

Univerzita Karlova v Praze

3. lékařská fakulta



# **REHABILITACE U CHOROBY CHARCOT – MARIE – TOOTH**

Bakalářská práce

Autor: Savková Pavlína, obor fyzioterapie

Školitel: PhDr. Alena Hebrenová

Praha 2006

Děkuji PhDr. Aleně Herbenové za konzultaci a pomoc při zpracování mé bakalářské práce. Dále bych chtěla poděkovat za odbornou radu a poskytnutí materiálů MUDr. Ondřeji Horáčkovi, Ph.D. a MUDr. Aleně Kobesové.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně pod vedením PhDr. Aleny Herbenové, uvedla všechny literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Praze 01. 06. 2006

# OBSAH

|   |    |
|---|----|
| 1. Úvod.....  | 4  |
| 2. Pár slov z historie.....   | 5  |
| 3. Diagnostika choroby CMT.....                                     | 7  |
| 3.1. Klinické neurologické vyšetření.....                           | 7  |
| 3.2. Genetické vyšetření.....                                       | 7  |
| 3.3. Elektrofyziologické vyšetření.....                             | 8  |
| 3.4. Vyšetření fyzioterapeutem.....                                 | 8  |
| 3.4.1. 7 stadií choroby dle Vinciho.....                            | 9  |
| 4. Nejběžnější typy CMT.....  | 11 |
| 4.1. Demyelinizační forma (Typ HMSN I).....                         | 11 |
| 4.2. Axonální forma (Typ HMSN II).....                              | 11 |
| 4.3. Dejerine – Sottas syndrom (Typ HMSN III).....                  | 11 |
| 5. Možnosti léčby choroby CMT.....                                  | 13 |
| 5.1. Možnosti ortopedické korekce.....                              | 13 |
| 6. Možnosti rehabilitace u choroby CMT.....                         | 15 |
| 6.1. Léčebná rehabilitace u choroby CMT.....                        | 16 |
| 6.1.1. Fyzioterapeutické postupy užívané při svalovém oslabení..... | 18 |
| 6.1.2. Podpora vzpřímeného držení a stability stoje.....            | 19 |
| 6.1.3. Fyzioterapeutické postupy při svalové a kloubní bolesti..... | 20 |
| 6.1.4. Ergoterapie a jemná motorika ruky.....                       | 21 |
| 6.2. Sociální rehabilitace.....                                     | 21 |
| 6.3. Pedagogická rehabilitace.....                                  | 22 |
| 6.4. Ortotická a protetická péče.....                               | 22 |
| 6.4.1. Zásady zhotovení ortopedické vložky.....                     | 23 |
| 6.4.2. Ortopedická korekce dle Vinciho stupnice.....                | 24 |
| 7. Závěr.....   | 26 |
| Příloha   |    |
| Kazuistika.....   | I  |
| Obrazová příloha.....   | VI |
| Příklady cviků.....   | IX |
| Referenční seznam.....  | XI |

# 1 ÚVOD

Dědičné neuropatie můžeme rozdělit podle typu poškozeného nervu. Nejčastější a největší skupinou jsou HMSN – hereditární motoricko senzitivní neuropatie. Méně časté jsou HMN – hereditární čistě motorické neuropatie, které jsou známé i pod jménem distální spinální svalové atrofie. 3. skupinou jsou HSAN – hereditární čistě senzitivní neuropatie, kde jsou porušeny hlavně senzitivní nervy, a pacient má poruchu vnímání bolesti, tepla či dotyku.

Choroba Charcot–Marie–Tooth (dále jen CMT) patří mezi hereditární motoricko senzitivní neuropatie (HMSN). Dnes známe HMSN typu I – VII. Typ I a II se označuje jako CMT choroba. III. typ představuje závažnější poruchu a nazývá se syndrom Dejerine - Sottas.

Choroba CMT, někdy nazývaná peroneální svalová atrofie, je nejčastější dědičnou polyneuropatií u nás. Prevalence výskytu je zhruba 1:4000, v České republice je to asi 2000 až 4000 postižených. U většiny pacientů se choroba projeví do 15 až 20. roku života. Vzácně se u některých pacientů ukáže po 30. až 40. roce života.

Jedním z prvních symptomů je pes equinovarus, který se vyvine v typickou deformitu nohy tzv. pes cavus (Friedreichova noha) [obr.6-10]. Postupně dochází následkem postižení nervu k oslabení a atrofii peroneálních svalových skupin. Vzniká peroneální stepáž. Velmi výrazný je také nepoměr mezi úzkým bércelem a stehnem, jehož svalové skupiny nejsou zatím postiženy a jako kompenzační mechanismus jsou hypertrofické.

Šlachookosticové reflexy jsou zpočátku sniženy, později vyhasínají. Na akrech končetin (hlavně dolních) bývá senzitivní porucha ve smyslu parestesie, hypestezie nebo neuropatických bolestí. V postižených segmentech se mohou objevit i vegetativní příznaky (nadměrná potivost, cyanóza).

Choroba CMT je onemocněním progresivním. Oslabení svalů se šíří pomalu od periférie na svaly proximálněji uložené. Kořenové svaly bývají postiženy spíše ve smyslu přetížení v rámci kompenzace svalové nedostatečnosti na periférii. Primární postižení pletencových svalů je velmi řídké, a už vůbec se nepřenáší na dýchací svaly a myokard. Hodně pacientů s chorobou CMT je v pozdějších stádiích

choroby v lepším případě odkázáno na francouzské berle nebo dokonce i na invalidní vozík.

## 2 PÁR SLOV Z HISTORIE

Choroba Charcot-Marie Tooth byla objevena v druhé polovině 19.století. O objevení a popis nemoci se zasloužil francouzský neurolog **Jean Martin Charcot** (1825-1893), který mimo jiné rozeznal roztroušenou sklerózu, oddělil ji od parkinsonismu, a také popsal luetickou a amyotrofickou laterální sklerózu. V jeho práci pokračoval jeho žák a nástupce **Pierre Marie** (1853-1940). A jako poslední se do trojice objevitelů zařadil i anglický odborník na mozkové nádory **Henry Howard Tooth**, který popsal progresivní neuropatickou peroneální svalovou atrofií. Závažnější formu CMT (hereditární neuropatie typ III), jejíž průběh je horší a je postižena i páteř, popsali v roce 1893 Charcotovi žáci **Joseph Jules Dejerine** (1849-1917) a **Jules Sottas** (1866-1943). Dodnes ale někteří vědci tvrdí, že Dejerine – Sottas je pouze variantou CMT I a ne samostatnou chorobou.

Základy klasifikace CMT spadají do 70.a 80. let minulého století. V té době nebyla genetika na takové úrovni jako dnes, a proto rozdělení do dvou základních skupin proběhlo na základě elektromyografického vyšetření a biopsie nervu. Forma, u které se zjistila snížená rychlost vedení periferním nervem a postižení myelinové pochvy, byla pojmenována jako demyelinizační (hypertrofická). U druhé formy (axonální) bylo nalezeno postižení vlastního nervu. Biopsie se prováděla z nervus suralis.

Na základě neurologického vyšetření a EMG vyčlenil P.J.Dyck roku 1993 tři hlavní skupiny kterými jsou hereditární motoricko senzitivní neuropatie (HMSN), hereditární čistě motorické neuropatie (HMN) a hereditární čistě senzitivní neuropatie (HSAN)

Genetická klasifikace zaznamenala velký rozvoj v 80.a 90.letech minulého století.

Demyelinizační forma byla rozdělena na skupinu 1A, kde je genetická vazba na chromozom 17, a na 1B, kde je genetická vazba na chromozom 1. Třetí skupina 1C označuje pacienty, u kterých nebyla nalezena ani jedna z vazeb. U axonální formy (skupina 2) byla zjištěna velká různorodost. Část pacientů má poruchu lokalizovanou na chromozomu číslo 1, jiná zase na 3. nebo 7. Našla se nová varianta lokalizovaná na chromozom X. jako další se objevila skupina, pro

kterou je charakteristické kongenitální poškození (postižení se projeví již v časném dětském věku, rychlost vedení vzruchu je enormně snížena).

Protože CMT je nejčastěji geneticky podmíněné svalové onemocnění, zabývají se touto chorobou vědecké týmy po celém světě a úzce spolu spolupracují. V Evropě existuje Evropské CMT Consorcium založené hlavně z iniciativy vědců z univerzity v Antverpách. V roce 2003 vzniklo také Severoamerické Consorcium.

Začátky podrobnějšího zkoumání a léčby CMT v České republice můžeme počítat od roku 1997, kdy vznikla díky spolupráce Kliniky dětské neurologie a Neurologické kliniky ve FN Motol DNA laboratoř pod vedením MUDr. Seemana. V roce 1999 byla založena Společnost C-M-T a v červnu následujícího roku byla zaregistrována na Ministerstvu vnitra ČR.

## **3 DIAGNOSTIKA CHOROBY CMT**

Nezbytnou součástí diagnostiky choroby CMT je neurologické vyšetření, elektrofyziologické vyšetření, klinicko genetické vyšetření nebo neurogenetické vyšetření a v neposlední řadě také molekulárně genetické vyšetření

### **3.1 KLINICKÉ NEUROLOGICKÉ VYŠETŘENÍ**

Nezbytnou součástí je pečlivé stanovení rodinné anamnézy a vyšetření přímých příbuzných (rodiče a sourozenci).

Nejdříve vyšetříme sílu všech svalových skupin, všimáme si hlavně oslabení a případných svalových atrofií. Musíme také zjistit úroveň šlachookosticových reflexů a případné výpadky cití, a to hlavně na dolních končetinách.

I když je CMT chorobou periferního nervového systému, nesmíme zapomenout na případné známky postižení centrálního nervového systému nebo na jiné přidružené příznaky (ztráta sluchu, potíže při polykání).

### **3.2 GENETICKÉ VYŠETŘENÍ**

Pacienta si pozveme na genetickou konzultaci, kde mu vysvětlíme smysl vyšetření, sestavíme s ním rodokmen. Určíme, o jakou dědičnost by se mohlo jednat. Provedeme odběry se souhlasem pacienta.

Analyzujeme vlastní DNA a snažíme se najít danou genovou poruchu

Znovu se s pacientem sejdeme na genetickou konzultaci, kde mu sdělíme výsledek, vysvětlíme mu nález a jeho případné důsledky. Pokud je to třeba, dovyšetříme rodinu a příbuzné.

U CMT se můžeme setkat se všemi druhy dědičnosti. Nejčastější je dominantní způsob (postižený má 50% šanci, že předá vlohu pro CMT svým

potomkům). Dominantní způsob vázaný na chromozom X (vloha z muže přechází 100% na dcery, ale u nichž má postižení lepší prognózu a průběh), recesivní bez vazby na pohlaví (minimální pravděpodobnost, museli by se setkat dva partneři s poruchou stejného genu) a sporadický (nová mutace genu, nikdo předtím postižen nebyl, pak se dědí dominantně) se sice vyskytují, ale ne v takové míře.

### **3.3 ELEKTROFYZIOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ**

Provádí se hlavně pomocí EMG a evokovaných potenciálu (BAEP, VEP)

Cílem je neuropatii potvrdit a přitom vyloučit postižení mozku nebo míchy, určit druh neuropatie a odlišit demyelinizační a axonální formu a odhalit „klinicky němou neuropatii“ u příbuzných a tím potvrdit familiární výskyt na zřejmě genetickém podkladu.

### **3.4 VYŠETŘENÍ FYZIOTERAPEUTEM**

Vyšetření pohybového systému probíhá obdobně jako u jiných pacientů určených k fyzioterapii.

Nejprve zhodnotíme stoj, pokud je to možné. Zeptáme se, zda pacient používá nějaké kompenzační pomůcky, případně zkontrolujeme správnost užití. Pak stanovíme stupeň svalového oslabení na dolních, eventuálně i na horních končetinách. Svalový test je důležitý pro zjištění možné progresy v čase.

Vyšetříme kvalitu chůze. Pokud musí pacient užívat oporu, pak s ní. Je důležité posoudit, jak vypadá chůze naboso a v obuvi (nejlépe kotníčkové).

Popíšeme svalové atrofie, kontraktury a kostní deformity.

Nikdy nezapomeneme na neurologické vyšetření všech kvalit cití. Porušená propriocepce má velký význam pro stabilitu a celkovou hybnost pacienta.

Zjišťujeme případné poruchy rovnováhy. Jestli jsou v důsledku oslabení dolních končetin, kostních deformit nebo poruch citlivosti. Hodnotíme stabilitu při chůzi, s oporou, na bosu a v botách.



Páteř vyšetřujeme stejně jako u jiných pacientů. Mnoho pacientů má vertebrogenní obtíže v důsledku např. skoliózy, vadného stereotypu chůze, špatného užívání kompenzačních pomůcek, špatné obuvi. [7]

Stanovíme krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Hlavně v případě dlouhodobého rehabilitačního plánu je nutná spolupráce např. s ergoterapeutem, psychologem, neurologem, ortopedem a dalšími odborníky.

### **3.4.1 7 STADIÍ CHOROBY DLE VINCIHO**

Na základě fyzioterapeutického vyšetření, můžeme pacienty zařadit do skupiny (stadia) dle progresu. Tuto „stupnici“ postižení sestavil italský lékař Paolo Vinci (\*1958), který se specializuje na rehabilitační lékařství.

#### **1. stadium**

Dochází k oslabení síly mm.interossei, lumbricales a m.flexor hallucis brevis.

Metatarsophalangeální klouby jsou subluxované, což vede k patologické dorsální flexi prstů na dolních končetinách.

Objevuje se pokles příčné klenby, rozvíjí se pes excavatus. Pro omezenou dorsální flexi nohy dochází k funkčnímu prodloužení dolní končetiny a rozvoji stepáže. Kompenzačním mechanismem je rekurvace v kolenním kloubu

#### **2. stadium**

Oslaben je m.peroneus longus a brevis a m. tibialis anterior a posterior získávají převahu. Pro tuto dysbalanci je omezena pronace nohy a noha získává supinační a varozní postavení.

Zmenšuje se kontaktní plocha chodidla s podložkou a dochází k přetížení zevní hrany nohy.

Stabilita nohy i stoje je narušená a distorze kotníku nejsou výjimkou.

#### **3. stadium**

Rozvíjí se oslabení anterolaterální svalové skupiny bérce, hlavně m.tibialis anterior, vážne dorsální flexe nohy. V této fázi lze oslabení kompenzovat podpatkem.

Stepáž neboli čapí chůze je v tomto stadiu již více patrná.

#### **4. stadium**

Dochází k oslabení plantárních flexorů, hlavně m.triceps surae. Pacient se nepostaví na špičky, má velké problémy při chůzi z kopce.

Ve stoji se zmenšuje úhel mezi bércelem a chodidlem pod 90° a pacient to kompenzuje semiflexí v kolenním a kyčelním kloubu. Je přetěžován m.quadriceps femoris a gluteální svaly.

Stabilita se ještě více zhoršuje. Udržení vzpřímeného stoje je obtížné.

### **5. stadium**

Snižuje se svalová síla ischiokrurálních svalů. Při chůzi se rotuje pánev.

### **6.stadium**

M.quadriceps femoris je oslabený minimálně na 3 stupeň svalového testu. Snížení síly není ale následkem polyneuropatie, ale vzniká jako následek traumat, imobilizace a přetěžování. Pacient má bolesti v koleni.

### **7. stadium**

Vzniká dysbalance mezi oslabeným m.gluteus maximus a zkráceným m.iliopsoas. Extenze v kyčli je omezená.

Pro udržení vzpřímeného stoje musí pacient vyvinout velké úsilí. Při delší imobilizaci dochází k rychlé atrofii gluteálních svalů a pacient se už není schopen postavit a chodit. [7]

## 4 NEJBĚŽNĚJŠÍ TYPY CHOROBY CMT

### 4.1 DEMYELINIZAČNÍ FORMA (HMSN typ I)

U tohoto typu je primární porucha myelinové pochvy. Jedná se o nejrozšířenější formu CMT.

Pro diagnózu je určující EMG vyšetření, kde je zpomalení rychlosti vedení vzruchu periferním nervem. Už v průběhu prvních 6 měsíců života se tato rychlost stává abnormální a klesá progresivně do 5 let, pak se už podstatně nemění. Čím více je v dětství snížena konduktivita, tím horší je průběh nemoci v dospělosti. Narůstající motorický deficit během života je zaviněn hlavně sekundární axonální degenerací.

Klíčovým parametrem při konduktivních studiích je změření vodivosti n.medianus. U zdravých jedinců se na předloktí pohybuje okolo 50 m/s a více. Rychlost 38 m/s je klíčovou hranicí pro CMT 1 (co je pod ní, rovná se demyelinizační forma). V pokročilých stádiích nemoci se konduktivita musí kvůli nevybavitelnosti na periferních nervech (n.peroneus a tibialis) měřit nejen na nervech HK ale i na kraniálních nervech.

Genové mutace se projevují na chromozomu 1 (typ IB), 17 (typ IA, 90% pacientů, nejčastěji duplikace), X. Může se také objevit porucha genu pro connexin 32.

Projevuje se většinou před 20. rokem života. Progrese nemoci je značně variabilní. Postižení začíná na drobných svalech nohy, později se vyvine pes cavus. Dochází ke zkrácení Achillovy šlachy a vážne chůze po patách. Peroneální svalové skupiny jsou oslabené až atrofované[obr.3,4,6-10].V pozdním stadiu se porucha objevuje i na horních končetinách. U většiny pacientů se nachází také subklinické postižení CNS.

### 4.2 AXONÁLNÍ FORMA (HMSN TYP II)

Primárně je postiženo nervové vlákno. Rychlost vedení je snížena minimálně.

Při elektrofyziologickém vyšetření je prioritní jehlová EMG, která prokáže chronickou neurogenní lézi. Častým nálezem jsou fibrilace a ostré vlny. Tyto

změny nejsou ale pro axonální formu typické, můžeme je nalézt u všech neuropatií s axonální degenerací nebo u radikulárních lézí.

Pro odlišení od demyelinizační formy se užívá tzv. blink reflex. Jedná se o trigemino – faciální reflex. Elektrostimulace a registrace odpovědi n.trigeminus se provádí povrchovými elektrodami, je neinvazivní a pacienty dobře snášena. Užívá se k průkazu demyelinizačního poškození v oblasti kraniálních nervů.

Dědičnost se pojí s poruchou chromozomu 1, 3 nebo 7 (dominantní dědičnost). Existuje tu také možnost dědičnosti autosomální.

Tato forma je spojována se syndromem neklidných dolních končetin a neustálou potřebou hýbat s končetinami v leže i v sedu. Tuto poruchu lze ovlivnit a vyléčit.

Nástup nemoci je zpravidla pozdější, většinou až v druhé dekádě života. Při nervové biopsii je patrný výpadek silných motorických vláken na bázi axonální degenerace. Znamky demyelinizace nevyskytují. Jinak je klinický obraz obdobný jako u HMSN I.typu.

### **4.3 DEJERINE – SOTTAS SYNDROM (HMSN TYP III)**

Stává se, že je špatně odiagnotikován jako demyelinizační forma CMT. Někteří vědci tvrdí, že se nejedná o samostatný typ hereditární neuropatie, ale o podtyp CMT 1.

Oproti ostatním formám CMT začíná už v raném dětství a progresse je rychlejší. Od narození je psychomotorický vývoj zpomalen, někteří děti nezískají vůbec schopnost chodit. Někteří zvládnou chůzi až v předškolním věku. Pravdou ale zůstává, že mnoho z nich je zhruba ve věku 10 let odkázáno na invalidní vozík.

Skolióza a ataxie jsou celkem typické, stejně tak i svalové atrofie, kontraktury, deformity rukou a nohou. Vyskytují se i problémy s očima jako abnormality zornice, mióza, ptóza víčka nebo nystagmus. I když vykloubení kyčlí v raném věku nebo tumory jsou celkem vzácné, někteří lidé tu zkušenost mají.

Stejně jako u jiných forem, CMT způsobuje škody na senzoriálních axonech, a proto mají poškození snížené vnímání tepla, tlaku nebo bolesti na chodidlech a bérce. Paradoxně se stává, že u někoho je naopak citlivost velmi zvýšená, objevují se až neuropatické bolesti. Neměl by postihnout centrální nervový systém, srdce nebo dýchací svaly.

Úplný klinický obraz se všemi symptomy se rozvíjí kolem 30. roku života. Genové mutace se spojují s chromozomem 1, 17, nebo 8.

## **5 MOŽNOSTI LÉČBY CHOROBY CMT**

V dnešní době je CMT nevléčitelnou chorobou. Proto se při léčení zaměřujeme hlavně na zmírnění nebo korekci příznaků CMT. K terapii používáme hlavně rehabilitaci, protetickou péči, prevenci škodlivin, vitamíny a léky, ortopedickou korekci.

Protože zatím není známá žádná účinná terapie, je jedním z nejdůležitějších prvků léčení prevence. Pacient by se měl stranit alkoholu a dalších neurotoxických látek, které mohou neuropatii a její projevy zhoršovat. Jedná se především o nikotin a léky jako je Chloramfenikol, megadávky Penicilinu a vitamínu A a B6 nebo deriváty Penicilinu.

V roce 2004 byly zveřejněny dvě studie. V jedné vědci zjistilo, že po podání vitamínu C myším s CMT1A se jim zlepšila svalová síla [15]. Ve druhé u krys s CMT 1A, kterým byla dána dávka blokátoru (onapriston) progesteronu, došlo ke zvýšení svalové síly a obratnosti [12].

V úvahu také připadá symptomatická farmakologická terapie, a to kyselinou thioctovou. Terapeutický efekt ale není bohužel tak dobrý jako u diabetické neuropatie. U pacientů trpících bolestivými parestéziemi lze užít Gabapentin, u neurogenních bolestí pak Neurontin. Jako podpůrná farmakoterapie slouží vitaminoterapie (Benfothiamin a vitamin E), vazoaktivní preparáty (Xanidil). Pro zlepšení energetického metabolismu se předepisuje kyselina  $\alpha$  - lipoctová (Thioctoacid).

### **5.1 MOŽNOSTI ORTOPEDICKÉ KOREKCE**

Stejně jako u jiných chorob je i tady cílem ortopedické operační léčby zabránit vzniku strukturálních deformit nebo je alespoň zkorigovat.

Nejvíce jsou postižena akra, hlavně v oblasti hlezna. Vyvíjí se typická deformace ve smyslu pes cavus. Dochází k rozvoji příčného plochonoží s přetížením zevní hrany chodidla. Invertory převažují nad evertory. Achillova šlacha bývá zkrácená. U některých pacientů můžeme vidět těžkou planoalgotitu nohy. Flexory prstů a palce nohy jsou zkrácené.

Operuje se na měkkých tkáních nebo na kostech a kloubech. Na měkkých tkáních se provádí Steindlerova operace, transpozice m.tibialis anterior, prolongace Achillovy šlachy a flexorů prstů, abreviace (zkrácení) extenzorů prstů. Při kostních deformitách se dělají hlavně klínové osteotomie calcaneu (Dwyerova operace) a tarzu nebo artrodézy.

Dle zkušeností lékařů tyto operace přináší pacientů zlepšení lokomoce, stabilitu chodidel a zmírnění subjektivních potíží. Pokud se toto onemocnění projeví začátkem druhé dekády věku v období růstu, kostním deformitám nelze zabránit.

Při pooperační péči je snaha, aby pacient měl sádrou fixaci pouze po dobu nezbytně nutnou, aby svalové atrofie byly co nejmenší. Proto se také lékaři ve spolupráci s fyzioterapeuty snaží uplatnit elektrostimulaci už v době, kdy má pacient ještě sádku. [16]

## 6 MOŽNOSTI REHABILITACE U CHOROBY CMT

Zatím není známá žádná léčba, která by nemoc zastavila. Proto je komprehensivní rehabilitace spolu s protetikou často jediný účinný prostředek udržovací terapie. Cvičení by se mělo stát každodenní součástí pacientova života.

Úkolem rehabilitačního týmu je zpomalit progresi onemocnění, úbytek svalové síly, udržet pacienta co nejdéle soběstačného a úspěšně ho začlenit do společnosti. Pasivní pohyby a protahování jsou důležité, aby se zabránilo vzniku kontraktur a deformit. Pacient by měl pravidelně cvičit, aby zůstal co nejdéle mobilní bez kompenzačních pomůcek, udržel si tělesnou kondici a soběstačnost. Ergoterapie je nedílnou součástí rehabilitačního plánu, pomáhá pacientovi najít si vhodné zaměstnání nebo si ho co nejdéle udržet. Důležitou úlohu hraje i sociální, pracovní a pedagogická rehabilitace. Pracovní rehabilitace se do značné míry prolíná s ergoterapií. Důležitou roli může hrát i poradce pro volbu povolání a rekvalifikační kursy. Stejně tak jako psychologická intervence, u dítěte, např. školní psycholog, který spolu s rodiči uváží další studijní a profesní vývoj jedince.

Určení stupně postižení u člověka postiženého chorobou CMT hraje důležitou roli, např. při volbě nejúčinnější rehabilitace, poradenství za účelem vhodného zaměstnání. Kromě vlastního vyšetření můžeme využít Mezinárodní klasifikaci funkční disability a zdraví, jejíž nejnovější podoba byla schválena WHO v roce 2001. V této klasifikaci se hodnotí tělesné funkce, tělesné struktury, aktivity (činnost, kterou člověk provádí) a participace (zapojení do životní situace), faktory prostředí (facilitující nebo bariérové). Velkou výhodou této klasifikace je, že nehodnotí osobu, ale situace, ve kterých se jedinec nachází. Neoznačuje, kdo je postižený, handicapovaný nebo zmrzačený, ale určuje zdraví, které má člověk v jednotlivých doménách. V dnešní době už mluvíme o občanovi, jehož aktivita je limitovaná, např. v doméně sensorické funkce, ale je nadprůměrná v doméně mentálních funkcí. [18]

## 6.1 LÉČEBNÁ REHABILITACE U CHOROBY CMT

Podle objektivního vyšetření a současných subjektivních potíží pacienta rozhodneme, jaké rehabilitační prvky pro terapii využijeme. S rehabilitací by se mělo začít hned po stanovení diagnózy, aby progresse onemocnění byla co možná nejpomalejší.

Pacienty k lékaři přivedou většinou tyto problémy: zakopávání, opakované distorze nebo fraktury kotníku, křeče v dolních končetinách, hlavně po delší chůzi, nebo křeče v rukou po psaní. U této populace se vyskytují také úžinové syndromy.

Při vyšetření většinou najdeme pes cavus [obr.6–10], transversoplanus, kladívkové prsty [obr.6]. Chodidlo bývá abnormálně krátké, s abnormálně vysokým obloukem podélné klenby [obr. 9], naopak příčná klenba se rozpadá kvůli extrémně zkráceným extensorům prstců [obr. 6]. Na calcaneu téměř vždy najdeme varositu [obr.6]. Hlavičky metatarsů protrudují, tukový polštář pod nimi atrofuje, vznikají bursitidy, otlaky až ulcerace. Palmární aponeurosa je zkrácena. Pokud se vyskytuje skolióza [obr. 2, 5], bývá lehká, její progresse je pomalá. Oproti zdravé populaci je celkem častá juvenilní kyfóza [obr. 2, 5], která může dosahovat značného stupně.

Svalové oslabení začíná obvykle na dolních končetinách, v interosseálních svalech. Progrese postupuje na peroneální svaly a m.tibialis anterior. V pokročilých stádiích se může atrofie přenést až na m. quadriceps femoris. Protože svaly na bérce jsou postižené a quadriceps a ischiokrurální svaly ne, dolní končetiny mají obraz „obrácené lahve od šampaňského“. Oslabení interosseálních svalů ruky se objevují v pozdějších stádiích. Snížení svalové síly a atrofie na thenaru způsobí rotační postavení palce, ostatní prsty jsou v semiflexi.

Chůze odpovídá stupni svalového oslabení a deformit na dolních končetinách. Jako první je patrná nadměrná dorsiflexe prstců, hlavně palce. Později není pacient schopen chůze po patách. Při progredujícím oslabení peroneálních svalů se rozvíjí stepáž a „čapí chůze“. Pacient našlapuje převážně na zevní plochu chodidla. Pánev je nestabilní. V důsledku špatného stereotypu chůze cítí pacienti často bolesti v kříži. Pokud dojde k oslabení i kořenového svalstva dolních končetin, pacient se bez opory (např. francouzské berle) neobejde.



Na počátku onemocnění jsou reflexy normální. S progresí se snižují a většinou dochází až k jejich vyhasnutí. Nejdříve je postižen medioplantární a později i patelární reflex. Ke snížení reflexů na horních končetinách dochází později. Co se týká poruch senzitivity, pacienti si na ni většinou nestěžují. Někdy uvádí parestézie, disestézie punčochovitého charakteru na dolních končetinách. Horní končetiny postižené nebývají. Při vyšetření dolních končetin můžeme nalézt poruchu polohocitu, často i poruchu vibračního cití. Pacient udává horší toleranci vůči aplikaci studené vody a chladu na dolních končetiny. Jako komplikace hypestezie a poruchy propriocepce na chodidlech mohou vzniknout ulcerace.

Velkou výhodou je, že lidé trpící chorobou CMT, mají v současné době nárok na každoroční pobyt v lázních (ministerstvo se však snaží tento pobyt omezit na 3 týdny jednou za 2 roky). Nejčastěji jsou indikovány Jánské Lázně, Velké Losiny, Klímkovice, Dubí, Vráž nebo Jáchymov.

Před započítím terapie si musíme uvědomit, že oslabení dolních končetin musí být zákonitě kompenzováno jinými částmi hybného systému, které jsou proto chronicky přetěžovány. Při cvičení musíme být velmi opatrní, abychom nenarušili pacientovi efektivní kompenzační mechanismy

Kolem 45. - 50. roku života dochází u mnoha pacientů k dekompenzaci, zhoršuje se mobilita a hlavně bolesti přetěžovaných úseků.

Při terapii se užívají všechny složky léčebné rehabilitace. Cílem fyzioterapie je zpomalit pokles svalové síly, udržet pohyblivost v kloubech, předcházet bolestem v pohybovém systému. Používá k tomu různé metodiky, jako např. Vojtovu metodu, metodu sestry Kenny nebo SMS. Fyzikální terapie se užívá při stimulaci (elektrostimulace) a svalových a kloubních bolestech. Ergoterapie najde uplatnění při zlepšování jemné motoriky ruky, v pozdních stádiích při nácviky ADL (hlavně při oblékání, přesunech na lůžko, do vany atd.)

Lidé trpící HMSN mají často sníženou kardiovaskulární výkonnost a inklinují proto k sedavému způsobu života. Proto je nutné nemocné motivovat k pravidelné aktivitě. Ta by neměla být jednostranně zaměřená, příliš zatěžovat klouby dolních končetin (hlezený a kolenní kloub) nebo představovat riziko pro zranění páteře. Proto fotbal, basketbal nebo volejbal nejsou vhodně zvolenými sporty. Naopak nejvíce se pacientům doporučuje plavání, rekreační cyklistika nebo jízda na koni.

## **6.1.1 FYZIOTERAPEUTICKÉ POSTUPY UŽÍVANÉ PŘI SVALOVÉM OSLABENÍ**

Před začátkem rehabilitace je vhodné nejdříve prohřát pacientovy svaly masáží nebo vodoléčebnými procedurami, které zlepší prokrvení a trofiku svalu. Stimulace v podobě kartáčování, míčkování nebo vibrací, bychom neměli opomenout už jen kvůli udržení trofiky svalu.

### **Analytické cvičení podle svalového testu**

K posilování svalů, které jsou již postižené denervací, se tento způsob rozhodně nedoporučuje. Jinak lze tuto techniku bez problémů využít.

### **Cvičení dle sestry Kenny**

Dermo – neuro – muskulární terapie, jak tuto analytickou metodu nazvala sestra Elizabeth Kenny, vznikla původně za účelem léčení poliomyelitis anterior acuta. Metoda je založena na přesném postupu cvičení: 1. aplikace klidu; 2. aplikace dlah; 3. horké zábaly; 4. manuální protahování měkkých tkání; 5. polohování; 6. stimulace; 7. indikace a slovní instrukce; 8. reedukace [13]

Této metodiky lze využít také k ovlivnění měkkých tkání (na oslabení svalu se podílí retrahovaná fascie nebo vazivo v okolí)

### **Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)**

Tato metoda byla rozvinuta Kabatovými žáky Knottovou a Vossovou v roce 1968. Jejím základem je manuální stimulace proprioreceptorů ze svalových vřetének, Golgiho aparátu, kožních a kloubních receptorů. Využívá se aktivace co největšího počtu motorických jednotek ve speciálních diagonálních vzorcích. Při úplné denervaci (ve smyslu plegie) tato metoda nemá smysl. Naopak při částečné denervaci je vhodné PNF využít. Terapeuti uvádí celkem dobré výsledky při užití této metodiky. Pacienti po několikátýdenním cvičení subjektivně udávají zlepšení svalové síly a stability dolních končetin, protože se zvýší síla nepostižených a částečně postižených svalů.

Používají se především diagonály pro dolní končetiny. Pro aktivaci m.tibialis anterior je nejvhodnější I.diagonála flekční vzorec. I.diagonála extenční vzorec se hodí pro aktivaci m.peroneus longus, m.triceps surae (laterální část). II.diagonála flekční vzorec se užívá pro posílení m.peroneus brevis et tertius. Pro mediální část m.triceps surae a m.tibialis posterior je vhodná II.diagonála extenční vzorec [11]

## **Vojtova metoda**

Využívá vrozené pohybové vzory, které můžeme reflexně vyvolat pomocí spoušťové zóny. Jednotlivé svalové řetězce se spojují do dvou pohybových vzorců: reflexní otáčení a reflexní plazení. Reflexní plazení v psychomotorickém vývoji jedince nenajdeme, ale reflexní otáčení ano. V rámci tohoto reflexního cvičení dochází k výrazné aktivaci oslabených svalů a k protažení svalů zkrácených.

Užívá se hlavně reflexní otáčení 2. fáze, kdy výchozí polohou je leh na boku, spodní zatížená horní končetina v 90°úhlu k hrudníku, svrchní horní končetina leží na trupu v mírné vnitřní rotaci a mírné flexi, kyčelní kloub je u spodní a svrchní dolní končetiny ve 30 – 40° flexi. Může se užít i reflexní otáčení 3.fáze (viz.2., pouze kyčelní a kolenní klouby v 90° flexi) nebo 4. fáze (viz.2. fáze, svrchní dolní končetina 90° flexe v kyčelním a kolenním kloubu) [4, 13]

## **Elektrostimulace**

Má smysl po operacích (např.artrodézy, prolongace Achillovy šlachy), kdy je pacient delší dobu imobilizován. Pak elektrostimulace a elektrogymnastika slouží jako prevence rychle nastupující atrofie. U denervovaného svalu nemá ani dlouhodobá elektrostimulace žádný význam.

Elektrostimulace probíhá na základě výsledků Hoorverg-Weissovy I/t křivky .  
Z nízkofrekvenčních proudů lze užít DD proudy typu RS. Vhodnější jsou však středofrekvenční proudy. Dnes se nejvíce uplatňují TENS proudy (transkutánní elektroneurostimulace, zvláštní forma nízkofrekvenčních - pulzních proudů)

## **6.1.2 PODPORA VZPŘÍMENÉHO DRŽENÍ A STABILITY STOJE**

### **Senzomotorická stimulace (SMS)**

Při cvičení se dráždí proprioreceptory a aktivují se spino-cerebello-vestibulární dráhy prostřednictvím balancování na labilních plochách. Dochází ke zlepšení koordinace, pohybových stereotypů a rychlosti svalové kontrakce. U této metody se uplatní mnoho pomůcek: úseče, balanční sandály, balóny, trampolína, twister, labilní pěnové polštáře z pěnového materiálu (AirTex). Před cvičením v různých posturálních polohách je více než vhodné provést stimulaci chodidla (chůze po oblázcích, použití speciálních rohoží nebo masážního ježka, kartáčování, protření chodidla aj.). Lze užít i posturomed.

Senzomotorika je vhodnou metodikou pro pacienty s CMT, protože pomáhá stabilizovat kotník a koleno, které má tendenci se rekurvovat.

Fyzioterapeuti v Motole v současné době využívají pro cvičení stability stabilometrickou plošinu typu Balance Master. Systém se skládá z testovacího programu, který umožňuje objektivně zhodnotit statickou a dynamickou posturální stabilitu pacienta. Druhá část, terapeutický program (zahrnuje i sekvenční a individuální terapii), dovolí pacientovi kontrolovat na obrazovce polohu vlastního těžiště a také je cíleně ovládat.

### **6.1.3 FYZIOTERAPEUTICKÉ POSTUPY PŘI SVALOVÉ A KOUBNÍ BOLESTI**

Vznikají na podkladě svalových dysbalancí a deformit, které jsou způsobeny oslabenými denervovanými svaly na straně jedné a zkrácenými svaly na straně druhé. Protahování svalů a šlach s tendencí ke zkrácení se jeví jako účinná prevence bolestí, i když je spíše prevencí ztráty stoje a lokomoce.

Důležité je, aby se toto protahování stalo každodenní součástí života. Při terapii bychom se měli zaměřit hlavně na Achillovu šlachy, plantární aponeurosu, extensory nohy a prstů DK.

Bolestivým otlakům na dorsu, kde se prsty dotýkají bot, a na plantární straně v oblasti hlaviček metatarsů se v budoucnosti pacient nejspíš nevyhne. Tyto problémy lze zmírnit obuví, která bude ušitá na míru.

Pro uvolnění bolesti užíváme pasivní pohyby v kloubech, trakce, masáže, měkké techniky, protažení plosky nohy a dlaně. Z vodoléčebných procedur se uplatní vířivky, cvičení v bazénu (individuální nebo skupinové) nebo podvodní masáže. U elektroléčby se můžeme rozhodnout pro jakékoliv formy s analgetickým efektem, tj. např. TENS, nízká a středofrekvenční proudy, ultrazvuk, různé formy termoterapie.

V důsledku špatných pohybových stereotypů, skolióz a v neposlední řadě i špatného životního stylu nejsou výjimkou bolesti páteře. Proto při ovlivňování bolesti nesmíme zapomenout na ovlivnění také vertebrogenních obtíží. Mimo již zmiňované metody se pro prevenci bolestí páteře užívá aktivní cvičení pacienta nebo kineziterapie, např. senzomotorika (viz. poruchy stability), cvičení s therabandy, u skolióz potom prvky reflexní lokomoce.

#### **6.1.4 ERGOTERAPIE A JEMNÁ MOTORIKA RUKY**

U pacientů v pokročilém stadiu pozorujeme výraznější interosseální atrofie. Největší význam tu má ergoterapie. Cílem je zlepšit jemnou motoriku ruky. U těžšího asymetrického postižení se ergoterapeuti snaží, aby se pacientova druhá ruka stala dominantní (pokud tomu tak nebylo) a zároveň byla rukou více používanou. Při těžším postižení pacienta poradíme užívání různých pomůcek v domácnosti – např. úchyty na sporák, vodovodní kohoutky, pero, aj.

Při zhoršené motorice rukou se objevuje vyšší unavitelnost při psaní. Důležitá je intervence především u dětí školou povinných. Je důležité spolu s rodiči a učitelem najít alternativní způsob pořizování a uchovávání informací. Dítě píše minimálně, učí se práci s tištěným textem a zvýrazňovačem. Jako dobrý způsob se jeví také kopírování poznámek od spolužáků nebo učitelů.

Ergoterapeut je nedílnou součástí rehabilitačního týmu, protože pomocí ergodiagnostiky stanovuje funkční kapacity pacienta.

## **6.2 SOCIÁLNÍ REHABILITACE**

Díky celkem pomalé progresi spočívá většinou hlavní úkol sociální rehabilitace ve sdružování lidí takto postižených za účelem výměny a získávání informací. Společnost CMT pořádá každoročně setkání a edukačně-rekondiční pobyty pacientů a jejich rodin s lékaři.

Sociální rehabilitace by měla prostřednictvím svých pracovníků pomáhat s návratem do běžného života především po delší hospitalizaci nebo pobytu v lázních.

V pozdějších stádiích, kdy je člověk upoután na vozík, měly by v jeho bytě i v zaměstnání být odstraněny architektonické bariéry (špatná šířka dveří, vysoké poličky, bariérové vchody aj.). Uplatní se i asistentská služba

Choroba CMT je postižení, které omezuje pohyblivost pacienta. Přesto je však důležité, aby pacienti provozovali aspoň nějaké sporty. Hlavně v dospívajícím věku pomáhají sportovní aktivity vyrovnat se s pohybovým handicapem a přiblížit se zdravým jedincům a snáze se začlenit do kolektivu. V pozdějších stádiích nemoci je určitě vhodně zvolenou aktivitou sport zdravotně postižených, díky

kterému má pacient možnost trávit volný čas zábavným způsobem, udrží si svou kondici a zároveň se učí novým dovednostem.

V neposlední řadě je někdy nutná i intervence v partnerských vztazích. Pomoc spočívá spíše v informování rodiny nebo partnera o nemoci. Někdy je vhodné i poradenství při otěhotnění zdravé partnerky, např. informace o tom, jaká jsou rizika výskytu CMT u potomka, případně zda je potrat řešením.

## **6.3 PEDAGOGICKÁ REHABILITACE**

Cílem pedagogické rehabilitace je dosažení potřebné úrovně vzdělání podle možností pacienta.

Vzhledem k motorickému postižení, by měla pedagogická rehabilitace začít co nejdříve po stanovení diagnózy. Je nutné, aby rodiče věděli, že manuální práce, kde se vyžaduje dlouhý stoj nebo časté chzení, nebudou pro jejich dítě vhodně zvoleným povoláním. Je tedy třeba už od dětství směřovat jedince k práci, která bude co nejméně zatěžovat jeho pohybový aparát.

Důležitou součástí rehabilitace tvoří oblast volného času a zájmových činností. Vhodný kroužek by měli rodiče zvolit s pomocí speciálního pedagoga, v tomto případě odborníka v oblasti somatopedie (zaměřený na osoby s tělesným postižením a děti chronicky nemocné).

U většiny dětí není snížený intelekt (spíše tomu bývá naopak), proto nemívají ve škole problémy, speciální školy nebo třídy tu nejsou potřeba.

## **6.4 ORTOTICKÁ A PROTETICKÁ PÉČE**

U většiny pacientů se rozvíjí typické deformity nohy jako pes cavus, transversoplanus, subluxace v metatarzophalangeálních kloubech, kladívkové prsty, supinační postavení nohy s inverzí přednoží [obr.6-10]. Toto typické postavení vzniká na základě svalové dysbalance, kdy jsou relativně oslabeny drobné svaly nohy (mm.interossei, lumbricales, m.flexor hallucis brevis),

mm.peronei a m.tibialis anterior. M.tibialis posterior a lýtkové svaly jsou naopak silnější, často zkrácené [obr.4, 6]. Na podkladě těchto deformit při došlapu, je kontaktní plocha chodidla menší, pacient přetěžuje zevní hranu [obr. 4, 6] znikají bolestivé otlaky až ulcerace.

Hlavním cílem protetiky je pomocí ortopedických vložek, které se užívají pro korekci deformit nejvíce, co nejlépe zkorigovat postavení nohy, tím zlepšit stabilitu a stereotyp chůze a zpomalit progresi deformit nohy.

Pro zlepšení stereotypu chůze a prevence zakopávání se při peroneální paréze až plegii užívá peroneálních ortéz. Jednou z nich je ortéza typu AFO [obr.11] „ankle foot orthosis“, které zpevní kotník a pasivně udržují neutrální postavení nohy (dorsiflexe 90°). Tato pasivní korekce nohy slouží i jako prevence rekurvace kolene (naopak případná fixace kotníku v lehké plantární flexi vede často koleno do hyperextenze). V ČR je k dostání peroneální dlaha [obr.12]. Další alternativou je kotníková osmička, peroneální páska nebo tapování.

Kladívkové prsty vznikají na základě oslabení mm.interossei, mm.lumbricales, m.flexor hallucis brevis a na druhé straně zkrácených a silnějších extensorů nohy. Vznikne subluxační postavení v metatarzophalangeálních kloubech a k patologickému postavení prstů. Těto deformitě nelze zcela úplně zabránit, ale můžeme do určité míry korigovat postavení prstů pelotou, která je zabudovaná v ortopedické vložce, nebo korektor z latexu.

Nesmíme opomenout korektor hallux valgus, který se používá většinou na noc. Účelem této pomůcky je především zpomalení progresu deformity.

### **6.4.1 ZÁSADY ZHOTOVENÍ ORTOPEDICKÉ VLOŽKY**

K co možná nejpřesnějšímu zhotovení vhodné ortopedické vložky se používá plantogram a trojdimenzionální nášlap.

Plantogram nás informuje o nejvíce zatěžovaných bodech na noze. U pacientů s CMT je to typicky laterální paprsek podélné klenby – laterální hrana os cuboideum a calcaneu, a oblast pod hlavičkou I. a V.metatarsu. V těchto oblastech by měla být vložka odlehčená a vyměkčená.

Trojdimenzionální nášlap slouží především tam, kde lze u pacientů ještě provést pasivní korekci paty (korekce pupinačního postavení nohy).

Používá se tzv. sendvičový typ ortopedické vložky. Vložka se skládá ze svrchní části (averz), spodní části (reverz). Mezi averz a reverz se vkládají korekční tělíska a prvky.

Z materiálu je vhodná teletinová kůže, která nemá sice takou životnost jako běžná kůže, ale je měkčí, a proto je lepší v prevenci otlaků.

Z korekčních prvků jmenujme mediální pelotu (podpora mediálního paprsku podélné klenby), MT klín („srdíčko“, korekce příčného plochonoží)

Vložka mají změkčený přední díl, aby byl snížen tlak na hlavičky metatarzů a podložená exkavace nohy.

Podešev vložky musí být pružná, dostatečně silná a nesmí propouštět vlhkost. Pevná by měla být hlavně v oblasti pod špičkou, aby měly oslabené lumbrikální a interosseální svaly dostatečnou podporu.

V přední části boty (kaple) musí být takový prostor, aby mohl pacient volně hýbat s prsty a nevznikaly otlaky..

Opatek se nesmí svým okrajem zarýt do úponu Achillovy šlachy.

Bota by měla být kotníčková, s vyšším šněrováním a měkkým jazykem. Takové požadavky splňuje basketbalová bota.

Pacient by měl i doma nosit botu s pevnou podrážkou. Chůzi naboso by se měl co nejvíce vyhýbat, aby nepřetěžoval ligamentózní aparát kotníku.

## **6.4.2 ORTOPEDICKÁ KOREKCE DLE VINCIHO STUPNICE**

### **1.stadium**

Důležité je především podložit hlavičky metatarzů (měkký materiál – polyuretan)

U vycházkové obuvi je dobré mít malý podpatek, pokud už došlo k omezení aktivní dorsiflexe nohy.

### **2.stadium**

Už je třeba korigovat varozní postavení nohy derotačním klínem na laterální straně boty (vložky). Klín by měl být i na domácí obuvi. Chůze naboso není vhodná.

I když je to výjimečné, můžeme se v tomto stadiu setkat s plochou nohou. Pak je třeba užít vložku, která zdvihá a z vnitřní strany podporuje podélnou klenbu.

### **3.stadium**



V tomto stadiu dochází k rozvoji stepáže. Proto se kromě kompenzace podpatkem už užívá peroneální páska nebo dlaha.

#### **4. stadium**

Je důležité zvolit správnou výšku podpatku u boty. Při příliš vysokém podpatku by musel pacient pro udržení vzpřímeného stoje udržovat semiflekční postavení v koleni. Docházelo by k přetěžování quadricepsu a ischiokrurálních svalů, zhoršila by se stabilita a zvětšila se tendence k pádům

#### **5.a 6.stadium**

Už jsou oslabené hamstringy a quadriceps. Pacient se neobejde bez francouzských berlích

#### **7.stadium**

Je nutné předepsat mechanický vozík. Pacient může doma chodit o francouzských berlích, aby nedošlo k rychlé atrofii i pánevních svalů. Pak by pacient nebyl už vůbec schopný stoje a chůze.[7]

## 7 ZÁVĚR

Choroba Charcot–Marie–Tooth je nejrozšířenější hereditární motoricko-senzorickou neuropatií u nás. V České republice žije zhruba 2000 – 4000 postižených. I když primárně nepostihuje kardiovaskulární aparát nebo dýchací svaly, jedná se o velmi závažnou nemoc. Způsobuje omezenou pohyblivost pacienta a může vést k jeho invalidizaci.

Nespornou výhodou je, že progresse onemocnění je většinou velmi pomalá. K invalidizaci pacienta dochází až kolem středního věku. Intelekt nebývá postižen, spíše naopak. Dalším nesporným plus je, že choroba nezkracuje délku života jedince.

Prenatální diagnostika nám může pomoci odhalit, zda plod zdědil vlohu pro CMT. Tato informace nám ale neřekne nic o následné tíži a rozsahu postižení.

Založení Společnosti C-M-T v roce 1999 bylo správným krokem vpřed. Společnost se zabývá podrobnějším zkoumáním a léčbou této choroby. Každý týden probíhá seminář CMT, kam se zvou pacienti z celé České republiky a tým složený z rehabilitačního lékaře, ortopeda, fyzioterapeuta se snaží najít individuální řešení problémů pro každého postiženého. Kromě těchto seminářů zprostředkovává Společnost CMT pravidelné srazy odborníků a pacientů s rodinami za účelem výměny zkušeností s různými druhy terapie a získávání informací o novinkách v oblasti léčby.

Mimo Společnost CMT lze sehnat málo informací. Zahraniční (anglické) internetové stránky se zaměřují spíše na genetické aspekty této choroby. Fyzioterapie pro ně znamená hlavně protahování a posilování, žádné speciální metodiky na svých stránkách nepopisují. Přístup k těmto informacím je navíc omezený, minimálně u dvou odkazů jsem se setkala s nutností zaplatit vstupní poplatek (něco kolem 30 \$). Proto jsem čerpala nejvíce ze dvou publikací vydaných Společností CMT a z článku MUDr. Aleny Kobesové a MUDr. O. Horáčka.

Svou naději vidí lidé v genové terapii. Ta je zatím jen v plenkách. Proto jedinou účinnou léčbu představuje v dnešní době každodenní cvičení a úprava režimu. Pacienti by se měli vyhýbat manuálně náročným činnostem, hlavně těm, co příliš zatěžují dolní končetiny. Při cvičení by se měli zaměřit hlavně na posílení

oslabených svalů, protažení zkrácených svalů a trénink stability ve stoji a při chůzi.

V průběhu rehabilitace, která je víceméně celoživotní, je velmi důležitá interdisciplinární spolupráce mezi fyzioterapeutem, ergoterapeutem, rehabilitačním lékařem, ortopedem, neurologem, psychologem. Pokud všechny složky rehabilitačního týmu pracují dobře, může pacient prožít plnohodnotný život.

Protože se nemoc projevuje až v průběhu života, může být hlavně pro dospívající pacienty velkou psychickou zátěží. Proto je důležité, aby kromě rehabilitačního týmu, byla do terapie začleněna i rodina a nejbližší okolí. Výchova rodiny je důležitá hlavně u dětských pacientů. Děti mají všeobecně strach z cizích lidí, proto je většinou na rodičích, aby dítě dokázali správně motivovat ke každodennímu cvičení.

Můj pacient je bohužel příkladem toho, že intervence rehabilitačního týmu a rodiny nebyla dostatečná. Cvičení pod dohledem fyzioterapeuta kromě pobytu v lázních neabsolvoval. Pacient jezdí každý den na kole, což je obrovskou výhodou. Ale každodenní protahování a posilování u něj na denním pořádku zrovna není. Občas dělá i těžkou fyzickou práci jako tahání těžších břemen a práce při rekonstrukci chaty. Chyba je i určitě na straně rodiny, která pacienta v dětství dostatečně nemotivovala a nebrala na jeho postižení velké ohledy. Na druhou stranu musím říct, že pacient žije plnohodnotný život. Okolí se k němu jako k handicapovanému nechová. Pacient rekreačně sportuje, např. plave, jezdí na kole, hraje ping-pong. Se začleněním do společnosti problémy nemá.

Neexistuje lék, který by byl schopný způsobit úplné uzdravení pacienta. V současné době je jedinou účinnou léčbou rehabilitace. Její hlavní úkol spočívá ve zpomalení úbytku funkčních schopností pacienta.

# PŘÍLOHA

# KAZUISTIKA

|                        |  |
|------------------------|--|
| <b>Datum narození:</b> | 1.12.1981  |
| <b>Bydliště:</b>       | Hradec Králové   |
| <b>Stav:</b>           | svobodný   |
| <b>Vzdělání:</b>       | Vyšší odborná škola podnikatelská v HK, titul DIS      |
| <b>Zaměstnání:</b>     | ráno rozvážka novin na kole, sepisovatel smluv (kurýr) |

## ANAMNÉZA:

### Osobní

- Porod proběhl bez komplikací. Pacient byl trochu opožděn v motorickém vývoji. Seděl až na 8 měsících. Chodit začal v 16měsících, chůze pak zůstala trochu nestabilní (kolébavá).
- V 7,5 letech byla u něho diagnostikována dextrokonvexní thorakolumbální skolióza. Žádné fotky z dětství, kde by byly vidět záda, pacient neměl. Podle jeho slov ke zhoršování skoliózy docházelo v průběhu většího růstu (12–15let)
- V roce 1989 byl hospitalizován ve fakultní nemocnici Hradec Králové na neurologické vyšetření. Bylo to kvůli podezření na Charcot-Marie Tooth chorobu, kterou má i jeho otec. Tato diagnóza byla potvrzena. Ale navíc měli lékaři podezření i na Friedrichovu chorobu, která byla 100% vyloučena až při genetickém vyšetření v roce 1999.
- Od 2. třídy základní školy jezdí pravidelně každý rok do lázní. Byl v Jánských lázních, Velkých Losinách, v Klímkovicích, Lázních Bělohrad. Ambulantní rehabilitační léčbu neabsolvoval.
- Od diagnózy CMT každý půl rok navštěvuje neurologii, v dětství měl pravidelné kontroly na ortopedii.

- Během let se zhoršoval stereotyp chůze podle jeho slov, nyní zvládne běh jen na krátké vzdálenosti. Došlo i ke snížení vnímání na plosce nohy a distální části bérce.
- V roce 2000 si pohmoždil epikondyly lokte, od té doby občas cítí brnění v malíku.
- V roce 2001 si při pádu z kola zlomil distální článek prsteničku na levé ruce.
- Od 6 let nosí brýle. Žádnou alergii nemá. V okcipitálním laloku má cystu.

### **Rodinná** (otec)

- Chorobu CMT zdědil pacient po otci. Tomu byla diagnostikována v roce 2002 ve 49 letech.
- Otcí problémy začaly přibližně ve dvou letech věku. Nemoc progredovala celkem pomalu. Manuálně nepracoval, rekreačně provozoval cyklistiku a stolní tenis.
- V roce 1979 začal chodit o dvou francouzských holích.
- V roce 2005 mu byla v Motole provedena prolongace Achillovy šlachy. Podle jeho slov, se stav po této operaci zlepšil. Hole ale používá stále. Také užívá ortopedické boty.
- Na rehabilitaci docházel, nyní rehabilituje nepravidelně. Absolvoval pobyt v Jáských lázních.
- Nepamatuje si, že by kromě něho měl někdo z rodiny obdobné potíže.

### **Nynější onemocnění**

- Otec domluvil pacientovi vyšetření v Motole. První schůzka s panem doktorem Horáčkem proběhla v půlce prosince. Na základě jeho doporučení byl pacient pozván na další kontrolu. Ta se odehrála 22.02.06. Na tomto setkání byl pacient indikován k operaci pravé nohy, která proběhne v červenci tohoto roku. Podle slov lékaře, srovnají nohu do nulového postavení a nejspíše provedou i prolongaci Achillovy šlachy. V květnu bude hospitalizován na 3týdny na rehabilitačním oddělení v Motole na rozcvičení a protažení.

## **RHB VYŠETŘENÍ**

### **Vyšetření stoje, chůze** [obr. 1 – 10]

- Už při aspekci jsou vidět typické známky tohoto onemocnění. Nožní klenba je zborcená, pacient stojí jen na vnější straně chodidla. Je tu typické postavení nohy pro CMT – pes cavus. Zřetelně promínuje Achillova šlacha na obou dolních končetinách. Při zkoušce „strčení do pacienta“ se jako stojná ukázala levá dolní končetina. Varozita je výraznější u levého kolene. Pánev je v anteverzi, sešikmená vlevo, trochu rotovaná ve směru hodinových ručiček.
- Je patrná dextrokonvexní skolióza, kterou má pacient napsanou ve své dokumentaci už od svých šesti let. Bederní lordóza a kompenzační kyfóza jsou značné. U pacienta je vidět výrazný spasmus paravertebrálních svalů, a to hlavně v oblasti bederní páteře. Hlavu drží pacient ve výrazném předsunu. Postavení lopatek je ovlivněno velkou kyfózou a patrným zkrácením svalů v této oblasti, levá se zdá být horší. Na ramenou je dominantní ochablý m. deltoideus (jako by tam ani nebyl).
- Hrudník zaujímá nádechové postavení. Žebra promínují více vpravo. Šikmé břišní svaly převažují nad přímými svaly břišními.
- Při modifikacích stoje (I,II,III) je vidět zhoršení. Při stoji na špičkách balancuje, na paty se postaví jen s přidržením.
- Při vyšetření chůze je vidět nestabilita pánve z důvodu slabých peroneálních svalů. Pacient chodí po přední ploše chodidla, lze pozorovat „kohoutí chůzi“.
- Žádné abnormality se na horních končetinách nevyskytují, snad jen typicky „plochá opičí až skeletovitá ruka s tenkým předloktím“ [5]

### **Vyšetření předklonu**

- Pro zřetelné zkrácení paravertebrálních svalů jsem provedla následující zkoušky:
- Thomayerova vzdálenost – pacient se podložky dotkl, i když podle jeho slov, zřetelně cítil pnutí ischiokrurálních svalů.
- Schoberova vzdálenost – při předklonu se zvýšila jen o 7cm, což potvrzuje sníženou hybnost v bederní páteři.
- Stiborova vzdálenost – zvýšila se zhruba o 8cm, což je v normě
- Čepojova, Ottova inklinální a reklinální vzdálenost – došlo ke zvýšení vzdálenost o 2cm, což je celkem v normě, jen u Ottovy inklinální vzdálenosti je patrná trochu omezená pohyblivost hrudní páteře do flexe.
- Rotace a úklon hlavy omezen nebyl. Při úklonu trupu do strany se objevily potíže, pacient nezvládl pohyb provést bez současného záklonu.

### **Vyšetření aktivních a pasivních pohybů**

- Dorsální flexe nohy byla do 80° aktivně i pasivně, zřejmě pro zkrácený m.triceps surae. Pohyb do pronace nohy také nebyl v plném rozsahu.
- Na základě vyšetření pasivních pohybů jsem došla k názoru, že jsou mírně zkrácené i flexory kolene (oba 80°), m.trapezius a m.levator scapulae (hlavně horní vlákna) výrazně pak m.pectoralis major a již zmíněné paravertebrální svaly

### **Svalový test**

- Omezení svalové síly jsem objevila u svalů, které jsou při této nemoci typicky postiženy. Sílu svalů planty nemělo skoro cenu zjišťovat, protože už aspekci byla viditelná atrofie těchto svalů. Flexe prstů byla tak na stupni 1+, extenze pak 2. M.tibialis anterior byl vpravo lepší (stupeň 3-, vlevo 2+). Síla mm.peronei byla na obou DK stejně mizerná (stupeň 2). Na HK byly mírně postižené abduktory a adduktory prstu (stupeň 3). Silově byly slabší dolní fixátory lopatky (stupeň 3)

### **Vyšetření neurologické**

- Poruchu hlubokého cití jsem nevyšetřovala, protože mi chyběly potřebné pomůcky. Podle pacientových slov, největším problémem pro něho je opožděné vnímání bolesti z aker DK.
- Šlachookosticové reflexy na dolních končetinách byly nulové a na horních výrazně snižené.

## **KRÁTKODOBÝ REHABILITAČNÍ PLÁN**

- Na základě vyšetření jsem vybírala cviky zaměřené na zlepšení stability, na protažení a posílení svalů v oblasti bérce a nohy.
- Před každým cvičením si pacient stimuloval plosku nohy pomocí masážního ježka. Ježka použil i při stimulaci lýtkového svalu a svalů na přední straně bérce.
- Pacient cvičil převážně na gymnastickém míči [obr.15]. Cviky, které jsem mu ukázala, už znal z lázní.



- Cviky na míči jsme doplnili protahováním m.triceps surae [obr.13, 14], autoterapií extensorů prstů, antigravitační technikou na mm. pectorales, m. serratus anterior, flexory kyčle a ischiokrurální svaly (dle Lewita).
- Pacient reagoval docela dobře na Vojtovu metodu, ale do RHB plánu jsme ji z časových důvodů nezařadili.

## **DLOUHODOBÝ REHABILITAČNÍ PLÁN**

- Pacient je velmi aktivním člověkem. Každý den provozuje nějakou sportovní aktivitu, např. cyklistiku, plavání nebo ping-pong. Kromě těchto aktivit by měl každodenně cíleně posilovat a protahovat svaly. Cvičení na míči je dobré, protože pacient zároveň zlepšuje i svou stabilitu.
- Lázně by určitě měl navštěvovat i v budoucnu. Bylo by dobré, kdyby docházel pravidelně na fyzioterapii.
- Určitě by nebylo na škodu, kdyby pacient navštívil protetika. Správná obuv nebo ortopedická vložka by mu jen prospěly. V budoucnu bude možná nuná i peroneální páska či dlaha nebo jiné kompenzační pomůcky.
- Měl by se vyhýbat těžkým manuálním pracím, dlouhodobému stoji nebo chůzi.
- Při otěhotnění partnerky bude vhodné poradenství, např. prenatalní diagnostika, informace o riziku výskytu choroby.
- V pozdějších stádiích bude třeba pracovat na odstranění architektonických bariér.

## **ZÁVĚR**

- S pacientem jsem cvičila zhruba týden. Protože všechny cviky znal, stačilo setkání 1x týdně. Závěrečné vyšetření jsem nemohla provést, protože pacient byl hospitalizován v Motole, kde ho rozcvičovali kvůli operaci, při které se budou lékaři snažit spravit již vzniklé deformity na noze.

## OBRAZOVÁ PŘÍLOHA



OBR.1



OBR. 2



OBR.3



OBR. 4



OBR. 5



OBR.6



OBR. 7



OBR. 8





OBR. 9 (PRAVÁ NOHA)



OBR.10 (LEVÁ NOHA)

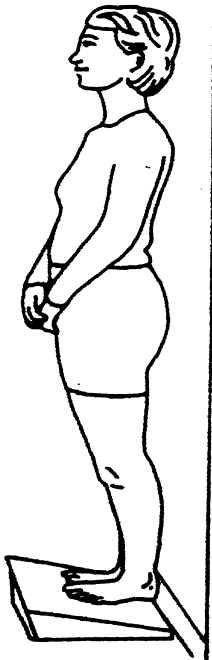


OBR.11

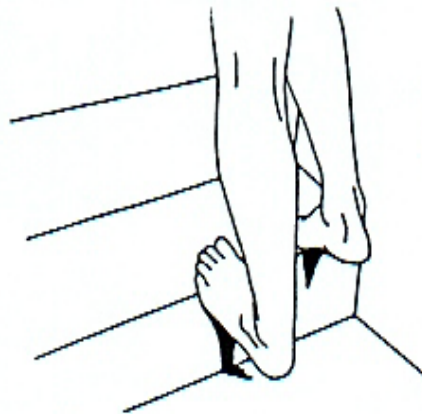


OBR.12

# PŘÍKLADY CVIKŮ



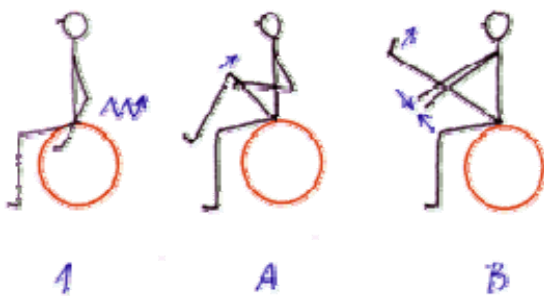
OBR. 13



OBR. 14

## OBR. 15 – PŘÍKLADY CVIKŮ NA MÍČI

1.

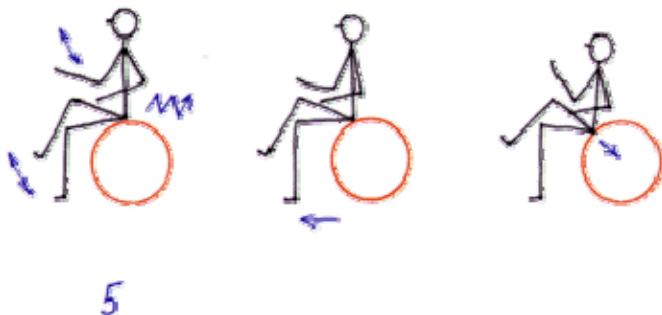


V sedu na míči se rozhopsáme.

**1A.** V rytmu hopsání střídatě přitahujeme obě kolena co nejvýše k hrudníku. Zadeček přitom pořádně zaboříme do míče, záda mírně ohneme ke kolenu.

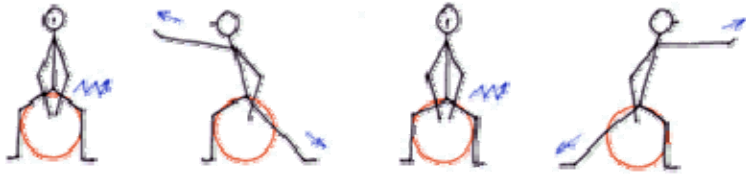
**1B.** V rytmu hopsání střídatě vykopáváme jednu a druhou nohu do vzduchu, rukama se dotkneme kolena, zdatnější tlesknou rukama pod kolenem.

2.



V sedu na míči se rozhopsáme a do rytmu začneme pochodovat. Pracují nejen nohy, ale i paže. V tomto pochodu uděláme několik malých krůčků dopředu. Zadeček se nám na míči přesídílí více dopředu a my musíme více zatlačit do míče. Když cítíme napětí ve stehenních svalech, zase se pomalu pochodem vracíme dozadu.

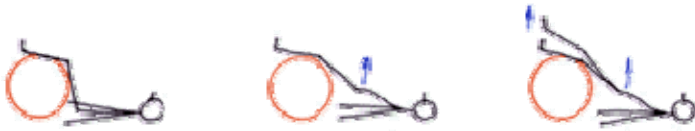
3.



7

V sedu na míči se rozhopsáme a do rytmu střídavě unožujeme levou nohu a zároveň upažíme do protisměru za pravou rukou. Vrátime se zpět a opakujeme křížem na druhou stranu.

4.



2

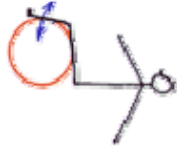
4

3

Ležíme na zádech a míč podložíme pod skrčené nohy tak, aby se dotýkal stehen i lýtek.

8A. Zatneme břicho a svaly dna pánevního a pánev nadzvedneme nad podložku. Pomalu obrateli po obratli vrátíme na podložku.

5.



10

Ležíme na zádech a míč podložíme pod skrčené nohy tak, aby se dotýkal stehen a lýtek. Nohy jen velmi mírně vychylujeme do stran. Při vychýlení bude chvíli výdrž, pak návrat zpět do původní polohy. Cvik vhodný pro posílení břišních svalů a uvolnění zad v křížové oblasti.

6.



9

Ze dřepu pomalu zády naleháváme na míč. Pracují stehna, ale nesmíme zapomenout silně tlačít zády do míče. Chodidla jsou na místě a míč se nám pod zády valí tak daleko, až na něm celými zády ležíme. Ruce vzpažíme a celé tělo takto protáhneme. Dbáme na to, aby nám hlava nevisela moc nízko! Pomalu se vracíme zpět do dřepu a celé několikrát opakujeme. Uvolňujeme zejména napětí v zádech, protahujeme prsní svaly.

7.



12

4

3

Ve dřepu, míč mezi stehny, na míč nalehneme a převalíme se tak daleko, až se rukama dotkneme podložky. 12A. Uvolněně se kolíbáme na míči dopředu a dozadu. Uvolňujeme napětí v zádech.

# REFERENČNÍ SEZNAM

1. Ambler Zdeněk, Neuropatie a myopatie, minimum pro praxi, Triton, Praha 1999
2. Dobeš M., Dobešová P., Cvičíme na velkém míči, Dominga, Havířov 2005
3. Haladová Eva, Vyšetřovací metody hybného systému, Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů v Brně, Brno 2003
4. Herbichová D., PaedDr., přednáška při výuce v pediatrickém centru
5. Hrazdira Čeněk Luboš, Speciální neurologie, avicenum, Praha 1980
6. Janda V., Svalové funkční testy, Grada Avicenum, Praha 2004
7. Kobesová A., Horáček O., Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth, Rehabilitace a fyzikální lékařství, č.1, 2002, strana 22-30
8. Kolektiv autorů, Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby (sborník přednášek ze semináře Poslanecké sněmovny Parlamentu ČR), Společnost CMT, Praha 2004
9. Kolektiv autorů, Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby (sborník přednášek), Společnost CMT, Praha 2000
10. Lippertová – Grunerová Marcela, Neurorehabilitace, Galén, Praha 2005
11. Matějková Marie, Proprioceptivní nervosvalová facilitace – skripta, nemocnice České Budějovice, březen 2000, strana 19
12. Pareyson David, Prof; Klinické aspekty demyelinizačního typu CMT, Nové objevy u dědičné neuropatie, Společnost CMT, Praha 2004, strana 85
13. Pavlů Dagmar, Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody, Akademické nakladatelství CERm, s.r.o., Brno 2003, strana 71 – 79, 140 – 143

14. Poděbradský J., Vařeka I., Fyzikální terapie I.a II., Grada Avicenum, Praha 1998
15. Seeman Pavel, Dědičné periférní neuropatie CMT – co to je, jak se to projevuje, jak se to dědí, jak se to diagnostikuje, jak se to léčí, Nové objevy u dědičné neuropatie, Společnost CMT, Praha 2004, strana 31
16. Smetana Pavel, MUDr; Indikace výsledky ortopedické operační léčby, Nové objevy u dědičné neuropatie, Společnost CMT, Praha 2004, strana 151 – 157
17. Urbánek Karel, Neurodegenerativní onemocnění, Triton, Praha 2000
18. Votava Jiří a kolektiv, Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením, Karolinum, Praha 2005, strana 16 – 21, 70 – 135
19. <http://www.aicmt.org/curriculum.htm>
20. <http://www.c-m-t.cz> (stare stranky: <http://www.c-m-t.cz/stare/index.php>)
21. <http://www.e-bility.com/cmtaa/physio.php>
22. <http://www.dejerine-sottas.com/>
23. <http://www.hnf-cure.org/>
24. <http://www.mdausa.org/publications/fa-cmt.html>
25. [http://www.rehabilitacia.sk/files/casopis/sk/REHSK\\_2002\\_3.pdf](http://www.rehabilitacia.sk/files/casopis/sk/REHSK_2002_3.pdf)
26. <http://www.rodina.cz/scripts/detail.asp?id=533>
27. <http://www.rodina.cz/clanek534.htm>
28. <http://www.volny.cz/konvi2004/Somatopedie-komplet.doc>
29. <http://users.rcn.com/smith.ma.ultranet/CMTneto.html>
30. <http://web.peacelink.it/appeal/gianmarco/parametr.html>