

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

Fakulta tělesné kultury

MODERNÍ METODY KINEZIOTERAPIE PŘI LÉČBĚ
DUCHENNEOVY SVALOVÉ DYSTROFIE

Bakalářská práce

Autor: Miroslav Karásek

Vedoucí práce: MUDr. Radmil Dvořák Ph.D.

Olomouc

2014

Jméno a příjmení autora: Miroslav Karásek

Název bakalářské práce: Moderní metody kinezioterapie při léčbě Duchenneovy svalové dystrofie

Pracoviště: Katedra Fyzioterapie

Vedoucí bakalářské práce: MUDr. Radmil Dvořák Ph.D.

Rok obhajoby bakalářské práce: 2014

Abstrakt: Tato bakalářská práce se zaměřuje na popis Duchenneovy svalové dystrofie a shrnuje informace z české a cizojazyčné časopisecké literatury za posledních pár let. Uvádí do problematiky samotného onemocnění, popisuje klinický obraz, přidružené komplikace a možnosti časně a co nejpřesnější diagnostiky. Podává informace o možnostech moderní léčebné rehabilitace, především v oblasti kinezioterapie a respirační fyzioterapie. Dále představuje druhy ortotických pomůcek, exoskeletů a uvádí vhodnosti jejich aplikace.

Klíčová slova: Duchenneova svalová dystrofie, rehabilitace, metody kinezioterapie, ortotika

Souhlasím s půjčováním bakalářské práce v rámci knihovních služeb.

Author's first name and Surname: Miroslav Karásek

Title of the bachelor thesis: Modern methods of physiotherapy in the treatment of Duchenne muscular dystrophy

Department: Department of Physiotherapy

Supervisor: MUDr. Radmil Dvořák Ph.D.

The year of presentation: 2014

Abstract: This bachelor thesis is focused on description of Duchenne muscular dystrophy. It tries to summarize information from Czech and worldwide known journal literature of the last few years. It discusses the whole topic of the disease. It describes options of its treatment and its clinical picture, associated complications and early accurate diagnosis. This thesis also provides information about the possibilities of modern medical rehabilitation, particularly in the area of physiotherapy and respiratory physiotherapy. Moreover it introduces types of orthotic tools and summarizes its application in appropriate therapy.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, rehabilitation, methods of physiotherapy, orthotics

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

Prohlašuji, že jsem svou bakalářskou práci zpracoval samostatně pod vedením MUDr. Radmila Dvořáka Ph.D., uvedl všechny použité literární a odborné zdroje a dodržoval zásady vědecké etiky.

V Olomouci dne 26. dubna 2014

.....

Na tomto místě bych rád poděkoval MUDr. Radmilu Dvořákovi Ph.D. za odborné vedení bakalářské práce, za ochotu, spolupráci a cenné rady, které mi poskytl při zpracování této práce.

OBSAH

1	ÚVOD.....	8
2	CÍL.....	9
3	PŘÍČNĚ PRUHOVANÁ SVALOVINA	10
	3.1 Anatomie svalu	10
	3.2 Histologie svalu	10
	3.3 Dystrofinový protein	11
4	DUCHENNEOVA SVALOVÁ DYSTROFIE	12
	4.1 Definice	12
	4.2 Historie	12
	4.3 Epidemiologie.....	13
	4.4 Diagnostika.....	13
	4.4.1 Klinická kritéria DMD.....	13
	4.4.2 Laboratorní kritéria DMD	14
	4.5 Klinické příznaky	15
	4.6 Přidružené komplikace	16
	4.6.1 Výskyt srdečních vad u DMD	16
	4.6.2 Dechová nedostatečnost u DMD	17
5	Rehabilitace	20
	5.1 Etapy léčby DMD	20
	5.2 Kinezioterapie.....	21
	5.2.1 Dynamická neuromuskulární stabilizace.....	23
	5.2.2 3D SpaceCurl.....	25
	5.3 Hipoterapie	25
	5.4 Hydroterapie	26
	5.5 Dechová rehabilitace	26
	5.6 Protahování a polohování	29

6	ORTOTIKA.....	30
6.1	Ortézy AFO (Ankle Foot Orthosis).....	30
6.1.1	Dynamická AFO ortéza.....	30
6.2	Ortézy KAFO (Knee-Ankle-Foot-Orthosis).....	31
6.2.1	Aktivní KAFO ortéza	31
6.3	Exoskelety	32
7	Kazuistika.....	34
7.1	Vyšetření.....	34
7.2	Terapie	37
8	DISKUZE	41
9	ZÁVĚR.....	43
10	SOUHRN.....	44
11	OVERVIEW	45
12	REFERENČNÍ SEZNAM	46
13	SEZNAM ZKRATEK	51

1 ÚVOD

Duchenneova svalová dystrofie je dědičné neuromuskulární onemocnění vázané na X chromozom. Je způsobena mutací genu pro dystrofin a postihuje zhruba 1 ze 3500 narozených chlapců. Bývá diagnostikována v raném dětství. Jsou patrné změny laboratorních kritérií včetně přeměny svalové tkáně na vazivo. Klinicky je patrná zvýšená bederní lordóza a dochází ke slabosti na proximálních částech končetin. Následkem toho se u pacientů rozvíjí kolébavá chůze a dochází k poruchám postury.

Přes neustále probíhající výzkum je toto onemocnění stále nevléčitelné a pacienti umírají zpravidla ve třetí dekádě života. Zhruba polovinu svého života stráví na vozíku. Nicméně prodloužit nebo alespoň zkvalitnit způsob života s touto diagnózou je možné pomocí multidisciplinárního přístupu a všestranné komplexní rehabilitace.

Nedávné studie ukazují na pozitivní vliv aerobního tréninku u dystrofiků a dále posilování svalů pomocí komplexní metody senzomotorické stimulace. Velmi nutná je také respirační fyzioterapie pomocí moderních přístrojů, která pacientům zkracuje dobu případného onemocnění a společně s podporou dýchání oddalují nutnost invazivní ventilace. Nedílnou součástí léčby je rovněž volba vhodných ortotických pomůcek a pomocí moderních přístrojů a exoskeletů je možno prodloužit pacientům dobu chůze.

2 CÍL

Cílem této bakalářské práce je podat ucelené informace o Duchenneově svalové dystrofii, představit moderní metody kinezioterapie a uvést výsledky zahraničních studií.

Dílčí cíle:

- charakterizovat Duchenneovu svalovou dystrofii, upozornit na přidružené komplikace a doporučit jejich včasnou diagnostiku a péči
- zaměřit se na moderní druhy ortotických pomůcek a vhodnost jejich aplikace

3 PŘÍČNĚ PRUHOVANÁ SVALOVINA

3.1 ANATOMIE SVALU

Informace o funkci anatomii jsou shrnuty z anatomie prof. Čiháka (2001). Příčně pruhovaná svalovina je hlavní tkáň tvořící kosterní svaly. V lidském těle je téměř 300 párových svalů, které představují až 35% váhy člověka. Základní aktivní složkou svalu je svalové vlákno (viz níže). Šířka vláken se pohybuje mezi 10–100 μm . Svalová vlákna jsou však různě dlouhá a např. u m. sartorius dosahují 12–15 cm. Vyskytují se i názory, že např. u již zmíněného m. sartorius nejsou jednotlivá svalová vlákna po celé délce svalu, ale jsou seřazena za sebou v sérii (Dylevský, 2009). Každé svalové vlákno je obklopeno jemnou vrstvou vaziva. Určitý počet svalových vláken je dále spojen zřetelnější vrstvičkou vaziva, odděluje se a vytváří primární svalové snopce. Ty se u větších svalů dále sdružují na sekundární snopce, popřípadě na snopce vyšších řádů. Vazivo nacházející se uvnitř svalu, obklopující svalová vlákna a vytvářející svalové snopce, se nazývá perimysium internum. Celý sval je nakonec souvisle pokryt vazivem zvaným perimysium externum neboli fascií.

3.2 HISTOLOGIE SVALU

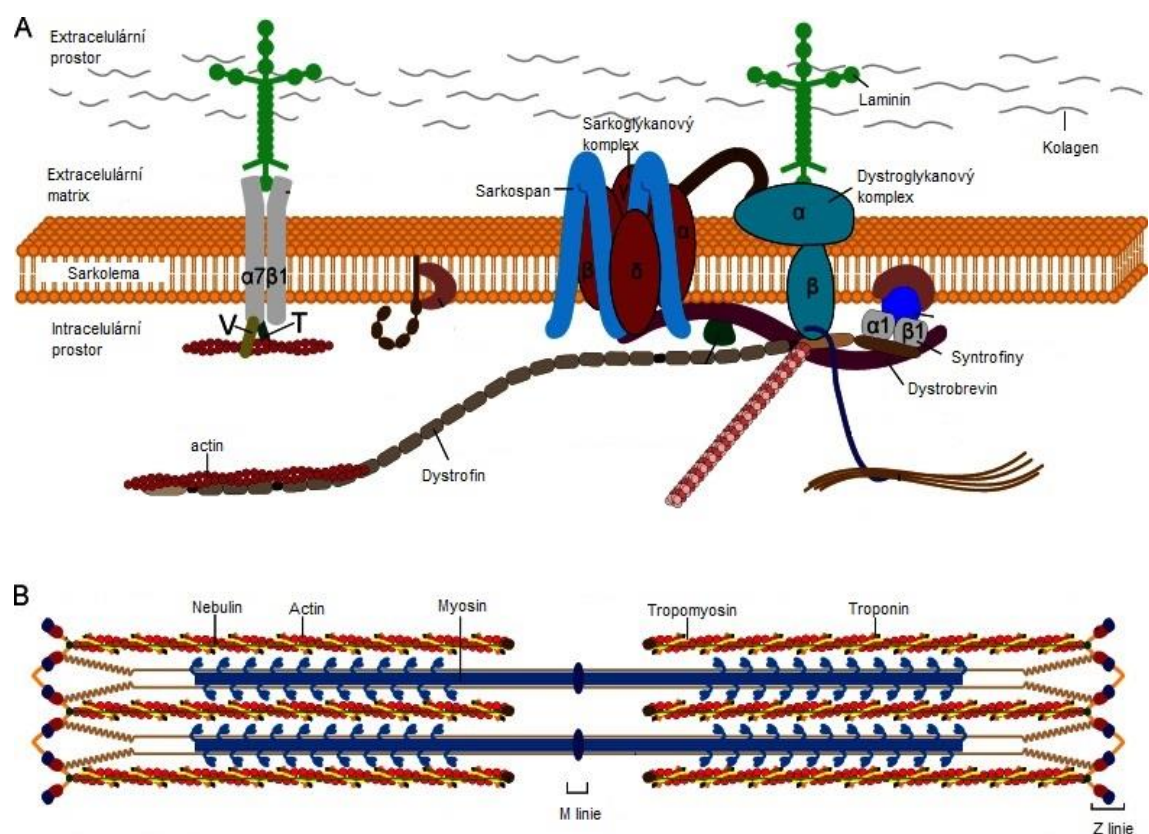
Svalové vlákno se skládá ze za sebou jdoucích sarkomer (Obrázek 1.B). Sarkomera je základní kontraktlní jednotka svalového vlákna a je ohraničena dvěma Z liniemi. V místě Z linií je zakotven aktin, který má charakter spirálovitě stočené dvojšroubovice kolem jedné molekuly nebulinu. Nebulin tvoří základ pro aktinové vlákno. Ve žlábků tvořeném dvojšroubovicí se nachází tropomyosin, který se po navázání troponinu zasouvá hlouběji a odkrývá při zkrácení svalu vazebné místo pro připojení myosinu. Ve středu mezi dvěma Z liniemi se nachází M linie, z níž vychází myosin. Myosin je tvořen ocasní částí a kloubně napojené dvoudílné hlavy. Ta vyčnívá do strany a při svalové kontrakci, kdy se filamenta zasouvají proti sobě, vytváří spojení s aktinovými vlákny.

Na povrchu svalového vlákna se nachází plazmatická membrána zvaná sarkolema. Obsahuje dystrofinový-glykoproteinový komplex (DGC) (Obrázek 1.A). Na vnitřní straně membrány se DGC skládá z několika proteinů (dystofin, syntrofíny a dystrobrevin) a dvou membránových glykoproteinových komplexů (dystroglykany a sakroglykany). Jeho

hlavním úkolem je spojení intracelulárního cytoskeletu s extracelulární matrix a při svalové kontrakci udržuje stabilitu svalové membrány (Bednařík, 2001).

3.3 DYSTROFINOVÝ PROTEIN

Dystrofin spojuje dvojšroubovici aktinu k subsarkolemálnímu komplexu napojením syntrofinu a dystrobrevinu. Gen kódující dystrofin je lokalizován na krátkém raménku X chromozomu (Xp21.2). Je to patrně největší známý gen o velikosti 2,4 Mb. Pro svoji velikost je značně náchylný ke spontánním mutacím, jež tvoří až 30% všech jeho mutací. Asi 65% mutací představují delece a 5% mutací jsou duplikace (Maříková et al., 2004).

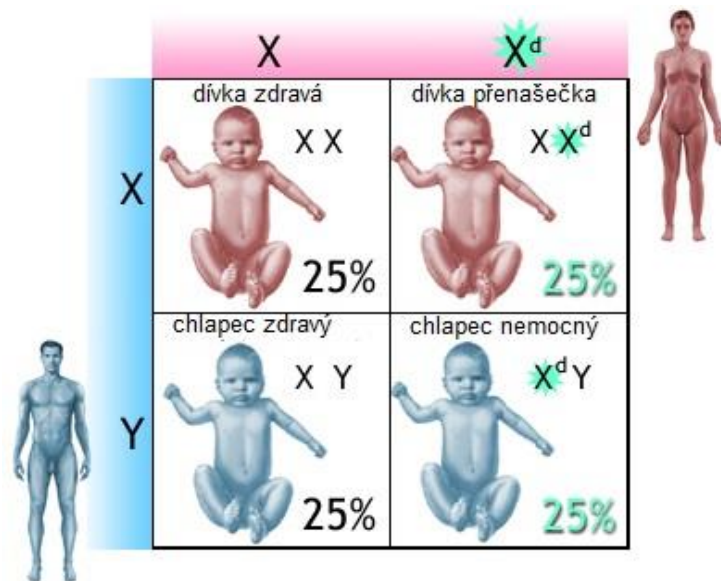


Obrázek 1. A) sarkolema B) sarkomera (Rahimov & Kunkel, 2013) upraveno

4 DUCHENNEOVA SVALOVÁ DYSTROFIE

4.1 DEFINICE

Duchenneova svalová dystrofie (DMD) je dědičné, na pohlavní chromozom X vázané progresivní svalové onemocnění (Obrázek 2) charakterizované postupně se zvyšující slabostí kosterních svalů, respiračním a srdečním oslabením, způsobené mutacemi v genu pro dystrofin (Maříková et al., 2004).



Obrázek 2. X vázaná dědičnost (Kliegmann et al., 2007) upraveno

4.2 HISTORIE

Jako první popsal svalovou dystrofii Edward Meryon (1809 – 1880) ze St. Thomas Hospital v Londýně, který studoval medicínu v Paříži. Historii DMD shrnul v roce 2001 ve svém článku „The Dystrophy of Duchenne“ Jay Vajsar (2001). Proti většině autorů Vajsar uvádí, že Meryon popsal a představil svalovou dystofii na Royal Medical and Chirurgical Society již v roce 1851. Publikace však byla vydána až o rok později. Do své první studie Meryon zahrnul 8 postižených chlapců ze 3 rodin. Poznatky své další práce shrnul v roce 1864 v knize s názvem Praktické a patologické výzkumy na různé formy ochrnutí, ve které popisuje rodinu se 3 sestrami (přenašečkami) a následně 4 postiženými bratranci a přenos prostřednictvím 3 sester.

Dalším lékařem zabývajícím se touto problematikou byl Guillaume Benjamin Amand Duchenne (1806–1875). Narodil se v Boulogne ve Francii a studoval medicínu v Paříži. V roce 1861 popsal jako první typ dystrofie, která nese jeho jméno. Duchenne zpočátku předpokládal, že onemocnění má základ v postižení nervového systému. V roce 1871 však zjistil a poznamenal, že se u onemocnění nevyskytuje žádná neurogenní léze. Duchenne zemřel na mozkové krvácení na své 69. narozeniny.

4.3 EPIDEMIOLOGIE

Doc. Maříková (2004) ve své práci uvádí, že Duchenneovou svalovou dystrofií onemocní zhruba 1 z 3500 mužských novorozenců. Až 1/3 případů výskytu onemocnění vzniká nově vzniklou mutací. Matky v těchto případech nejsou přenašečkami a mají pro další potomky mnohem menší riziko přenosu onemocnění. Výzkumem však bylo prokázáno, že na vznik nových spontánních (de-novo) mutací má vliv především vyšší věk otců.

Matky s jedním defektním X chromozomem jsou přenašečkami onemocnění. Ve většině případů jsou ženy přenašečky bez příznaků tohoto onemocnění. Částečná manifestace byla prokázána přibližně u 19% přenašeček. Klinicky manifestní přenašečka je 1 z 100 000 žen. Mikula, Seidl a Rozhold (1974) uvedli, že ženy přenašečky mohou vykazovat zvýšení hladiny kreatinkinázy (dale jen CK), občasný deficit dystrofinu při svalové biopsii a patrná je také hypertrofie lýtek a proximálně distribuovaná svalová slabost.

4.4 DIAGNOSTIKA

4.4.1 Klinická kritéria DMD

U chlapců se objevuje mezi 3. až 5. rokem zvýšená hyperlordóza, kolébavá chůze, problémy s chůzí do schodů a tzv. Gowersovo znamení (viz níže). Na lýtkových svalech může být zřejmá hypertrofie svalových vláken (Bednařík et al., 2001).

4.4.2 Laboratorní kritéria DMD

Důvodem k podezření na svalovou dystrofii je pacient s nevysvětlitelným zvýšením hladiny CK, která je až 100x vyšší a přímo úměrná míře poškození sarkolemy. Diagnostikujeme-li zvýšení CK u dítěte do 3 let jeho věku, nastává přibližně 80% riziko vzniku onemocnění. Někdy dochází současně ke zvýšení jaterních enzymů ALT a AST, nicméně normální hladina jaterního enzymu GMT vyloučí při diagnostice zpočátku přisuzované onemocnění jater.

Z výčtu laboratorních vyšetření můžeme provést např. elektromyografické vyšetření (EMG). Při tomto vyšetření dochází během svalových kontrakcí ke změnám parametrů akčních potenciálů motorických jednotek (snížení amplitudy i trvání akčních potenciálů). Bývá přítomna i spontánní aktivita (fibrilace, pozitivní ostré vlny) a zároveň také rychlost nervového vedení může být v normě.

Ke specifikaci typu svalové dystrofie je ale potřebné provést metody molekulárně biologické (analýza DNA popř. mRNA). Pokud není analýzou u pacienta mutace prokázána, pro další specifikaci je nutná svalová biopsie.

U pacientů s DMD je při vyšetření svalovou biopsií přítomen obraz myopatie s nespecifickou degenerací a různým poměrem svalových vláken (hypotrofických nebo hypertrofických). Jsou patrné lokální nekrózy a nedostatečná regenerace. Imunohistochemické vyšetření (Obrázek 3) je hlavním průkazným faktorem pro stanovení diagnózy, kdy se zjistí úplná nebo částečně úplná absence dystrofinu v sarkolemě (Bednařík et al., 2001).



Obrázek 3. Svalová biopsie (Parent Project, 2011) upraveno

4.5 KLINICKÉ PŘÍZNAKY

Bednařík (2004) ve své práci uvádí, že děti s DMD se rodí bez zjevných příznaků. K prvním klinickým projevům dochází většinou mezi 3. až 5. rokem života. V některých případech však můžeme již v novorozeneckém věku vidět snížené svalové napětí nebo opoždění motorického vývoje.

Informace o změnách biomechaniky stoje a chůze u myopatických pacientů byly shrnuty ze článku dr. Vacka (2005). Většina autorů zabývajících se touto problematikou uvádí, že nejdříve dochází u pacientů k oslabení extenzorů kyčelních kloubů. Antagonistické flexory přetahují pánev do antevertze, a tím dochází k nebezpečnému přesunu těžiště vpřed. To je kompenzováno zvýšením bederní lordózy a vyklenutím břišních svalů. Obecně se odborníci shodují, že zvýšení bederní lordózy je kompenzační mechanismus k udržení těžiště za osou kyčelních kloubů. Důsledkem těchto změn se u pacientů rozvíjí tzv. myopatický syndrom. Při zvedání ze dřepu můžeme v této fázi vidět tzv. Gowersovo znamení, kdy pacienti se při vstávání opírají rukama o vlastní stehna. Patrná je také výrazná pseudohypertrofie lýtek.

Dále dochází postupně k oslabení m. quadriceps femoris, který je hlavním stabilizátorem kolene. Tím se rozvíjí u pacientů s myopatií typický stoj na špičkách, a tak dochází postupně ke zkracování Achillovy šlachy. Přemístěním zátěže do oblasti hlaviček metatarsů (nártních kostí) dochází k posunu vektoru zátěže dolní končetiny blízko osy kolenního kloubu. Tím se výrazně snižují nároky na práci m. quadriceps femoris, což vede k oslabení a nestabilizaci celého těla. Aby se snížila nestabilita, rozšiřuje se u pacientů stojná báze. U zdravého člověka bývá koleno v okamžiku došlapu na patu v několikastupňové flexi, která se pokládáním plosky na podložku stále zvětšuje. Dochází tím k zapojení svalu stehna, zvláště m. quadriceps femoris. Z tohoto důvodu bylo velmi časté selhání operačního prodloužení Achillovy šlachy, kdy se náhle zvětšila zátěž stabilizačního systému kolena.

Postupným oslabováním m. gluteus medius, jako hlavního laterálního stabilizátoru pánve, dochází při stoji na jedné dolní končetině k poklesu pánve, který je patrný na straně nestojné dolní končetiny. Zmíněný klinický obraz se označuje jako pozitivní Trendelenburgovo znamení a jeho následkem se u myopatů rozvíjí typická kolébavá chůze označovaná jako „kachní chůze“.

Meziobratlové klouby bederní páteře jsou během stoje v extenzi a zároveň jsou do sebe pevně zaklíněny. Páteř je díky nim stabilizovaná a nedochází k bočním posunům. Uvádí se, že mezi 9. až 11. rokem dochází ke ztrátě schopnosti chůze a pacienti zůstávají nepřetržitě upoutáni na invalidní vozík (Bednařík, 2004). Trvalé uvolnění bederní páteře spojené s kyfotizací a oslabením svalů trupového svalstva zapříčiní odemknutí meziobratlových kloubů v bederní páteři a dochází k rychlému rozvoji skoliózy. V této době musíme začít sledovat respirační funkce pacienta, které se progresivně snižují z důvodu vznikajících deformit hrudního koše a snižování objemu hrudní dutiny.

Při neurologickém vyšetření bývá u myopatů patrné snížení šlachově-svalových reflexů a snížení nebo dokonce úplné vyhasnutí idiomuskulární dráždivosti. Poruchy čítí se ale nevyskytují (Kolář et al., 2012). Dále se uvádí, že u 1/3 pacientů bývá přítomno snížení intelektu s IQ pod 75 (Bednařík, 2004).

4.6 PŘIDRUŽENÉ KOMPLIKACE

4.6.1 Výskyt srdečních vad u DMD

Dystrofin je jedním z největších proteinů nejenom v kosterním svalstvu, ale i v srdečním svalu a mozku. Takže, i když je DMD charakterizována jako choroba degenerativního postižení svalů, uvádí se, že až u 90% postižených chlapců nacházíme vážné srdeční problémy (Fayssoil et al., 2009). Ve věku do šesti let je ve vztahu se srdečním postižením hlášeno až 25% pacientů, mezi 6-10 lety je manifestováno kolem 60% pacientů. S rostoucím věkem poté incidence pomalu klesá (van Bockel et al., 2009).

Hlavním srdečním problémem je dilatační kardiomyopatie, která se u 20-30 % chlapců ve věku 10 let vyvíjí jako sekundární důsledek fibrózy myokardu. Fibróza začíná na zadní a spodní části stěny levé komory. Je to dáno tím, že tato část srdce je vystavena velkému mechanickému namáhání. Šíří se většinou po vnější straně srdeční komory a způsobuje její zvětšení, ale zároveň i ztenčení. Náhradou svalových vláken za fibrotická se výrazně sníží kontraktilita svalu. Důsledkem zvětšení objemu srdeční komory dochází k nedomykavosti vnitřní chlopně a zpětnému toku krve. Výsledkem všech těchto změn dochází k poklesu srdečního výdeje a nakonec i k možnému srdečnímu selhání (Bushby et al., 2005). Uvádí se, že v současné době je dilatační kardiomyopatie hlavním důvodem úmrtnosti, a to

zejména z důvodu velkého pokroku při léčbě svalů a respiračních funkcí (Eagle et al., 2002).

U pacientů s DMD se kromě dilatační kardiomyopatie vyskytují i arytmie. V rámci nestability svalové membrány dochází ke zvýšení intracelulárního vápníku, který způsobuje další kontrakce a významně přispívá ke klinické progresi onemocnění. Může se projevit dysfunkce sinusového nebo atrioventrikulárního uzlu, dále se objevují fibrilace síní, komorové fibrilace nebo komorové tachykardie. Tyto doprovodné příznaky se mohou projevit v jakékoli fázi onemocnění, s věkem se však stávají častějšími. Screening všech chlapců s DMD se provádí pomocí echokardiografie a elektrokardiografie (EKG). Doporučuje se, aby vyšetření bylo prováděno v pravidelných intervalech po dosažení věku 10 let a minimálně alespoň jednou ročně (van Bockel et al., 2009 & Silver et al., 2004).

4.6.2 Dechová nedostatečnost u DMD

V publikaci dr. Bushby et al. (2010), která mimo jiné shrnuje jak pečovat o pacienty s DMD, se v rámci respiračních funkcí uvádí, že s usednutím pacientů na invalidní vozík dochází postupně k oslabení respiračních svalů, které mohou postupně vést k respiračnímu selhání. Respirační insuficience vzniká mezi 18. až 20. rokem a je častou příčinou úmrtí. Svalová slabost se nejprve projeví ve spánku, včasná diagnostika a léčba oddaluje nástup chronického respiračního selhání, zlepšuje kvalitu života, snižuje výskyt infekcí a prodlužuje délku života.

Důvody proč dochází ke svalové slabosti v noci:

- během spánku klesá svalové napětí dýchacích cest
- poloha vleže (snížení funkční kapacity plic)
- změny v řízení dýchání – snížená citlivost chemoreceptorů v mozkovém kmeni na PaCO₂

Příznaky svalové slabosti bývají nenápadné a je potřeba po nich aktivně pátrat. Mezi příznaky patří:

Noční	Denní
<ul style="list-style-type: none"> • nutnost častého polohování 	<ul style="list-style-type: none"> • poruchy nálady
<ul style="list-style-type: none"> • obtížné probouzení 	<ul style="list-style-type: none"> • zhoršení koncentrace a paměti
<ul style="list-style-type: none"> • neklidný spánek 	<ul style="list-style-type: none"> • zvýšená denní spavost
<ul style="list-style-type: none"> • opakované probouzení 	<ul style="list-style-type: none"> • únava

V počátečních stádiích zapojujeme u pacientů techniky podporující maximální plicní objem, techniky na plicní rozepjetí, manuální a mechanická podpora odkašlávání. Tyto metody by měly být aplikovány ve fázi, kdy klesá usilovná dechová kapacita pod 40% normy nebo 1,25 l u starších dětí a dospělých.

Při progredující svalové nedostatečnosti je prvním krokem terapie neinvazivní noční ventilace (NIV). S NIV začínáme u pacienta v případě:

- počet apnoe a hypopnoe u pacienta během noci je větší jak 10
- 4 poklesů saturace (SpO₂)<92%
- poklesu SpO₂≥4% každou hodinu spánku

Pacientům, používajících noční NIV, je indikována denní NIV pokud:

- sami pacienti preferují používání během dne
- nemohou říct delší větu bez zadýchání
- jsou viditelné známky hypoventilace – denní SpO₂<95% a nebo CO₂>45 mm Hg

Invazivní terapii tracheostomií je stav, který se snažíme u pacienta oddálit na co nejpozdější dobu. Indikujeme ji v případě, když:

- NIV nemůže pacient používat
- NIV nevede ke zlepšení respirační insuficience

- má pacient po 3 neúspěšných extubacích po akutním respiračním selhání a nepovedlo se zahájit neinvazivní ventilaci

Lze doplnit, že dýchací potíže způsobují také nerespirační faktory. Například městnání krve v plicním venózním řečišti vede k větší dechové práci, nepoměru ventilace – perfúze a abnormální výměně plynů (Žurková & Shudeiwa, 2012).

5 REHABILITACE

Správně cílená rehabilitace u dětí s DMD výrazně zpomaluje progresi onemocnění, prodlužuje délku a zlepšuje kvalitu života. Zaměřuje se především na co nejdéší udržení hybnosti (schopnost vertikalizace, chůze, sebeobsluhy). Rehabilitace by měla být pravidelná, soustavná, systematická a hlavně zahájena co nejdříve od stanovení diagnózy. Největší část péče závisí na fyzioterapeutech a ergoterapeutech. Nicméně důležité jsou i další specializovaní pracovníci: ortotikové (odborníci na navržení a výrobu ortéz), poskytovatelé elektrických vozíků a lůžek. Pro komplexní péči bývá nutné zapojení i ortopedického chirurga (ParentProject, 2011; Vacek, 2005; Vondráček & Havlová, 2007).

5.1 ETAPY LÉČBY DMD

Z ortopedického hlediska můžeme rozlišit život pacienta s DMD na několik období. Každé z nich má svá specifika:

Věk 3 – 8 let:

- V rozmezí těchto let dochází k významnějšímu nárůstu svalové slabosti, která postupně vede k rozvoji flekčních kontraktur v oblasti kyčlí, kolen a Achillových šlach, s následnou nutností protahovacích cviků. Rozvíjí se také equinovarózní postavení nohy, které se řeší noční fixací kotníkovou ortézou AFO (ankle-foot-orthosis).

Věk 8 – 13 let:

- V tomto období ztrácí pacient schopnost samostatné chůze. Z důvodu slabosti quadricepsů se za účelem zvýšení stability kolen používají u pacientů ortézy KAFO (knee-ankle-foot-orthosis) a další pomůcky. Pokud efektivnímu nošení ortéz KAFO brání již rozsáhlé flekční kontraktury kolen nebo equinovarózní postavení nohy, zvažuje se operační korekce kontraktur. Správné načasování operační prodloužení Achillovy šlachy je velmi důležité a je nutné řešit ho pro každého pacienta individuálně. Pooperační mobilizace totiž vždy aspoň dočasně zhorší svalovou slabost pacienta. Většinou se operace odkládá, dokud je pacient schopen samostatné chůze a provádí se naopak nejčastěji během několika týdnů po ztrátě schopnosti chůze. Správně načasovaným zákrokem a pooperační rehabilitací

můžeme u dobře motivovaného pacienta prodloužit období s možností chůze o 2-3 roky.

Věk 13 – 15 let:

- Během těchto let bývají pacienti nenávratně upoutáni na invalidní vozík a jsou ohroženi rozvojem skoliózy. Skolióza je komplikací téměř u 75-90% pacientů. (Kinali et al., 2006). K operačnímu řešení bývají doporučeni pacienti s křivkou přesahující 25-35 stupňů. Progredující skolióza je nebezpečná hlavně s pozdější deformitou hrudního koše a s postupným snížením funkční kapacity plic s rozvojem respirační insuficience. Operační zákrok koriguje zakřivený úsek páteře či fúzi obratlů ve fyziologické pozici pomocí kovového chirurgického materiálu, který zabraňuje recidivě deformity.

Prvním zásadním cílem podmiňujícím prodloužení období samostatné chůze je prevence narůstajících kontraktur v oblasti Achillových šlach, flexorů kolen a kyčlí včetně pozdějších akrálních deformit nohou (pedes equinovari). Kromě pravidelné rehabilitace je nutné každodenní ruční protahování a polohování. Informace o ortopedické léčbě byly shrnuty z literatury (Vondráček & Havlová, 2007).

5.2 KINEZIOTERAPIE

Je to nejproblematictější část rehabilitace u myopatů. V porovnání s necvičícími pacienty, jejichž svaly nejsou pravidelně zatěžovány, dochází k postupnému slábnutí a atrofii. Naopak u cvičících pacientů, přetížíme-li myopatický sval, dojde k jeho poškození (Voet et al., 2013).

Informace o kinezioterapii jsou shrnuty z článku dr. Vacka (2005). Uvádí, že pozitivní efekt přináší pro myopaty především aerobní cvičení, jenž se postupně projevuje snížením únavy a zlepšením kardiorepirační výkonnosti.

Minulý rok proběhla první pozitivní randomizovaná studie s názvem „Nepoužívat znamená nevyužívat“. Tento projekt se zaměřil na otázku, zda je pro pacienty prospěšný a bezpečný asistovaný trénink na kole. Třicet chlapců (průměrný věk 10,5 roku z toho 18 ambulantních a 12 plně závislých na vozíku) bylo rozděleno do intervenční (n=17) a kontrolní (n=13) skupiny. Intervenční skupina prošla asistovaným cyklistickým

tréninkem nohou a paží, který trval 24 týdnů. Kontrolní skupina prošla stejným tréninkem po čekací době 24 týdnů. Výsledky obsahovaly měření motorických funkcí (MFM) a 6-minutový asistovaný cyklistický test (A6MCT). Po 24 týdnech byl celkový výsledek u MFM v intervenční skupině stejný, ale v rámci kontrolní skupiny bylo zaznamenáno jeho výrazné snížení. U A6MCT nebyly zjištěny žádné významné rozdíly. Výsledky nakonec ukázaly, že asistovaný cyklistický trénink nohou a paží je bezpečný a uskutečnitelný jak u pacientů léčených ambulantně, tak u pacientů plně závislých na vozíku a může omezit zhoršení vyplývající z nečinnosti (Jansen et al., 2013).

V rámci posilování využíváme u pacientů především izometrické kontrakce a vyvarujeme se excentrické kontrakci s vysokou zátěží. Ta může poškodit dokonce i zdravý sval, který má ale dostatek schopností se s daným traumatem vyrovnat nebo se i časem na danou zátěž adaptovat. U pacientů s DMD je dokonce tato forma cvičení kontraindikována. Dále by pacienti měli být upozorněni na nežádoucí excentrickou kontrakci během běžných denních činností. Proto se pacienti učí posazovat s rozložením váhy i do horních končetin současným uchopením područek na židli a jsou upozorněni na činnosti s dlouhotrvajícím předklonem-luxováním.

Při samostatném cvičení mají pacienti na výběr ze dvou pohybových technik. Mohou provádět buď analytické cvičení (cvičení dle svalového testu nebo dle sestry Kenny), kde procvičují konkrétní jednotlivé svaly a snaží se o minimální substituci ostatních svalů, nebo komplexní techniky, při nichž svaly funkční pohybový řetězec a při pohybu se vzájemně postupně facilitují. Patří mezi ně především Vojtova reflexní lokomoce nebo senzomotorická stimulace, jejíž pohybové reakce jsou spojeny s posturálními reakcemi. Komplexní cvičení má lepší účinnost než analytické cviky a při správném provádění může facilitovat svaly, které pacient nebyl schopen vůlí zapojit (Topin et al., 2002). Je nutné ale ještě zmínit, že svalová slabost nesouvisí pouze se sníženým počtem kontraktilních vláken, ale i s inervací svalů v různých částech nervové soustavy. Nicméně facilitace pevně zafixovaných posturálních reflexů je schopna rozbít útlum a svaly zaktivovat. Při zjišťování efektivity cvičení mezi Vojtovou reflexní lokomocí a senzomotorickou stimulací vyšla senzomotorická stimulace jako efektivnější terapie pro aktivaci oslabených svalů primárním procesem.

5.2.1 Dynamická neuromuskulární stabilizace

Zakladatelem dynamické neuromuskulární stabilizace (DNS) je prof. Kolář. Jedná se o moderní fyzioterapeutickou metodu posilující sval v jeho posturálně lokomoční funkci. Metoda DNS pracuje na principu zapojování svalů do biomechanických řetězců a oproti jiným fyzioterapeutickým metodám se zaměřuje nejenom na posilované svaly, ale i na svaly stabilizační (fixující jejich úpony).

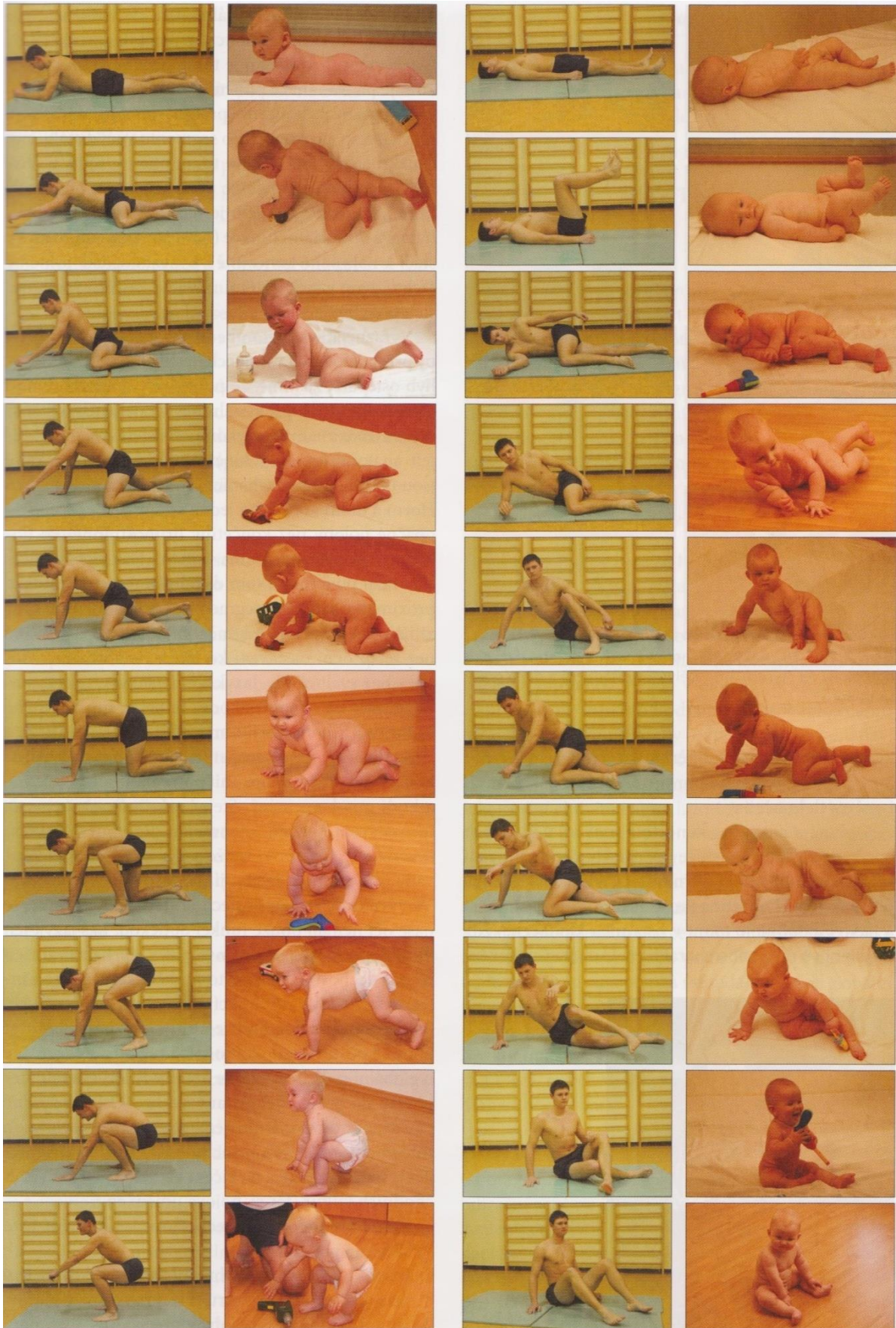
Při běžném pohybu jsou pohybové segmenty vzájemně zpevněny koaktivačními synergii (koordinovanou aktivitou agonistů a antagonistů). Tato synergie je automatická a ovládána volným způsobem. Tvzení, že posturální aktivita doprovází pohyb jako stín, upravil prof. Kolář tak, že posturální aktivita předchází každý pohyb. A i když během analytického cvičení vyvíjí sval maximální sílu, v biomechanickém řetězci může zcela selhat. Nedostatečnost svalu zafixovat daný segment způsobí posturální instabilitu a při vykonávaných pohybech opakované stereotypní přetěžování svalů.

Hlavním prvotním cílem cvičení je ovlivnění hlubokého stabilizačního systému páteře (HSSP), jež se provádí ve vývojových posturálně lokomočních řadách (Obrázek 4), které se rozvíjí během posturální ontogeneze. HSSP se reflexně aktivuje při zaujmutí správné výchozí lokomoční polohy a zajistí zpevnění trupu a páteře. Končetiny se dále zapojují při cvičení do nákročné a opěrné funkce, které podle polohy vytváří otevřené nebo uzavřené kinematické řetězce. Během prvních cvičení není většina pacientů schopna zaujmout správnou polohu. Úkolem fyzioterapeuta je upozornění na správné postavení a zkorigování segmentů, především v opěrné funkci.

Během cvičení můžeme využívat technik pro zvýšení stabilizační funkce či posturální hybnosti. Patří mezi ně:

- odpor proti plánované hybnosti
- stimulace spoušťových zón
- centrace opory
- centrace kloubu
- tlak do kloubu
- cvičení proti odporu

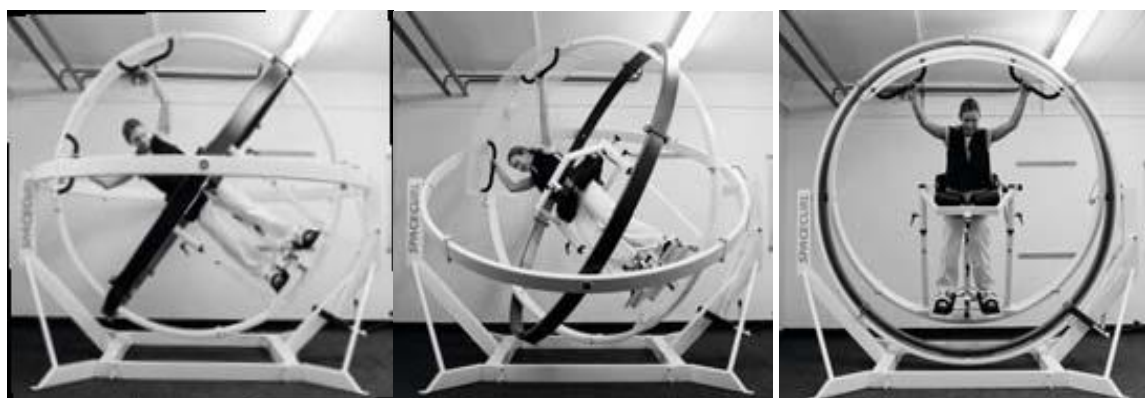
(Kolář et al., 2012)



Obrázek 4. Vývoj posturálně lokomočních řad (Kolář 2012)

5.2.2 3D SpaceCurl

3D SpaceCurl je přístroj, umožňující senzomotorický trénink ve třech na sebe kolmých rovinách. Byl vyroben přibližně před 30 lety americkou agenturou NASA a jeho primárním účelem bylo zlepšit prostorovou orientaci a pohybovou koordinaci při výcviku astronautů a pilotů nadzvukových letadel. Hlavní indikací třídimenzionálního tréninku je zlepšení propriocepce a kinestezie s následnou facilitací oslabených svalů, jejichž motorické jednotky se jen obtížně aktivují volným úsilím, popřípadě nedostatečně reagují na jiné metody na neurofyziologickém podkladě. SpaceCurl (Obrázek 5) v České republice vlastní pouze dvě kliniky a od roku 2009 ho aktivně využívají pacienti na klinice rehabilitačního lékařství FN na Královských Vinohradech v Praze především za účelem stabilizace páteře nebo poruchy propriocepce dolních končetin. U pacientů s diagnózou svalové dystrofie samozřejmě neovlivníme samotnou podstatu onemocnění. Pohybem ve třech rovinách dochází ale ke zlepšení lokomoce, držení postury a zvýšení kvality celého života (Jandová, 2010).



Obrázek 5. SpaceCurl (Jandová, 2010)

5.3 HIPOTERAPIE

Hipoterapie je dalším příkladem senzomotorického cvičení, které se může používat u pacientů s DMD. Je to forma rehabilitace využívající přirozeného multidimenzionálního pohybu koně jako nástroje pro zvýšení fyzické schopnosti. Pozitivně ovlivňuje hrubou motoriku, svalový tonus, rovnováhu, koordinaci a zlepšuje senzomotorické vnímání.

Při sedu pacienta obkročmo na koni jsou pánev, bederní páteř a klouby mobilizovány. Plynulá a rytmická chůze koně vyvolává u pacienta požadované motorické reakce, které jsou podobné jako pohybové vzory lidské pánve při chůzi. Těžiště pacienta se během

pohybu koně mění, proto se pravidelnou rehabilitací zlepšuje vzpřímení a rovnovážné reakce pacienta, které stimulují lepší stabilitu trupu i držení těla. V konečné fázi dochází ke zlepšení dýchání, krevního oběhu a trávicích funkcí (Tracey, 2004).

5.4 HYDROTERAPIE

Aby byla kinezioterapie kompletní a co neúčinnější, nemělo by se zapomínat na pravidelné plavání a hydroterapii vůbec. Cvičení ve vodě je velmi prospěšné, procvičuje všechny svaly těla, a to bez výrazného zatěžování kloubů. Především pro starší chlapce, kteří jsou po celý den odkázaní na invalidní vozík, umožňuje hydroterapie snadný pohyb, výraznou úlevu a možnost navázat přátelství s ostatními dětmi. Děti by se měly také naučit plavat pod vodou, což je velmi důležité pro posílení dýchání. Zároveň by ale neměly plavat v příliš studené vodě, neboť chlad je pro všechny dystrofické pacienty velkým nebezpečím (Vondráček & Havlová, 2007). Ideální teplota pro hydroterapii se pohybuje mezi 29-32° C (Carter, 1997).

5.5 DECHOVÁ REHABILITACE

Změny mechaniky dýchání jsou shrnuty z článku Žurková & Shudelwa (2012) a uvádí, že v počátečních stádiích onemocnění bývají patrné fyziologické synchronní pohyby thorakobrachiální oblasti bez souhybu akcesorních respiračních svalů (RS). K výrazné změně mechaniky dýchání dochází až s oslabením inspiračních a expiračních svalů. K zajištění dostatečné ventilace se musí kompenzačně aktivovat inspirační akcesorní RS i během klidového dýchání, které jsou patrné palpačně i vizuálně (horní typ dýchání). Dochází také k oslabení bránice, na které kompenzačně reagují abdominální svaly. Ty se během nádechu kontrahují a způsobují pohyby hrudníku směrem dovnitř a při výdechu směrem ven. Tento jev se označuje jako paradoxní dýchání, jež vede ke svalové únavě. Kompenzačně se vyvíjí zrychlené dýchání se snížením dechových objemů.

Oslabení nádechových svalů je provázeno sníženou schopností provést dostatečný nádech. Tím se zvyšuje elastické zatížení hrudního koše, což vede postupně k větší dechové práci. Nedostatečnost výdechových svalů se projeví postupným rozvojem neefektivního kašle, a tím dochází k následnému nedostatečnému čištění dýchacích cest. Normální kašel vyžaduje prohloubený nádech, následné uzavření glottis a výdech

s dostatečnou aktivitou expiračních svalů. Oslabením glotických svalů dochází k poruše řeči a polykání. Poruchy polykání přispívají ke snížení hmotnosti a dysfunkce žvýkacích, lícních a bulbárních svalů, způsobují aspiraci a obstrukci dýchacích cest během spánku.

Mezi akcesorní respirační svaly patří:

akcesorní inspirační svaly	akcesorní expirační svaly
m. sternocleidomastoideus	m. rectus abdominis
m. pectoralis major	m. obliquus externus abdominis
mm. scaleni	m. obliquus internus abdominis
m. levator costarum	m. transversus abdominis
m. stratus posteriori superior	m. quadratus lumborum
m. levator scapulae	m. stratus posteriori minor
m. trapezius – pars ascendent	
mm. rhomboidei	
m. pectoralis minor	

Respirační selhání vzniká následně celkovým postižením respiračních svalů, které tvoří dohromady „respirační pumpu“. Ta je tvořena mimo RS také kostěným a vazivovým aparátem hrudníku společně s mozkovými dechovými centry a periferními nervy.

Dechová rehabilitace zahrnuje především dechová cvičení a dechovou gymnastiku, respirační fyzioterapii a fyzický trénink. Do této oblasti můžeme zařadit měkké a mobilizační techniky, edukaci o nemoci, výživě, psychologickou a sociální podporu. K cílům aktivní techniky používané v respirační fyzioterapii patří snížení bronchiální obstrukce, snížení zánětu v dýchacích cestách a zlepšení průchodnosti dýchacích cest.

Instrumentální techniky používají různé typy nádechových i výdechových pomůcek. Slouží především k obnovení dýchacích pohybů, zlepšení mobility hrudníku, usnadnění expektorace a aktivaci inspiračních a expiračních svalů (Zdařilová et al., 2005).

V nedávné době byly v článku Oppenheimer (2014) představeny moderní přístroje k odstranění bronchiálních sekretů. Jedním z nich je přístroj Coagh Assist vyrobený firmou Philips Respironics (dříve Exsuffator). Toto zařízení zajišťuje dostatečně vysoké hodnoty vydechaného vzduchu při kašli (PEmax) a neinvazivní cestou stimuluje přirozený kašel. Zároveň snižuje riziko poškození dýchacích cest způsobené invazivními postupy.

Přístroj Coagh Assist pracuje na principu použití pozitivního tlaku, který podporuje přirozený nádech a přispívá k dobrému objemu plic. Vzápětí se ale vytváří podtlak, který napomáhá účinnějšímu výdechu. Tento rychlý posun v tlaku vytváří vysoký výdechový průtok v plicích a stimuluje kašel. Vzduch je pacientovi dodáván přes dýchací okruh, který zahrnuje flexibilní trubici, bakteriální filtr, obličejovou masku, náustek popřípadě adaptér k tracheostomii nebo endotracheální trubici.

O přístroji Coagh Assist bylo sepsáno několik studií. Jedné z těchto studií se zúčastnilo 8 pacientů s neuromuskulárním onemocněním závislých na používání NIV. Při testování přístroje Coagh Assist se jim výrazně snížila doba léčby v porovnání s konvenční hrudní fyzioterapií a podporou dýchání z neinvazivního ventilátoru (30 minut v Coagh Assist versus 47 minut u konvenční fyzioterapie). Použití Coagh Assist bylo ale provázeno subjektivním pocitem únavy (Chatwin & Simonds, 2009).

V rámci studie zveřejněné v práci Vianello et al. (2010) byly porovnány výsledky 11 pacientů, kteří byli přijati na jednotku intenzivní péče s infekcí dýchacích cest a kteří byli léčeni přístrojem Coagh Assist, s výsledky 16 pacientů bez možnosti léčby tímto přístrojem. Závěr byl, že selhání léčby, či-li potřeba minitracheostomie nebo inkubace, byla nižší ve skupině léčené metodou mechanického nádechu a výdechu (tedy pomocí Coagh Assist) v poměru 2/11 versus 10/16.

5.6 PROTAHOVÁNÍ A POLOHOVÁNÍ

U pacientů s DMD se kloubní kontraktury a zvýšená svalová tuhost vyskytují na základě několika faktorů. Patří mezi ně především neschopnost samostatně pohybovat kloubem, klidová poloha ve zkrácené pozici – flexe, svalová nerovnováha v oblasti kloubu a fibrotické změny ve svalech (Bushby et al., 2010).

Aby bylo protahování efektivní, je nutná kombinace postupů, mezi něž patří nejprve aktivní protahování, aktivní protahování s dopomocí, pasivní protahování a dlouhodobé protahování prostřednictvím polohování či aplikací dlah a ortéz. Po ztrátě schopnosti chůze se jako hlavní léčebný program doporučuje stání (Hyde et al., 2000).

Protahování by mělo být prováděno 4x – 6x týdně bez ohledu na svaly či šlachy, které jsou protahovány. Může být prováděno v ordinaci, doma, ale i ve škole. Zpočátku je u pacientů důležité pro zachování stoje a chůze protahování kotníků, kolen a kyčlí. Protahování těchto svalů by mělo být prováděno jak u chodících, tak nechodících pacientů. V pozdějším věku, když pacient nechodí, je třeba se zaměřit především na protahování horních končetin včetně ohýbačů ukazováčku, zápěstí, loketního a ramenního kloubu. Další zkrácené svaly vyžadující protahování lze určit po individuálním vyšetření pacienta.

6 ORTOTIKA

6.1 ORTÉZY AFO (ANKLE FOOT ORTHOSIS)

Ortézy AFO jsou ortopedické pomůcky s externí aplikací v oblasti hlezenního kloubu a nohy. Rozdělují se na statické a dynamické. Používají se především na noc a pomáhají při zkracování Achillovy šlachy, což se později projevuje equinosním postavením nohy. Ortézy AFO se nedávají pacientům v době, kdy ještě samostatně chodí, protože jejich váha paradoxně znemožňuje vykonávat správné pohyby pro efektivní chůzi. Pro pacienty bývá také obtížnější vstávání ze země. Z toho vyplývá, že tyto ortézy jsou určeny především pro pacienty upoutané na vozík. Ortézy AFO by měly sloužit k denní rehabilitaci a musí být pacientovi zhotoveny individuálně na míru, aby oblast plosky a kotníku zůstala v optimální poloze a ortéza by se měla užívat celoživotně (Bushby et al., 2010).

6.1.1 Dynamická AFO ortéza

Proti statickým ortézám, které drží kotník v dané pozici, dynamická ortéza sval nepřetržitě protahuje (Obrázek 6). Tato ortéza se používá v případech, kdy se kontraktura dále rozvíjí i za použití statických ortéz, nebo když je používání nočních dlah pacientem špatně snášeno. Nejčastěji se používá dvě hodiny denně (Eagle, Bailey, Mayhew, & McCallum, n. d.).



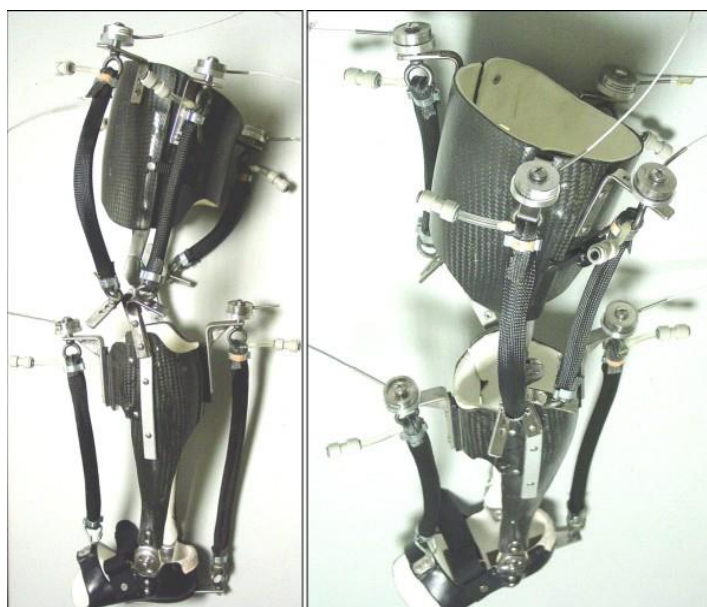
Obrázek 6. Dynamická AFO ortéza (Eagle et al., n. d.)

6.2 ORTÉZY KAFO (KNEE-ANKLE-FOOT-ORTHOISIS)

Ortézy KAFO jsou ordinovány chlapcům především na konci období nezávislé chůze, kdy zvládají ujít bez pomoci jenom pár kroků. Pro správnou aplikaci ortézy je většinou nutné uvolnění a prodloužení zkrácené Achillovy šlachy. Pravidelná revize v centru s rehabilitačním zařízením má výhody psychologické přípravy dítěte ze ztráty chůze a výběr vhodného načasování pro intervenci. Správné používání ortézy může prodloužit fázi samostatné chůze o 2 až 3 roky (Kinali et al., 2008; Vondráček & Havlová, 2007). Prodloužením chůze nad 13 let věku, dochází ke zpomalení jinak rychle se rozvíjející skoliózy (Rodillo et al., 1988).

6.2.1 Aktivní KAFO ortéza

Dalším typem ortézy, která je typická tím, že má vyrobené pneumatické svaly, je aktivní KAFO ortéza (Obrázek 7). Kloubové spojení na kotníku a kolenu umožňuje pohyb pouze v sagitální rovině. Dva ocelové držáky spojují pneumatické svaly na kotníku (plantární flexor a dorsiflexor) a čtyři kolem kolen (dva extenzory a dva flexory). Každý umělý pneumatický sval má snímač zatížení, namontovaný na ocelovém držáku a ventil pro rychlé připojení ke zdroji tlakového vzduchu (Sawicki & Ferris, 2009).



Obrázek 7. Aktivní KAFO ortéza (Sawicki & Ferris, 2009)

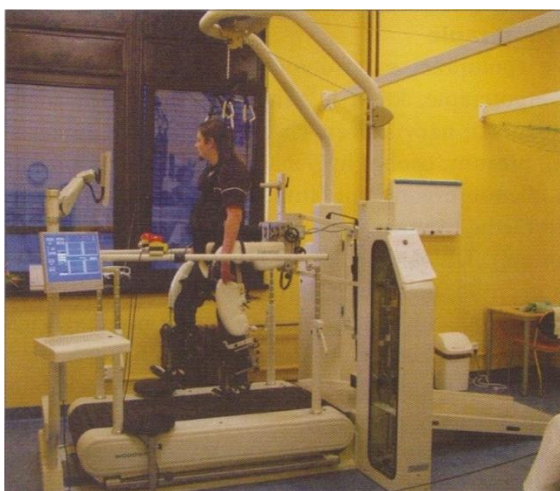
6.3 EXOSKELETY

Trendem poslední doby je vyrobit zařízení, které by bylo schopno rozpoznat zamýšlený pohyb a pohybové schopnosti pacienta, a dát mu zpětnou vazbu. Rehabilitační robotika by měla pacientovi pomoci v pohybu pouze tolik, kolik je potřeba. Pro exoskelety a aktivní ortézy existují dva způsoby rehabilitace. Jedna využívá řízeného pohybu končetinami pacienta a druhá funkční elektrické stimulace.

Přístroje využívající techniku řízeného pohybu končetinami používají podpůrnou konstrukci, pomocí níž pomáhají pacientovi přenášet váhu těla, a tím usnadňují pohyb. Všeobecně je můžeme rozdělit na přístroje cBWS (cable Body Weight Support), ve kterých je pacient zavěšen v bezpečnostních pásech a sBWS (structural Body Weight Support), kde rovnováha pacienta je udržována pomocí ramene umístěného v oblasti pasu nebo zad (Vítečková et al., 2011).

V praxi jsou tyto přístroje často využívány s motorizovaným pásem. Robotické ortézy během podpory pacienta pomocí konstrukce vykonávají pohyb po běžícím pásu.

Jak uvádí ve své práci Kolář et al. (2012), jedním z takových přístrojů je běžně dostupný Lokomat (Obrázek 8). Jde o terapeutické zařízení s robotickými ortézami, umožňující chůzi na běžícím pásu a cvičení prostřednictvím virtuální reality s audio a vizuální zpětnou vazbou. Přístroj je výsledkem práce týmu z firmy Hocoma v Zürichu. Jedná se o cBWS přístroj řídící pohyb v kyčlích a kolenou v sagitální rovině. Ortézy obsahují senzory síly, které poskytují kontrolu prováděného pohybu.



Obrázek 8. Lokomat (Kolář, 2012)

Dalším zástupcem cBWS přístrojů je AutoAmbulator vyrobený firmou HealthSouth v USA, umožňující pohyb v kyčlích a kolen též v sagitální rovině (Hidler et al., 2005).

První prototyp zařízení LOPES (Lower extremity Powered ExoSkeleton), představený v roce 2006 týmem z University of Twente, byl popsán v práci Van der Kooij et al. (2006). Tento přístroj oproti ostatním disponuje 4 stupni volnosti (pohyb vpřed/vzad v pánvi, flexe/extenze v kyčli, abdukce/addukce v kyčli a flexe/extenze v koleni).

Naproti tomu Vítěčková et al. (2011) ve své práci doplňuje, že za částečnou limitaci z výše uvedených přístrojů lze považovat předem naprogramované vzory chůze. Na základě toho mohou pacienti vnímat chůzi jako nepřirozenou až nepříjemnou, neboť nemohou její průběh nikterak ovlivnit. Jeden z možných přístupů, jak generovat přirozené vzory chůze, poskytuje tzv. fuzzy algoritmus, který modifikuje během adaptace předem nastavenou trajektorii a přizpůsobuje ji osobnímu stylu chůze (Yang et al., 2009).

7 KAZUISTIKA

Pro doplnění své práce uvádím kazuistiku pacienta s Duchenneovou svalovou dystrofií.

Pacient: 12 let, levák

Výška: 150 cm

Váha: 38 kg

Anamnéza:

RA: nevýznamná, DMD se zatím nevyskytla

OA: horší dýchání, hepatopatie, v roce 2007 operace hemoroidů

NO: Porod proběhl bez komplikací. Ve dvou letech se objevily známky zhoršení motoriky charakterizované častými pády, zhoršenou stabilitou a nekoordinovaností pohybu. U pacienta patrná i mírná mentální retardace. Byla diagnostikována Duchenneova svalová dystrofie. Postupně progrese potíží, únava, od roku 2006 se nezvedne z kleku, nyní nechodí vůbec, používá elektrický vozík. Občas bolesti bederní páteře a prstů DKK, iradiace do DKK ale není. Stolice a močení bez obtíží, váhu si drží.

SA: Žije s matkou v bytě v 1. podlaží, byt je bezbariérový a přizpůsobený potřebám pacienta. Přesuny na WC, lůžko i osobní hygienu zvládá s dopomocí. Na lůžku má saténové prostěradlo usnadňující pohyb. Využívá sociálních služeb: dovoz oběda, 1x týdně úklid.

PA: navštěvuje V. třídu speciální ZŠ v Praze

AA: acidum nicoticum, čokoláda, kakao, koření

FA: Sorbifer dulures 1x1; Sectral 400 1x 1/2; Silymarin 3x1; Cinnarizin 5 1x1;
Antihistamini

7.1 VYŠETŘENÍ

Vyšetření hlavy

- normocefalická, poklepově nebolestivá
- zornice izokorické, reagují na obě kvality správně
- bulby volně pohyblivé všemi směry, nystagmus není
- síla mimického svalstva: stupeň 5
- jazyk se plazí ve střední čáře

Wyšetření HK

- svalová hypotrofie s maximem kořenových svalů (m. deltoidem, m. supraspinatus, m. infraspinatus, m. biceps brachii, m. triceps brachii)
- aktivní elevace do 20°
- pasivní pohyb bez omezení
- v lokti flexi nesvede – jenom sunutím po podložce, stisk oslabený ale slušný, lépe vlevo
- špetku svede
- areflexie napínacích reflexů (bicipitový-C5, tricipitový-C7)
- vyšetření povrchového i hlubokého čítí v normě

Obvody horní končetiny		
	P	L
relaxovaná paže	25	25
paže v kontrakci	26	26
loketní kloub	23	23
předloktí	22	23
nad zápěstím	12	12
hlavičky MP kloubů	18	18

Wyšetření páteře

- pánev šikmá
- SI skloubení palpačně nebolestivé
- L hyperlordóza ve stoje
- oslabené mezilopatkové svaly
- hypertonus horních trapézů bilaterálně
- dynamika C páteře volná, Th, L úsek nevyšetřen

Wyšetření břicha

- snížená svalová síla

Wyšetření DK

- svalová hypotrofie s maximem kořenových svalů (gluteální svaly, m quadriceps femoris)
- patrné zkrácení (m. biceps femoris, m. semitendinosus, m. semimembranosus)
- flexi v kyčlích naznačí
- pasivní pohyby v KYK kloubech bilaterálně volné
- patrná pseudohypertrofie a zvýšená tuhost lýtek
- oslabena DF a PF plosek
- zkrácená Achillova šlacha a equinovarovní postavení nohy
- oboustranně nevýbavný reflex patelární (L2-4) a Achilovy šlachy (S1-2)
- vyšetřeni povrchové i hlubokého čití v normě

Obvody dolní končetiny		
	P	L
stehno (5 cm nad patelou)	36	36
kolenní kloub	34	34
tuberositas tibie	33	33
lýtko	35	35
pata, nárt	26	26

Wyšetřeni stoje

- pacient není schopn stoje

Wyšetřeni chůze

- používá elektrický vozík

Test:

Dle funkčního testu soběstačnosti pohybová dovednost: 49 z 91 bodů a psychická funkce: 22 z 35 bodů. Celkové skóre 71 z 126 bodů.

Hodnocení nemocných se svalovou dystrofií (Opavský, 2003):

- Mobilita v lehu: 4 – vleže na zádech s pokrčenými koleny nadzvedne pánev od podložky (DKK opřeny a kotníky fixovány)
- Držení a pohyb hlavy: 5 – při všech pohybech trupu jsou přítomny souhyby hlavy
- Sed a pohyb v sedě: 3 – sedí bez opory (do 10 minut)
- Sed z lehu na zádech: 2 – posadí se náhradním stereotypem (1 minuta)
- Klek: 0 – pacient není schopen si kleknout
- Stoj: 0 – pacient není schopen stoje
- Vztyk z lehu na zádech: 0 – pacient nevstane z lehu
- Dřep: 0 – pacient není schopen provést dřep
- Orientační hodnocení lokomoce: 1 – pohybuje se na vozíku s oporou

7.2 TERAPIE

V Jánských Lázních pacient absolvuje denně individuální léčebný i dechový trénink (30 minut) a stavěcí stůl (10 minut). 3x týdně cvičí s dopomocí intenzita 2 na přístroji NOVBA-motomed na HKK a DKK (10 minut) a 2x týdně absolvuje částečnou výřivou lázeň, částečně výřivou lázeň HKK a celkově výřivou lázeň – sedačku (30 minut).

Průběh

- bez komplikací
- na individuální LTV použité prvky reflexní lokomoce, cvičení dle Čápové (centrace RAK a KYK kloubů)
- protahování zkrácených svalů (m. gastrocnemius, Achillovy šlachy, m. iliopsoas, m. rectus femoris, m. biceps femoris, m. pronator teres, m. pronator quadratus, m. flexor digitorum profundus)

Zlepšení

- pacient se cítí lépe
- použitím LTV s dalšími léčebnými metodami došlo ke zlepšení celkové kondice
- zlepšila se kvalita sedu, svalová balance trupu a aktivní i pasivní hybnost
- sníženy algické projevy
- zlepšená soběstačnost

Doporučení

- lázeňská léčba byla prospěšná
- opakování je vhodné pro udržení kondice, míry soběstačnosti a zpomalení progresu onemocnění

SVALOVÝ TEST						
	síla	pohyb	sval	inervace	seg. inervace	síla
Krk	3	Flx sunutím	Sternocleidomastoideus	Accessorius	n. XI.	3
	4	Flx obloukem	Scaleni	Plx cervic.	C3-8	4
	2-	Ext	Trapezius	Accessorius	n. XI.	2-
Lopatka		Abdukce	Serratus and.	Thoracicus	C5-7	
	2	Add. a rotace	Thomboidei mjr. et mnr. Trapezius pars med.	Dorsalis scapulae Plx. cervic.	C4-5 C2-4	2-
	2-	Elevace	Trapezius pars cran.	Accessorius	C2-4	2-
	1+	Deprese	Trapezius pars caud	Plx. cervic.	C2-4	1
Rameno	2-	Anteflexe	Deltoideus pars ant. Coracobrachialis	Axillaris Musculocutaneus	C5-6 C6-7	1+
	0	Retroflexe	Latissimus dorsi	Thoracodorsalis	C6-8	0
	1	Abdukce	Deltoideus pars med. Supraspinatus	Axillaris Supraspinatus	C5-6	1
	1-	Abd. v horiz	Deltoideus pars post.	Axillaris	C5-6	1-
	1	Abd. v horiz	Pectoralis mjr.	Thoracici ventr.	C5-Th2	1-
	0	Rotace ext.	Infraspinatus Teres minor	Suprascapularis Axillaris	C5-6	0
	0	Rotace int.	Subscapularis Teres major	Subscapularis	C5-6	0
Loket	1	Flexe	Biceps, Brachialis Brachioradialis	Radialis Musculocutaneus	C5-6	1
	2+	Extenze	Triceps brachii	Radialis	C7-8	2+
Předloktí	2	Supinace	Supinator Biceps	Musculocutaneus Radialis	C5-6	2
	2	Pronace	Pranator teres Pranator quadratus	Medianus	C6-7 C8-Th2	2
Zápěstí	3	Flx, rad. dukce	Flexor carpi radialis	Medianus	C6-7	3
	3	Flc, uln. dukce	Flexor carpi ulnaris	Ulnaris	C8-Th1	3
	3	Ext, rad. dukce	Extensor carpi radialis longus et brevis	Radialis	C6-7	3
	3	Flx, uln. dukce	Extensor carpi ulnaris	Radialis	C7-8	3
Prsty 3. čl.	3	Flexe MP	Lumbricales II, III Lumbricales IV, V	Medianus Ulnaris	C8-Th1	3
	2-	Flexe IP1	Flexor digg. superf.	Medianus	C7-Th1	2-
	2	Flexe IP2	Flexor digg. II, III profundus IV, V	Medianus Ulnaris	C7-Th1 C8-Th1	2
	3-	Extenze	Extensor digg	Radialis	C6-8	3-
	3	Abdukce	Interossei dorsales Abductor digiti quinti	Ulnaris	C8-Th1	3
	3	Addukce	Interossei volares	Ulnaris	C8-Th1	3
	3+	Oposice V.	Opponnens digiti quinti	Ulnaris	C8-Th1	3
Palec	3+	Oposice	Opponens pollicis	Medianus	C6-7	3
	3	Flexe MP	Flexor poll. brev.	Medianus	C6-Th1	3
	3	Flexe IP	Flexor pollicis longus	Ulnaris	C7-Th1	3
	3	Extense MP	Extensor pollicis brevis	Medianus	C7	3-
	3	Extense IP	Extensor pollicis longus	Radialis	C7	3-
	3	Abdukce	Abductor pollicis longus et. brevis	Medianus Radialis	C6-7 C7-8	3
	3	Addukce	Adductor pollicis	Ulnaris	C8	3

Poznámka: TESTOVÁNO DNE 22.2.2014

	síla	pohyb	sval	inervace	seg. inervace	síla
Trup	1	Flexe	Rectus abdominis	Intercostales	Th6-12	pohyb hlavou
	1+	Ext thorak.	Sacrospinalis	rr. dorsales n.spin.	Th1-S3	1+
	/	Ext lumbální	Iliocostalis Quadratus lumborum	rr. dorsales n.spin. plexus lumbales	C3-L2 Th12-L2	/
	2	Rotace	sin. Obliquus ext.abd.dx dx. Obliquus int.abd.sin.	Intercostales	Th5-11 Th7-12	2
	3+	Elevace pánve	Quadratus lumborum	Plx. lumbalis n.subcostalis	Th12-L2	3+
Kyčel	1+	Flexe	Iliopsoas	Plx. lumbalis Femoralis	L1-4 L2-4	1+
	0	Extenze	Gluteus maximus Flexory kolen	Gluteus inf. Tibialis	L5-S2 L3-S3	0
	/	Ext (modif)	Gluteus maximus Flexory kolen	Gluteus inf. Tibialis	L5-S2 L3-S3	/
	0	Abdukce	Gluteus minimus-med. Tensor fasciae latae	Gluteus sup.	L4-S1	0
	0	Addukce	Adductores Semit., Semimembr.	Obturatorius	L2-4	0
	0	Rotace zevní	Obturator externus	Obturatorius	L2-4	0
	0	Rotace vnitřní	Gluteus minimus-med. Tensor fasciae latae	Gluteus sup.	L4-S1	0
Koleno	0	Flexe	Biceps femoralis Semit., Semimembr.	Tibialis	L5-S2	0
	0	Extenze	Quadratus fem.	Femoralis	L2-4	0
Kotník	2	Flx plant při flx kolene	Soleus	Tibialis	L4-S2	2-
	/	Flx. Plant při ext kolene	Triceps surae	Tibialis	L4-S2	/
	2-	Inverse z dorsiflexe	Tibialis ant.	Peroneus prof.	L4-5	2
	/	Inverse z flx	Tibialis post.	Tibialis	L5-S1	/
	1	Everse	Peronei	Peroneus	L5-S1	1
Prsty 3 čl.	Flx.st. 3 slabne směrem k palci. IP1+2 ma. 1+ podrobně netestováno kvůli výrazné bolestivosti	Flexe MP	Lumbricales II Lumbricales III,IV,V	Plantaris med. Plantaris lat.	L5-S1 S1-S2	Flx.st. 3 slabne směrem k palci. IP1+2 ma. 1+ podrobně netestováno kvůli výrazné bolestivosti
		Flexe IP1	Flexor digg. brevis	Plantaris tib.	L5-S1	
		Flexe IP2	Flexor digg. longus	Tibialis	L5-S1	
		Extenze	Extensor ding. longus et brevis	Peroneus	L4-S1	
		Abdukce	Interossei dorsales Abductor hallucis	Plantaris lat.	S1-2	
		Addukce	Interossei plantares Adductor hallucis	Plantaris lat.	S1-2	
Palec	2	Flexe	Flexor hallucis longus et brevis	Plantaris lat. a med. Plantaris	L5-S2 S1-2	3
	3	Extenze	Extenzor hall. longus	Peroneus prof.	L4-S1	3
Chůze: Pacient nechodí						
Poznámka: TESTOVÁNO DNE 22.2.2014						

8 DISKUZE

Duchenneova svalová dystrofie je nejrychleji progredující forma svalové dystrofie. Kolem 10 roku ztrácí pacienti schopnost chůze a umírají zpravidla ve třetí dekádě života na poruchy srdečního rytmu nebo respirační insuficienci.

Většina autorů se shoduje, že s rehabilitací by se u pacientů mělo začít ihned po stanovení diagnózy. Nicméně při nadměrném posilování a nerespektování únavy dochází k poškození svalů a vyskytují se i názory, že cvičení by se mělo provádět pouze pomocí dechové rehabilitace. Všeobecně se pacientům zakazují při cvičení excentrické pohyby s velkou zátěží nebo během dne činnosti s dlouhým předklonem. Kromě analytického a syntetického cvičení můžeme u pacientů využívat také kardiorepirační trénink, který podle Jansen et al. (2013) má v rámci kinezioterapie veliký přínos. Při analytickém cvičení se zaměřujeme na posilování jednotlivých svalů a zabránění případné substituci okolních svalů, což podle mého názoru není moc vhodné, neboť u pacientů je postižena převážná část svaloviny. Více se přikláním ke cvičení pomocí syntetických metod, které umožňují pacientům zaktivovat svaly, které jinak nejsou schopni vůlí ovládat. Vacek (2005) také zjistil, že při srovnání komplexních a analytických pohybových technik, jsou při léčbě DMD komplexní techniky efektivnější.

Nezastupitelnou úlohu pro cvičení má i hydrokinezioterapie. Vodní prostředí nadlehčuje, snižuje účinky gravitace a pacientům usnadňuje pohyby, které by jinak nebyli schopni provádět. Hydrokinezioterapie by neměla být prováděna v příliš studené vodě a Carter (1997) doporučuje, aby teplota vody byla mezi 29-32°C. Důležité je pro pacienty také plavání pod vodou, při kterém se posiluje dýchání.

Důležité je také u pacientů s DMD provádět plicní rehabilitaci a respirační trénink. Terapie by měla zahrnovat dechovou gymnastiku, drenážní techniky a instrumentální techniky. K hlavním cílům respirační fyzioterapie patří především snížení bronchiální obstrukce a zlepšení průchodnosti dýchacích cest. Jak uvádí Oppenheimer (2014), přístroj Coagh Assist je neinvazivní zařízení, udržující dostatečně vysoké hodnoty vydechovaného vzduchu a stimulující přirozený kašel. Efektivitu přístroje Coagh Assist zkoumali ve svých studiích (Chatwin & Simonds, 2009) nebo (Vianello et al., 2010).

U pacientů s DMD by měla být rehabilitace také zaměřena na prevenci vzniku deformit a prodloužení fáze stoje a chůze. Protahování by mělo být prováděno 4-6x týdně. Důležitá

je také aplikace ortotických pomůcek, kdy v počátcích onemocnění se na noc používají AFO ortézy. S postupnou progresí onemocnění se na podporu stoje a chůze používají ortézy KAFO stabilizující koleno. Kinali et al. (2000) uvádí, že správné používání ortézy může prodloužit období chůze o 2-3 roky. Veliký pokrok zaznamenal vývoj aktivních ortéz a exoskeletů umožňující pacientům nácvik chůze. Jak uvádí Kolář et al. (2012), běžně používaný je přístroj Lokomat, který stabilizuje pacienta pomocí bezpečnostních pásů a nácvik chůze se provádí po běžeckém pásu.

Rehabilitace i správná aplikace a používání ortotických pomůcek je pro pacienty s DMD velmi důležitá a umožňuje jim výrazně zkvalitnit a prodloužit život.

9 ZÁVĚR

Duchenneova svalová dystrofie zůstává i nadále nevléčitelným onemocněním, avšak rehabilitace má pro pacienty mimořádný význam.

Rehabilitace by měla být všestranná. Nepostradatelný je multidisciplinární tým skládající se nejen z fyzioterapeutů, ale také z ergoterapeutů, ortotiků a poskytovatelů elektrických vozíků a pomůcek. Důležitý je aktivní přístup a komplexní péče. Při každé léčbě musíme ale v první řadě zhodnotit individualitu pacienta a té přizpůsobit i celou léčbu.

Velmi důležitá je pro pacienty pravidelná kinezioterapie. Ze široké škály terapeutických metod a přístrojů je vhodné používat prvky senzomotorické stimulace spojené s posturálními aktivitami. Ty pomáhají pacientům posilovat i velmi oslabené svaly. Nedílnou součástí by měla být i hydroterapie.

U pacientů dochází postupně také k oslabení respiračních svalů, které se projeví neefektivním kašlem a později i respirační insuficiencí. Respirační fyzioterapie pomáhá pacientům pomocí mechanické ventilace. Zpočátku se jedná o ventilaci neinvazivní, která později přechází na invazivní. Obsahuje i další prvky neinvazivní ventilace.

Důležité je také hned od raného dětství pravidelné a správné používání ortotických pomůcek. Kromě statických částečných ortéz jsou na trhu i ortézy dynamické a aktivní, které výrazněji zpomalují rozvoj deformit a později také usnadňují chůzi. Pro podporu vertikalizace a chůze se také používají moderní exoskelety, které se pomocí aktivní zpětné vazby dokáží přizpůsobit pacientovi a jeho chůzi.

10 SOUHRN

Duchenneova svalová dystrofie je vrozené onemocnění způsobující svalovou slabost a nepříznivě ovlivňující u pacientů délku i kvalitu jejich života. Kromě postižení svalů se u pacientů vyskytují i přidružené komplikace. Mezi ně patří kardiomyopatie srdce a poruchy dýchání, progredující až k respirační insuficienci. Vhodnou, ucelenou a komplexní rehabilitací přizpůsobenou potřebám pacienta je možné zkvalitnit a prodloužit způsob života. S rehabilitací je nutné začít ihned po diagnostikování onemocnění a mezi nejdůležitější části rehabilitace patří kinezioterapie a respirační fyzioterapie. Posilování respiračních svalů a trénink efektivního kašle oddaluje rozvoj respiračního selhání a přidružených komplikací. Velmi důležitá je také aplikace ortotických pomůcek, které pomáhají zpomalovat progresi deformit a korigovat u pacientů stoj a chůzi.

11 OVERVIEW

Duchenne muscular dystrophy is an inherited disease that causes muscle weakness and adversely affects length and quality of patient's life. Except of muscular disability there are also serious associated complications. These include cardiomyopathy, heart and breathing disorders which progress to respiratory insufficiency. The only way how to improve and extend patients life is to use an appropriate, intergrated and comprehensive rehabilitation aimed to patients needs. The rehabilitation must start immediately after the diagnosis of the disease and the most important part of the rehabilitation includes kinesiotherapy and respiratory physiotherapy. Strengthening of respiratory muscle and training of effective cough can delay the development of respiratory failure and its associated complications. Very important is also using of orthotic tools which can help to slow down the progression of deformity and correct the patients standing and walking.

12 REFERENČNÍ SEZNAM

1. Bednařík, J., et al. (2001). *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton.
2. Bednařík, J. (2004). Svalová dystrofie. *Neurologie pro praxi*, 3, 136-140 Retrieved 2. 2. 2014 from The World Wide Web: <http://www.solen.cz/pdfs/neu/2004/03/03.pdf>
3. Bushby, K., Finkel, K., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J., Constantin, C. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology*, 9(2), 177-189 Retrieved 31. 1. 2014 from the World Wide Web: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1474442209702728>
4. Bushy, K., Bourke, J., Bullock, R., Eagle, M., Gibson, M., Quinby, J. (2005). The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics*, 15(4), 292-300 Retrieved 31. 1. 2014 from the World Wide Web: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0957583905000497>
5. Carter, G. T. (1997). Rehabilitation Management in Neuromuscular Disease. *Journal of Neurologic Rehabilitation*, 11, 69-80
6. Čihák, R., et al. (2011). *Anatomie I*. Praha: Grada Publishing, a. s.
7. Dylevský, I., et al. (2009). *Funkční anatomie*. Praha Grada Publishing, a. s.
8. Eagle, M., Baudouin, S.V., Chandler, C., Giddings, D. R., Bullock, R., Bushby, K. (2002). Survival In Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impal of home nocturnal ventilation. *Neuromuscular disorders*, 12, 926-929
9. Fayssoil, A., Nardi, O., Orlikowski, D., Annane, D. (2010). Cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: patogenes and therapeutics. *Heart silure reviews*, 15(1), 103-107 Retrieved 16. 1. 2014 from the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3024556/#!po=70.5128>
10. Hidler, J., Nichols, D., Pelliccio, M., Brady, K. (2005). Advances in the understanding and Treatment of stoke impairment using robotic device. *Topics in stroke*

rehabilitation, 12(2), 22-35 Retrieved 18. 3. 2014 from the World Wide Web:
<http://thomasland.metapress.com/content/ryt562n4ctvx8jte/fulltext.pdf>

11. Hyde, S. A., Fløytrup, I., Glent, S., Krokswark, A. K., Salling, B., Steffensen, B. F., Werlauff, U., Erlandsen, M. (2000). A randomized komparative study of two methods for controlling Tendo Achilles contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 10(4-5), 257-263 Retrieved 3. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896699001352>
12. Chatwin, M., Simonds, A. K. (2009). The addition of mechanical insufflation exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. *Respiratory Care*, 54(11) 1473-1479
13. Jandová, D. (2010). Třídimenzionální cvičení. *Sanquis*, 74, 84-90
14. Jansen, M., van Apfen, N., Geurts, A. C. H., de Groot, I. J. M. (2013). Assisted Bicycle Training Delays Functionl Deterioration in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy: The Randomized Controlled Trial „No Use Is Disuse“. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 20(10), 1-12
15. Vajsar, J. (2001). The Dystrophy of Duchenne. *The Lancet*, 357, 550-552 Retrieved 12. 1. 2014 from the World Wide Web: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0140673600040526>
16. Kolář, P., et al.(2012). *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén.
17. Kinali, M., Manzur, A. Y., Muntoni, F. (2008). Recent developments in the management of Duchenne muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health*, 18(1), 22-26 Retrieved 12. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1751722207002600>
18. Kinali, M., Messina, S., Mercuri, E., Lehovsky, J., Edge, G., Manzur, A. Y., Muntoni, F. (2006). Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a large 10-year retrospective study. *Developmental medicine and child neurology*, 48(6), 513-518 Retrieved 26. 2. 2014 from the World Wide Web: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2006.tb01305.x/pdf>

19. Kliegmann, R., M., Behrman, R., E., Jenson, H., B., Stanton, B., F. (2007). Nelson Textbook of Pediatrics. *Saunders Elsevier*, 18, 608 Retrieved 1. 4. 2014 from the World Wide Web: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000705.htm>
20. Maříková, T., et al. (2004). *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf.
21. Mikula, F., Seidl, L., Rozhold, O. (1974). *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Avicenum
22. Opavský, J. (2003). *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc: Univerzita Palackého
23. Oppenheimer, E. A. (2014). *Coagh Assist*. Hackensack: Parent Project Muscular Dystrophy Parent Project. (2011). Diagnostika léčba svalové dystrofie typu Duchenne. Retrieved 10. 4. 2014 from the World Wide Web: www.parentproject.cz
24. Rodillo, E. B., Fernandez-Bermejo, E., Heckmatt, J. Z., Dubowitz, V. (1988). Prevention of Rapidly Progressive Scoliosis in Duchenne Muscular Dystrophy by Prolongation of Walking with Orthoses. *Journal of Child Neurology*, 3, 269-274 Retrieved 12. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://jcn.sagepub.com/content/3/4/269>
25. Sawicki, G. S., Ferris, D. P. (2009). A pneumatically powered knee-ankle-foot orthosis (KAFO) With myoelectric activation and inhibition. *Journal of neuroengineering and rehabilitation*, 23, 6, 1-26 Retrieved 19. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=pneumatical+kafo>
26. Silver, M. A., Maisel, A., Yancy, C. W., McCullough, P.A., Burnett, J. C., Francis, G. S., Mehra, M. R., Peacock, W. F., Fonarow, G., Gibler, W. B., Morrow, D. A., Hollander, J. (2004). BNP Consensus Panel 2004: A clinical approach for the diagnostic, prognostic, screening, treatment monitoring, and therapeutic roles of natriuretic peptides in cardiovascular diseases. *Congestive heart failure*, 10, 1-30 Retrieved 16. 1. 2014 from the World Wide Web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3024556/#!po=75.6410>
27. Topin, N., Matecki, S., Le Bris, S., Rivier, F., Echenne, B., Prefaut, C., Ramonatxo, M. (2002). Dose-dependent effect of individual respiratory muscle training in children

- with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 12(6), 576-583
Retrieved 4. 3. 2014 from the World Wide Web:
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896602000056>
28. Tracey, J. Millhouse-Flourie. (2004). Physical, occupational, respiratory, speech, equine and pett therapies for mitochondrial disease. *Mitochondrial Medicine – Developing the Scientific Basis to Medical Management of Mitochondrial Disease*, 4, 5-6, 549-558 Retrieved 24 . 3. 2014 from the World Wide Web:
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1567724904001448>
29. Vacek, J. (2005). Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi*, 6, 302-305
30. van Bockel, E. A., Lind, J. S., Zijlstra, J. G., Wijkstra, P. J., Meijer, P. M., van den Berg, M. P., Slart, R. H. J. A., Aarts, L. P. H. J., Tulleken, J. E. (2009) Cardiac assessment of patients with late stage Duchenne muscular dystrophy. *Neth Heart Journal*, 17(6), 232-237 Retrieved 16. 1. 2014 from the World Wide Web:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3024556/#!po=70.5128>
31. van der Kooij, H., Veneman, J., Ekkelenkamp, R. (2006). Design of a compliantly actuated exo-skeleton for an impedance controlled gait trainer robot. *Annual International Conference of the IEEE Engineering in Medicine and Biology Society*, 1, 189-193 Retrieved 18. 3. 2014 from theWorld Wide Web:
<http://doc.utwente.nl/57709/1/Kooij06design.pdf>
32. Vianello, A., Corrado, A., Arcaro, G., Gallan, F., Ori, C., Minuzzo, M., Bevilacqua, M. (2005). Mechanical insufflation-exsufflation improves outcomes for neuromuscular disease patients with respiratory tract infections. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 84(2), 83-88
33. Vitečková, S., Jiřina, M., Krupička, R. (2011). Exoskeletony a aktivní ortézy dolních končetin: Přehled. *Locomotor Systém*, 18, 34-50
34. Voet, N. B. M, van der Kooi, E. L. Riphagen, I. I., Lindenman, E., van Engelen, B. G. M., Geurts, A. C. H. (2013). Stent training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database of systematic Reviews*, 7, 1-50

35. Vondráček, P., Havlová, M. (2007). *Zlatý standart péče o pacienty s DMD/BMD*. Vrchlabí: Občanské sdružení Parent Project
36. Yang, Y., Yang, C., Lee, K.M. Yu, H. (2009). Model-based fuzzy adaptation for kontrol of a lower extemity rehabilitation exoskeleton. *International Conference on Advanced Intelligent Mechatronics* 350-355
37. Zdařilová, E., Burianová, K., Mayer, M., Ošťádal, O. (2005). Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neulogie pro praxi*, 5, 267-269 Retrieved 23. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://www.solen.cz/pdfs/neu/2005/05/09.pdf>
38. Žurková, E., Shudeiwa, A. (2012). Vyšetření funkce plic a respiračních svalů u pacientů s neuromuskulárním onemocněním. *Neurologie pro praxi*, 13(6), 336-340 Retrieved 24. 3. 2014 from the World Wide Web: <http://www.dumrodin.cz/res/data/038/004105.pdf>

13 SEZNAM ZKRATEK

- AFO – ortéza stabilizující kotník
ALT – alanin aminotransferáza
AST – asparát aminotransferáza
cBWS – podpora tělesné hmotnosti pomocí bezpečnostních závěsů
C - krční
CK - kreatikináza
DF – dorsální flexe
DGC – dystrofinový glykoproteinový komplex
DKK – dolní končetiny
DMD – Duchenneova svalová dystrofie
DNA – deoxyribonukleová kyselina
EKG – elektrokardiografie
EMG - elektromyografie
FB – francouzské berle
GMT – gama-glutamyltransferáza
HKK – horní končetiny
HSSP – hluboký stabilizační systém páteře
KAFO – patonožní ortéza
KYK – kyčelní kloub
LOPES – mechanická kostra dolních končetin
m - musculus
MFM – měření motorických funkcí
mRNA – mediátorová ribonukleová kyselina
PEmax – maximální výdechový ústní tlak
PF – plantární flexe
RS – respirační svaly
sBWS – podpora tělesné hmotnosti pomocí mechanického ramene
SI – sacroiliakální skloubení
SpO2 – nasycení krve kyslíkem
Th - hrudní