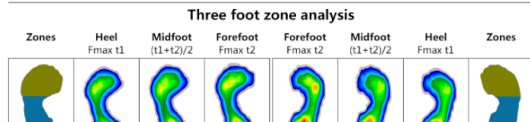
zebris Gait Report

Person:
Record A: 05. 01. 2022 08:34, Gait Analysis FDM-T,
Record B: 12. 01. 2022 08:24, Gait Analysis FDM-T,



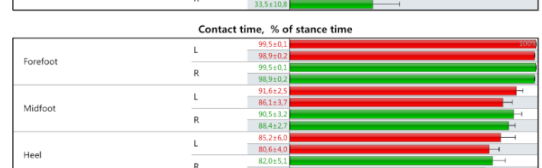
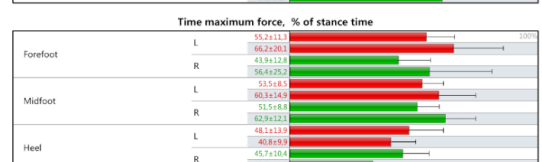
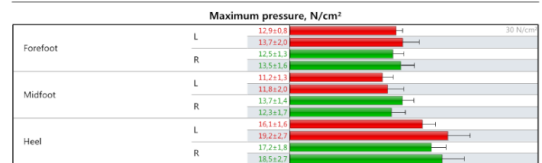
zebris Gait Report

Person:
Record A: 05. 01. 2022 08:34, Gait Analysis FDM-T,
Record B: 12. 01. 2022 08:24, Gait Analysis FDM-T,

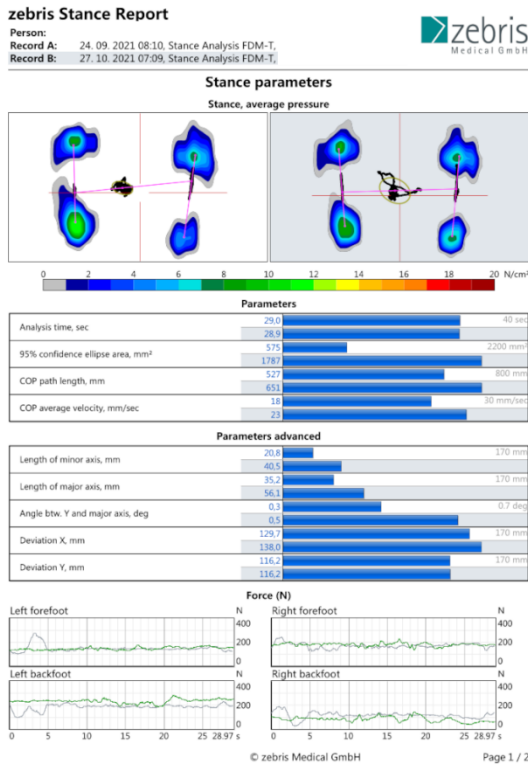


zebris Gait Report

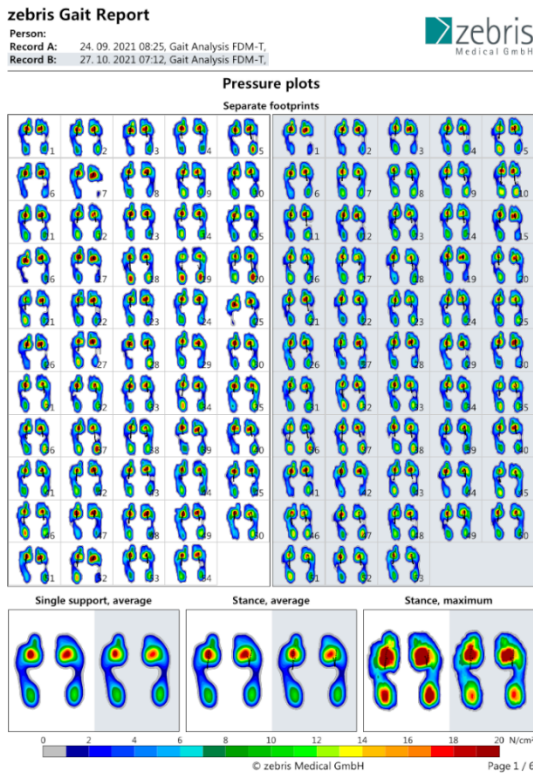
Person:
Record A: 05. 01. 2022 08:34, Gait Analysis FDM-T,
Record B: 12. 01. 2022 08:24, Gait Analysis FDM-T,



Příloha 3 - Výsledky stabilometrického vyšetření stoje pacientky 2

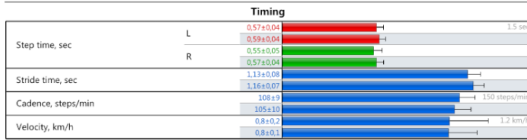


Příloha 4 - Výsledky stabilometrického vyšetření chůze pacientky 2

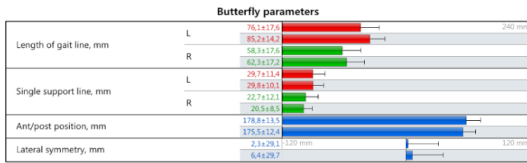
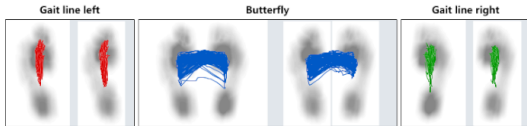


zebris Gait Report

Person:
 Record A: 24. 09. 2021 08:25, Gait Analysis FDM-T,
 Record B: 27. 10. 2021 07:12, Gait Analysis FDM-T,

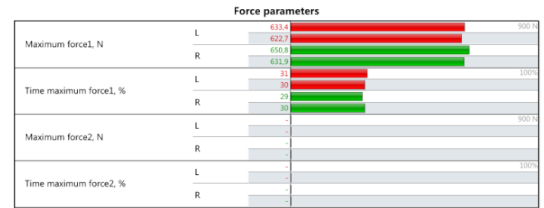
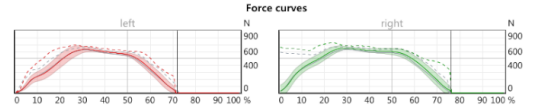
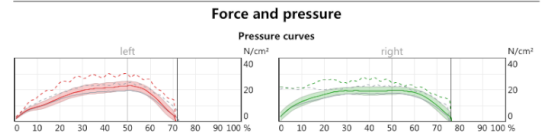


COP analysis



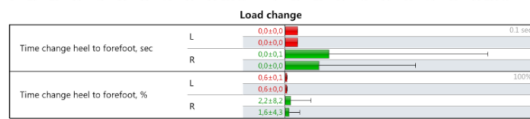
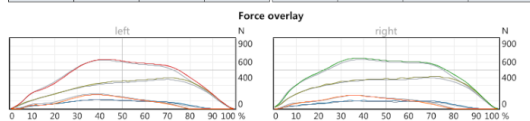
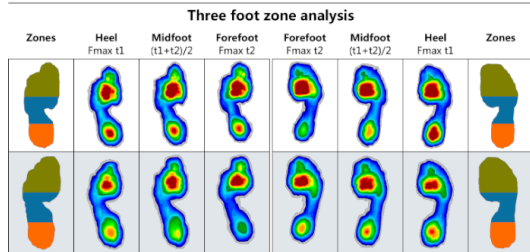
zebris Gait Report

Person:
 Record A: 24. 09. 2021 08:25, Gait Analysis FDM-T,
 Record B: 27. 10. 2021 07:12, Gait Analysis FDM-T,



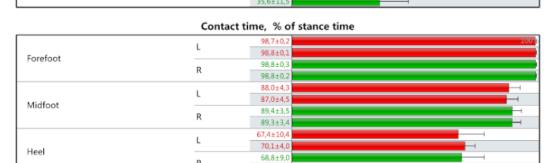
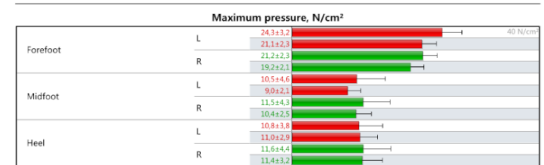
zebris Gait Report

Person:
 Record A: 24. 09. 2021 08:25, Gait Analysis FDM-T,
 Record B: 27. 10. 2021 07:12, Gait Analysis FDM-T,



zebris Gait Report

Person:
 Record A: 24. 09. 2021 08:25, Gait Analysis FDM-T,
 Record B: 27. 10. 2021 07:12, Gait Analysis FDM-T,



Příloha 5 - Vstupní dotazník pacienta 1

J.K. 5.1.2022
(pocit: 1)

Cítil/a jste někdy pálivou bolest na nohách?
 0 1 10

Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?
 0 1 10

Jsou vaše chodidla citlivá na dotek?
 0 1 10

Máte křeče v nohách?
 0 1 10

Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?
 0 1 10

Bolí vás dotek přikrývky na kůži?
 0 1 10

Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?
 0 1 10

Cítíte se slabá/ý při chůzi?
 0 1 10

Bolí vás nohy při chůzi?
 0 1 10

Máte pocit, že máte slabé ruce?
 0 1 10

Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?
 0 1 10

Padají vám často věci z rukou?
 0 1 10

Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?
 0 1 10

Dělá vám problém uchopovat různé předměty?
 0 1 10

Dělá vám problém zavázat si tkaničky?
 0 1 10

Máte problém se učesat?
 0 1 10

Máte potíže s ovládním telefonu/klávesnice?
 0 1 10

Dělá vám problém čištění zubů?
 0 1 10

Dělá vám problém používat příbor?
 0 1 10

Máte problém s oblékáním?
 0 1 10

Příloha 6 - Výstupní dotazník pacienta 1

V.K. 12.1.2022
(pacient 1)

Cítí/a jste někdy pálivou bolest na nohách?



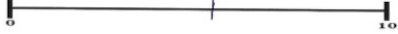
Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?



Jsou vaše chodidla citlivá na dotek?



Máte křeče v nohách?



Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?



Bolí vás dotek příkrývky na kůži?



Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?



Cítíte se slabá/ý při chůzi?



Bolí vás nohy při chůzi?



Máte pocit, že máte slabé ruce?



Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?



Padají vám často věci z rukou?



Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?



Dělá vám problém uchopovat různé předměty?



Dělá vám problém zavázat si tkaničky?



Máte problém se učesat?



Máte potíže s ovládáním telefonu/klávesnice?



Dělá vám problém čištění zubů?



Dělá vám problém používat příbor?



Máte problém s oblékáním?



Příloha 7 - Vstupní dotazník pacientky 2

D.J. 24.9.2021
(pacient 2)

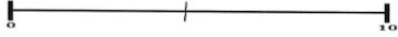
Cítil/a jste někdy pálivou bolest na nohách?



Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?



Jsou vaše chodidla citlivá na dotek?



Máte křeče v nohách?



Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?



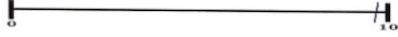
Bolí vás dotek přikrývky na kůži?



Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?



Cítíte se slabá/ý při chůzi?



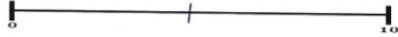
Bolí vás nohy při chůzi?



Máte pocit, že máte slabé ruce?



Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?



Padají vám často věci z rukou?



Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?



Dělá vám problém uchopovat různé předměty?



Dělá vám problém zavázat si tkaničky?



Máte problém se učesat?



Máte potíže s ovládním telefonu/klávesnice?



Dělá vám problém čištění zubů?



Dělá vám problém používat příbor?



Máte problém s oblékáním?



Příloha 8 - Výstupní dotazník pacientky 2

D.J. 27.10.2021
 (pacientka 2)

Cítil/a jste někdy pálivou bolest na nohách?
 0 1.0

Cítíte někdy ostrou, bodavou nebo vystřelující bolest v nohách?
 0 1.0

Jsou vaše chodidla citlivá na dotek?
 0 1.0

Máte křeče v nohách?
 0 1.0

Cítíte někdy píchání nebo mravenčení v nohách?
 0 1.0

Bolí vás dotek přikrývky na kůži?
 0 1.0

Je pro vás těžké rozlišit teplou a studenou vodu?
 0 1.0

Cítíte se slabá/ý při chůzi?
 0 1.0

Bolí vás nohy při chůzi?
 0 1.0

Máte pocit, že máte slabé ruce?
 0 1.0

Máte pocit, že jsou vaše ruce slabší než dřív?
 0 1.0

Padají vám často věci z rukou?
 0 1.0

Shazujete často omylem předměty, když je chcete uchopit?
 0 1.0

Dělá vám problém uchopovat různé předměty?
 0 1.0

Dělá vám problém zavázat si tkaničky?
 0 1.0

Máte problém se učesat?
 0 1.0

Máte potíže s ovládáním telefonu/klávesnice?
 0 1.0

Dělá vám problém čištění zubů?
 0 1.0

Dělá vám problém používat příbor?
 0 1.0

Máte problém s oblékáním?
 0 1.0

Příloha 9 - Deník pacienta 1

Datum	Terapie	Účinek
5.1.2022 (st)	10 ⁰⁰ CVIČENÍ INŠIV. 9 ³⁰ ZOHŮLEK 15 ⁰⁰ ROTOPED 5,6KM 15min	ZATÍM NEVÍM BOLEST RAMENE L. A STEHEN
6.1.2022 (čt)	8,45 FYZIO CVIČENÍ 9,45 ERGO UVOLNĚNÍ ZVROU SÍKLUŠE U PONOŽKAČE	PROTAKHOVALI, BOLEST STEHEN, RAMENE A ZAD DOBŘEŠ HROZNO DŘÍNO
7.1.2022 (pá)	11 FYZIO CVIČENÍ 14,45 ROTOPED 6,7KM 15min 17 ³⁰ FYZIO CVIČENÍ 21 ¹⁵ ERGO -4- ZVROU 12 ⁰⁰ FYZIO CVIČENÍ ZBOUŠENÍ ORTÉZY	ZNIČEN PŘIJEMNE HROZNO, ALE STABILITA LEPŠÍ, MÁM VYDRANČÍ
8.1.2022 (so)	8.45 FYZIO CVIČENÍ 11 ⁰⁰ ROTOPED 6KM 15min 14 ¹⁵ FYZIO CVIČENÍ	70 SÁDĚ CVIČENÍ ÚTÍM LEPŠÍ, STABILITA, ALE NOHY SLABŠÍ JAKO VĚDY DŘÍNA
9.1.2022 (ne)	1	
10.1.2022 (po)	9 ⁰⁰ FYZIO CVIČENÍ 11 ⁰⁰ ERGO CVIČENÍ PŘED MOTORIKY 14 ¹⁵ FYZIO CVIČENÍ 15 ⁰⁰ PSYCHOLOGKA	MAKALKA, ALE LEPŠÍ NĚCO NEJDE NEBO TĚŽCE JAKO VĚDY DŘÍNA, VŠE BOLAVÉ ŮLEVA

Datum	Terapie	Účinek
11.1.2022 (út)	200 ERGO CVIČENÍ UVOLŇOVÁNÍ	ODSTRANĚNÍ NĚ- KTERÝCH BOLESTIVÝCH MÍST.
	900 FYZIO CVIČENÍ	
	1100 FYZIO CVIČENÍ	CELKOVÝ ZOBŤ - ZNAMĚNĚ ZVÝŠENÍ STABILITY
12.1.2022 (st)	200 MĚŘENÍ	

Příloha 10 - Deník pacientky 2

Datum	Terapie	Účinek
24.9.2021 (pá)	FYZIOTERAPIE PROCHÁZKA SE PSEM (5 km)	MENŠÍ BOLEST NOHOU
25.9.2021 (so)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	NOHY MĚNĚ STUHLE
26.9.2021 (ne)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	ŽÁDNÁ ZMĚNA
27.9.2021 (po)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (4 km)	PO PROCHÁZCE UNAVA, PO ODPO- ČÍNKU LEPŠÍ
28.9.2021 (út)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	PO PROCHÁZCE UNAVA, I PO ODPOČÍNKU
29.9.2021 (st)		DNES UNAVA A BOLEST NOHOU
30.9.2021 (čt)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	DNES LEPŠÍ
1.10.2021 (pá)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	BOLEST KYČLE A STEHEN PO PROTAŽENÍ LEPŠÍ
2.10.2021 (so)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	CITÍM DOBRĚ
3.10.2021 (ne)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (4 km)	DOBŘE, ALE VEČER BOLEST NOHOU
4.10.2021 (po)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES ŽÁDNÁ ZMĚNA

Datum	Terapie	Účinek
5.10.2021 (út)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	TO PROTÁHEM LEPŠÍ
6.10.2021 (st)	FYZIOTERAPIE PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	TROCHU UNAVENÁ, ALE MENŠÍ BOLEST A LEPŠÍ STABILITA
7.10.2021 (čt)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	DNES ŽÁDNÁ ZMĚNA
8.10.2021 (pá)	—	DNES VELKÁ BOLEST KYČLE
9.10.2021 (so)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	BOLEST ZMIZELÁ, STABILITA STEJNÁ
10.10.2021 (ne)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES DOBRÉ
11.10.2021 (po)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	PO PROCHÁZCE UNAVENÁ, PO ODPOČINKU LEPŠÍ
12.10.2021 (út)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (5 km)	DNES DELŠÍ TRAVNÍ, BEZ UNAVY
13.10.2021 (st)	FYZIOTERAPIE PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	KYČEL BEZ BOLESTI, LEPŠÍ STABILITA
14.10.2021 (čt)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	STABILITA STĚLE LEPŠÍ
15.10.2021 (pá)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES ŽÁDNÁ ZMĚNA

Datum	Terapie	Účinek
16.10.2021 (so)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (5 km)	DNES JE JEN TO PŘEHNABA, VELKÁ UNAVA A BOLEST
17.10.2021 (ne)	—	DNES JEN ODPOČINEK
18.10.2021 (po)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	VÝRAZNĚ LEŽÍ STABILITA
19.10.2021 (úť)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	PO POSÍLOVÁNÍ UNAVA, PROCHÁZKA LEŽÍ
20.10.2021 (st)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES BEŽE ZEMĚ
21.10.2021 (čt)	FYZIOTERAPIE PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	ÚLEVA OD BOLESTI, CÍTÍM SE STABILNĚJŠÍ
22.10.2021 (pá)	PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES JEN PROCHÁZKA A ODPOČINEK
23.10.2021 (so)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	DNES DOBRĚ
24.10.2021 (ne)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, POSÍLOVÁNÍ PROCHÁZKA SE PSEM (2 km)	ZÁDNA ŽILNA
25.10.2021 (po)	CVIČENÍ - PROTÁHOVÁNÍ, STABILITA PROCHÁZKA SE PSEM (3 km)	NOHY MĚNĚ ZTĚHLÉ/ STABILITA DOBRĚ
26.10.2021 (úť)	FYZIOTERAPIE CELKOVĚ: MENŠÍ BOLEST KYČLE A NOHOU, CÍTÍM SE VÍCE ROZTAHÁVANA, MÁM LEŽÍ STABILITU	

Příloha 11 - Informovaný souhlas (vzor)**Informovaný souhlas s účastí v měření pro účely bakalářské práce a se zpracováním osobních údajů****Informace o bakalářské práci:**

Bakalářská práce je psána Martinem Vávrou pod vedením paní doc. MUDr. Aleny Kobesové, PhD. ve Fakultní nemocnici Motol (dále jen „FNM“). Bakalářská práce se zabývá moderními postupy v rehabilitaci pacientů s dědičnou polyneuropatií. Pacient bude před začátkem terapií změřen přístrojem pro analýzu chůze, bude změřena síla stisku jeho ruky a neinvazivně nebolestivě vyšetřena citlivost. Terapie budou prováděny fyzioterapeuty z FNM. Po skončení všech terapií se bude měření opakovat. Autor této bakalářské práce se může účastnit terapií a pořizovat fotodokumentaci. Účast v bakalářské práci je dobrovolná.

Informace o účastníkovi měření:

jméno a příjmení:
datum narození:
kontakt:

Prohlášení

Já níže podepsaný/-á potvrzuji, že

- a) jsem se seznámil/-a s informacemi o průběhu a cíli výše popsané bakalářské práce (dále též jen „práce“);
- b) dobrovolně souhlasím s účastí své osoby v této práci;
- c) rozumím tomu, že se mohu kdykoli rozhodnout ve své účasti v práci nepokračovat;

Zároveň prohlašuji, že

- a) souhlasím se zveřejněním anonymizovaných dat a výstupů vzešlých z práce a s jejich dalším využitím;
- b) souhlasím se zpracováním a uchováním osobních a citlivých údajů v rozsahu v tomto informovaném souhlasu uvedených ze strany Univerzity Karlovy, 2. lékařské fakulty, IČ: 00216208, se sídlem: V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, a to pro účely zpracování dat vzešlých z práce;
- c) souhlasím se zveřejněním video, fotodokumentace pořízené při provádění testování pro potřeby bakalářské práce;

Potvrzuji, že jsem převzal/a podepsaný stejnopis tohoto informovaného souhlasu.

Kde:

Dne:

Podpis: