

Univerzita Palackého v Olomouci
Fakulta tělesné kultury

LÉČEBNÁ REHABILITACE U HEREDITÁRNÍCH MYOPATIÍ
Diplomová práce
(bakalářská)

Autor: Ondřej Bořil, Fyzioterapie
Vedoucí práce: Mgr. Martina Šlachtová, Ph.D.
Olomouc 2018

Jméno a příjmení autora: Ondřej Bořil

Název diplomové práce: Léčebná rehabilitace u hereditárních myopatií

Pracoviště: Katedra fyzioterapie

Vedoucí diplomové práce: Mgr. Martina Šlachtová, Ph.D.

Rok obhajoby diplomové práce: 2018

Abstrakt: Tato bakalářská práce se zabývá problematikou léčebné rehabilitace u hereditárních myopatií. Vzhledem k široké různorodosti defektních genů, odrážejících se na klinickém projevu, je v teoretické části práce věnována pozornost genetické podstatě choroby, prevenci vrozených vad, diagnostickému vyšetření, změně biomechaniky a organizacím, které pečují o postižené hereditární myopatií. Dále se práce věnuje klasifikací hereditárních myopatií, kde je ke každému typu myopatie uvedena etiologie, průběh a možnost léčby tohoto onemocnění. V rámci rehabilitační péče jsou popsány pravidla správně vedené kinezioterapie, ale i prvků, kterých se musíme vyvarovat. Jednotlivé prvky správně vedené kinezioterapie jsou dále konkrétně uplatněny při terapii a prevenci kontraktur, skolióz, při snaze udržet co nejdéle schopnost samostatné lokomoce či při péči o respirační systém. Kazuistika popisuje konkrétního pacienta se svalovou dystrofií pletencového typu, jeho vyšetření a návrh rehabilitačních postupů.

Klíčová slova: fyzioterapie, hereditární myopatie, léčebná rehabilitace, kinezioterapie, morbus Duchenne, svalová dystrofie.

Souhlasím s půjčováním diplomové práce v rámci knihovních služeb.

Author's first name and surname: Ondřej Bořil

Title of the thesis: Medical rehabilitation at hereditary myopathy

Department: Department of Physiotherapy

Supervisor: Mgr. Martina Šlachťová, Ph.D.

The year of presentation: 2018

Abstract: This bachelor thesis deals with medical rehabilitation problematics at hereditary myopathy. With regards to a wide variety of defect genes reflecting in the medical sign, the theoretical part pays attention to a genetic basis of the disease, prevention of congenital defects, diagnostic investigation, change of biomechanics and organizations, which take care of patients stricken with hereditary myopathy. Furthermore, the thesis deals with a hereditary myopathy classification, where etiology, process and possibility of therapy of this disease are stated to each of the myopathy types. Within the remedial care, rules of a properly led kinesiotherapy, as well as elements are described, which we shall avoid. Individual elements of the properly led kinesiotherapy are applied further in the therapy and prevention of contractures, scoliosis, in the endeavor to keep ability of a self-locomotion as long as possible or in the care of the respiratory system. The case report describes a concrete patient with limb-girdle muscular dystrophy, his investigation and a proposal of remedial procedures.

Keywords: physiotherapy, hereditary myopathy, medical rehabilitation, kinesiotherapy, morbus Duchenne, muscular dystrophy.

I agree the thesis paper to be lent within the library service

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracoval samostatně s odbornou pomocí Mgr. Marty Šlachtové, Ph.D. a že jsem uvedl všechny použité literární a odborné zdroje a řídil se dle zásad vědecké etiky.

V Olomouci dne 20. dubna 2018

.....

Děkuji Mgr. Martině Šlachtové, Ph.D. za cenné odborné rady a čas, které mi věnovala při zpracování bakalářské práce. Dále bych chtěl poděkovat své rodině a přátelům, kteří mi byli po celou dobu studia oporou.

Obsah

1	Úvod	10
2	Cíl	11
3	Teoretická část práce	12
3.1	Úvod do genetiky	12
3.2	Základy molekulární genetiky	12
3.3	Genové mutace	15
3.4	Typy dědičnosti	15
3.5	Prevence vrozených vad	16
3.6	Dystrofin-glykoproteinový komplex	17
3.7	Diagnostika	19
3.8	Změna biomechaniky u myopata	21
3.9	Organizace	22
4	Klasifikace hereditárních myopatií	24
4.1	Svalové dystrofie	24
4.1.1	Dystrofinopatie	24
4.1.2	Pletencové svalové dystrofie (Bednařík	27
4.1.3	Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	28
4.1.4	Facioskapulohumerální dystrofie	29
4.1.5	Distální svalové dystrofie	30
4.1.6	Okulofaryngeální svalové dystrofie	30
4.1.7	Myotonická dystrofie	30
4.2	Kongenitální svalové dystrofie	31
4.3	Kongenitální myopatie	33
4.4	Metabolické myopatie	34
4.5	Mitochondriální myopatie	35
5	Léčebná rehabilitace	36

5.1	Kinezioterapie	36
5.2	Hydrokinezioterapie.....	37
5.3	Balneoterapie	38
5.4	Kontraktury	38
5.5	Chůze a stoj.....	39
5.6	Skolióza	40
5.7	Respirační fyzioterapie	41
5.8	Postupy fyzioterapeutického vyšetření	43
6	Kazuistika	44
6.1	anamnéza	44
6.2	Vyšetření pacienta.....	44
6.3	Rehabilitační plán	47
7	Diskuze	48
8	Závěr.....	53
9	Souhrn.....	55
10	Summary.....	57
11	Referenční seznam.....	59
12	Seznam tabulek.....	66
13	Přílohy	67

Seznam použitých zkratk

AFO	ortéza na kotník-nohu
AFP	alfafetoprotein
ALT	alaninaminotransferáza
AST	aspartátaminotransferáza
BM	Bethlemova myopatie
BMB	Beckerova svalový dystrofie
CK	kreatinkináza
CM	kongenitální mypatie
CMD	kongenitální svalová dystrofie
CT	počítačová tomografie
DEXA	duální rentgenová absorpciometrie
DK	dolní končetina
DKK	dolní končetiny
DM	myotonická dystrofie
DM	myotonické dystrofie
DMD	Duchennova svalová dystrofie
DNA	deoxiribonukleová kyselina
DRP	dlouhodobý rehabilitační plán

EDMD	Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie
EMG	elektromyograf
EO	loketní ortéza
EWHO	ortéza na loket-zpěstí-ruku
FCMD	Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie
FSHD	facioskapulohumerální dystrofie
FVC	usilovná vitální kapacita
GMT	glutamintransferáza
hCG	lidský choriový gonadotropin
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny
ILTV	individuální léčebná tělesná výchova
IQ	inteligenční kvocient
KAFO	ortéza na koleno-kotník-nohu
KRP	krátkodobý rehabilitační plán
LGMD	pletencová svalová dystrofie
m.	musculus
MEB	muscle-eye-brain syndrom
PGD	preimplantační genetická diagnostika
RNS	ribonukleová kyselina
UCMD	Ullrichova kongenitální svalová dystrofie
VC	vitální kapacita
WHO	ortéza na zápěstí-ruku
WO	ortéza na zápěstí
WWS	Walker-Warburgův syndrom

1 ÚVOD

Hereditární myopatie představují skupinu geneticky podmíněných onemocnění charakterizovaných progredující svalovou slabostí a atrofií. Jde o vzácná onemocnění s prevalencí menší než 1 případ na 2000 obyvatel. Dochází k degeneraci svalových vláken, která jsou nahrazována nefunkční vazivovou a tukovou tkání. Mezi časté komplikace patří rozvoj deformit páteře, vznik kontraktur a respirační insuficience. Kauzální léčba není prozatím známa a do doby, než výzkumy zaměřené na genové a patogeneticky orientované terapie objeví způsob, jak napravit mutace v genech kódující strukturální proteiny svalové membrány, jejichž deficit vede ke svalové slabosti, je léčba hereditárních myopatií zaměřená na symptomatickou péči. Základem pro zvládání péče je multidisciplinární přístup, kdy je třeba zaměřit se jak na aktivní zákroky k řešení primárních i sekundárních aspektů nemoci, tak na předpokládaná a preventivní opatření. Jednou z nejdůležitějších částí takovéto péče je právě léčebná rehabilitace.

Teoretická část shrnuje podstatu onemocnění, možnosti diagnostiky a prevence, změnu biomechaniky spojenou s myopatií a organizace pečující o postižené hereditární myopatií. Dále jsou přehledně uvedeny jednotlivé typy onemocnění, kdy ke každému je popsán typický průběh a strategie léčby. Charakteristické klinické projevy a rychlost progresu postižení je nutné znát pro správně volenou léčebnou rehabilitaci. Při léčbě tohoto onemocnění jde především o prodloužení schopnosti chůze, podporu respiračních funkcí a kardiologickou péči. V rámci léčebné rehabilitaci lze nabídnout péči pro oddálení ztráty samostatné lokomoce posílením oslabených svalů, prevencí a terapií kontraktur. Při respirační insuficienci lze s velmi dobrým účinkem využít techniky respirační fyzioterapie. Práce se také věnuje problematice skolióz a postupům fyzioterapeutického vyšetření. V poslední části je uvedena kazuistika pacientky se svalovou dystrofií pletencového typu.

2 CÍL

Cílem bakalářské práce je shrnout teoretické poznatky o hereditárních myopatiích, vysvětlit příčiny vzniku sekundárních změn a nabídnout možnosti v jejich terapii z pohledu léčebné rehabilitace. Informace obsažené v práci by mohly posloužit fyzioterapeutům s vyšetřením a zvolením vhodné terapie u pacientů s tímto onemocněním.

3 TEORETICKÁ ČÁST PRÁCE

3.1 Úvod do genetiky

S příchodem molekulární biologie a genetiky přišly v medicínských oborech průlomové objevy, které posunuly naše znalosti o fungování organismů o velký krok vpřed. Tento pokrok má největší dopad na léčbu, odhalení a pochopení genetické podstaty určitých chorob. Genetické poradenství má za úkol určit typ dědičnosti, vytipovat rizikové členy rodiny, vést prenatální diagnostiku a v neposlední řadě zvolit strategii léčebných opatření. Z hlediska dnešní úrovně znalostí má lékař maximální možnou jistotu pouze v případě průkazu konkrétní mutace, neboť jedna klinická jednotka je velmi často způsobena různými mutacemi, mnohdy i s odlišným typem genetického přenosu, a na druhou stranu identický typ mutace může mít u různých jedinců různý fenotypový projev (Maříková, Kraus, Mařouška, Mazanec, & Zámečník, 2004).

3.2 Základy molekulární genetiky

Nukleové kyseliny – DNA a RNA

DNA a RNA jsou makromolekulární látky tvořené polynukleotidovým řetězcem. Jsou nositelkami genetické informace, které se nacházejí skoro v každé buňce. Díky nim dochází k přenosu dědičných znaků na potomstvo a k evoluci. Polynukleotidový řetězec se skládá z pětiuhlíkatého cukru (pentózy), fosfátové skupiny a nukleotidové báze (N-báze). Genetická informace je v nich uložena pomocí kombinací N-bází v polynukleotidovém řetězci. V DNA i v RNA jsou vždy čtyři druhy nukleotidů. V DNA je to kombinace adeninu, guaninu, thyminu a cytosinu. V RNA je thymin nahrazen uracilem. DNA musí vydržet v buňkách po celý život, a proto je oproti RNA velice stabilní. V podstatě se dá říct, že informace je uchována v molekulách DNA, které slouží jako templát k vytváření molekul RNA a následně k vytváření polypeptidů a proteinů.

DNA neboli deoxyribonukleová kyselina je tvořena dvěma proti sobě jdoucími polynukleotidovými vlákny. Mezi N-bázemi proti sobě jdoucích vláken dochází k vazebným interakcím. Spolu se váží vždy jen 2 specifické N-báze (vždy jedna báze purinová a jedna báze pyrimidová) a to sice adenin s thyminem a guanin s cytosinem. Obě polynukleotidová vlákna vytváří nejčastěji pravotočivou dvoušroubovici.

RNA neboli ribonukleová kyselina je většinou tvořena jen jedním polynukleotidovým řetězcem. Realizuje přenos genetické informace v bílkovinu.

Rozlišujeme tři základní typy RNA: mRNA, tRNA a rRNA (Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012; Snustad & Simmons, 2017).

Chromozom

Genetická informace v lidských buňkách není uložena v jediné molekule DNA, nýbrž je rozdělena a umístěna do jednotek, které nazýváme chromozomy. Základní stavební kámen chromozomu je nukleozom, tvořený osmi histony, které obtáčí molekula DNA (přibližně 146 párů bází). Spiralizací těchto nukleozomů vznikají chromatinová vlákna, která již další spiralizací vytváří celé chromozomy.

Soubor chromozomů v buňce označujeme jako karyotyp. Lidský karyotyp má 23 párů chromozomů. Z toho 22 párů chromozomů jsou autozomy (nepohlavní chromozomy) a poslední pár je tvořen gonozomy (pohlavní chromozomy). Autozomy značíme arabskými číslicemi 1-22, gonozomy písmeny X a Y.

Geny jsou uloženy na chromozomu ve specifickém pořadí a každý gen má své unikátní místo na určitém chromozomu. Toto místo označujeme jako genový lokus. Sekvence DNA na konkrétním lokusu se označuje jako alela (konkrétní forma genu). V případě diploidního organismu, jakým je člověk, nacházíme v buňce vždy dvě alely příslušného genu (výjimku tvoří hemizygot), jednu zdědil od otce a druhou od matky. Pokud jsou tyto alely stejné, označujeme jedince jako homozygot. Pokud jsou různé, tento jedinec je heterozygot. Hemizygot je diploidní jedinec, u kterého se vyskytuje pouze jedna alela příslušného genu. Tento stav je běžný u muže, kdy ne všechny geny uložené na chromozomu X mají své kopie na chromozomu Y. Tato skutečnost je důležitá pro pochopení přenosu a manifestace X-vázaných genetických onemocnění (např. Duchennovy choroby), kdy ženy mají v těle 50 % zdravého a 50 % mutovaného genu, na rozdíl od mužů, kteří mají pouze mutovaný gen, a nemoc se u nich plně manifestuje (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012; Snustad & Simmons, 2017).

Přepis genetické informace

DNA, jako nositelka dědičné informace není přímým templátem pro syntézu bílkoviny. Pro expresi genů platí tzv. centrální dogma molekulární biologie. Princip popisuje přepis mezi nukleovými kyselinami a překlad z RNA do proteinů. Pravděpodobně existují jen tři obvyklé cesty – replikace DNA, transkripce do RNA

a translace z RNA do proteinů. Pokud dojde v genu k mutaci, protein se vytvoří pozměněný nebo vůbec.

Gen (určitý úsek DNA) → transkripce → mRNA → translace → protein → uplatnění proteinu → dědičný znak (Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012).

Replikace DNA

Replikací rozumíme přenos z DNA na DNA. Před každým přenosem genetické informace (buněčným dělením) do další generace je nutné zdvojnásobit množství genetické informace v buňce. Při replikaci vzniknou z původní (mateřské) molekuly DNA dvě naprosto identické dceřiné molekuly DNA (každá s jedním mateřským vláknem). Proces je umožněn především enzymy, které zodpovídají například za rozvolnění dvoušroubovice či přiřkládání jednotlivých bází na nově vznikající vlákno (Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012).

Transkripce

Transkripce je přepis genetické informace podle záznamu z DNA do mediátorové RNA (mRNA). Uplatňují se zde enzymy sloužící k rozplétání DNA a připojování bází k mRNA. Primární transkript je v buněčném jádře ještě sestříhán (jsou odstraněny introny – nekódující úseky DNA, a kódující exony jsou pospojovány do zralého transkriptu). Výsledná RNA přenáší informaci z jádra do cytoplazmy na proteosyntetický aparát, kde se zahájí translace (Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012).

Translace

Translace je proces, při kterém je informace obsažená v mRNA pomocí genetického kódu dekodována a podle něj probíhá syntéza specifického proteinu. Genetický kód je organizován tak, že skupina tří nukleotidů na mRNA (kodon) je zodpovědná za jednu konkrétní aminokyselinu. Některé kodony nemají pouze funkci transportní, ale fungují jako signál pro začátek translace (AUG) nebo pro konec translace (UAA, UAG, UGA). Proces probíhá na ribosomech, kde na kodón nasedá tRNA svým antikodonem. Každá tRNA na svém rameni nese odpovídající aminokyselinu, která se připojuje do nově vznikajícího polypeptidového řetězce (Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012).

3.3 Genové mutace

V DNA může docházet v důsledku nepřesnosti během replikace nebo vlivu prostředí ke spontánním mutacím. Podle mechanismu vzniku rozlišujeme 3 typy genových mutací. Jedná se buď o zařazení jednoho nebo více nadbytečných nukleotidových bází (inzerce), o ztrátu jednoho nebo více nukleotidů původní sekvence (delece) či o náhradu báze (substituce). Podle toho, jak ovlivní tyto mutace proteosyntézu, rozeznáváme buď mutace neměnicí smysl, kdy je díky degeneraci genetického kódu zařazena stejná aminokyselina., mutace měnící smysl, kdy dojde k záměně aminokyseliny nebo nesmyslné mutace, kdy dojde k předčasnému ukončení polypeptidového vlákna (Bednařík, 2001; Snustad & Simmons, 2017).

3.4 Typy dědičnosti

Tabulka 1: Charakteristika základních typů dědičnosti (in Bednařík, 2001, 108)

Dědičnost	Atozomálně dominantní	Autozomálně recesivní	X dominantní	X recesivní	Mitochondriální
Přenos mutace	50 % potomků	25 % potomků	50 % potomků postižené matky; 100 % dcer postiženého otce	50 % potomků přenašečky	Přenos pouze prostřednictvím žen, všichni potomci potenciálně postiženi
Vazba klinické manifestace na pohlaví	Muži a ženy postiženi stejně	Muži a ženy postiženi stejně	Převažuje postižení žen	Pouze muži postiženi	Muži a ženy v riziku postižení
Vzorec postižení uvnitř rodiny	Vertikální přenos, postiženo více generací rodiny, možný přenos z otce na syna	Horizontální přenos, postiženo více členů rodiny jedné generace	Není možný přenos z otce na syna; u žen normální gen působí tlumivě na expresi patol. genu, u mužů jde o těžší průběhem.	Postiženo více generací, není přenos z otce na syna, všechny dcery postiženého jsou přenašečkami	Postiženo více generací, přenos pouze prostřednictvím matky

Další charakteristika	Variabilní exprese	Častější konsangvinita	Vzácný typ dědičnosti, není popsán u svalových onemocnění		Velmi variabilní exprese
-----------------------	--------------------	------------------------	---	--	--------------------------

3.5 Prevence vrozených vad

Předcházením vrozených vad se zabývá především lékařská genetika, která kromě prevence zajišťuje diagnostiku a určuje léčbu těchto onemocnění. Obecně lze prevenci vrozených vad rozdělit na primární (prekoncepční), sekundární (prenatální) a v některých případech i terciální (perinatální a postnatální). U hereditárních myopatií se zabýváme prekoncepční a prenatální prevencí.

Prekoncepční prevence je zaměřena na vytvoření optimálních podmínek pro koncepci a těhotenství. Pokud se v rodině vyskytuje někdo s vrozenou vadou, doporučuje se před realizací reprodukčních záměrů podstoupit genetickou konzultaci.

Prenatální prevence je zaměřena na prenatální diagnostiku, kterou se rozumí vyšetření buněk rizikového plodu k zjištění, zda plod bude či nebude postižen. Vyšetření se opírá o metody invazivní a neinvazivní. Invazivní metody většinou spočívají ve vyšetření DNA z buněk plodu, které jsou nejčastěji získány odběrem plodové vody (aminocentéza) v 14. až 18. týdnu těhotenství. Dále se vzorky získávají z choriových klků (biopsie trofoblastů) v 9. až 12. týdnu těhotenství, odběrem krve plodu z pupečníku (kordocentéza) po 20. týdnu těhotenství nebo analýzou svalovou biopsie plodu. Kromě analýzy svalové biopsie jsou tyto metody v ČR standardně prováděny na specializovaných pracovištích. Vyšetření na tomto pracovišti je nejčastěji indikováno gynekologem, především na základě prenatálního screeningového vyšetření biochemických markerů. Screeningové vyšetření se provádí u všech těhotných v 16. týdnu gravidity, kde se obvykle stanovují hladiny alfafetoproteinu (AFP) a hCG (lidského choriového gonadotropinu) v séru matky. Na riziko chromozomových aberací upozorňuje zvýšená hladina hCG spolu se snížením hladiny AFP. Těhotné ženě je vyšetření detailně vysvětleno a má samozřejmě možnost nabízenou prenatální diagnostiku odmítnout či kdykoli od ní odstoupit. Těhotenství lze ukončit na žádost ženy do 12. týdne gravidity bez prenatálního vyšetření. Při průkazu rizika genetického

postižení lze graviditu ukončit do 24. týdne. Po 24. týdnu lze graviditu přerušit pouze, je-li plod neschopen života, nebo když je ohrožen život matky. Rozhodnutí je právem ženy, genetik má úlohu konzultanta (Gaillyová, 2017; Maříková et al., 2004; Otová & Mihalová, 2012).

3.6 Dystrofin-glykoproteinový komplex

Hereditární myopatie jsou velice heterogenní skupinou. A ačkoli fenotypové projevy jsou u jednotlivých typů mnohdy velmi podobné, defektní nebo nefunkční proteiny patří do různých proteinových tříd. Díky vzájemně propojeným proteinovým komplexům mohou na svalové membráně probíhat velmi složité děje. Každý zapojený protein tohoto systému, má nezastupitelnou funkci a jeho deficit či nefunkčnost vede k těžké multifunkční poruše (např. u Duchennovy muskulární dystrofie vede nepřítomnost dystrofinu k 90% redukci všech proteinů s ním asociovaných). Tato provázanost komplikuje klinickou diagnostiku.

Vzhledem k incidenci má největší význam dystrofin-glykoproteinový komplex (DGC). Je to skupina proteinů, zajišťují stabilitu sarkolemy a přenášení síly během svalové kontrakce. Tento komplex tvoří vazbu k extracelulární matrix prostřednictvím merosinu a k intracelulárnímu aktinovému cytoskeletu pomocí dystrofinu. Na intracelulární straně se skládá z několika proteinů (dystrofin, syntrofiny a dystrobrevin) a na extracelulární straně ze dvou glykoproteinových komplexů (dystroglykany a sarkoglykany) (Bednařík, 2001; Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

Vybrané proteiny dystrofin-glykoproteinové komplexu

Dystrofin

Dystrofin tvoří přibližně 5 % všech membránových proteinů. Tato bílkovina tyčkovitého tvaru se skládá ze 4 strukturálně odlišných domén: N-terminální doména vázající F-aktin, centrální tyčkovitá doména, na cystein bohatá doména a C-terminální doména. Funkce není doposud zcela známá, zřejmě spojuje membránový cytoskelet s extracelulární matrix a stabilizuje svalovou membránu během kontrakce a relaxace svalu. Existuje několik forem dystrofinu a řada z nich již byla plně definována. Různé formy dystrofinu se exprimují do různých tkání. Můžeme je nalézt ve tkáni svalové, kortikální, cerebelární, retině, ledvinách nebo ve Schwannových buňkách. Ačkoli známe expresi těchto proteinů, klinická manifestace není vždy zcela objasněna. Dokonce

ve velmi vzácných případech i při úplné absenci proteinu se může jednat o relativně benigní fenotyp z příčin, které nejsou doposud známy (Bednařík, 2001; Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

Sarkoglykanový komplex

Sarkoglykanový komplex se skládá z transmembránových glykoproteinů (alfa, beta, gama, delta a epsilon). Jejich funkcí je stabilizace DGC, zejména pomocí interakce mezi dystrofinem a dystroglykanem a regulace adheze DGC k lamininu alfa-2. Sarkoglykany se exprimují především v kosterním svalstvu a srdeční svalovině, sarkoglykan epsilon má širokou expresi. Každý typ sarkoglykanu je kódovaný jiným genem, ale fenotypový projev mají velmi podobný. Alfa-, beta- a delta-sarkoglykany jsou vzájemně silně asociovány a při genetické poruše s deficiencí jednoho dochází k redukci i ostatních sarkoglykanů. Tyto sarkoglykany se až na sarkoglykan epsilon klinicky manifestují jako pletencové muskulární dystrofie (Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

Dystroglykany

Existují dvě izoformy – alfa a beta a obě jsou kódovány jedním genem lokalizovaným na 3p21. Název dystroglykan je odvozen od dystrofinem-asociovaného glykoproteinu (poprvé použil Ibraghimov a Beskrovnaya). Alfa-dystroglykan je extracelulární protein, který se váže k alfa-lamininu (merosinu). Beta-dystroglykan je transmembránový protein, který váže dystrofin a alfa dystroglykan. Dystroglykany tvoří s dystrofinem dystrofin-dystroglykanový komplex, jenž je nejspíše zodpovědný za mechanotransdukcii. U člověka nebyla dosud odhalena žádná choroba způsobená mutací dystroglykanu (Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

Alfa-laminin (merosin)

Gen LAMA2, lokalizován na chromozomu 6q22-q23, kóduje řetězec alfa-2 laminin, jehož defekt způsobuje merosinovou kongenitální muskulární dystrofii. Protein se kromě příčně pruhované svaloviny exprimuje i ve Schwannových buňkách, v srdeční svalovině a v placentě (Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

Utrofin

Utrofin byl dříve označován jako dystrofinu podobný protein (DMD-like protein) či dystrofinu příbuzný protein (dystrophin-related protein). Tento protein má významnou homologii a strukturální podobnost s dystrofinem. Je ve zkoumání, zda dokáže kompenzovat deficit dystrofinu, popřípadě jak zvýšit jeho produkci (Gawor & Prószyński, 2018; Maříková et al., 2004; Straub & Campbell, 1997).

3.7 Diagnostika

Klinické vyšetření

V první řadě je nezbytné podrobné klinické vyšetření pediatrem a následně neurologem. Mnohé znaky proximálních dystrofií, jež jsou nejčastější, lze mnohem lépe zachytit na chodbě než v ordinaci. Lékař si musí ozřejmit stupeň svalové síly, rozložení postižených svalových skupin, schopnost dítěte vstát ze země, chodit, chodit po špičkách a po patách, utíkat, skákat, zvednout paže nad hlavu a schopnost mimického svalstva. Nejčastější typy hereditárních myopatií většinou zahrnují abnormální tzv. kachní typ chůze, chůzi po špičkách, symetrické postižení svalových skupin, pseudohypertrofii lýtkových svalů, objevuje se Gowersovo znamení, tj. šplhání pomocí horních končetin po stehnech ze země do vzpřímeného postavení a následkem svalové slabosti v oblasti pánevního pletence, stehen a břišních svalů dochází k anteverzi pánve a zvýšení bederní lordózy. Neurologické vyšetření může odhalit snížené nebo vyhaslé napínavé reflexy a neporušené cití. V rámci klinického vyšetření je nesmírně důležité důkladně probrat rodinnou anamnézu. Pokud rodina odpovídá určitému typu dědičnosti nebo vylučuje-li určitý typ genetického přenosu, je to důležité kritérium pro laboratorní, zejména molekulárně genetické testy (Ambler & Bednařík, 2004; Bushby et al., 2010; Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Vacek, 2005).

Laboratorní vyšetření

Pro bližší specifikaci typu svalového postižení zpravidla přispívají molekulárně biologické metody, elektromyografie a genetická vyšetření.

Krevní testy

Po klinickém vyšetření následuje enzymologické a biochemické vyšetření krve. Protože dystrofický proces provází značný únik svalových enzymů (kreatinkinázy (CK), laktátdehydrogenázy a myoglobinu) a transaminázy (aspartátaminotransferáza (AST) a alaninaminotransferáza (ALT)) do krevního oběhu, vyšetření prokazuje jejich zvýšenou hladinu. Zvýšená hladina AST a ALT je zpočátku přisuzována jaternímu onemocnění,

a proto je pro odlišení svalového postižení od jaterního nutné sledovat hladinu gama-glutamyltransferázy (GMT), kdy u svalového postižení je hladina GMT normální. Při diagnostice svalových dystrofií nás nejčastěji zajímá hladina CK. Nejvíce zvýšené hodnoty sledujeme u dystrofinopatií a Fukuyamovy kongenitální dystrofie. Naopak některé svalové dystrofie i v časně fázi nevykazují významné změny oproti normální hladině CK, a dokonce nejsou vzácné případy pletencových dystrofií s normální hodnotou CK (Bednařík, 2001; Bushby et al., 2010; Maříková et al., 2004; Sarnat & Menkes, 2011).

Elektromyografie

Přínosným ukazatelem pro diagnostiku je také elektromyografie (EMG). Pomocí vyšetření si odlišíme myogenní postižení od neurogenního. Abnormality EMG jsou u myopatií založeny na dysfunkci či ztrátě svalových vláken. Při vyšetření pomocí jehlového EMG sledujeme například: spontánní aktivitu kosterního svalstva, morfologii potenciálů motorické jednotky, nábor motorických jednotek nebo myotonické výboje. Pokud klinický obraz, EMG a laboratorní nálezy vedou k podezření na určité geneticky podmíněné onemocnění, pak je nutno provést genetické vyšetření (z krve) a při negativním výsledku zvolit invazivní svalovou biopsii (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004).

Svalová biopsie

Je vhodné vybrat sval středního stupně postižení (zvolení vhodného svalu na biopsii určujeme pomocí zobrazovacích metod, především pomocí magnetické rezonance). Nejčastěji se bere vzorek tkáně z m. quadriceps femoris, dále m. deltoideus nebo m. biceps brachii. Z distálních svalů se jedná o m. soleus, m. gastrocnemius nebo m. tibialis anterior. Vhodné je se vyhnout svalu, který byl nedávno vyšetřován pomocí jehlové EMG. Provádí se kompletní bioptické vyšetření kosterního svalu, jako vyšetření imunohistochemické, histochemické, histologické a přehledné barvení. Klíčové je imunohistochemické vyšetření, kdy se detekují jednotlivé proteiny svalové membrány.

Součástí diagnostického procesu je za pomoci genetického poradenství a molekulárního genetického vyšetření zajistit prevenci výskytu dědičného onemocnění (Bednařík, 2001; Otová & Mihalová, 2012).

Preimplantační genetická diagnostika

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je často využívána páry s vysokým rizikem přenosu genetické anomálie na potomstvo. Metoda spočívá v oplození vajíček mimo tělo matky, následné analýze buněk získaných embryí a transferu pouze vhodného embrya (obvykle 1, max. 2) do dělohy matky (Gaillyová, 2017; Maříková et al., 2004).

3.8 Změna biomechaniky u myopata

Pro většinu myopatů je charakteristické anteverzní postavení pánve s hyperlordózou bederní páteře. Tento myopatický postoj vzniká následkem patologických změn kosterního svalstva. K popsání, a hlavně vysvětlení změny postury existuje řada prací, které se shodují na tom, že zvýšená bederní lordóza je kompenzační mechanismus. Kompenzace slouží k posunu těžiště za osu kyčelních kloubů, což vede ke snížení nároků na svalovou práci nutnou k zabránění přepadávání trupu dopředu. Jedna z teorií předpokládá, že akcentovaná bederní lordóza je odpovědí na slabost m. quadriceps femoris a extenzorů kyčelních kloubů a zvýšená anteverze pánve se objevuje až později. Jiní autoři tvrdí, že překlopení pánve do anteverze je logickým následkem oslabení extenzorů kyčelních kloubů a silných flexorů kyčle. Anteverzí pánve dochází k přesunu těžiště vpřed, což je kompenzován akcentovanou bederní lordózou (Lovering et al., 2005; Vacek, 2005).

Lordóza bederní páteře má ještě další stabilizační význam. Intervertebrální klouby jsou ploché klouby a v bederní páteři mezi sebou styčné plochy (processi articulares superiores et inferiores) sousedních obratlů svírají sagitální rovinu. Takovéto postavení zabraňuje laterálním výchylkám páteře. Zvýšenou bederní lordózou se do sebe facetý více zasunují a této opory využívá myopat při přenášení těžiště vpřed při chůzi přes stojnou dolní končetinu. Kyfóza naopak facetové klouby odemyká, a proto se také setkáváme se skoliózou méně často u stojících myopatů než u myopatů usazených na vozík (Vacek, 2005)

Postupnou progresí se u pacienta objevuje stoj na špičkách, popřípadě chůze po špičkách. Tato kompenzační reakce je vyvolána zvláště slabostí m. quadriceps femoris. Oslabený čtyřhlavý sval stehenní není schopen plnit funkci stabilizátoru kolenního kloubu a tělo si musí pomoci jinak. Z hlediska biomechaniky představuje stoj na špičkách snahu o zkrácení ramene páky od kotníku k hlavičkám metatarzů a tím posunutí vektoru zátěže stojné dolní končetiny co nejbližší k ose kolene. Tato kompenzace napomáhá k progredujícímu zkrácení šlachy m. triceps surae a vzniku deformity prstců.

Následkem equinózního postavení nohy a tím i zmenšení opěrné plochy se zvyšuje nestabilita celého těla, proto je dalším krokem snaha zvětšení stojné báze za pomoci širokého stoje (iniciace kontraktury m. tensor fasciae latae) (Heberer et al., 2016; Vacek, 2005).

Poslední z hlavních složek typické myopatické chůze je Trendelenburgova chůze. Příčinou nejčastěji bývá slabost m. gluteus medius (hlavního laterálního stabilizátoru pánve), popřípadě slabost distálního svalstva dolní končetiny (např. distální svalová dystrofie nebo skapuloperoneální svalová dystrofie) (Heberer et al., 2016; Vacek, 2005).

Pacient musí nalézt optimální rozmezí mezi kompenzačními mechanismy. Progresivní svalová slabost a postupující rozvoj kontraktur vedou k dekompenzaci systému a ztrátě samostatné lokomoce. Znalost těchto biomechanických změn je předpokladem pro správně volenou léčebnou rehabilitaci, preskripci ortopedických pomůcek i k operačním výkonům. Terapie má dopad na kinetiku jednotlivých segmentů i celého organismu a stejně tak, jako může správně indikovaná terapie udržovat, prodlužovat či navracet schopnost soběstačnosti, tak nevhodná terapie může vést k dekompenzaci pacienta (Heberer et al., 2016; Lovering et al., 2005; Vacek, 2005).

3.9 Organizace

Důležitou součástí pro zkvalitnění života nemocných s hereditárními myopatiemi představují organizace, které jim, popřípadě jejich rodinám napomáhají s orientací ve sféře sociální, pedagogické, psychologické, léčebné, ale i v běžných denních činnostech.

Pro rodiny s dětskými pacienty, u kterých se onemocnění projeví do 7 let má významnou roli raná péče. V rámci České republiky sdružuje postižené muskulární dystrofií (tzv. myopatií) a dalšími nervosvalovými chorobami asociace muskulárních dystrofií (AMD). AMD pořádá pro členy tuzemské i zahraniční akce (rehabilitačně výchovné kurzy, ozdravné pobyty, semináře aj.), poskytuje sociálně právní a jinou pomoc svým členům a také spolupracuje se zdravotnickými institucemi (www.amd-mda.cz). Od roku 2001 v ČR působí patientská organizace PARENT PROJECT, z. s., která je založena rodiči dětí postižených Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) a Beckerovou svalovou dystrofií (BMD). Tato Organizace byla založena v roce 1994 v USA. Stejně jako AMD zajišťuje pacientům multidisciplinární péči, zlepšuje kvalitu jejich života, šíří povědomí o svalovém onemocnění, úzce spolupracuje s odbornými centry, podporuje výzkum, ale navíc také vede on-line poradnu a snaží se o realizaci

klinických studií v ČR a zapojení pacientů do těchto studií, případně do klinických studií v zahraničí (www.parentproject.cz).

S cílem celorepublikového sběru dat o muskulárních dystrofiích a atrofiích vznikl projekt REaDY (REgistr of muscular DYstrophy). Registr sbírá data jako je doba vzniku, vývoj a způsob léčby 4 typů svalových dystrofií – DMD, BMD, FSHD a myotonické dystrofie (DM). Díky analytickému a statistickému vyhodnocení nashromážděných údajů umožňuje registr lékařům komplexní pohled na problematiku těchto chorob. Aktuálnost údajů zapsaných do registru ošetřujícím lékařem pacienta mohou pacienti nebo jejich zákonní zástupci kontrolovat. Registr spolupracuje s Fakultní nemocnicí v Brně, Olomouci, Hradci Králové, Ostravě, Plzni, s Všeobecnou fakultní nemocnicí v Praze, fakultní nemocnicí v Motole, Pardubickou krajskou nemocnicí a Thomayerovou nemocnicí. Ze zahraničních projektů je třeba zmínit především MDA (Muscular dystrophy association), dále TREAT – NMD (Translation Research in Europe Assesment and Treatment of Neuromuscular Diseases) a CARE – NMD (cs.care-nmd.eu; www.ready.registry.cz; www.mda.org; www.treat-nmd.eu).

4 KLASIFIKACE HEREDITÁRNÍCH MYOPATIÍ

4.1 Svalové dystrofie

4.1.1 Dystrofinopatie

Dystrofinopatie jsou nejčastější progresivní svalovou dystrofií. Postižení je způsobeno mutací dystrofinového genu, který kóduje protein dystrofin. Diagnostika je založena na hodnotách hladiny CK, přítomnosti myogenního vzorce při jehlové EMG a následným molekulárně genetickým vyšetřením.

4.1.1.1 Duchennova svalová dystrofie

Duchennova svalová dystrofie (DMD) je nejčastější a nejzávažnější svalovou dystrofií vůbec. Vyskytuje se s frekvencí 1:3500-1:6000 živě narozených chlapců. Mutační poměr se liší v závislosti na populaci (rizikové oblasti nemoci) a byl také prokázán vliv vyššího věku otců v době koncepce na vznik čerstvých mutací u dcer (Vogel, Motulsky, 1997).

DMD je genetická porucha charakterizovaná progresivní svalovou degenerací a slabostí. Choroba byla poprvé popsána anglickým lékařem Edwardem Meryonem v roce 1852 a podrobněji Guillameme Benjaminem Duchennem v roce 1868. DMD je smrtelná X-recesivně vázaná dědičnost, z patogenetického hlediska způsobená mutací (hlavně delecí jednoho či více exonů, v 65 % případů) dystrofinového genu (DMD; locus Xp21.2), který kóduje tvorbu proteinu dystrofinu. Dystrofinový gen je největším genem lidského těla a pro svou velikost je velice náchylný ke spontánním mutacím v mnoha možných lokalizacích, které tvoří až 30 % všech jeho mutací. Různé typy mutací způsobují syntézu defektního nebo zcela nefunkčního dystrofinu (typicky <3 % normálního dystrofinu).

Nemoc postihuje především chlapce, ženy jsou asymptomatickými přenašečkami s žádnými nebo minimálními potížemi (výjimku tvoří manifestní přenašečky). První klinické projevy onemocnění se projevují v raném dětství, obvykle mezi 3. a 5. rokem, při zpětném pátrání však často zaznamenáme mírné opoždění motorického vývoje s přeskočením fáze lezení a pozdějším začátkem samostatné chůze. První podezření rodičů, že není vše v pořádku, přichází v předškolním věku, kdy si děti mezi sebou hrají a postižené dítě v porovnání s ostatními vrstevníky mnohem častěji padá a je nemotorné. Dále mají problém s chůzí do schodů, zvedání se ze země (Gowersovo znamení) a s během. Postupem času děti chodí kolébavou chůzí, akcentuje se jim bederní lordóza.

Typickým příznakem je pseudohypertrofie lýtek. Zpočátku se jedná o pravé hypertrofie, ale následkem degenerace a nedokonalé regenerace, jsou svalová vlákna nahrazena tukem a vazivem. Choroba je progresivní, slabostí je postiženo především svalstvo pletence pánevního, ramenního i svalstvo trupové. Distální svaly, podobně jako mimická a bulbární muskulatura, jsou relativně ušetřeny. Dochází ke vzniku kontraktur (především hamstringů, flexorů kyčelního kloubu a lýtkových svalů), opakovaným respiračním infekcím, progresivnímu poklesu vitální kapacity plic a v pokročilejších stadiích pak ke skolióze, která se výrazně zhorší přechodem na invalidní vozík, obvykle kolem 7. a 12. roku. Jak již bylo řečeno, DMD postihuje kromě kosterního svalstva i ostatní tkáň. Charakteristickým příznakem je postižení srdce, které bývá postiženo především kardiomyopatií (většina trpí dilatační kardiomyopatií). Pokles srdeční funkce je u DMD nejvýraznější. Vzhledem k relativně menšímu zatěžování srdce při významné imobilitě zůstává často bez příznaků. Často přehlíženým příznakem bývá dysfunkce hladké svaloviny. Snížená motilita má za následek epizody zvracení a pseudoobstrukce spojené s abdominální bolestí a distenzí. U postižených bývá popisována hyperplazie thymu, opožděná puberta, hyperestrogenemie, myalgie a myoglobinurie. Asi u třetiny pacientů je patrný neprogredující postižení intelektu – IQ nižší než 75 (Bresolin a spol., 1994), které je provázeno mozkovou atrofií. Bez umělé plicní ventilace umírá 90 % postižených kolem 20 let věku v důsledku respiračního selhání. Pro pacienta kompenzovaného umělou plicní ventilací je délka přežití až dvojnásobná. Důvodem úmrtí takto ošetřených pacientů je nejčastěji náhlé srdeční selhání (Bednařík, 2001; Bushby et al., 2010; Ehler, 2010; Maříková et al., 2004; Sarnat & Menkes, 2011).

4.1.1.2 Beckerova svalová dystrofie

Mutace zodpovědné za tento fenotyp dystrofinopatie jsou na rozdíl od DMD charakteristické produkcí částečně funkčního dystrofinu. U BMD je přítomno minimálně 5 % z normálních hodnot, zpravidla je exprese dystrofinu snížena pod 30 %. Někteří pacienti s expresí mezi 5-10 % z normálních hodnot dystrofinu mohou vykazovat klinický obraz přechodu mezi DMD a BMD. Výskyt onemocnění je 1:17000 narozených chlapců.

Fenotyp BMD má mezi dystrofinopatiemi největší variabilitu klinických projevů. U chlapců s BMD můžeme pozorovat velice podobné klinické projevy jako u chlapců s DMD, avšak choroba má pozdější začátek a výrazně pomalejší progresi. První příznaky začínají mezi 3. až 20. rokem, průměrně ve 12 letech, avšak není výjimečná

ani manifestace prvních obtíží v pozdějším věku, kdy se první příznaky mohou projevit dokonce až ve 3. až 4. dekádě života. Nejčastěji dochází k symetrické atrofii a slabosti kořenových svalů, myalgie a pseudohypertrofii lýtek. O schopnost samostatné lokomoce přichází mezi 12. až 40. rokem věku. Mentální retardace či jiné „mimosvalové“ projevy jsou vzácné. Součástí obrazu choroby je kardiální postižení (nejčastěji dilatační kardiomyopatie). Výskyt manifestní kardiomyopatie roste s věkem: u pacientů mladších 16 let je přítomna v 15 %, u pacientů starších 40 let dosahuje asi 70 %. Asi 7 % pacientů trpí dysrytmiemi (Nigro, Comi, Politano, & Nigro 1995). Na rozdíl od DMD nedochází k časné ztrátě hybnosti a nároky na srdce zůstávají dlouho vysoké. Pacienti s BMD se běžně dožijí 4. až 5. dekády, v některých případech až průměrného věku. Hlavní příčinou smrti u pacientů s BMD je srdeční selhání (Bednařík, 2001; Bednařík, 2004; Bushby et al., 2010; Maříková et al., 2004; Mrázová, 2016).

4.1.1.3 Ženy přenašečky

Ženy nesoucí na jednom chromozomu X normální dystrofinový gen (zděděný od otce) a na druhém chromozomu X abnormální gen (zděděný od matky) jsou přenašečkami. Většina žen je asymptomatická. Při svalové biopsii nacházíme jak dystrofin pozitivní, tak dystrofin negativní svalová vlákna. Vysvětlení podle hypotézy Lyonové (1961) spočívá v inaktivaci vždy jednoho X chromozomu. Tento proces probíhá během embryonálního vývoje v každé svalové buňce. Dle pravděpodobnosti by měla heterozygotní žena mít 50 % buněk s defektním či deficitním dystrofinem a 50 % s intaktním dystrofinem (mozaicismus dystrofinové exprese ve svalech). Dále se předpokládá, že dystrofin produkovaný intaktními buňkami difunduje do buněk dystrofin deficitních. Klinické projevy se vyskytují pouze u 19 % žen heterozygotních pro DMD či BMD gen, a to z důvodu nerovnoměrné inaktivace chromozomu X. Odhadovaná prevalence manifestních přenašeček je 1 na 100 000 v ženské populaci (Maříková et al., 2004). U manifestních přenašeček se objevuje lehká až těžká progresivní svalová slabost s predilekčním postižením pletence pažního. Mohou vykazovat některé projevy nemoci, které mohou zahrnovat i jen výhradně postižení kognitivní a/nebo srdeční funkce. (Emery 1963) Ačkoliv je porucha obvykle mnohem mírnější u postižených dívek než u chlapců, jsou i případy, kdy je závažnost onemocnění podobná, jako u postižených chlapců (Bednařík, 2001; Bushby et al., 2010; Bednařík 2004; Maříková et al., 2004).

4.1.1.4 Léčba

Dystrofinopatie jsou stejně jako ostatní hereditární myopatie kauzálně neléčitelné. V dnešní době dokážeme pouze mírně zpomalit progresi onemocnění a poskytnout pacientovi symptomatickou péči.

Průběh choroby zpomalujeme imunosupresivní terapií, kdy podáváme kortikoidy (prednizon). Užívání prednizonu (0,75 mg/kg/den) vede k prodloužení schopnosti samostatné chůze, zlepšení plicních funkcí a zmírnění rozvoje skoliózy. Dále je třeba provést všechna potřebná očkování, zvláště ta, které brání respiračním onemocněním. Farmakoterapie se soustředí také na léky podporující upregulaci exprese utrofinu, který může částečně nahradit funkci dystrofinu. Největší pokrok dosáhla strategie nazývaná „exon skipping“, kdy zmírníme fenotyp DMD na fenotyp BMD. Tato metoda je účinná pouze pro 13 % pacientů s DMD. Cestou k léčbě dystrofinopatií by mohla být genová či buněčná terapie, ale prozatím je tato metoda ve fázi výzkumu, kde zatím naráží na autoimunní reakci organismu.

Pro symptomatickou péči je důležitý multidisciplinární přístup, kdy je nutná spolupráce lékařských i nelékařských pracovníků. Z lékařů je to především neurolog, který by měl péči koordinovat, dále pneumolog, kardiolog, ortoped, gastroenterolog, endokrinolog, genetik a psycholog. Podstatnou roli má i nutričního poradce a sociální vedení. Nedílnou součástí je rehabilitace včetně pravidelného pobytu v lázních. U symptomatické péče jsou nezbytné pravidelné kontroly a hodnocení funkčního stavu.

V rehabilitaci se zaměřujeme především na ovlivnění a prevenci kontraktur, respirační fyzioterapii a správně volenou kinezioterapii (viz kapitola Léčebná rehabilitace) (Bushby et al., 2010; Lovering, Porter, & Bloch, 2005; Mrázová, 2016; Vohánka, 2011).

4.1.2 Pletencové svalové dystrofie (Bednařík)

Limb-girdle muscular dystrophy (LGMD) jsou velice heterogenní skupinou s predominantním postižením pletencového svalstva. Nejčastěji je onemocnění přenášeno autozomálně recesivně, vzácně i autozomálně dominantně. V současnosti se rozeznává šest různých genů pro autozomálně dominantní formy a deset genů pro formy recesivní, které kódují převážně proteiny asociované s dystrofinem, popřípadě jiné strukturální proteiny kontraktálního aparátu. Lehčí forma se vyskytuje u LGMD2B a 2G. Těžší průběh choroby je zaznamenán u LGMD2C, 2D, 2E a 2F. U LGMD2A je tíže i počátek velmi variabilní. V evropské populaci se z LGMD nejčastěji vyskytuje typ LGMD2A,

podmiňován mutací genu CAPN3, který kóduje tvorbu kalpainu 3. Další častou příčinou je mutace v genech kódující jeden ze sarkoglykanů. Onemocnění se prokáže elevací svalových enzymů (především CK), přítomností myogenního vzorce při jehlové EMG a následným molekulárně genetickým vyšetřením.

V polovině případů se prvotní příznaky objevují na pletenci ramenním, v polovině na pletenci pánevním. Tíže postižení a tempo progresse je vysoce variabilní, od těžké formy s časnou ztrátou samostatnosti a respiračním selháním, která se podobá DMD, až po lehké formy, které nezkracují život a umožňují dlouhodobě téměř normální lokomoci. Obecně však platí, že průběh nemoci je mnohem benignější než u DMD. Pro všechny formy je společná typická progredující slabost, symetrická, převážně proximální, kdy může dojít i k postižení mimického svalstva, ale nikdy ne primárně. Mohou se objevit i pseudohypertrofie lýtek, méně často m. vastus lateralis či m. deltoideus, kontraktury, vzácně i dilatační kardiomyopatie. Intelekt postižen není (Bednařík, 2004; Sarnat & Menkes, 2011; Stehlíková et al., 2014).

4.1.3 Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie

Jedná se o vzácné dědičné onemocnění charakterizované lehkou progresivní myopatií, kardiálním postižením a kontrakturami, které jsou pro ostatní svalové dystrofie netypické. Podle dědičného přenosu rozlišujeme tři základní formy Emery-Dreifussovy svalové dystrofie (EDMD). Vyskytuje se forma vázaná na X chromozom (EDMD1), autozomálně dominantní (EDMD2) a autozomálně recesivní forma (EDMD3). Onemocnění se prokáže elevací svalových enzymů (především CK), přítomností myogenního vzorce při jehlové EMG a následným molekulárně genetickým vyšetřením.

Forma vázaná na chromozom X vzniká mutací genu kódujícího protein emerin. Emerin je jaderný membránový protein, vyskytující se především v kosterní a srdeční svalovině. Onemocnění se manifestuje v první dekádě, kdy pozorujeme kontraktury loktů, Achillových šlach a šijového svalstva. Během druhé nebo třetí dekády se k chůzi po špičkách přidává kachní chůze, zvětšení bederní lordózy a symetrická slabost humeroperoneálních svalů a pletence ramenního. V pozdějších stádiích jsou postiženy i svaly hrudní a pánevní. Podstatně více než postižení pohybového aparátu pacienta ohrožuje kardiální postižení. Jsou evidovány i případy, kdy se postižení srdce manifestuje dříve než léze kosterního svalstva, proto je důležitá včasná diagnostika. K typickým poruchám patří atrio-ventrikulární blok, permanentní síňová paralýza, sinusová nebo junkční blokáda, flutter či fibrilace síní. Poruchy rytmu a srdečního vedení jsou

různě společně kombinované a někdy se spolu s nimi vyskytuje i dilatační kardiomyopatie. Pseudohypertrofie a mentální retardace nepatří do obrazu EDMD. Stejně jako u dystrofinopatií jsou i u EDMD1 registrovány symptomatické ženy-přenašečky. Na rozdíl od EDMD1 je za autozomálně přenášené typy EDMD zodpovědný protein laminin A/C, jinak jsou si všechny typy velice podobné (Bednařík, 2001; Madej-Pilarczyk & Kochański, 2016).

Kauzální léčba není známá. Velice důležitá je kardiologická péče. Doporučuje se implantace kardiostimulátoru nebo defibrilátoru. Nemocní se závažnou kardiomyopatií jsou kandidáty na transplantaci srdce. Prevence srdečního selhání zahrnuje i farmakoterapii. Pacienti užívají ACE-inhibitory, diuretika, beta-blokátory a antikoagulancia. V rámci rehabilitace se zaměřujeme na mírnou dynamickou aktivitu a terapii k prevenci kontraktur. U pacientů s respiračními potížemi využijeme respirační fyzioterapii. Vzhledem k možné noční hypoventilaci zajistíme podporu dýchání (Bednařík, 2001; Madej-Pilarczyk & Kochański, 2016; Vohánka, 2011).

4.1.4 Facioskapulohumerální dystrofie

Facioskapulohumerální dystrofie (FSHD) je autozomálně dominantní dědičná choroba s širokým spektrem klinických projevů. Začíná se projevovat v dětství nebo adolescenci svalovými slabostmi a atrofiemi, popřípadě postižením sluchu a retinálními vaskulárními změnami. Svalové postižení bývá typicky asymetrické, větší postižení je častěji na dominantní končetině. Přestože se ve většině případů onemocnění manifestuje nejdříve na mimickém svalstvu, rodiče začnou být podezřívaví až v momentě, kdy má dítě potíže s elevací korních končetin a odstávají mu lopatky. Slabost faciálního svalstva se projevuje sníženou mimikou, neschopností dovést víčka proti odporu, zapískat a potížemi se žvýkáním. Z pletencového svalstva je nejzřetelnější u m. serratus anterior, m. rhomboidei a dolní části m. trapezius. Choroba postupuje zpravidla kraniokaudálně a dále zasahuje flexory lokte, svaly pelvické, břišní, hamstringy a extenzory hlezenního kloubu. Ušetřeny bývají obvykle extraokulární, bulbární a respirační svaly. Pacienti si stěžují na bolesti svalů. Hypertrofie lýtek, kontraktury a respirační selhání jsou vzácné. Postižení srdečního svalu není typické. Při časné slabosti peroneální svalové skupiny mluvíme o skapuloperoneální svalové dystrofii. Léčba se od ostatních svalových dystrofií liší pouze v řešení lagoftalmu, který je potřeba řešit kvůli riziku keratitidy (Bednařík,

2001; Pandya, King, & Tawil, 2008; Tawil, van der Maarel, Padberg, & van Engelen, 2010).

4.1.5 Distální svalové dystrofie

Distální svalové dystrofie se vyskytují jako autozomálně dominantní, v pozdní dospělosti začínající forma, nebo jako forma autozomálně recesivní, manifestující se v časně dospělosti. Existuje více podjednotek a většina z nich je způsobena mutací genu kódujícího svalový membránový protein dysferlin. Projevují se slabostí a atrofií distálního svalstva s pomalou progresí. Onemocnění je vzácné. Nejčastějšími myopatiemi postihujícími distální svalstvo jsou myotonické dystrofie (Bednařík, 2001; Sarnat & Menkes, 2011).

4.1.6 Okulofaryngeální svalové dystrofie

Prvními příznaky tohoto autozomálně dominantního onemocnění je ptóza a dysfagie způsobena slabostí m. levator palpebrae superioris a faryngeálních svalů. Postupně jsou zasaženy svaly extraokulární, mimické, svaly krku, popřípadě proximální svaly horních končetin. První příznaky začínají v dospělosti. V rámci rehabilitace se zaměřujeme především na obtíže s polykáním (Lovering et al., 2005; Sarnat & Menkes, 2011).

4.1.7 Myotonická dystrofie

Jde o nejčastější svalovou dystrofii v dospělosti. Od ostatních dystrofií se liší myotonií, způsobenou abnormální elektrickou excitabilitou sarkolemy. Myotonie lze dobře demonstrovat při sevření ruky s následnou potíží uvolnit stisk nebo při poklepu na thenar či jazyk si všimáme zpomalené dekontrakce (test pro hodnocení odiomuskulární dráždivosti). Opakovaným pohybem a rozvičením svalová ztuhlost odeznívá (warm up fenomén), naopak chladem se akcentuje. Pozorujeme velkou variabilitu v klinické manifestaci, od asymptomatické adultní formy až po nejtěžší kongenitální formy. Rozlišujeme myotonickou dystrofii 1. typu (DM1) a 2. typu (DM2). U DM1 svalová slabost postihuje hlavně flexory ruky a prstů (vliv na jemnou motoriku), extenzory nohy a prstů (narušení dorzální flexe nohy) a mimického svalstva (typická facies myotonica s ptózou víček, otevřenými ústy a hypomimií). Vzhledem k postižení orofaryngeálních svalů hrozí aspirace. S postupem nemoci hrozí postižení srdce, především převodního systému, katarakta, střevní hypomotilita či CNS (povahové změny, porucha kognitivních funkcí až mentální retardace). Průběh nemoci DM2 se liší pouze tím, že chybí kongenitální forma a postihuje zcela jiné svaly (proximální svaly).

Pacienti s kongenitální formou umírají ve 4. až 5. dekádě života a pacienti s klasickou formou se začátkem v dospělosti umírají kolem 60 let. Nejčastější příčinou je srdeční arytmie a pneumonie. Vzhledem k příčině úmrtí je nejdůležitější péče kardiologa pneumologa. Dále je vhodné využít metody kinezioterapie pro zlepšení svalové síly, prevenci kontraktur, snížení únavnosti a zlepšení kardiorespiračních funkcí, a metody respirační fyzioterapie pro prevenci respiračních insuficiencí (viz kapitola léčebná rehabilitace) (Bednařík, 2001; Lovering et al., 2005; Mazanec & Mušová, 2012).

4.2 Kongenitální svalové dystrofie

Kongenitální svalové dystrofie (CMD) jsou heterogenní jak z klinického, tak genetického hlediska a představují skupinu vzácných autosomálně recesivních onemocnění, kromě kolagenopatií, které mohou být také autozomálně dominantní. Jsou charakteristické pomalu progredující proximální svalovou slabostí. Spolu se svalovou slabostí se objevuje i hypotonie. Jsou provázeny dystrofickými změnami ve svalech. Častý je výskyt kontraktur již při narození. U těchto pacientů je přítomno variabilní postižení sítnice a centrálního nervového systému s nebo bez mentální retardace. Přestože klinický obraz může být čistě myopatický, většina postižených má sdružené malformace mozku, zahrnující mozkovou kůru, mozeček i mozkový kmen.

Již bylo identifikováno spousta genů a jejich mutací, která mají na svědomí mnoho fenotypů. Nejlépe definovaná a klasifikovaná CMD je Fukuyamova kongenitální svalová dystrofie (FCMD), Walker-Warburgův syndrom (WWS), muscle-eye-brain disease (MEB), merosin-deficientní kongenitální svalová dystrofie (CMD 1A), Ullrichova kongenitální svalová dystrofie (UCMD) a Bethlemova myopatie (BM). Tyto typy CMD jsou pro přehled řazeny do jednotlivých subtypů, kdy CMD 1A, UCMD a BM jsou klasifikovány jako CMD s abnormalitami v tvorbě proteinů extracelulární matrix (kolagen VI a meorsin) a FCMD, MEB a WWS jako α -dystroglykanopatie (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Ošlejšková, 2015; Sarnat & Menkes, 2011; Vajsar & Kraus, 2012).

Merosin deficientní kongenitální muskulární dystrofie

Nejčastější forma CMD (přibližně 40 %) způsobena mutacemi v genu pro alfa-2 lamininu (merosinu). Tíže postižení koreluje s množstvím reziduálního merosinu. U těžké formy je nejvýraznějším klinickým příznakem hypotonie, dále proximální svalová slabost a kontraktury postihující lokty, kyčle, kolena a hlezna.

Kontraktury přítomné již při narození (arthrogryposis) výrazně odlišují toto onemocnění od dalších svalových dystrofií. Do obrazu choroby také patří demyelinizující neuropatie (merosin se exprimuje i ve Schwannových buňkách), poruchy polykání, respirační insuficience a zpomalený motorický vývoj. Asi polovina postižených nedokáže samostatně chodit a je těžce hybně postižena. Druhá, méně postižená, polovina má problém s běháním a chůzí do schodů, ale jsou schopni samostatné chůze. Intelekt je obvykle normální, někdy bývá zpomalený vývoj řeči a epileptické záchvaty (asi u 20 % případů) (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Sarnat & Menkes, 2011; Vajsar & Kraus, 2012).

Ullrichova CMD

UCMD je způsobena mutací v genu pro kolagen VI, což je protein exprimovaný všudypřítomně v extracelulární matrix. Typickým znakem jsou vícečetné kontraktury, zvláště loktů. Dále pozorujeme kožní změny charakteru keratosis pilaris, především vnějších extenzorových stranách horních a dolních končetin. Poranění kůže se hojí keloidní jizvou. Častý je výskyt tortikolis, výrazná hypermobilita kloubů, protruze patních kostí a hyperhidróza. Pozorujeme zpomalený motorický vývoj, který je většinou úplný. Pouze nejtěžší případy nikdy samostatně nechodí. Bethlemova myopatie je lehčí alelickou variantou UCMD, lišící se pozdějším začátkem a pomalejší progresí klinických příznaků. V léčbě se zaměřujeme především na kontraktury a dechovou nedostatečnost (Sarnat & Menkes, 2011; Vajsar & Kraus, 2012).

Walkerův-Warburgův syndrom

WWS je velice těžké a komplexní onemocnění, charakterizovaná nízkou glykosylací α -dystroglykanu. Kromě svalové dystrofie se již od narození nachází malformace mozku a očí. Kromě svalové slabosti, hypotonie a kontraktur onemocnění provází anomálie CNS jako například lissencefalie II. typu, hydrocefalus, mozečková a kmenová hypoplazie a abnormality bílé mozkové hmoty. S těmito poruchami souvisí těžká mentální retardace, minimální motorický vývoj, epilepsie a smrt v dětství, nejčastěji již v kojeneckém věku. WWS je některými autory řazena do skupiny muscle-eye-brain spolu se Santavuoriovou finskou formou, kdy u WWS je popisován těžší průběh a nálezy na MRI, ale mírnější stupeň očních abnormalit (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Vajsar & Kraus, 2012).

CMD typu Muscle-eye-brain – Santavuoriova-finská forma

Ačkoli je tento typ onemocnění benignější, většina postižených umírá mezi 6. až 20. rokem. Děti se nikdy nenaučí chodit, minimálně komunikují a trpí častými epileptickými záchvaty (Bednařík, 2001; Maříková et al., 2004; Vajsar & Kraus, 2012).

Fukuyamova CMD

Stejně jako předchozí dvě onemocnění, je i tento typ CMD poruchou glykosylace. V tomto případě jde o defekt dalšího glykosylačního enzymu, a to fukutinu (fukutin-related protein). FCMD se vyskytuje převážně v Japonsku s frekvencí 1:10 000 porodů, kde je po DMD nejčastější formou svalové dystrofie. Ve světě je výskyt velmi vzácný (Bednařík, 2001; Sarnat & Menkes, 2011).

Léčba

V současné době neexistuje kauzální léčba. U pacientů je nutné sledovat respirační a kardiální funkce. Z pohledu fyzioterapie se zaměříme především na ovlivnění svalové síly, na prevenci kontraktur a respirační fyzioterapii (viz kapitola léčebná rehabilitace). Nezbytná je i předoperační a pooperační fyzioterapie, kdy je nutné zajistit co nejkratší imobilizaci a předejít tak nežádoucím dopadům protahované imobilizace (Sarnat & Menkes, 2011; Vajsar & Kraus, 2012).

4.3 Kongenitální myopatie

Kongenitální myopatie (CM) je velice heterogenní onemocnění s velmi širokým spektrem klinických nálezů. Vzhledem k označení „kongenitální myopatie“ je pro tuto skupinu neprogresivních onemocnění typický časný začátek, kontraktury, hypotonie („floppy infant“) a proximální svalová slabost. Svalová síla a motorická funkce s vývojem zůstává stejná nebo se zlepšuje. Případné zhoršení nesouvisí s onemocněním jako takovým, nýbrž se objevuje pouze v souvislosti s růstem, přírůstkem hmotnosti či s interkurentním onemocněním. Všechny CM jsou až na výjimky geneticky podmíněné a je pro ně charakteristické více možných typů genetického přenosu. Výjimku představují vývojové defekty maturace svalu nebo metabolické poruchy. Incidence se pohybuje kolem 0,06 na 1000 živě narozených, nebo na 10 % všech případů neuromuskulárních chorob. Všechny CM jsou až na výjimky geneticky podmíněné a je pro ně charakteristické více možných typů genetického přenosu. Výjimku představují vývojové defekty maturace svalu nebo metabolické poruchy. Vzhledem pacienta je charakteristický ústý ve tvaru stanu, gotickým patrem a protáhlým obličejem bez výrazu. Časté jsou také deformity nohou hrudníku a dislokace kyčlí. Všechny

příznaky jsou patrně způsobeny sekundárně svalovou slabostí. Na základě morfologických změn se v současnosti rozlišuje až 40 jednotek. Pro zjednodušení lze podle klinického spektra rozdělit CM na 3 základní formy. První formou je Těžká kongenitální forma, která se projevuje hypotonií a hypoventilací často až apnoí s nutností resuscitace. Děti často nezvládnou ani samostatně ventilovat či přijímat potravu per os a časně umírají. Druhou formu představuje Typická forma CM manifestující se do 5. roku života hypotonií, svalovou slabostí a zpomaleným motorickým vývojem. Poslední, lehká forma se projevuje až po 5. roce života, často až v dospělosti. Shrnutí příznaků viz tabulka 1.

U pacientů se nejčastěji setkáváme s restriční plicní poruchou a poruchou polykání. Intelekt ani srdce nejsou postiženy. Vzhledem pro riziko cor pulmonale je však kromě respirační nezbytné sledovat i kardiální funkce. Kauzální léčba neexistuje. V rámci symptomatologické léčby využijeme fyzioterapii, ergoterapii a logopedii s cílem udržení svalové síly a výdrže, prevence kontraktur, zlepšení respiračních funkcí a polykání (Cassandrini, et al. 2017; Kraus, 2012).

Tabulka 2: Klinické spektrum jednotlivých forem kongenitálních myopatií (in Bednařík, 2001, 179).

Spektrum kongenitálních myopatií	Těžká kongenitální forma	Typická středně těžká kongenitální forma	Lehká forma
Začátek	Při porodu či prenatálně	Před 5. rokem života	Po 5. roce života
Svalová slabost	Difúzní, postižený nikdy neseďí či nechodí	Proximální> distální; pozdní začátek chůze	Minimální; normální psychomotorický vývoj
Dysfagie	Vždy	Může být přítomna	Výjimečně
Hypotonie	Těžká	Středně těžká	Může být
Kostní deformity	Postižený obvykle nepřežije	Časté	Častá mírná skolióza
Restriční plicní porucha	Těžká	Mírná/může být paralýza bránice	Minimální
Délka života	Časné úmrtí	Obvykle nezkrácena	Nezkrácená

4.4 Metabolické myopatie

Jde o velmi vzácné dědičné choroby způsobené poruchou metabolismu glycidů (glykogenózy) nebo mastných kyselin (poruchy lipidového metabolismu). Onemocnění provází únavnost, myalgie a svalová slabost, popřípadě křeče (pouze glykogenózy). Na rozdíl od ostatních hereditárních myopatií svalová slabost není trvalá, ale je závislá

na zvyšujících se energetických nárocích. U poruch lipidového metabolismu mohou být příznaky vyvolané také hladověním. Indikuje se substituční léčba, dieta a vyloučení vyvolávajících faktorů. V rámci pohybové aktivity se doporučuje aerobní cvičení střední intenzity, které je schopno zvýšit pracovní kapacitu svalové tkáně. Vždy je nutné dbát, aby nedocházelo k nadměrné svalové námaze s následkem svalového poškození, a aby při pocitu únavy bolesti či ztuhlosti svalovou zátěž okamžitě přerušit (Angelini, 2015; Vissing, 2016).

4.5 Mitochondriální myopatie

Jedná se o heterogenní skupinu onemocnění, podmíněných defekty mitochondrií. Mitochondrie jsou „malé energetické továrny“ nacházející se téměř v každé lidské buňce. Toto onemocnění je spojeno s multiorgánovým postižením, ale především se manifestuje myopatií a encefalopatií (což vede k označení mitochondriální encefalomyopatie). Pacienti trpí svalovou slabostí, únavností, mají potíže se stabilitou a koordinací, mají zpomalený psychomotorický vývoj, respirační a kardiální potíže. Mitochondriální myopatie jsou diagnostikovány zcela výjimečně. Krmě substituční léčby je vhodný aerobní trénink, který zvyšuje kapacitu mitochondrií pro oxidativní fosforylaci, čímž se zvyšuje tolerance zátěže a snižuje produkce laktátu (Milone & Wong, 2013).

5 LÉČEBNÁ REHABILITACE

Kauzální léčba hereditárních myopatií není doposud známa a léčba je zaměřena především na symptomatickou péči, jejíž nedílnou součástí je léčebná rehabilitace. Soustavná, pravidelná a systematická rehabilitace by měla být zahájena co nejdříve od stanovení diagnózy. Ačkoli neléčí podstatu nemoci, zvyšuje kvalitu a prodlužuje délku života nemocných. Léčebná rehabilitace zahrnuje preventivní opatření k zachování extensibility svalstva, vhodná aktivní cvičení, edukaci, poskytnutí vhodných adaptačních pomůcek a podporu při jejich zapojení pro dosažení maximální možné míry soběstačnosti v běžných denních činnostech (Bushby et al., 2010; Vohánka, 2011).

5.1 Kinezioterapie

Silové a aerobní cvičení napomáhá optimalizovat funkci svalů a kardiorepiračních funkcí. Snažíme se zabránit, popřípadě zpomalit dalšímu oslabování svalů, atrofiím a snižování kondice. Řada autorů nedoporučuje u rychle progredujících hereditárních myopatií (např. DMD) pohybovou zátěž a z kinezioterapie by volili pouze respirační fyzioterapii. Zdůvodňují to tím, že podle dostupných a důvěryhodných studií zabývajících se silovým tréninkem u myopatů je nárůst svalové síly a vytrvalosti u souboru posilujících pacientů v porovnání s neposilující skupinou více než malý a při přetížení myopatického svalu dochází k jeho poškození. Schopnost regenerace svalových vláken je u myopata velice špatná a dochází k nedokonalé regeneraci, kdy je svalové vlákno nahrazeno vazivem a/nebo tukem, což má za následek další oslabení svalu. Na druhou stranu pravidelně nezatěžovaný sval slábne, takže i přes obavy by vhodné aktivní cvičení a posilování mělo být zařazeno do rehabilitačního plánu (Bushby et al., 2010; Leitão, Duro, & Penque, 1995; Voet et al., 2013)

Při cvičení je důležité zvolit správný druh kontrakce. U rychle progredujících myopatií se setkáváme s převážně pozitivním účinkem izometrických kontrakcí. Pacientům s pomalu progredující formou můžeme zařadit cvičení proti malému odporu. Nikdy bychom neměli volit vysokozátěžová cvičení a excentrické kontrakce kvůli poranění svalů. Aerobní trénink je doporučován, když má pacient dostatek síly, zejména v počátcích nemoci. Je důležité se vyhnout přílišné námaze a únavě z přetížení. Při kinezioterapii je vhodné volit komplexní techniky cvičení, jako například Vojtovu reflexní lokomoci (VRL), senzomotorickou stimulaci (SMS), Proprioreceptivní neuromuskulární facilitaci (PNF), dynamickou neuromuskulární stabilizaci (NDS), Koncept manželů Bobathových (NDT), metodiku Schrottové a metodiku Klappa, pomocí

kterých dokážeme facilitovat i extrémně oslabené svaly. Tyto techniky jsou založeny na neurofyzilogickém podkladě a vyžadují zkušeného terapeuta s dostatkem znalostí a dovedností. Facilitace oslabených svalů můžeme docílit i pomocí analytických cvičení, za pomoci využití postupů podle Kenny nebo cvičení dle svalového testu. Výhoda analytických metod tkví v tom, že nevyžaduje vysoké požadavky na schopnosti a dovednosti terapeut. Na druhou stranu analytické techniky nejsou při terapii tak účinné, jako techniky syntetické (Bushby et al., 2010; Lovering et al., 2005; Vacek, 2005).

Obecně u aktivního cvičení platí, že při výrazné bolesti svalu, únavě, svalovém třesu či myoglobinurii do 24 hodin od posledního cvičení, značící přetížení a poranění svalu, bychom měli aktivitu modifikovat, popřípadě úplně omezit. Na myoglobinurii nás upozorní tmavá moč. Dítě by mělo mít možnost vyzkoušet jakýkoli sport a samo si najít své limity. Doporučuje se plavání, jízda na kole či hippoterapie, ale vždy je třeba dbát na odpočinek a vyvarovat se svalové i psychické únavě (Bushby et al., 2010; Vacek, 2005).

V rámci fyzioterapie upozorňujeme na běžné denní činnosti, kdy excentrická kontrakce převažuje. Nejčastěji se jedná o posazování, chůzi ze schodů (excentrická kontrakce m. quadriceps femoris) nebo při déletrvajícím předklonu (excentrická zátěž paravertebrálních erektorů). Těmto činnostem se pacient musí vyvarovat nebo s pomocí fyzioterapeuta najít přijatelnou modifikaci provedení dané činnosti (například posazování s rozložením váhy těla i do horních končetin) (Bushby et al., 2010; Lovering et al., 2005; Vacek, 2005).

5.2 Hydrokinezioterapie

Do léčebné tělesné výchovy myopatů by měla být zařazena i hydrokinezioterapie. Cvičení v bazénu znatelně snižuje nároky na svalovou sílu a volní aktivitou zvyšujeme rozsah pohybu a zlepšujeme kloubní pohyblivost. Vzhledem k hydraulickému vztlaku jsou při cvičení ve vodě na pacienta kladeny minimální požadavky na excentrickou kontrakci a výrazně snižujeme možné poranění svalu. Nezanedbatelný efekt také spočívá ve zlepšení aerobního stavu a stejně jako jakékoli cvičení v rámci komunity má pozitivní vliv psychiku pacienta. Cvičení ve vodě je vhodné zařadit již během rané chodící fáze a pokračovat v něm až do rané nechodící fáze, popřípadě pokračovat do doby, kdy je cvičení pro pacienta ještě bezpečné (Bender et al., 2005; Bushby et al., 2010; Loverin, 2005; Vacek, 2005).

5.3 Balneoterapie

Balneoterapie využívá přírodní léčivé zdroje s cílem dostat lidský organismus do stavu, kdy je schopen využít co nejvíce svých samoregulačních a samoléčebných vlastností. Spolu s individuálně nastavenou rehabilitací, se změnou prostředí a klimatem pozitivně ovlivňuje zlepšení hybnosti a kardiorepiračních funkcí. Využíváme především účinků pozitivní termoterapie a hydrostatického vztlaku k nejlepšímu možnému připravení pacienta na individuálně nastavenou léčebnou rehabilitaci. Komplexní balneoterapeutické služby pro problematiku hereditárních myopatií nalezneme v Lázních Košumberk, Vráži, Klimkovicích, v Jánských lázních a ve Velkých Losínách. V ideálním případě by měl mít pacient možnost každoročního lázeňského pobytu (Bender et al., 2005; Lovering et al., 2005; Vacek, 2005).

5.4 Kontraktury

Pokud je sval oslaben a není schopen provádět fyziologický pohyb v jeho plném rozsahu, jeho antagonistu není protahován a dochází ke vzniku svalové kontraktury. Některé kontraktury jsou pravděpodobně výsledkem posturálních kompenzací pro svalovou slabost, popřípadě výsledkem udržované pozice v průběhu času, jiné kontraktury pozorujeme již od narození (u kongenitálních myopatií). Dále je dobré si uvědomit, že zřetelně omezují funkci kloubu, ale také, že mohou přispět ke svalové slabosti, protože síla generovaná svalem souvisí s jeho délkou. U myopatií vzniká svalová kontraktura kombinací degenerativních procesů v postižených svalových vláknech a zkrácením intramuskulární pojivové tkáně. Nejlepší prevence kontraktur je samostatná lokomoce a vzpřímený stoj, proto se snažíme tyto funkce zachovat po co nejdelší dobu i za pomoci ortopedických pomůcek (Bushby et al., 2010; Fox et al., 2018; Skalsky & McDonald, 2012).

Nenahraditelnou roli v prevenci a v péči o kontraktury představuje protahování svalů a šlach. Vzhledem ke snadné traumatizaci svalových vláken a pomalé adaptační schopnosti vaziva na protažení, dbáme na šetrné a bezbolestné protahování, které by mělo probíhat ideálně 4-6krát do týdne, alespoň 10 minut v pravidelném režimu. Můžeme využít protahování aktivní, aktivní s asistencí či pasivní. V případě, že pacient je fyzicky a mentálně schopný, naučíme jej protahovat se samostatně. Při autoterapii je důležité, aby pacient věděl, že má být protahování bezbolestné, pomalé, při pocitu mírného tahu. Pacienta naučíme 3 až 5 cviků, ve kterých setrvá 20–30 s. Při protahování nesmíme „dopružovat“ v krajních pozicích, protože bychom traumatizovali jak svalovou tkáň,

tak i úponovou porci šlachy. Lepší efekt protahování dosáhneme v kombinaci s pozitivní termoterapií. Prohřátí využijeme pro lepší prokrvení svalu a snížení tuhosti vaziva. Zde můžeme využít balneoterapii, která nabízí širší spektrum postupů než nemocniční či ambulantní léčebná rehabilitace (viz kapitola balneoterapie). Vhodné je i promasírování svalu. Vzhledem k nutné pravidelnosti je nepostradatelná spolupráce rodiny (Bushby et al., 2010, Vacek, 2005).

Pro efektivní prevenci a léčbu kontraktur kombinujeme protahování spolu s polohováním a používáním dlah, ortéz či dalších kompenzačních pomůcek. Udržení polohy, kdy je zkrácený sval ve svém maximálně protažení, nám zajistí ortézy nebo vertikalizační stůl. Na DKK využíváme ortézy zpevňující kotník a chodidlo (AFO – z anglického ankle-foot-orthosis), popřípadě ortézy zpevňující koleno, kotník a chodidlo (KAFO – z anglického knee-ankle-foot-orthosis). AFO mohou být polohovací, či dynamické. Polohovací AFO využíváme přes noc a dynamické spíše přes den pro chůzi. KAFO ortézy se hůře snášejí a nejčastěji je využíváme přes den pro vertikalizaci a chůzi. Na HKK můžeme využít ortézy zápěstí a ruky (WO, WHO – z anglického wrist-orthosis, wrist-hand-orthosis) nebo ortézy lokte, zápěstí a ruky (EO, EWHO – z anglického elbow-orthosis, elbow-wrist-hand-orthosis). Stejně jako na DKK volíme mezi polohovací a dynamickou ortézou (Bushby et al., 2010; Erwin, Keller, Anderson, & Costa, 1991; Hsu & Quinlivan, 2013; Krawczyk, 2009; Skalsky & McDonald, 2012; Vacek, 2005).

5.5 Chůze a stoj

Z hlediska zpomalení progresu nemoci je pro pacienta velice důležité udržet co nejdéle schopnost chůze a stoje. Tím snižujeme riziko vzniku skoliózy, kontraktur, osteoporózy i rychlé progresu svalové slabosti. V rámci fyzioterapie se snažíme zpomalit progresi svalové slabosti pomocí cvičení (viz kapitola kinezioterapie) a věnujeme se prevenci kontraktur (viz kapitola prevence kontraktur). Pokud je indikován radikální operační zákrok, je nutná intenzivní předoperační i pooperační rehabilitační léčba. Před operací dominuje snaha upravit měkké tkáně k maximálně dosažitelnému stavu a zlepšit kardiorespirační výkonnost. Samotným operacím nejdříve předchází posouzení zdravotního stavu s přihlédnutím k individuálním odchylkám každého jedince, aby opravdu pomohly oddálit ztrátu samostatné lokomoce, popřípadě ji navrátili. Nejčastěji se provádí prodlužování šlach, tenomyotomie (protětí šlach a svalů), uvolnění fibrotických kontraktur (kotníky), uvolnění iliotibiální fascie či transfer šlachy (m. tibialis

posterior s cílem změnit funkci svalu na dorsální flexi-everzi nohy). Po operaci nastává další fáze rehabilitační léčby, s cílem maximálně zkrátit dobu imobilizace, udržet kondici, zlepšit respirační a kardiovaskulární funkce a zabránit vzniku kontraktur a dalších sekundárních změn z imobilizace. Po operaci může být nutné využít ortopedické či fixační pomůcky. Velký vliv na prodloužení schopnosti chůze mají ortézy zpevňující koleno, kotník a chodidlo (KAFO). Je užitečné využít ortézy k terapeutickým účelům v pozdní chodící fázi pro stání a krátké úseky chůze či v rané nechodící fázi pro vertikalizaci. Efekt ortéz na prodloužení schopnosti chůze je srovnatelných s užíváním kortikoidů (až o 3 roky) (Bushby et al., 2010; Dubowitz, 2010; Dungal, 2014; Heberer et al., 2016; Lovering et al., 2005; Ropars et al., 2016; Fox, Carty, Modenese, Barber & Lichtwark, 2018; Vohánka, 2011).

5.6 Skolióza

S postupnou svalovou slabostí a vznikem kontraktur se u nemocných objevuje skolióza. Rozvoj skoliózy je spjat s obdobím, kdy myopat ztrácí schopnost stoje a chůze, ale existuje řada studií, které naznačují, že rozvoj je spojen spíše s věkem progredujícím postižením. Jsou popsány tři vzorce progresu skoliózy po ztrátě samostatné lokomoce, kdy pacient tráví většinu času vsedě. První je charakteristický lineárním nárůstem křivky páteře. Druhý je dvoufázový, kdy první 3 roky nepozorujeme žádnou nebo minimální progresi s následnou stabilní progresí a poslední, třetí vzorec, je typický rychlým zhroucením křivky od usednutí na invalidní vozík (během několika měsíců). Na rozdíl od idiopatických skolióz, které od ukončení kostní zralosti dále neprogredují, se křivka páteře s postupem nemoci více zhoršuje. Nejčastěji začíná v bederní oblasti páteře, s progresí způsobuje zešíkmení pánve a dále postupuje kraniálně. Stupeň skoliózy je často velmi těžký a výrazně omezuje vertikalizaci a stabilní sed. Je nutné si uvědomit, že s progresí křivky páteře dochází ke značné dekompenzaci především kardiopulmonálních funkcí a musíme věnovat pozornost také respirační fyzioterapii (viz kapitola respirační fyzioterapie). Pro ovlivnění křivky skoliózy můžeme v rámci fyzioterapie využít metody na neurofyziologickém podkladě, popřípadě analytické techniky. Vždy záleží na znalostech a dovednostech fyzioterapeuta, kterou techniku ovládá, protože špatně vedená terapie má negativní dopad na změnu křivky páteře (především u syntetických metod). Metody na neurofyziologickém podkladě jsou sofistikovanější a při srovnání s analytickými technikami jsou mnohem efektivnější. Především se jedná o VRL, metodiku Schrottové či Klappa a NDT. Kromě nevhodných

dlouhodobých statických zátěží a jednostranných zatížení podporující patologické držení těla se nedoporučuje zásadním způsobem omezovat pohybovou aktivitu (Finder et al., 2004; Kolář & Šafářová, 2009; Mayer, 2015).

Lékař musí sledovat progredující slabost stabilizátorů trupu, a jakmile se objeví první známky počínající deformity je na místě kompenzovat slabost svalů. Dále je také nutné sledovat denzitu kosti, protože užívání kortikoidů sebou, kromě snížení rizika rozvoje skoliózy, nese i vedlejší účinky a u pacientů hrozí vznik vertebrálních fraktur v důsledku osteoporózy. Ve vozíku lze využít protetických sedaček, popřípadě jiné pomůcky zabezpečující stabilitu. Skoliózu lze ovlivnit pomocí korzetu, popřípadě pomocí chirurgického zákroku, kdy je aplikovaná pevná fixace. Obecně se předpokládá, že korzetoterapie má vliv na zpomalení progresu skoliózy a je indikována v rozmezí 20 až 40° křivky páteře. Nicméně není pravděpodobné, že tato strategie zabrání deformaci páteře u neuromuskulárních skolióz. U některých pacientů vykazuje tato strategie spolu s cvičením známky stabilizace, ale u rychle progredujících myopatií s velkým stupněm skoliózy (např. DMD) je korzetování neúčinné, někdy až kontraproduktivní (především kvůli omezení již zhoršených kardiopulmonálních funkcí). Operativnímu řešení musí předcházet posouzení, zda nehrozí nepříjemně vysoké riziko pooperačních komplikací zahrnující potíže s výživou, anestezií, imobilizací či respiračními funkcemi. Před i po operaci je důležitý zásah fyzioterapeuta prostřednictvím respirační fyzioterapie a kinezioterapie (Finder et al., 2004; Garg, 2016; Hsu & Quinlivan, 2013; Kalichman, Kendelker & Bezalel, 2016; Kolář & Šafářová, 2009; Mayer, 2015; Repko, 2008; Repko, Krbec, Chaloupka, Tichý, & Šprkláková-Puková, 2008).

5.7 Respirační fyzioterapie

Cílem respirační fyzioterapie je včasná prevence a řešení komplikací postihující respirační systém. V závislosti na tíži choroby se jedná o komplikace jako neefektivní kašel, nepravidelné noční dýchání, infekce dýchacích cest, noční hypoventilaci, popřípadě totální selhání respiračního systému i v denní dobu. U pacientů se rizika obtíží zvyšují v důsledku progresu oslabení dýchacích svalů, břišních svalů, rozvoje kyfoskoliózy a celkového poklesu fyzické zdatnosti. Svalová slabost vede především ke snížení vitální kapacity plic a schopnosti čištění dýchacích cest (Bushby et al., 2010; Abusamra & Russell, 2015)

Efektivní čištění dýchacích cest je významné pro prevenci pneumonie a atelektázy. V procesu efektivního kašle je zapotřebí hluboký nádech (nádechové svaly) následovaný maximální kontrakcí výdechových svalů s iniciálním zavřením a následným otevřením glottis (orofaryngeální svaly), ve snaze vytvořit expirační proud schopný odstraňovat sekret z dýchacích cest. Oslabení těchto svalů vede ke snížení schopnosti čistit dechové cesty a je zapotřebí zásah fyzioterapeuta, který za pomoci drenážních technik respirační fyzioterapie pečuje o hygienu dýchacích cest. Pro dosažení drenážního účinku má fyzioterapeut k dispozici: aktivní cyklus dechových technik, autogenní drenáž, popřípadě může využít oscilačních výdechových pomůcek (např. Flutter, RC-Cornet, PARI O-PEP či Acapellu) nebo CoughAssist (přístroj umožňující neinvazivní mechanickou podporu nádechové i výdechové fáze kašle). Pro efektivnější zapojení dýchacích svalů je vhodné využít inspirační či expirační trenažery, které umožňují nemocnému samostatně a opakovaně cvičit, kdykoli potřebuje. Mezi inspirační trenažery řadíme CliniFlo, TriFlo, Breath Coach pro podporu nádechového objemu nebo Threshold IMT, POWERbreathe k posílení svalů. Expirační trenažery využíváme pro podporu a nácvik výdechu (Flow ball, Magic ball, TriFlo, Thera-PEP, a Pari O-PEP S-systém) a pro cílené posilování výdechových svalů (Threshold Positive Expiratory Pressure). Má-li pacient tracheostomii, můžeme využít Threshold IMT nebo Acapellu. Pokud pacient není pro slabost svalstva schopen obemknout rty náustek, lze aplikovat instrumenty přes obličejovou masku (Threshold PEP, Threshold IMT, Acapella, Thera-PEP). Abychom dosáhli maximálního účinku při provádění technik respirační fyzioterapie je nutno věnovat pozornost poloze těla. Pro zlepšení dechových funkcí indikujeme i měkké a mobilizační techniky (Bach, 2017; Finder et al., 2004; Neumannová, 2015; Smolíková & Máček, 2010).

První respirační nedostatečnosti se projevují v noci, protože s REM spánkem je asociovaná svalová atonie (kromě bránice). Symptomy spánkové apnoe a hypoventilace zahrnují postupně zvyšující se počet nočních probuzení, ranní bolest hlavy, denní ospalost a zřídka zvracení. Pro zabezpečení dostatečné podpory pacienti využívají neinvazivní ventilaci. Postupnou progresí onemocnění pacient přechází na podporu respirace i přes den a po vyčerpání všech možností neinvazivních metod je zařazena invazivní ventilační podpora ((Bach, 2017; Finder et al., 2004; Smolíková & Máček, 2010)

Kromě toho, že slabost orofaryngeálních svalů přispívá k neúčinné expektoraci, způsobuje poruchu fonace a polykání s rizikem aspirace potravy. Vlivem poruchy příjmu

potravy mohou být pacienti vystaveni riziku podvýživy s následným úbytkem svalové síly a únavou. Všeobecně zachování dobrého nutričního stavu je v úlohách nutriční péče, každopádně fyzioterapie pomáhá s problémem dysfagie ovlivněním orofaryngeálního svalstva. Nejvhodnějšími technikami je koncept manželů Bobathových a orofaciální regulační terapie podle Castilla Moralese (Bach, 2017; Finder et al., 2004; Neumannová, 2015; Smolíková, 2009; Smolíková & Máček, 2010).

5.8 Postupy fyzioterapeutického vyšetření

Vzhledem k široké variabilitě klinických projevů u nemocných s hereditární myopatií je důležité, abychom provedli pečlivé a podrobné vyšetření a na jeho základě správně vedli terapii. Důležité je provádět opakovaná vyšetření s cílem monitorovat progresi onemocnění, popřípadě reakci na léčbu. Pro co možná nejobektivnější hodnocení a zjištění svalové síly jednotlivých svalů či svalových skupin vykonávajících jeden pohyb volíme svalový funkční test dle Jandy. Dále si vyšetříme rozsah pohybu goniometrickými metodami. Standardní metodou pro měření rozsahu aktivních a pasivních pohybů v jednotlivých kloubech je metoda SFTR (sagittal-frontal-transversal-rotation) a nesmíme zapomenout na zhodnocení aspekci (zezadu, zepředu a ze stran) a orientační neurologické vyšetření. Celkové vyšetření zahrnuje také testování chůze, stoje, rovnováhy, soběstačnosti a funkční testování, kdy můžeme využít hodnotící škály. Pro zjištění míry soběstačnosti lze využít Funkční index dle Barthelové nebo funkční index soběstačnosti FIM (Functional Independence Measure), popřípadě dětskou verzi Wee FIM (www.udsmr.org). Pro hodnocení rovnováhy a chůze je vhodné zvolit dotazník podle Tinettiové. K funkčnímu testování pacientů s myopatiemi volíme testovací sestavu zaměřenou na více posturálních i motorických projevů (viz Příloha) (Kalvach, 2008; Opavský, 2003; Topinková, 2005; Trachtová, Trejtnarová, & Mastiliaková, 2013).

6 KAZUISTIKA

6.1 anamnéza

Rok narození: 1965

Pohlaví: žena

Lateralita: pravák

Dg: pletencová forma svalové dystrofie typu A (LGMD2A)

OA: porod i další vývoj normální, do 14 let sportovala, v roce 2012 (ve věku 46 let) dg. ca prsu, stp. Chirurgickým řešením + radioterapie. V roce 2013 (ve věku 47 let) ruptura m. biceps brachii, l. dx., léčeno konzervativně. Celková dekontrace po absolvování terapie ca prsu a stp. parciální ruptuře m. biceps brachii

RA: dědeček DM, babička ca prsu, rodiče zdraví, sourozenci – sestra zdravá

FA: pouze doplňky stravy

AA: neguje

SA: žije s manželem v 5. patře s výtahem, cca od 40 let věku se nepohybuje v neznámých exteriérech.

PA: pracuje jako administrativní pracovnice 3x týdně na poloviční úvazek, do práce ji vozí manžel.

NO: od 14 let potíže, slabost DKK, posléze změna chůze (kolébavá chůze) s lordotizací bederní páteře, postupně i slabost paží, trupová nestabilita, bolest zad, únava. Ve věku 18 let diagnostikována myopatie s dominantním postižením trupového svalstva a kořenového svalstva. Genetické vyšetření prokázalo pletencovou formu svalové dystrofie typu A (LGMD2A). stav velmi pozvolna progredující. Pravidelně cvičí sestavu na balonu. Ve dny, kdy nepracuje chodí (pouze za pěkného počasí) s podporou manžela. Dříve s nordic walking holemi, ale pro slabost m. biceps brachii, l. dx. již nezvládá. Nejvhodnější povrch tráva či vysoký koberec. Schody zvládá pouze s oporou.

Kompenzační pomůcky: nepoužívá

6.2 Vyšetření pacienta

Kineziologické vyšetření

Subj: Bolesti za TH/L a pravé paže VAS 4, často se budí v noci, 2 hodiny spánku vkuse, velký vliv spánku na pocit pacienta, přes den vnímá i bolesti obou epikondylů

Obj: Vyšší postavy, bez nadváhy, usilovná, má obavy z dekontrace a následného stavu. Antezvře pánve, výrazná hyperlordóza, oslabené břišní a zádové svaly, značná

insuficience dolních fixátorů lopatek a m. serratus anterior, protrakce ramen, hypertonus horních trapézů, klenba nohy bil. Zvýrazněna. Stoj pouze s oporou, do stoje se dostane pouze šplháním po nábytku. Chůze nejistá, kolébavá (obraz peroneální parézy), pouze s přidržováním se zdi, nábytku nebo zábradlí. Při chůzi výrazná anteverze pánve s hyperlordózou bederní páteře, se záklonem trupu. Chůze do schodu pouze s přidržováním se zábradlí, vždy levou nohou napřed a pravou dotáhne. Hypomimie, pacientka není schopna zapískat ani nafukovat tváře.

HK: konfigurace spíše hypertrofická, pravá paže oteklá, pasivní hybnost neomezená, spíše hypermobilita, nelze provést flexi PLOK (podrobnější test svalové síly viz tabulka 3)

DK: konfigurace v normě, hypertrofie lýtek bil., pasivní hybnost přiměřená, akra bez otoků, lýtka palpačně nebolestivá, Homans bil. Negativní

Orientační neurologické vyšetření

Lucidní, orientovaná časem i prostorem, spolupracuje, bez poruchy řeči, hlavové nervy v normě, pouze oslabení mimického svalstva, exoftalmus.

HK: napínaví reflexy C5-C8 přiměřené, symetrické. Mingazziniho zkouška – neudrží (těžká obrna), spastické jevy negativní, břišní reflexy nevybavné.

DK: napínaví reflex L2-L4 nevybavný bil., L5-S2 přiměřený bil., Lasegue bil. negativní. Mingazziniho zkouška – neudrží (těžká obrna), spastické jevy negativní.

Taktilní i hluboké cití neporušeno. Sfinktery intaktní.

Stoj s oporou.

Chůze myopatická s oporou o nábytek, na špičky zvládá, po patách nelze.

Tabulka 3: Svalový test podle Jandy (Janda et al., 2004)

	Pohyb	Pravá	Levá
Krk	Flexe sunutím	4	4
	Flexe obloukem	4	4
	Extenze	3+	3+
Lopatka	Abdukce	2	2
	Addukce a rotace	1	1
	Elevace	2	2
	Deprese	1	1
Rameno	Anteflexe	1+	2
	Retroflexe	2	2
	Abdukce	2+	3
	Abdukce v horiz.	1	2+
	Addukce v horiz.	1	3

	Rotace ext.	2+	3
	Rotace int.	2+	3
Loket	Flexe	0	3+
	Extenze	3	3+
Předloktí	Supinace	4	4
	Pronace	4	4
Zápěstí	Flexe a rad. dukce	4	4
	Flexe a uln. dukce	4	4
	Extenze a rad. dukce	4	4
	Flexe a uln. dukce	4	3+
Prsty 3 čl.	Flexe MP	4	4
	Flexe PIP	4	4
	Flexe DIP	4	4
	Extenze	4+	4+
	Abdukce	4	4
	Addukce	4	4
	Oposice V	4	4
Palec	Oposice	4	4
	Flexe MP	4	4
	Flexe IP	4	4
	Extenze MP	4-	4-
	Extenze IP	4	4
	Abdukce	4	4
	Addukce	4	4
Trup	Flexe	2	2
	Extenze thorakální	2-	2-
	Extenze lumbální	2-	2-
	Rotace	2-	2-
	Elepace pánve	2	2
Kyčel	Flexe	2+	2+
	Extenze	1	1
	Abdukce	2-	2-
	Addukce	2	2
	Rotace ext.	2-	2+
	Rotace int.	3-	3-
Koleno	Flexe	3	3
	Extenze	2-	2-
Kotník	Flexe plant. při flexi kol.	3+	3+
	Flexe plant. při extenzi kol.	4-	4-
	Inverze a dorziflexe	3+	4
	Inverze a flexe	4-	4
	Everze	3+	4
Prsty 3 čl.	Flexe MP	3	3+
	Flexe PIP	3	3+
	Flexe DIP	3	3+

	Extenze	3-	3
	Abdukce	2	2
	Addukce	2	2
Palec	Flexe	3+	3+
	Extenze	3+	3+

6.3 Rehabilitační plán

KRP:

- ILTV na neurofyziologickém podkladě (s využitím prvků VRL, SMS, aj.)
- Využití techniky PNF k aktivaci m. biceps brachii, břišních svalů a extenzorů DKK
- Pasivní protahování zkrácených svalů
- Post izometrická relaxace (PIR) na extenzorovou skupinu obou předloktí, vybavit epikondylární páskou
- Měkké a mobilizační techniky, jemná masáž, míčkování
- Techniky respirační fyzioterapie pro prevenci respiračních potíží
- Techniky pro navození celkové relaxace – Schultzův autogenní trénink, popřípadě Jacobsonova progresivní relaxace

DRP:

- Stanovit limity zátěže a pohybové terapie, zaučit autoterapii
- Lázeňský pobyt
- Ortotické pomůcky

7 DISKUZE

Hereditární myopatie představují skupinu geneticky podmíněných chorob, pro které je společným znakem poškození svalu. Vzhledem k tomu, že kauzální léčba neexistuje, je léčba nemocných zaměřena na symptomatickou péči. Pro zvýšení kvality a délky života nemocných je nezbytné již od stanovení diagnózy dbát především na udržení co nejvyšší svalové síly, zamezit vzniku, popřípadě progresi skoliózy či kontraktur a také dbát na péči o kardiorespirační systém.

Následkem patologických změn kosterního svalstva dochází k rozvoji myopatického postoje charakteristického především zvětšenou anteverzí pánve, hyperlordózou bederní páteře a stoji/chůzí po špičkách. Za vznikem těchto změn stojí svalové oslabení (m. quadriceps femoris, m. gluteus maximus et medius či břišních svalů) a zkrácení (m. triceps surae či m. iliopsoas) (viz kapitola biomechanika stoje a chůze). Je známo, že nejlepší prevencí sekundárních komplikací souvisejících s hereditárními myopatiemi je udržování schopnosti stoje a chůze (Kinali, Main, Mercuri, & Muntoni, 2007; Vacek, 2005). Znalost biomechanických změn je nesmírně důležitá pro správně vedenou léčebnou rehabilitaci, kdy základním prvkem je kinezioterapie. Lehké aerobní cvičení s nízkou zátěží je doporučováno zejména v počátcích nemoci, kdy má pacient ještě dostatek síly. Vždy je ovšem nutné zohlednit typ myopatie, kterým je pacient postižen. U méně závažnějších typů můžeme cvičit déle a s větší zátěží. Nikdy by však neměla být prováděna excentrická cvičení a cvičení s velkou zátěží. Terapeut se musí řídit pacientovou únavou, svalovými bolestmi, křečemi, myoglobinurií a pokud se tyto potíže objeví, musí fyzioterapeut modifikovat pacientovu zátěž a zajistit větší odpočinek (Bushby et al., 2010). Leitão et al. (1995) uvádí, že zajištěním prevence únavy a odstraněním kinezioterapie u dětí, u kterých pozorujeme Gowersovo znamení a Trendelenburgovu chůzi, dochází ke snížení svalové únavy a následnému zlepšení fyzické výkonnosti, kvality chůze a schopnosti vycházet schody. Dále uvádí, že u chlapců postižených DMD nedochází v posledních 3 nebo 4 letech k negativnímu pokroku s výjimkou dvou osmiletých chlapců. Zároveň však spolu s Bushby (2010) uvádí, že celkové přerušení fyzické aktivity je špatné a má dopad na psychiku dítěte a atrofii inaktivního svalstva. Některými autory je indikována kinezioterapie speciálně v případech, kdy je ohrožen respirační systém. Dubowitz (2010) došel k závěru, že mírné aktivní cvičení je prospěšné, když souvisí se zbytkovou silou rozvinutých svalů, a že nadměrná zátěž má škodlivé účinky na svalová vlákna. Z důvodu velké heterogenity

hereditárních myopatií však autor nebyl schopen přímo definovat, co znamená mírné cvičení a fyzioterapeut musí individuálně volit zátěž cvičení tak, aby nemocný využíval nižší než zbytkovou svalovou sílu svalů. Vzhledem k tomu, že s postupnou progresí se někdy stane i chůze a stoj velkou zátěží, je doporučeno použít invalidní vozík.

Oddálit ztrátu samostatné lokomoce lze pomocí užívání kortikoidů. Ačkoli jsou jasné a konzistentní důkazy o přínosech kortikoidů, je nelehkou úlohou lékaře rozhodnout, zda tuto léčbu indikovat. Lékař musí porovnat přínos léčby s možnými nežádoucími účinky kortikoidů na lidské tělo. Velkou roli hraje závažnost onemocnění, kdy například u DMD je progresse velmi rychlá a podávání kortikoidů je většinou součástí léčby. Užívání kortikoidů má také vliv na zpomalení poklesu kardiopulmonálních funkcí, svalové síly a sníží riziko vzniku skoliózy, popřípadě zpomalí progresi křivky páteře (Brooke, 1989; Bushby, 2010; Escolar et al., 2011; Guglieri, 2017; Lebel, Corston, McAdam, Biggar, & Alman, 2013). Lebel et al. (2013) 8 let po zahájení léčby kortikoidy informovali, že u 92 % pacientů v neléčené skupině se vyvinula skolióza nejméně 20° (Cobbův úhel), která vyžadovala chirurgický zákrok. V léčené skupině se jednalo o 20 % pacientů. Dále léčená skupina vykazovala významně lepší funkci plic, schopnost déle chodit a také schopnost déle vycházet schody (po dobu delší než 1,5 roku). Existuje možnost, že došlo k výběrovému zkreslení. Například při zhoršení stavu pacienta se rodiny rozhodly pro změnu či ukončení léčby. Podobné výsledky vlivu steroidů však dosáhli i Dooley, Gordon a MacSween (2010) a King et al. (2007).

Samostatné chůzi a stojí napomáhá také použití ortotických pomůcek. Dokáží výrazně minimalizovat progresi svalových kontraktur (Bushby, 2010; Vignos et al., 1983; Williams a kol., 1984). Nejčastěji používané jsou ortézy koleno-kotník-noha, ortézy kotníku-nohy a vertikalizační stojan. Ve studiích však není uveden ideální klinický čas pro indikaci ortotických pomůcek (de Souza, Figueiredo, Aldaves, & Mattiello-Sverzut, 2016; Garralda, Muntoni, Cunniff, & Caneja, 2006; Vacek, 2005). Práci ortotika lze využít i k ovlivnění skolióz pomocí korzetu. Každopádně u neuromuskulárních skolióz, především u rychle progredujících myopatií (např. DMD) je využití korzetoterapie velice malé. Nýdrle (2017) tvrdí, že korzety jsou indikovány pouze, nemá-li pacient jinou možnost (např. není schopen operace). Dále uvádí, že jsou někdy indikovány jen proto, aby pacient mohl vzpřímeně sedět ve vozíku. Korzetování je často také pouze dočasné řešení během čekací doby na chirurgický zákrok. Operační volbou číslo jedna je spinální fúze (Nedelcu & Georgescu 2016; Westerlund, Gill, Jarosz, Abel, & Blanco 2001). Průměrný věk pacientů s neuromuskulární skoliózou, kteří podstoupí

operaci je 15 let (pro pacienty s DMD je to 12,7 let.) (Nedelcu & Georgescu 2016). Operační terapie je spojena s celou řadou specifických komplikací. Musíme počítat s krvácením, pooperační infekcí, destabilizací instrumentace, a především s insuficiencí plicních funkcí (Nedelcu & Georgescu 2016).

Nedelcu a Georgescu (2016) dále uvádí, že stabilizace páteře nezvyšuje u pacientů průměrnou délku života, ale výrazně zvyšuje kvalitu života a snižuje míru poklesu usilovné vitální kapacity (FVC – z anglického: forced vital capacity). FVC je maximální objem vzduchu, který lze po maximálním nádechu prudce vydechnout. Vyšší hodnoty FVC po provedení spinální fúze udává i Miller et al. (1991). Práce Yamashita, Kanaya, Yokogushi, Ishikawa a Minami (2001) popisuje, že progresse deformity páteře vede ke zhoršení respiračních funkcí. Podle Kurze et al. (1983) každý rok či každých 10 ° progresse torakální skoliózy vede ke snížení FVC přibližně o 4 %. Hsu (1983) zastává také názor, že s deformací křivky páteře dochází ke snížení respiračních funkcí, a proto může vést oddalování chirurgického zákroku k nemožnosti operační léčbu provést v důsledku špatné kardiopulmonální funkce. Korelaci mezi stabilizací páteře vhodným chirurgickým zákrokem a plicními funkcemi uvádí také Yamashita, Kanaya, Yokogushi, Ishikawa a Minami (2001). Ačkoli logika vede k tendenci myslet si, že spolu se zmenšujícím se prostorem dochází i ke snížení funkce plic, existují studie o nedostatku korelace mezi závažností skoliózy (Cobbův úhel) a respirační funkcí (FVC). Alexander et al. (2013) při hodnocení FVC v závislosti na deformitě křivky nenalezli významnou korelaci. Zvláště překvapivé bylo zjištění, že nebyl nalezen rozdíl pouze u statického, ale také u dynamického měření. Alexander et al. (2013) i Tsiligiannis a Grivas (2012) vysvětlují tento výsledek tím, že skolióza nemusí způsobit restriktivní plicní dysfunkci, dokud křivky nedosáhnou 50 až 60 °. Alexander et al. (2013) poukazuje na to, že spinální fúze nezlepší skutečnou slabost respiračních svalů u těchto pacientů a takováto chirurgická korekce není bez komplikací. Pokud nám jde o zvětšení síly respiračních svalů, je vhodné využít techniky respirační fyzioterapie či inspirační a expirační trenažéry. Vzhledem k častému úmrtí v důsledku respiračního selhání, představuje respirační fyzioterapie velmi důležitou část symptomatické péče. Pacienti jsou často zahlenění a pro předcházení respiračním infekcím je nutné pečovat o hygienu dýchacích cest. Z drenážních technik volíme nejčastěji aktivní cyklus dechových technik a autogenní drenáž. Dále se věnujeme nácviku správného kašle. Pokud nejsou předchozí techniky sesbírání a vykašlání hlenu účinné, nebo je nelze použít kvůli nedostatku spolupráce, věku pacienta nebo špatné bulbární funkci, použijeme CoughAssist. Pacienti

po použití Mechanické insuflace-exsuflace vykazují zlepšení chronické atelektázy a méně častý výskyt pneumonie (Bach, 2013; Homnick, 2007). Homnick (2007) však varuje před komplikacemi spojenými s vysokým inspiračním tlakem, kdy hrozí riziko břišní či žaludeční distenze, zhoršení gastroezofageálního refluxu, hemoptýza, kardiovaskulárních poruch či pneumotoraxem. Miske, Hickey, Kolb, Weiner a Panitch (2004) nezaznamenali žádný případ pneumotoraxu, aspirace žaludečního obsahu ani hemoptýzy u více než sto aplikací u pediatrických pacientů s různými typy neuromuskulárních onemocnění.

Vzhledem k tomu, že během REM spánku dochází k atonii kosterních svalů s výjimkou bránice (dále okohybných svalů a musculi cricoarythenoidales posteriores), objevují se první respirační komplikace právě při spánku (Kennedy & Martin, 2009; Šonka, 2008). Pro prevenci noční hypoventilace využijeme neinvazivní přístroj BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) (Castro-Codeçal et al., 2018). Postupnou svalovou slabostí a deformitami páteře se plicní insuficience projevuje i přes den. Pacient je pravidelně pozorován pneumologem. V rámci prevence a léčby se snažíme zpomalit snižující se vitální kapacitu (VC) plic pomocí metod respirační fyzioterapie. Pro zvýšení dechového objemu lze využít dechovou gymnastiku, aktivní cyklus dechových technik a kontaktní dýchání. S vyšším objemem samozřejmě souvisí i síla dýchacích svalů, které posílíme dechovou gymnastikou a dechovými trenažéry (Smolíková & Máček, 2010). Yamashita et al. (2001) poukazuje na korelaci VC se závažnou skoliózou, časnou ztrátou schopnosti stát a chodit a časnou úmrtností. Uvádí, že VC může předpovídat rychlou a závažnou progresi onemocnění.

Negativní vliv na respirační funkce má i obezita. Salome, King & Berend (2009) uvádí, že s rostoucím body mass indexem (BMI) klesá funkce plic. Ukládání tuku vede ke zvýšené tuhosti dýchacího systému a ke snížení objemu hrudního koše, což přispívá k mělkému a rychlému vzoru dýchání. K posouzení nutričního stavu pacienta se nejběžněji používá BMI, pro jeho jednoduchost a pozitivní korelaci s obezitou (Chew, 2016). Dle Westa et al. (2013) je však výnosnost BMI u svalových dystrofií omezená a vzhledem ke změně složení těla oproti obecné populaci, nemusí být tato hodnota příliš informativní. Pro přesný dopad přírůstku tělesného tuku na respirační funkce lze využít duální rentgenové absorpciometrie (DEXA) nebo počítačové tomografie (CT) (Canapari, 2015). Pozornost je však nutné věnovat i ubývání na váze, které také vede k poklesu respiračních funkcí a také může signalizovat gastrointestinální poruchy, dysfagii či nádorové onemocnění (Bushby, 2010; Chew, 2016)

Nutriční péči vede dietolog či výživový specialista. Problémy s řečí a polykáním řeší fyzioterapeut. Snažíme se o posílení svalů jazyka, svalů mimických a žvýkacích. Pro prevenci aspirace se věnujeme nácviku polykání a učíme pacienta manévry, které mu polykání ulehčí. Velice účinná je Orofaciální regulační terapii podle Castilla Moralese, která ovšem klade velké požadavky na fyzioterapeuta (Nosková, 2017).

Správně vedená léčebná rehabilitace vyžaduje pečlivé, časově náročné vyšetření, protože z důvodu vysoké heterogenity nelze stanovit obecně platný postup pro všechny postižené hereditární myopatií. Proto je nezbytná jak znalost komplikací jednotlivých typů myopatií, tak jejich patogeneze. Obecně lze říci, že nezastupitelnou roli představují metody respirační fyzioterapie, mechanické neinvazivní či invazivní respirační přístroje a trenážéry. Dále platí, že v prevenci kontraktur se využívá šetrného protahování, polohování a ortéz a také, že pacienti velmi dobře reagují na cvičení ve vodním prostředí. V terapii jsou často využívány metody na neurofyziologickém podkladě – VRL, NDT, DNS, PNF, SMS, metodika Schrottové a metodika Klappa. U těchto metod však zatím existuje málo studií potvrzujících efekt terapie.

8 ZÁVĚR

Vzhledem k tomu, že jsou hereditární myopatie velmi heterogenní skupinou onemocnění a jejich výskyt je vzácný, jsou pro důležitost včasné diagnostiky a správně vedené léčby kladeny vysoké nároky na znalosti a schopnosti zdravotnických pracovníků. Prvním příznakem je predispoziční, nejčastěji symetrická svalová slabost, pro kterou by měl ošetřující lékař myslet právě i na geneticky podmíněné myopatie a udělat u pacienta biochemické a molekulární testy, popřípadě genetické testy pro stanovení přesné diagnózy. Časná diagnostika je důležitá pro správně volenou léčbu, která je v této době orientovaná především na symptomatickou péči. Ve chvíli stanovení diagnózy je pro pacienta, případně pro zákonné zástupce kromě lékařské péče důležitá také péče sociálních pracovníků, psychologů, fyzioterapeutů a dalších nelékařských zdravotnických povolání. Lidé postižení tímto onemocněním mohou využít také organizací, které úzce spolupracují s odbornými centry, podporují výzkum, pořádají pro členy rehabilitačně výchovné kurzy, ozdravné pobyty a šíří povědomí o nervosvalových onemocněních.

Nedílnou součástí multidisciplinární péče je i fyzioterapie, která se snaží zabránit vzniku sekundárních změn a zlepšit fyzickou kondici, svalovou sílu a výdrž, respirační funkce a psychické ladění pacienta. Pro zlepšení svalové síly je vhodné využít techniky na neurofyziologickém podkladě (VRL, SMS, PNF, aj.). Pokud má pacient potíže s dýcháním, je třeba využít technik respirační fyzioterapie pro zvětšení dechového objemu a svalové síly dýchacích svalů. V případě zahlenění pacienta dbáme na správnou hygienu horních i dolních dýchacích cest. Častou sekundární změnou provázející hereditární myopatie bývá svalový hypertonus, případně kontraktury, které omezují pacienta v soběstačnosti či lokomoci. V rámci fyzioterapie ovlivňujeme svalové zkrácení pomocí šetrného protahování či polohování. Další vážnou komplikací provázející toto onemocnění jsou skoliózy. K léčbě či prevenci skoliózy fyzioterapeut využívá asymetrická cvičení (VRL, metodika Schrottové, metodika Klappa aj.). Kromě fyzioterapeutické intervence se doporučuje pacientovi provádět symetrickou pohybovou činnost nebo alespoň pravidelně vertikalizovat. Udržení schopnosti chůze a stoje je obecně nejlepší prevencí pro vznik sekundárních komplikací. Pro udržení schopnosti chůze, vertikalizace, ale i pro prevenci a léčbu kontraktur je důležitá spolupráce mezi ortopedem, protetikem, fyzioterapeutem a ergoterapeutem. V ideálním případě by se tyto odborníci měli podílet na doporučení, případně na procesu zhotovení vhodných pomůcek.

Problematiku onemocnění v praxi fyzioterapeuta přibližuje kazuistika 53leté ženy s pomalu progredující pletencovou formou svalové dystrofie. Vyšetření mi umožnilo bližší náhled na pacienta, samostatné onemocnění, ale především na život se svalovou dystrofií z pohledu pacientky a její rodiny. Sama pacientka prošla spousty léčebných středisek a udává, že nyní dochází do centra, kde léčebná péče funguje, ale také zmínila střediska, kde tomu bylo naopak.

Pro správně vedenou terapii je nezbytná znalost podstaty a rozvoje komplikací jednotlivých typů hereditárních myopatií, a proto se práce snažila zpracovat teoretické poznatky o hereditárních myopatiích, vysvětlit příčiny vzniku sekundárních změn a podat možnosti terapie v rámci léčebné rehabilitace.

9 SOUHRN

Tato bakalářská práce se zabývá problematikou hereditárních myopatií, což je vzácná genetická choroba, se kterou se fyzioterapeut setká ve své praxi velmi málo. Vzhledem k velké heterogenitě klinických projevů a ojedinělému kontaktu s takto postiženým pacientem jsou kladeny vysoké nároky na znalosti fyzioterapeuta a často dochází k zanedbávání péče. Léčba je zaměřena pouze na symptomatickou část a v té hraje významnou roli právě rehabilitační péče. Kauzální terapie zatím neexistuje a čeká se na pokroky v genové a patogeneticky orientované léčbě.

Fyzioterapeut by měl znát podstatu onemocnění a rozumět příčinám patologických změn a důsledkům, které s sebou nesou a z těchto znalostí vychází při vedení terapie. Hlavním znakem je svalová slabost, která je způsobena mutací genu kódujícího jeden ze strukturálních proteinů svalové membrány. Podle deficitního proteinu rozlišujeme typ vrozeného svalového onemocnění, který je charakteristický predispozičně postiženými svaly, rychlostí progresu či postižením dalších orgánů. Jelikož neumíme léčit primární příčinu, zaměřujeme se na prevenci a terapii sekundárních změn spojených se svalovým oslabením.

Nejzávažnější problém představuje respirační insuficience, která je spolu s kardiálním postižením (kardiomyopatie, arytmie) nejčastější příčinou úmrtí. Kromě svalové slabosti respiračního svalstva se na snížení respiračních funkcí podílí také skolióza a obezita, ale především nedokonalá hygiena horních i dolních dýchacích cest s následnými infekcemi. V rámci respirační fyzioterapie využijeme nácvik správného dýchání, dechovou gymnastiku nebo nádechové a výdechové trenažéry pro zvětšení dechového objemu a zvýšení svalové síly. Dále drenážní techniky či oscilační výdechové pomůcky pro hygienu dolních dýchacích cest spolu s nácvikem smrkání a kašlání pro hygienu horních cest dýchacích. Pro prevenci infekcí je také vhodné zamezit aspiraci, kdy s pacientem nacvičujeme polykání, snažíme se o posílení svalů podílejících se na polykacím aktu a naučíme pacienta manévry, které mu polykání ulehčí. V rámci terapie činnost obličejových svalů, polykání a řeči se nabízí zařadit specializovanou reflexní metodiku podle Castilla Moralese. Jak již bylo zmíněno, k respiračním potížím přispívá i deformita křivky páteře. Pro ovlivnění křivky páteře lze využít především metodiku Klappa, metodiku Schrottové nebo Vojtovu reflexní lokomoci. Nejvhodnější je však dbát na prevenci vzniku skoliózy udržením schopnosti stoje a chůze. Nemocný je upoután na invalidní vozík pro svalovou slabost. Svalové dystrofie jsou

charakteristické postupnou progresí svalové slabosti, kterou nelze zatím zastavit. Zpomalení tohoto procesu v rámci kinezioterapie dosáhneme díky jednotlivým fyzioterapeutickým postupům (VVRL, PNF, SMS aj.) a ovlivňování svalového hypertonu (protahování či polohování).

10 SUMMARY

This bachelor thesis deals with hereditary myopathy problematics, which is a rare disease the physiotherapist meets very rarely in his practice. With regard to a big heterogeneity of clinical symptoms and a solitary contact with a so stricken patient high demands are laid on the physiotherapist's knowledge and the care is neglected. The therapy focuses only on the symptomatic part and just the remedial care plays a significant role in it. There is no casual therapy till this time and progresses are expected in the gene and pathogenic-oriented therapy.

The physiotherapist should know the disease essence and understand causes of pathologic changes and effects, which they take along and result from this knowledge while leading the therapy. The main sign is amyosthenia, which is caused by a gene mutation coding one of structural proteins of the muscular membrane. According to the deficit protein we differentiate the type of the congenital muscular disease, which is distinguished by predispositionally affected muscles, progress speed or affection of further organs. As we cannot cure the primary cause, we focus on the prevention and therapy of secondary changes connected with amyosthenia.

The most important problem is represented by respiratory insufficiency, which is the most often cause of death together with a cardiac disease (cardiomyopathy, arrhythmia). Beside amyosthenia of the respiratory musculature also scoliosis and obesity partake in the respiratory hypofunctions, but especially insufficient hygiene of the upper as well as lower respiratory tract with subsequent infections. Within the respiratory physiotherapy we use training of correct breathing, respiratory gymnastics or an inspiratory and expiratory trainer to increase the vital capacity and increase the myodynamia. Furthermore, drainage techniques or oscillatory expiratory aids for hygiene of the lower respiratory tract together with training of blowing the nose and coughing for the hygiene of the upper respiratory tract. To prevent infections, it is also suitable to hinder aspiration, when we train swallowing with the patient, we try to develop up the muscles participating in the swallowing act and we teach the patient maneuvers, which facilitate his swallowing. Within the therapy of the facial muscles activity, swallowing and speech there is a possibility of the specialized reflex methodology according to Castillo Morales. As already mentioned, the rhachiocampsis deformity also contributes to respiratory troubles. To affect the rhachiocampsis, especially the Klapp method, the Schrott method or VRL can be used. Nevertheless,

taking notice of the scoliosis prevention by keeping the standing and walking ability is the most suitable. The patient is confined to the wheelchair due to his amyosthenia. Muscular dystrophy is characterized by a successive progress of amyosthenia, which is impossible to stop now. Nevertheless, we achieve the process slows down within the kinesiotherapy due to individual physiotherapeutic procedures (VRL, PNF, SMS etc.) and affecting the muscular hypertonia (stretching and positioning).

11 REFERENČNÍ SEZNAM

- Abusamra, R., & Russell, R. R. (2015). Management of respiratory disease in children with muscular weakness. *Paediatrics and Child Health*, 25(11), 515-521.
- Alexander, W. M., Smith, M., Freeman, B. J. C., Sutherland, L. M., Kennedy, J. D., & Cundy, P. J. (2013). The effect of posterior spinal fusion on respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *European Spine Journal*, 22(2), 411-416.
- Ambler, Z., & Bednařík, J. (2004). Myopatie – základní charakteristika, klasifikace a perspektivy. *Neurologia Pre Prax*, 5(3), 134-135.
- Angelini, C. (2015). Spectrum of metabolic myopathies. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Basis of Disease*, 1852(4), 615-621.
- Bach, J. R. (2013). Noninvasive respiratory management and diaphragm and electrophrenic pacing in neuromuscular disease and spinal cord injury. *Muscle & nerve*, 47(2), 297-305.
- Bach, J. R. (2017). Noninvasive Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Disease. *Annals of rehabilitation medicine*, 41(4), 519-538.
- Bednařík, J. (2001). *Nemoci kosterního svalstva*. Triton.
- Bednařík, J. (2004). Svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi*, 3(1), 137-141.
- Bender, T., Karagülle, Z., Bálint, G. P., Gutenbrunner, C., Bálint, P. V., & Sukenik, S. (2005). Hydrotherapy, balneotherapy, and spa treatment in pain management. *Rheumatology international*, 25(3), 220-224.
- Brooke, M. H., Fenichel, G. M., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Moxley, R., Florence, J., ... & Signore, L. (1989). Duchenne muscular dystrophy Patterns of clinical progression and effects of supportive therapy. *Neurology*, 39(4), 475-475.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., ... & Poysky, J. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9(1), 77-93.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., ... & Poysky, J. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology*, 9(2), 177-189.
- Canapari, C. A., Barrowman, N., Hoey, L., Walker, S. W., Townsend, E., Tseng, B. S., & Katz, S. L. (2015). Truncal fat distribution correlates with decreased vital capacity in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric pulmonology*, 50(1), 63-70.

- Cassandrini, D., Trovato, R., Rubegni, A., Lenzi, S., Fiorillo, C., Baldacci, J., ... & Santorelli, F. M. (2017). Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Italian journal of pediatrics*, 43(1), 101.
- Castro-Codesal, M. L., Dehaan, K., Featherstone, R., Bedi, P. K., Carrasco, C. M., Katz, S. L., ... & Young, R. (2018). Long-term non-invasive ventilation therapies in children: A scoping review. *Sleep medicine reviews*, 37, 148-158.
- Chew, K., Carey, K., Ho, G., Mallitt, K. A., Widger, J., & Farrar, M. (2016). The relationship of body habitus and respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *Respiratory medicine*, 119, 35-40.
- cs.care-nmd.eu, (CARE – NMD). Retrieved 14. 4. 2018 from the World Wide Web: <http://cs.care-nmd.eu>.
- de Souza, M. A., Figueiredo, M. M. L., Aldaves, R. D., & Mattiello-Sverzut, A. C. (2016). Beneficial effects of ankle-foot orthosis daytime use on the gait of Duchenne muscular dystrophy patients. *Clinical Biomechanics*, 35, 102-110.
- Dooley, J. M., Gordon, K. E., & MacSween, J. M. (2010). Impact of steroids on surgical experiences of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric neurology*, 43(3), 173-176.
- Dubowitz, V. (2010). Clinical myology at the crossroads; the gospel truth. *Neuromuscular disorders: NMD*, 20(2), 95-96.
- Dungl, P. (2014). *Ortopedie* (2., přeprac. a dopl. vyd). Praha: Grada Publishing.
- Ehler, E. (2012). Svalová onemocnění. *Neurologie pro praxi*, 13(4), 182.
- Erwin, J. H., Keller, C., Anderson, S., & Costa, J. (1991). Hand and wrist strengthening exercises during rehabilitation of a patient with hereditary distal myopathy. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 72(9), 701-702.
- Escolar, D. M., Hache, L. P., Clemens, P. R., Cnaan, A., McDonald, C. M., Viswanathan, V., ... & Pestronk, A. (2011). Randomized, blinded trial of weekend vs daily prednisone in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 77(5), 444-452.
- Finder, J. D., Birnkrant, D., Carl, J., Farber, H. J., Gozal, D., Iannaccone, S. T., ... & Schroth, M. (2004). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 170(4), 456.
- Fox, A. S., Carty, C. P., Modenese, L., Barber, L. A., & Lichtwark, G. A. (2018). Simulating the effect of muscle weakness and contracture on neuromuscular control of normal gait in children. *Gait & Posture*.

- Gaillyová, R. (2017). Genetické aspekty onemocnění. In H. Kočová et al. (Eds.). *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 49-65). Praha: Grada Publishing.
- Garralda, M. E., Muntoni, F., Cunniff, A., & Caneja, A. D. (2006). Knee–ankle–foot orthosis in children with duchenne muscular dystrophy: user views and adjustment. *European Journal of Paediatric Neurology*, 10(4), 186-191.
- Guglieri, M., Bushby, K., McDermott, M. P., Hart, K. A., Tawil, R., Martens, W. B., ... & King, W. M. (2017). Developing standardized corticosteroid treatment for Duchenne muscular dystrophy. *Contemporary clinical trials*, 58, 34-39.
- Homnick, D. N. (2007). Mechanical insufflation-exsufflation for airway mucus clearance. *Respiratory care*, 52(10), 1296-1307.
- Hsu, J. D. (1983). The natural history of spine curvature progression in the nonambulatory Duchenne muscular dystrophy patient. *Spine*, 8(7), 771-775.
- Kolář, P., & Šafářová, M. (2009). Skolióza. In P. Kolář et al. (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 441-448). Praha: Galén.
- Garg, S. (2016). Management of scoliosis in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy: A literature review. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 9(1), 23-29.
- Gawor, M., & Prószyński, T. J. (2018). The molecular cross talk of the dystrophin–glycoprotein complex. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1412(1), 62-72.
- Heberer, K., Fowler, E., Staudt, L., Sienko, S., Buckon, C. E., Bagley, A., ... & Sussman, M. D. (2016). Hip kinetics during gait are clinically meaningful outcomes in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Gait & posture*, 48, 159-164.
- Hsu, J. D., & Quinlivan, R. (2013). Scoliosis in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Neuromuscular Disorders*, 23(8), 611-617.
- Janda, V. (2004). *Svalové funkční testy*. Praha: Grada.
- Kalichman, L., Kendelker, L., & Bezalel, T. (2016). Bracing and exercise-based treatment for idiopathic scoliosis. *Journal of bodywork and movement therapies*, 20(1), 56-64.
- Kalvach, Z. (2008). *Geriatrické syndromy a geriatrický pacient*. Praha: Grada.
- Kennedy, J. D., & Martin, A. J. (2009). Chronic respiratory failure and neuromuscular disease. *Pediatric Clinics*, 56(1), 261-273.
- Kinali, M., Main, M., Mercuri, E., & Muntoni, F. (2007). Evolution of abnormal postures in Duchenne muscular dystrophy. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 10(5), 44.

- King WM, Ruttencutter R, NagarajaHN, Matkovic V, LandollJ, Hoyle C, Mendell JR, Kissel JT. Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*. 2007 May 8;68(19):1607-13.
- Kolář, P., & Šafářová, M. (2009). Skolióza. In P. Kolář et al. (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 441-448). Praha: Galén.
- Kurz, L. T., Mubarak, S. J., Schultz, P., Park, S. M., & Leach, J. (1983). Correlation of scoliosis and pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of pediatric orthopedics*, 3(3), 347-353.
- Kraus, M. J. (2012). Kongenitální myopatie. *Neurologie pro praxi*, 13(4), 188-194.
- Krawczyk, P. (2009). Ortotika. In P. Kolář et al. (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 516-533). Praha: Galén.
- Leitão, A. V. D. A., Duro, L. A., & Penque, G. M. C. D. A. (1995). Progressive muscular dystrophy: Duchenne type. Controversies of the kinesitherapy treatment. *Sao Paulo Medical Journal*, 113(5), 995-999.
- Lebel, D. E., Corston, J. A., McAdam, L. C., Biggar, W. D., & Alman, B. A. (2013). Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: long-term follow-up. *JBJS*, 95(12), 1057-1061.
- Lovering, R. M., Porter, N. C., & Bloch, R. J. (2005). The muscular dystrophies: from genes to therapies. *Physical therapy*, 85(12), 1372-1388.
- Madej-Pilarczyk, A., & Kochański, A. (2016). Emery-Dreifuss muscular dystrophy: the most recognizable laminopathy. *Folia neuropathologica*, 54(1), 1-8.
- Maříková, T., Kraus, J., Mařouška, V., Mazanec, R., & Zámečník, J. (2004). *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf
- Mayer, O. H. (2015). Scoliosis and the impact in neuromuscular disease. *Paediatric respiratory reviews*, 16(1), 35-42.
- Mazanec, M. R., & Mušová, M. Z. (2012). Myotonické dystrofie. *Neurologie pro praxi*, 13(4), 183-187.
- Miller, R. G., Chalmers, A. C., Dao, H., Filler-Katz, A., Holman, D., & Bost, F. (1991). The effect of spine fusion on respiratory function in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 41(1), 38-38.
- Milone, M., & Wong, L. J. (2013). Diagnosis of mitochondrial myopathies. *Molecular genetics and metabolism*, 110(1), 35-41.

- Miske, L. J., Hickey, E. M., Kolb, S. M., Weiner, D. J., & Panitch, H. B. (2004). Use of the mechanical in-exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest*, 125(4), 1406-1412.
- Mrázová, L., (2015). Nervosvalová onemocnění v dětském věku. In H. Ošlejšková et al. (Eds.), *Dětská neuologie* (pp. 51-61). Olomouc: Solen.
- Mrázová, L. (2016). Duchennova svalová dystrofie – patogeneze, klinický obraz, diagnostika, aktuální možnosti terapie. *Neurologia: Recenzovaný, Postgraduálně Zaměřený Odborný Lékařský Časopis*, 11(1), 13-15.
- Nedelcu, T., & Georgescu, I. (2016). Evaluation of the Unit Rod surgical instrumentation in Duchenne scoliosis. A retrospective study. *Journal of medicine and life*, 9(4), 437.
- Neumannová, K. (2015). Možnosti využití technik plicní rehabilitace pro léčbu snížené síly dýchacích svalů. *Časopis lékařů českých*, 154(2), 72-78.
- Nigro, G., Comi, L. I., Politano, L., & Nigro, V. (1995). Dilated cardiomyopathy of muscular dystrophy: a multifaceted approach to management. *Seminars in neurology*, 15(1), 90-92.
- Nosková, P. (2017). Fyzikální terapie a léčebná rehabilitace u spinální svalové atrofie. In: Kočová, H. (Ed.). *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 82-84). Praha: Grada Publishing.
- Nýdrle, M. (2017). *Pochopitelné texty z chirurgie, traumatologie a ortopedie*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Opavský, J. (2003). *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc: Univerzita Palackého.
- Otová, B., & Mihalová, R. (2012). *Základy biologie a genetiky člověka*. V Praze: Karolinum.
- Pandya, S., King, W. M., & Tawil, R. (2008). Facioscapulohumeral dystrophy. *Physical therapy*, 88(1), 105-113.
- Repko, M. (2008). *Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. Praha: Galén.
- Repko, M., Krbec, M., Chaloupka, R., TICHÝ, V., & ŠPRLÁKOVÁ-PUKOVÁ, A. (2008). Neuromuskulární deformity pánve a jejich možné operační řešení. *Acta Chir orthop Traum čech*, 2, 117-122.
- Ropars, J., Lempereur, M., Vuillerot, C., Tiffreau, V., Peudenier, S., Cuisset, J. M., ... & Gross, R. (2016). Muscle activation during gait in children with Duchenne muscular dystrophy. *PloS one*, 11(9), e0161938.

- Sarnat, H. B., & Menkes, J. H. (2011). Onemocnění motorické jednotky. In J. H. Menkes et al. (Eds.), *Dětská neurologie* (Vyd. 7. [i.e. 1.]) (pp. 1537-1618). Praha: Triton
- Skalsky, A. J., & McDonald, C. M. (2012). Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics*, 23(3), 675-687.
- Smolíková, L. (2009). Respirační fyzioterapie – metody a techniky hygieny dýchacích cest. In P. Kolář et al. (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 260-263). Praha: Galén.
- Smolíková, L., & Máček, M. (2010). *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Snustad, D. P., & Simmons, M. J. (2009). *Genetika*. Druhé aktualizované vydání. Brno: Masarykova univerzita.
- Stehlíková, K., Skálová, D., Zídková, J., Mrázová, L., Vondráček, P., Mazanec, R. & Souček, O. (2014). Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophies in the Czech Republic. *BMC neurology*, 14(1), 154.
- Straub, V., & Campbell, K. P. (1997). Muscular dystrophies and the dystrophin-glycoprotein complex. *Current opinion in neurology*, 10, 168-175.
- Šonka DrSc, K. (2008). Porucha chování v REM spánku. *Neurologie pro praxi*, 9(5), 297-299.
- Tawil, R., van der Maarel, S., Padberg, G. W., & van Engelen, B. G. (2010). 171st ENMC international workshop: standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 20(7), 471-475.
- Topinková, E. (2005). *Geriatric pro praxi*. Galén.
- Trachtová, E., Trejtnarová, G., & Mastiliaková, D. (2013). *Potřeby nemocného v ošetrovatelském procesu* (Vyd. 3., nezměn). Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Tsiligiannis, T., & Grivas, T. (2012). Pulmonary function in children with idiopathic scoliosis. *Scoliosis*, 7(1), 7.
- Vacek, J. (2005). Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi*, 6(1), 302-305.
- Vajsar, J., & Kraus, J. (2012). Kongenitální svalové dystrofie: Congenital muscular dystrophies. *Neurologia Pre Prax*, 13(4), 198-200.
- Vignos, P. J. (1983). Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle & nerve*, 6(5), 323-338.

- Vissing, J. (2016). Exercise training in metabolic myopathies. *Revue neurologique*, 172(10), 559-565.
- Voet, N., van der Kooi, E. L., Riphagen, I. I., Lindeman, E., van Engelen, B. G., & Geurts, A. C. (2013). Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *The Cochrane Library*.
- Vohánka, M. S. (2011). Pokroky v léčbě hereditárních svalových chorob. *Neurologie pro praxi*, 12(3), 191-195.
- West, N. A., Yang, M. L., Weitzenkamp, D. A., Andrews, J., Meaney, F. J., Oleszek, J., ... & DiGuseppi, C. (2013). Patterns of growth in ambulatory males with Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of pediatrics*, 163(6), 1759-1763.
- Westerlund, L. E., Gill, S. S., Jarosz, T. S., Abel, M. F., & Blanco, J. S. (2001). Posterior-only unit rod instrumentation and fusion for neuromuscular scoliosis. *Spine*, 26(18), 1984-1989.
- www.amd-mda.cz, (asociace muskulárních dystrofií v ČR). Retrieved 14. 4. 2018 from the World Wide Web: <http://www.amd-mda.cz>
- www.mda.org, (muscular dystrophy association). Retrieved 14. 4. 2018 from the World Wide Web: <http://www.mda.org>
- www.parentproject.cz, (Parent Project). Retrieved 14. 4. 2018 from the World Wide Web: <http://www.parentproject.cz/o-nas/poslani>
- www.ready.registry.cz, (REaDY – Registry of muscular Dystrophy). Retrieved 14. 4. 2018 from the World Wide Web: <http://ready.registry.cz/index.php>
- www.treat-nmd.eu, (TREAT – NMD). Retrieved 14. 4. 2018 from th World Wide Web: <http://www.treat-nmd.eu/>
- www.udsmr.org, (WeeFIM II® Systém). Retrieved 26. 3. 2018 from the World Wide Web: <https://www.udsmr.org/WebModules/Brochures.aspx>
- Yamashita, T., Kanaya, K., Yokogushi, K., Ishikawa, Y., & Minami, R. (2001). Correlation between progression of spinal deformity and pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 21(1), 113-116.

12 SEZNAM TABULEK

Tabulka 1: Charakteristika základních typů dědičnosti (in Bednařík, 2001, 108).

Tabulka 2: Klinické spektrum jednotlivých forem kongenitálních myopatií (in Bednařík, 2001, 179).

Tabulka 3: Svalový test podle Jandy (Janda et al., 2004).

13 PŘÍLOHY

Příloha 1: Funkční index dle Barthelové (in Trachtová et al., 2013, 23).

BARTHELOVÉ TEST ZÁKLADNÍCH VŠECHNÍCH ČINNOSTÍ Activity Of Daily Living = ADL		
Činnost	Provedení činnosti	Bodové skóre
Najedení a napití	Samostatně bez pomoci	10
	S pomocí	5
	Neprovede	0
Obékání	Samostatně bez pomoci	10
	S pomocí	5
	Neprovede	0
Koupání	Samostatně bez pomoci	10
	S pomocí	5
	Neprovede	0
Osobní hygiena	Samostatně nebo s pomocí	5
	Neprovede	0
Kontinence moči	Plně kontinentní	10
	Občas inkontinentní	5
	Inkontinentní	0
Kontinence stolice	Plně kontinentní	10
	Občas inkontinentní	5
	Inkontinentní	0
Použití WC	Samostatně bez pomoci	10
	S pomocí	5
	Neprovede	0
Přesun lůžko – židle	Samostatně bez pomoci	15
	S malou pomocí	10
	Vydrží sedět	5
	Neprovede	0
Chůze po rovině	Samostatně nad 50 m	15
	S pomocí 50 m	10
	Na vozíku 50 m	5
	Neprovede	0
Chůze po schodech	Samostatně bez pomoci	10
	S pomocí	5
	Neprovede	0

Hodnocení stupně závislosti:

0 – 40 bodů – vysoce závislý

45 – 60 bodů – závislost středního stupně

65 – 95 bodů – lehká závislost

100 bodů – nezávislý

Příloha 2: Funkční míra nezávislosti (FIM) (in Kalvach, 2008, 96).

FIM – Functional Independence Measures

Jméno: _____
Rodné číslo: _____
Datum: _____

The chart is a circular radar plot with 18 radial axes, each representing a functional domain. The axes are: Jídlo/pití, Osobní hygiena, Koupel/sprcha, Oblékání/svlékání horní poloviny těla, Oblékání/svlékání spodní poloviny těla, Použití WC, Kontrola močení, Defekace, Přesun z postele na židli/vozik, Přesun na toaletu, Přesun do vany/sprchy, Chůze, Jízda na vozíku, Schody, Rozumění, Expresivní řeč, Sociální interakce, Řešení problémů, and Paměť. Each axis has a scale from 1 to 7, with 1 at the center and 7 at the outermost dashed circle. The legend below the chart defines the scores:

7 Úplná samostatnost	bez pomoci druhé osoby
6 Modifikovaná samostatnost	
5 Dozor	
4 Minimální asistence (méně než 25%)	
3 Střední asistence (25% až 50%)	
2 Velká asistence (50% až 75%)	
1 Úplná asistence (75% až 100%)	

Příloha 3: Hodnocení rovnováhy a chůze podle Tinettiové (in Topinková, 2005, 230-231).

Hodnocení rovnováhy a chůze podle Tinettiové		
I. Rovnováha		
Návod k provedení: pacient sedí na pevné židli bez opěrek pro ruce. Požádejte ho o provedení úkonů 1-9.		
Činnost	Provedení	Bodové skóre
1. Rovnováha vsedě.	- potíže s udržení rovnováhy (naklání se, sklouzává) - stabilní, jistý sed	0 1
2. Postavení ze sedu na židli.	- neschopen bez pomoci - pomáhá si rukama - postaví se bez pomoci rukou	0 1 2
3. Postavení z lehu na lůžko.	- neschopen bez pomoci - postaví se, ale potřebuje více pokusů - postaví se na první pokus	0 1 2
4. Rovnováha po postavení.	- nejistý (kolísá, oscilace trupu, pohyby nohou), neschopen - stabilní, ale používá hůl nebo se chytá předmětů - stoj jistý, bez pomůcky a opory	0 1 2
5. Rovnováha ve stoji.	- nejistý, neschopen - stoj jistý, ale o širší bázi nebo s holí či chodítkem - stoj jistý o úzké bázi, bez opory	0 1 2
6. Stoj, udržení rovnováhy při tlaku na sternum (stoj o úzké bázi).	- začíná padat, neschopen - osciluje, nejistý, sám se udrží - stoj jistý	0 1 2
7. Stoj se zavřenýma očima (stoj o úzké bázi).	- nejistý, padá, neschopen - jistý	0 1
8. Otáčení o 360°.	- provede nesouvisle, přerušovaně, neprovede - provede plynule, souvislými kroky - nejistý, chytá se předmětů, s oporou - bez poruchy rovnováhy	0 1 0 1
9. Posazení zpět na židli.	- nejistý (neodhadne vzdálenost, dopadne na židli, pomáhá si rukama) - s pomocí paží, přerušovaně, s potížemi - provede plynule, jistě	0 1 2
Celkové skóre rovnováhy:		

II. Chůze		
Návod k provedení: pacient stojí vedle vyšetřujícího, na jeho pokyn projde napříč pokojem, nejprve obvyklým krokem, zpět co možná nejrychleji s dodržáním bezpečnosti. Může používat obvyklé pomůcky (hůl, berle, chodítko).		
Činnost	Provedení	Bodové skóre
10. Iniciace chůze (rozejít se ihned po pokynu).	- váhání, obtíže zahájit pohyb, přešlapování	0
	- rozejde se bez potíží	1
11. Délka a výška kroku.	- pravá noha se švihem nedostává před levou	0
	- pravá noha předkročí levou	1
	- pravá noha se úplně nezdvihne od podložky	0
	- normální pohyb	1
	- levá noha se švihem nedostává před pravou	0
	- levá noha předkročí pravou	1
12. Souměrnost kroku.	- levá noha se úplně nezdvihne od podložky	0
	- normální pohyb	1
	- pravý a levý krok nesouměrné	0
13. Plynulost kroku.	- oba kroky souměrné	1
	- přerušování plynulosti kroku	0
14. Udržení směru chůze.	- plynulá chůze	1
	- neudrží směr chůze	0
15. Rovnováha trupu.	- mírně vybočuje, používá hůl	1
	- chůze přímá bez pomůcky	2
	- oscilace trupu, užívá pomůcky	0
16. Chůze.	- není kolísání, ale pokrčení v kyčlích, v kolenou, pomáhá si rukama	1
	- normální poloha trupu při chůzi	2
16. Chůze.	- chůze o široké bázi, paty od sebe	0
	- normální chůze	1
Celkové skóre chůze:		
Celkové skóre rovnováhy a chůze:		
Hodnocení:		
26-28 bodů normální provedení, nezvýšené riziko pádů.		
Méně než 26 bodů abnormální výsledek, nutné vyšetření, léčba příčiny, rehabilitace a režimová opatření.		
Méně než 19 bodů..... vysoce rizikové skóre, riziko pádů zvýšeno pětinasobně.		

Příloha 4: Hodnocení nemocných se svalovou dystrofií (in Opavský, 2013, 86-88).

1. Mobilita vleže

- 0 – pacient se v lehu nepohybuje
- 1 – pacient se otočí na bok (za 2 až 30 sekund)
- 2 – pacient se otočí z lehu na zádech na břicho a zpět (za 3 až 45 sekund)
- 3 – vleže na břiše nadzdvihne horní část trupu od podložky
- 4 – vleže na zádech s pokrčenými koleny nadzdvihne pánev od podložky (DKK má opřeny a kotníky fixovány)
- 5 – vleže na zádech při natažených dolních končetinách nadzdvihne pánev od podložky

2. Držení a pohyb hlavy

- 0 – pacient vleže nepohybuje hlavou
- 1 – vleže hlavou otáčí, vsedě ji neudrží
- 2 – vsedě udrží, ale nepohybuje jí
- 3 – vsedě hlavu předklání, zaklání a otáčí ji
- 4 – z lehu zdvihne hlavu (výdrž až 2 min)
- 5 – při všech pohybech trupu jsou přítomny souhyby hlavy

3. Sed a pohyb vsedě (s chodidly opřenými o podložku)

- 0 – pacient sedí jen s oporou (v nálezu určit druh opory)
- 1 – pacient sedí s oporou pouze o HKK (v nálezu určit čas, jak dlouho)
- 2 – sedí bez opory (v nálezu určit čas, jak dlouho)
- 3 – schopnost změnit polohu vsedě
- 4 – vsedě předklon bez opory a zpětný pohyb do vzpřímeného sedu náhradním stereotypem (za 2 až 30 sekund)
- 5 – vsedě správně provedený předklon a zpětný pohyb (2 až 15 sekund)

4. Sed z lehu na zádech

- 0 – pacient se neposadí
- 1 – posadí se s dopomocí
- 2 – posadí se náhradním stereotypem (v nálezu určit za jak dlouho)
- 3 – posadí se s pomocí obou HKK (2 až 20 sekund)
- 4 – posadí se s pomocí jedné HK (2 až 15 sekund)
- 5 – posadí se rychle a bez opory (za 2 až 4 sekundy)

5. Klek

- 0 – pacient není schopen si lehnout

- 1 – klek se sedem na patách
 - 2 – klek na všech čtyřech, s oporou o dlaně (2 až 30 sekund)
 - 3 – klek bez opírání se HKK o podložku s dopomocí
 - 4 – schopnost provést změnu polohy z kleku vsedě na patách do kleku bez opory HKK (v nálezu popsat provedený pohyb)
 - 5 – schopnost udržovat rovnováhu při kleku bez opory HKK
6. Stoj
- 0 – pacient není schopen stoje
 - 1 – pacient stojí s oporou (v nálezu uvést čas, jak dlouho)
 - 2 – pacient stojí bez opory (v nálezu uvést čas, jak dlouho)
 - 3 – vztyk ze židle náhradním stereotypem (v nálezu popsat pohybový stereotyp, čas 3 až 45 sekund)
 - 4 – předklon ze stoje a zpět do vzpřímeného stoje (náhradním stereotypem, popsat ho, čas 3 až 30 sekund)
 - 5 – správně provedený předklon a zpět do vzpřímeného stoje (za 3 až 15 sekund)
7. Vztyk z lehu na zádech
- 0 – pacient nevstane z lehu
 - 1 – vstane s dopomocí
 - 2 – vstane sám, náhradním stereotypem (za 5 až 90 sekund, popsat pohyb)
 - 3 – vstane pouze šplháním (za 5 až 30 sekund) (Poznámka. Jedná se o tzv. Gowersův příznak.)
 - 4 – vstane s oporou horní končetiny nebo otočením se na bok, ale bez šplhání (za 4 až 15 sekund)
 - 5 – vstane správným pohybovým stereotypem (za 4 až 7 sekund)
8. Dřep
- 0 – pacient není schopen provést dřep
 - 1 – malý podřep s oporou
 - 2 – dřep na špičkách a vztyk s oporou (za 4 až 15 sekund)
 - 3 – podřep se stažením břicha pod sebe a zpět do stoje
 - 4 – dřep na špičkách a vztyk bez opory (za 4 až 10 sekund)
 - 5 – dřep na celých chodidlech a vztyk bez opory (za 4 až 5 sekund)

9. Orientační hodnocení lokomoce

- 0 – ležící nemocný, není schopen chůze
- 1 – pohybuje se na vozíku s oporou
- 2 – schopen chůze (v nálezu uvést rychlost a na jakou vzdálenost), nevstane ze židle a není schopen chůze po schodech
- 3 – schopen chůze i vstát ze židle, není schopen chůze po schodech
- 4 – schopen chůze po schodech s dopomocí a náhradním stereotypem
- 5 – schopen chůze i po schodech bez dopomoci a náhradního stereotypu