

Univerzita Palackého v Olomouci

Fakulta tělesné kultury

**FYZIOTERAPIE JAKO SOUČÁST KOMPLEXNÍ PÉČE O POHYBOVÝ
APARÁT OSOB S HEMOFILIÍ**

Bakalářská práce

Autor: Lucie Hrdličková

Studijní program: Fyzioterapie

Vedoucí práce: Mgr. Ondřej Laštovička

Olomouc 2022

Bibliografická identifikace

Jméno autora: Lucie Hrdličková

Název práce: Fyzioterapie jako součást komplexní péče o pohybový aparát osob s hemofilii

Vedoucí práce: Mgr. Ondřej Laštovička

Pracoviště: Katedra fyzioterapie

Rok obhajoby: 2022

Abstrakt:

Tato práce poskytuje komplexní přehled dopadů hemofilie na pohybový aparát jedince, možnosti jejich hodnocení a terapie z pohledu fyzioterapeuta. Obsah dílčích částí je zaměřen na základní popis onemocnění, jeho klinický obraz a patologicko-anatomické změny, se současným shrnutím hematologické a ortopedické léčby. Podrobně je uvedena role fyzioterapie při vyhodnocování funkčních schopností a stavu kloubů pomocí pro hemofilii specifických nástrojů. Dále je pojednáváno o jejím významu v rámci rekonvalescence po krvácivé epizodě a ve fázi mimo akutní stav. Součástí je rovněž kazuistika pacienta s hemofilickou polyartropatií.

Klíčová slova:

Hemofilie, artropatie, hematom, hemartróza, fyzioterapie

Souhlasím s půjčováním práce v rámci knihovních služeb.

Bibliographical identification

Author: Lucie Hrdličková
Title: Physiotherapy as a part of complex treatment of the musculoskeletal system of people with hemophilia

Supervisor: Mgr. Ondřej Laštovička
Department: Department of Physiotherapy
Year: 2022

Abstract:

This thesis provides a comprehensive overview of the effects of hemophilia on the musculoskeletal system of an individual, possibilities of their evaluation and therapy from the perspective of a physiotherapist. The content of its parts is focused on the basic description of the disease, its clinical picture and pathological-anatomical changes. It is also a summary of hematologic and orthopedic treatment. The role of physiotherapy in evaluating the functional abilities and condition of joints using hemophilia-specific tools is described in detail. It also describes its importance for convalescence after a bleeding episode and in the non-acute phase. A case study of a patient with hemophilic arthropathy is also included.

Keywords:

hemophilia, arthropathy, hematoma, hemarthrosis, physiotherapy

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

Prohlašuji, že jsem tuto práci zpracovala samostatně pod vedením Mgr. Ondřeje Laštovičky, uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Olomouci dne 25. dubna 2022

.....

Děkuji Mgr. Ondřeji Laštovičkovi za vedení a cenné připomínky, které mi poskytl při zpracování této bakalářské práce. Dále patří můj dík všem mým blízkým, kteří mi byli podporou nejen při psaní, ale také po celou dobu mého studia. Speciální poděkování bych chtěla věnovat MUDr. Radomíře Hrdličkové za zprostředkování kontaktu s diagnózou hemofilie, její odborné rady a poskytnutí možnosti konzultace.

SEZNAM ZKRATEK

CCC – Comprehensive Care Centre, centrum komplexní péče

FISH – Functional Independence Score in Hemophilia

FVIII – koagulační faktor VIII

FIX – koagulační faktor IX

FVIIIa – aktivovaný koagulační faktor VIII

FIXa – aktivovaný koagulační faktor IX

HAL – Haemophilia Activities List (HAL)

HEAD-US – Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound

HTC – Haemophilia Treatment Centre, centrum pro léčbu hemofilie

NHF – National Hemophilia Foundation, Národní nadace pro hemofilii

PedHAL – Pediatric Haemophilia Activities List

PSP – pracoviště sdílené péče

RM – opakovací maximum

WHF – World Federation of Hemophilia, Světová hemofilická federace

OBSAH

Seznam zkratk.....	7
Obsah.....	8
1 Úvod.....	10
2 Cíl práce	11
3 Přehled poznatků.....	12
3.1 Hemofilie.....	12
3.2 Hemostáza a její poruchy při hemofilii	13
3.3 Klinický obraz a klasifikace hemofilie.....	15
3.4 Patologické změny pohybového aparátu a jejich příčiny	16
3.5 Léčba	18
3.5.1 Farmakologická léčba	18
3.5.2 Ortopedická léčba.....	21
3.5.3 Role fyzioterapie.....	23
3.5.3.1 Hodnocení funkčních schopností u osob s hemofilii.....	24
3.5.3.2 Hodnocení stavu kloubů u osob s hemofilii	25
3.5.3.3 Fyzioterapie po akutním krvácivém stavu	28
3.5.3.4 Fyzioterapie mimo akutní stav	33
3.5.3.5 Vhodná fyzická aktivita	35
3.5.3.6 Fyzikální terapie	38
4 Kazuistika pacienta	42
4.1 Anamnéza	42
4.2 Vyhodnocení HAL dotazníku	44
4.3 Cílené vyšetření.....	45
4.4 Rehabilitační plán.....	50
5 Diskuze.....	52
6 Závěr	56
7 Souhrn	57
8 Summary.....	58
9 Referenční seznam	59
10 Přílohy	70
10.1 Vzor informovaného souhlasu	70

10.2 Dotazník HAL vyplněný pacientem	71
10.3 Potvrzení o překladu.....	78

1 ÚVOD

Hemofilie je druhým nejčastějším vrozeným krvácivým onemocněním po von Willebrandově chorobě (Doherty & Kelley, 2021; Smejkal, Matýšková, & Penka, 2008), jehož léčba se měnila s pokrokem medicíny, stejně jako postoj odborné veřejnosti k provozování tělesné aktivity osobami s touto diagnózou. Dnes je péče o hemofilické pacienty typickým příkladem multidisciplinárního přístupu, na kterém se podílí celá řada odborníků, včetně fyzioterapeutů. Tato komplexní péče se projevuje vzájemnou podporou a návazností léčebných postupů s cílem zajistit nejvyšší možnou kvalitu života (Ruiz-Sáez, 2012). I přes medicínský pokrok je však hemofilie stále nemocí, jež má významný dopad na muskuloskeletální aparát jedince (Gualtierotti, Solimeno, & Peyvandi, 2021). Přirozenou snahou zdravotnického týmu i pacienta, je minimalizovat krvácivé epizody a jejich následky, což u části pacientů vede k sedavému způsobu života a ke vzniku komorbidit, jejichž vliv na zdraví je rovněž nezanedbatelný (Anderson & Forsyth, 2017; Kahan et al., 2017; Lobet et al., 2021). Odbornost fyzioterapeuta má ve spolupráci s hematologem a ortopedem všestranný význam, neboť vykonává funkci prevence i léčby a doprovází pacienty napříč celým věkovým spektrem. U dětí je práce fyzioterapeuta zaměřena zejména na oblast prevence, v případě dospělých jsou řešena již vzniklá poškození pohybového aparátu. U všech pacientů ale napomáhá s edukací a výběrem vhodné pohybové aktivity (Lobet et al., 2021).

2 CÍL PRÁCE

Cílem této práce je poskytnout ucelený pohled na vyšetřovací a terapeutické možnosti fyzioterapeuta u osob s hemofilií s ohledem na stupeň postižení pohybového aparátu a aktuální stav hemokoagulace.

3 PŘEHLED POZNATKŮ

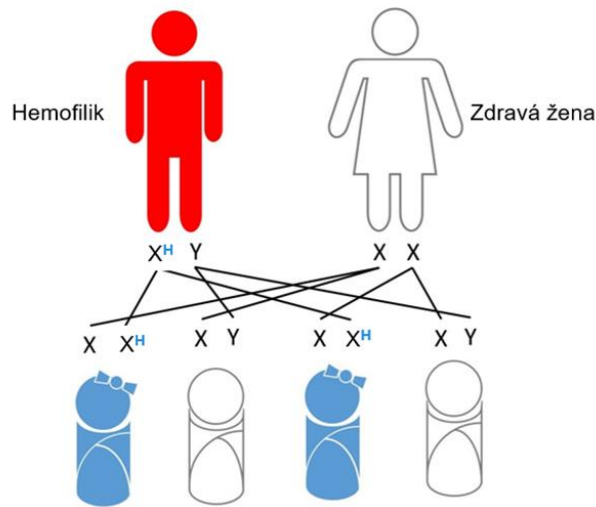
3.1 Hemofilie

Hemofilie je vzácné dědičné krvácivé onemocnění způsobené deficitem aktivity koagulačního faktoru VIII (hemofilie A) či koagulačního faktoru IX (hemofilie B) (Smejkal et al., 2021). Odhadovaná celosvětová prevalence této koagulopatie je dle Světové hemofilické federace (WFH) asi 1 125 000, přičemž 80–85 % všech případů představuje hemofilie A. Značná část hemofilické populace nicméně není diagnostikována, což je podmíněno rozdílnou kvalitou zdravotní péče v jednotlivých zemích (Srivastava et al., 2020). Naopak ve vyspělých zemích se daří diagnostikovat 90–100 % pacientů, přičemž v České republice bylo dle Smejkal et al. (2021) k roku 2018 registrováno 1003 hemofiliků.

Dědičnost hemofilie je gonozomálně recesivně podmíněná, jedná se tedy o chorobu vázanou na pohlavní chromozom X, což je místo výskytu genů pro srážecí faktory VIII (FVIII) a IX (FIX). Jelikož je ženské pohlaví determinováno chromozomy XX (karyotyp 46,XX) a mužské pohlaví chromozomy XY (karyotyp 46,XY), ženy s mutací chromozomu X jsou obvykle spíše přenašečky a samy mohou onemocnět pouze ve velmi specifických vzácných případech – dvojitý heterozygot (karyotyp 46,X^HX^H), případně hemizygot (karyotyp 45,X). Onemocnění proto postihuje zejména muže (Cahill & Colvin, 1997; Smejkal et al., 2021) vyskytuje se však také u pacientů s negativní rodinnou anamnézou. Děje se tomu tak u více než 1/3 případů, kdy k rozvoji hemofilie dojde vznikem nové genetické mutace či mezigeneračním přenosem, a to výhradně ženami bez zřejmých klinických příznaků (Smejkal et al., 2021). Schéma dědičnosti je zobrazeno na Obrázku 1 a Obrázku 2.

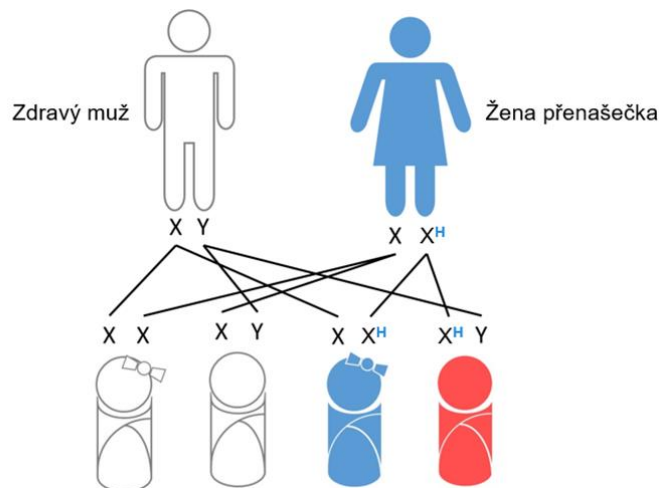
Obrázek 1

Pohlavně vázaná dědičnost hemofilie, zdravá žena a hemofilik mohou potenciálně mít všechny dcery přenašečky (XX^H) a všechny syny zdravé (XY).



Obrázek 2.

Pohlavně vázaná dědičnost hemofilie, žena přenašečka a zdravý muž mohou mít potenciálně 50 % dcer přenašeček (XX^H), 50 % dcer zdravých (XX), 50 % synů s hemofilií ($X^H Y$) a 50 % synů zdravých (XY).



3.2 Hemostáza a její poruchy při hemofilii

Hemostáza je komplexní proces, který chrání organismus před krvácením. Společně se na tomto procesu podílí reaktivita stěny cév, trombocyty, koagulační faktory, antikoagulační a fibrinolytické děje (Silbernagl & Despopoulos, 2016). Tzv. prokoagulační a antikoagulační procesy jsou za fyziologických podmínek v dynamické rovnováze, která v závislosti na aktuálních

3.3 Klinický obraz a klasifikace hemofilie

Rozhodujícím faktorem, který určuje závažnost onemocnění, je hloubka deficitu aktivity koagulačních faktorů v plazmě, kdy rozlišujeme těžkou, středně těžkou a lehkou formu hemofilie (Srivastava et al., 2020). Fyziologická hodnota aktivity koagulačního faktoru VIII/IX je 50–150 % (Smejkal et al., 2013). U pacientů s lehkou hemofilií se pak dle Srivastava et al. (2020) pohybuje hodnota této aktivity mezi 5–40 %. Spontánní krvácení se tedy vyskytuje velmi zřídka, charakteristické je ale zvýšené krvácení při větších traumatech či operacích (Srivastava et al., 2020). Pohybuje-li se deficit aktivity koagulačních faktorů v rozmezí 1–5 %, hovoříme o středně těžké formě. Hemoragie je většinou způsobena minimálními traumaty či chirurgickými výkony (Srivastava et al., 2020). Naopak při těžké formě hemofilie (aktivita koagulačních faktorů < 1 %) se pacienti potýkají se spontánním krvácením do svalů a kloubů, které vzniká často bez zřejmého prvotního inzultu (Srivastava et al., 2020; Venkateswaran, Wilimas, Jones, & Nuss, 1998). V 70 až 80 % případů se jedná o spontánní krvácení do kloubů s průměrnou frekvencí 1× za měsíc u pacientů bez profylaktické léčby.

Mezi nejčastěji postižené lokality patří loketní, kolenní a hlezenní klouby (Rodriguez-Merchan, 2016), toto predilekční krvácení bývá připisováno zejména jejich anatomické stavbě – jedná se o kladkové klouby s jedním stupněm volnosti, které jsou zpevněny pouze šlachami (Mulder, 2006). Van Vulpen, Holstein a Martinoli (2018) pak zdůvodňují časté krvácení do těchto kloubů bohatou vaskularizací jejich synoviální tkáně. Subsynoviální kapilární pleteně jsou totiž pravděpodobným místem vzniku hemoragie (Smejkal et al., 2021). Dalším podílejícím se faktorem je vystavení značným mechanickým silám, a proto také bývá začátek kloubního krvácení často spojen se začátkem chůze u dětí (van Vulpen et al., 2018), přičemž van Dijk, Fisher, van der Bom, Grobbee a van den Berg (2005) uvádí jako medián prvního kloubního krvácení věk 1,8 let. Krvácení do ramen, zápěstí a kyčlí je naopak méně časté (Dungl et al., 2014) stejně jako zasažení malých kloubů ruky a nohy, které je navíc vázáno na předchozí trauma. U dětí ale může být krvácení do malých kloubů nohy vyvoláno i prostým sedem na patách, a to jak s nohou v plantární flexi, tak naopak s hyperextenzí v metatarzofalangeálních kloubech nohy (Brooks & Mulder, 2014). Mezi projevy patří bolestivý a ztuhlý pohyb v kloubu, při dalším krvácení pak kloub otéká, je přítomno zteplání a případně zčervenání (Hrdličková, Köhlerová, & Čepeláková 2019).

Krvácení do svalů představuje 10–20 % z celkového počtu případů, s průměrným výskytem 1–2× za rok (Smejkal et al. 2021). Rovněž zde platí, že příčina krvácení nemusí být známá, zvýšené riziko však představují svalové dysbalance. Postižen může být kterýkoli sval, přičemž mezi vyvolávající faktory patří náhlé či nadměrné natažení, přetěžování či trauma (Srivastava et al., 2020). Výsledkem je vznik hematomu, který může být intramuskulární či intermuskulární. V prvním případě je přitom epimysium intaktní (známky krvácení tak zůstávají lokalizované), naopak u intermuskulárního krvácení je porušená fascie. To umožňuje proudění krve mezi svaly i kompartmenty a cestování hematomu vlivem gravitace. Prognosticky jsou však intermuskulární hematomy méně závažné, jelikož nejsou (na rozdíl od intramuskulárního krvácení) spojeny se zvýšením vnitřního tlaku a potenciálním poškozením kapilár (de La Corte-Rodriguez & Rodriguez-Merchan, 2014). Častěji se přitom setkáme s krvácením do hluboko uložených struktur (svaly předloktí, lýtka či musculus iliopsoas), krvácení ale může postihnout i povrchové svaly jako jsou musculus quadriceps femoris, hamstringy a gluteální svaly (Brooks & Mulder, 2014; Srivastava et al., 2020). Mezi typické projevy patří bolestivost a otok postiženého místa, palpačně je část těla teplá a tužší. Rozsah pohybu bývá omezen, je bolestivý a končetina je držena v antalgické pozici (Hrdličková et al., 2019). V určitých lokalitách může nitrosvalové krvácení vést také k závažné klinické komplikaci – kompartment syndromu (Dungl et al., 2014). Ten představuje kritické zvýšení tlaku v uzavřeném osteofasciálním prostoru, který vede k narušení krevní perfuze s následnou ischemií až nekrózou tkání. Potenciální riziko vzniku syndromu představuje např. krvácení do svalů lýtka a předloktí (Donaldson & Goddard, 2015).

Další komplikaci krvácení do svalů představuje vznik periferní obrny, kdy například krvácení do m. iliopsoas je až v 37 % případů spojeno s poškozením femorálního nervu (Beeton, Rodriguez-Merchan, Alltree, & Cornwall, 2012). Mezi závažná, ale méně častá krvácení pak patří krvácení z urogenitálního traktu, sliznice nosu a dutiny ústní. Život ohrožující krvácení představuje krvácení do gastrointestinálního traktu, hrdla a krvácení do centrální nervové soustavy (Srivastava et al., 2020; Vydra et al., 2015).

3.4 Patologické změny pohybového aparátu a jejich příčiny

Současným trendem v léčbě hemofilie je profylaktická léčba, jejíž cílem je minimalizace rizika krvácení. I přes dobře vedenou profylaxi však u pacientů s hemofilii dochází ke krvácení do pohybového aparátu, jehož dopady mají kumulativní charakter. Příznaky krvácení mohou být klinicky zřejmé, jsou však případy, kdy není krvácení rozpoznáno. Toto subklinické krvácení má

rovněž negativní dopad na muskuloskeletální aparát (Gooding, Thachil, Alamelu, Motwani, & Chowdary, 2021).

Krvácení do kloubů představuje v případě hemofilie komplexní děj, na kterém se kombinovaně podílí synovitida, kloubní krvácení a mechanické namáhání. Poškození je tak způsobeno zánětlivými i degenerativními změnami (Zhu, Meng, Tong, & Zhang, 2021).

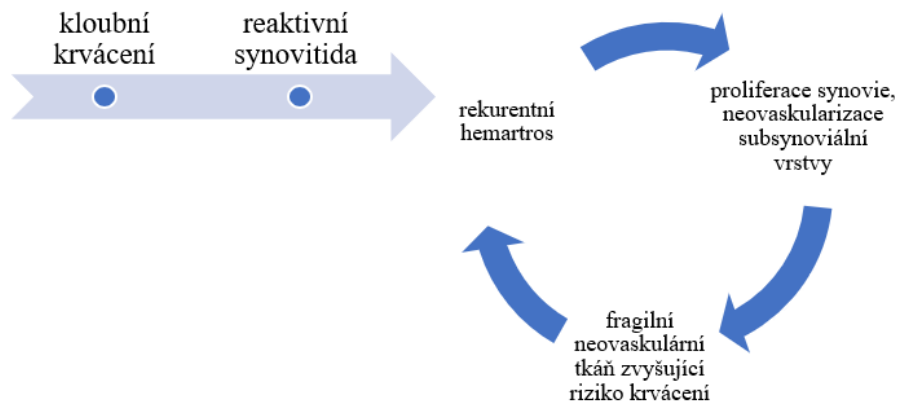
Opakované kloubní krvácení vede k patologickým změnám v synovii (Roosendaal et al., 1998), což je vysoce specializovaná struktura, která je lokalizovaná na vnitřní straně kloubního pouzdra, kde pokrývá všechny intraartikulární struktury vyjma kloubní chrupavky (Chang, Gu, Brenner, & Bayles, 2010). Synoviální membránu lze rozdělit na 2 části – vnitřní intimu a vnější subintimu (Smith, 2011). Intima obsahuje cévy, synovialocyty typu A (makrofágy) a typu B (fibroblasty), které jsou uloženy v mezibuněčné hmotě. Synovialocyty typu B produkují synoviální tekutinu, která vyživuje kloubní chrupavku, odstraňuje metabolity a zároveň se distribucí buněk podílí na hemostáze kloubu. Subintima je složena z řídkého vaziva a cév (Roosendaal et al. 1998; Vaculová, 2018).

Zatímco synoviální membrána kloubu má určitou schopnost vstřebat krev po jednorázovém krvácení, rekurentní kloubní krvácení vede k reaktivní synovitidě a následné destrukci kloubní chrupavky (Knobe & Berntorp, 2011). Opakované krvácení do kloubu totiž vede k hromadění produktů rozpadu krve, zejména hemosiderinu, v synoviální membráně. Předpokládá se, že na železo bohatý hemosiderin podporuje produkci prozánětlivých cytokinů a také indukci buněčné proliferace. Což vede k charakteristickým změnám u hemofilii podmíněné synovitidy – proliferaci synovie a neovaskularizaci subsynoviální vrstvy. Neovaskulární tkáň je fragilní a zvyšuje riziko dalšího nitrokloubního krvácení, které vede k exacerbaci synoviální hyperplazie a neovaskularizace (Obrázek 4) (Smejkal et al., 2017; Zhu et al., 2021). Opakovaně krvácející kloub, ve kterém dojde během 6 měsíců ke 4 a více krvácením, anebo během 3 měsíců ke 3 a více krvácením, je pak označován jako cílový (Smejkal et al., 2021).

Kloubní chrupavka je poškozována vystupňovanou fagocytární aktivitou, kontakt krve s chrupavkou navíc inhibuje syntézu proteoglykanů chrupavky (Smejkal et al., 2017). Bylo prokázáno, že i jedno krátkodobé vystavení chrupavky krvi vede k následnému dlouhodobému poškozování. Mechanické namáhání kloubu po krvácivé epizodě má rovněž nezanedbatelný vliv na rozvoj hemofilické artropatie, což bylo potvrzeno centrálním charakterem poškození chrupavky, kdy zpravidla méně zatížené periferní části nejsou tak postiženy (Hooiveld et al., 2004). Jakmile dojde ke zničení chrupavky, dochází k destrukci kosti. Vznikají subchondrální cysty, osteofyty, eroze, nastává postupná fibrotizace kloubu až ankylóza. Tyto patoanatomické změny jsou současně doprovázeny prohlubující se svalovou atrofií, kontrakturami, deviací kloubních os a diskrepancí délky končetin (Blatný et al., 2012; Gualtierotti et al., 2021).

Obrázek 4

Zjednodušené schéma *circulus vitiosus* vzniku chronické synovitidy dle Knobe a Berntorp (2011).



3.5 Léčba

Léčba pacientů s hemofilií vyžaduje multidisciplinární přístup, který zajišťuje optimální návaznost jednotlivých léčebných postupů (Ruiz-Sáez, 2012). Vzhledem k vysokým nákladům na léčbu probíhá péče o pacienty s hemofilií centralizovaně, a to v centrech komplexní péče (CCC – Comprehensive Care Centre), centrech pro léčbu hemofilie (HTC – Hemophilia Treatment Centre) a na pracovištích sdílené péče (PSP), kdy první dvě jmenovaná se zpravidla nacházejí při fakultních nemocnicích. Definovaná síť center vychází z požadavků Světové hemofilické federace (WFH) a z Evropských doporučení na vybudování Center komplexní péče (Český národní hemofilický program, 2012).

3.5.1 Farmakologická léčba

Cílem léčby u pacientů s hemofilií je docílit optimální hemostatické rovnováhy, které je možné dosáhnout substituční či nesubstituční formou. Farmakoterapie je vždy přizpůsobena individuálním potřebám pacienta, přičemž záleží zejména na závažnosti hemofilie, stavu kloubů, životním stylu a preferencích ve vykonávání tělesných aktivit (Lobet et al. 2021). Léčebné intervence u hemofilie se neustále vyvíjí, stávají se více bezpečnými a účinnými, čímž napomáhají k významnému zlepšení kvality života po stránce fyzické i psychosociální (Smejkal et al., 2021). Zároveň se pacienti s hemofilií díky adekvátní léčbě dožívají vyššího věku (Schramm, 2014). Léčba hemofilie je však vysoce nákladná a její dostupnost se zpravidla odvíjí od vyspělosti konkrétní země (Ghosh & Ghosh, 2016). Podstata substituční terapie spočívá v náhradě chybějících či defektních koagulačních faktorů v dostatečném množství, které zajistí prevenci, případně zástavu krvácení. Při substituční terapii rozlišujeme mezi profylaxí a podáváním

„on demand“, tj. až při krvácivé epizodě (Smejkal et al., 2021). Profylaktická léčba je považována za zlatý standard v léčbě hemofilie, principem je dlouhodobé kontinuální intravenózní podávání koncentrátů (Moreno & Cuesta-Barriuso, 2019). Jako primární profylaxi označujeme podání koncentráту FVIII/FIX, které je zahájeno po prvním klinicky významném krvácení, eventuálně před dovršením dvou let věku. Označení sekundární profylaxe se používá, došlo-li k začátku léčby později než v případě primární profylaxe. Terciární profylaxe se provádí u pacientů s již existujícím kloubním poškozením. Poslední formou je krátkodobá profylaxe, jež probíhá pouze po přechodné období, například po operaci, úrazu či během rehabilitace. Profylaktická léčba je indikovaná zejména u dětí a pacientů s projevy těžké hemofilie. Při substituční terapii je potřeba přizpůsobit fyzickou aktivitu hladině faktorů či naopak (Smejkal et al., 2021).

V České republice jsou pro substituční léčbu používány plazmatické či rekombinantní koagulační koncentráty. Zatímco plazmatické koncentráty jsou vyráběny z lidské plazmy, pro výrobu rekombinantních přípravků se využívá genových technologií (Komrska, 2016). Průměrný plazmatický poločas u koncentrátů FVIII činí 12 hodin, v případě FIX 18–24 hodin. Reakce na podání FVIII/FIX je však individuální, v ideálním případě je u každého těžkého hemofilika provedeno farmakokinetické vyšetření. V dnešní době rovněž existují preparáty s prodlouženým plazmatickým poločasem, které lze využít dle potřeb pacienta buď ke snížení frekvence aplikací, anebo k udržování trvale vyšších hladin koagulačních faktorů. U substituční terapie se využívá domácí léčby, kdy si pacienti sami aplikují faktory po předchozím poučení o aplikaci a skladování koncentrátů. Nutné je vedení protokolu o aplikaci léčby (Smejkal et al., 2021).

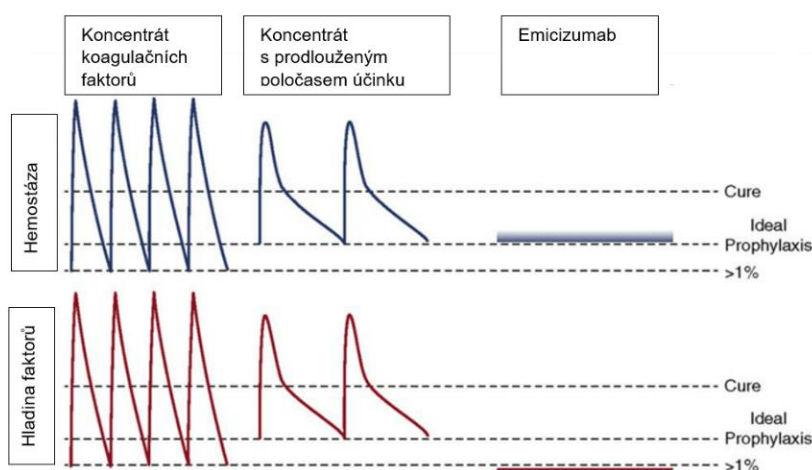
Substituční léčba alogenním FVIII/FIX nicméně může u některých pacientů vést ke vzniku závažné imunologické komplikace, při které dochází k vytvoření protilátek vůči FVIII/FIX. Tyto protilátky se nazývají inhibitory, jelikož svou vazbou na FVIII/FIX vedou k inhibici jeho prokoagulační aktivity (Zápotocká, Blatný, & Smejkal, 2021). K rozvoji této komplikace dochází častěji u pacientů s těžkou hemofilií A, kdy až 30 % pacientů trpí touto komplikací. Naopak u hemofilie B se incidence pohybuje do 5 % (Berntorp et al., 2006). Obecně lze faktory ovlivňující vznik inhibitoru rozdělit na vrozené a získané. Do vrozených patří typ genetického defektu FVIII, jiné genetické změny a předchozí výskyt inhibitoru v rodinné anamnéze, tyto faktory lze klinicky potvrdit (Zápotocká et al., 2021). Naopak získané faktory představují poměrně složitou problematiku, jelikož řadu z nich není možné přímo potvrdit, a tak zůstávají pouze podezřelé z rozvoje inhibitoru. Obecně jsou ale získané faktory vztahovány k léčbě a imunitě. U léčby se zvažoval vliv typu produktu, dávkování, změny produktu a věku první expozice (Astermark, 2015), nicméně potvrzená zatím byla pouze rizika související s vyšší aplikací FVIII během krátké časové periody a s aplikací před 6. měsícem věku. V souvislosti s imunitou se pak jedná o možném nebezpečí při aplikaci FVIII během infekce, imunologické stimulace, velkého krvácení

či operace (tzv. nebezpečné signály) (Astermark, 2015; Gomez et al., 2014; Zápotocká et al., 2021). Přítomnost inhibitoru každopádně představuje závažnou komplikaci léčby, kdy nelze k zástavě krvácení použít standardní substituci FVIII/FIX a je nutno využít nákladných bypassových preparátů, které nemusí být vždy 100 % účinné (Zápotocká et al., 2021). Pohybový aparát pacientů s inhibitorem je proto více ohrožen opakovaným a hůře ovlivnitelným krvácením. Charakteristické jsou pro tyto pacienty větší omezení rozsahu pohybu a bolestivost muskuloskeletálního systému, dále také častější využívání kompenzačních pomůcek, snížená mobilita a v neposlední řadě také snížená kvalita života (Morfini et al., 2007).

Nesubstituční terapie představuje nový způsob léčby, kdy nejsou podávány chybějící koagulační faktory. V současné době je tato léčba dostupná pouze pro pacienty s hemofilií A, kdy prvním preparátem zavedeným do klinické praxe je bispecifická monoklonální protilátka emicizumab. Tato látka byla původně vyvinuta pro profylaktickou léčbu pacientů s inhibitorem FVIII, neboť napodobuje jeho funkci v koagulační kaskádě. Aplikuje se subkutánně v rámci domácí léčby, nejčastěji do oblasti břicha s frekvencí aplikací odvíjí se od léčebného plánu, tj. 1x týdně, 1x za 14 dní, popř. 1x za měsíc. Při závažnějších krvácivých epizodách či při invazivních výkonech je však nutné zároveň využít také substituční léčby (Smejkal et al., 2021).

Obrázek 5

Úroveň hladiny deficitního faktoru při aplikaci různé léčby a jejich vliv na hemostázu (upraveno) (Arruda, Doshi, & Samelson-Jones, 2017).



Poznámka. Cure = léčebná hladina při vzniklém krvácení; Ideal Prophylaxis = ideální hladina faktoru předcházející spontánnímu krvácení; > 1% = hladina faktoru odpovídající těžké hemofilii.

Farmakoterapie využívaná pro léčbu zánětu a bolesti zahrnuje nesteroidní antirevmatika (NSA), nesteroidní antirevmatika se selektivní inhibicí cyklooxygenázy-2 (COX-2) a podávání kortikosteroidů. Užívání NSA je ale spojeno s rizikem krvácení – zejména z horní části gastrointestinálního traktu – zároveň je jejich podávání kontraindikováno při akutním krvácení (Arachchilage & Makris, 2016; Lobet, Hermans, & Lambert, 2014). Při velkých bolestech lze dále využít i kombinovanou analgeterapii včetně opiátů, ideálně po konzultaci se specializovanou ambulancí pro léčbu bolesti (R. Hrdličková, osobní sdělení, 29. 12. 2021).

3.5.2 Ortopedická léčba

Protože má hemofilie významný dopad na pohybový aparát člověka, jsou v závislosti na stupni jeho postižení a aktuálním stavu hemokoagulace prováděny různé ortopedické výkony mající za cíl zabránit degenerativním změnám či zlepšit biomechaniku pohybové soustavy. Ortopedické zákroky by v případě hemofilických pacientů měly být prováděny za patřičného zajištění koagulačními faktory v CCC/HTC centrech a zkušeným operátorem (Smejkal et al., 2021). Důležitou roli má rovněž neinvazivní léčba, která spočívá ve využití protetických pomůcek pro korekci osy končetin a stabilizaci kloubů, dále také v tlumení bolesti (NSA, COX-2), tapingu a léčebné rehabilitaci (Rodriguez-Merchan, Encinas-Ullan, & Gomez-Cardero, 2021).

Dojde-li ke krvácení do kloubů je nutná intervence, která zabrání apoptóze chondrocytů, rozvoji synovitidy, rekurentnímu krvácení do kloubu a následnému rozvoji hemofilické artropatie. Klíčová je zástava krvácení intravenózním podáním koagulačních faktorů, zvládnutí doprovodné bolesti a krátkodobá imobilizace kloubu na 48 hodin. Při velkém krvácení se provádí punkce postiženého kloubu, profylaktické podávání faktorů pak trvá do plného zrehabilitování kloubu a vymizení subjektivních potíží (Rodriguez-Merchan, 2019).

Je-li u pacienta rozvinutá chronická synovitida i přes adekvátní substituční léčbu, je léčebnou volbou odstranění hypertrofické a bohatě vaskularizované synovie (Caviglia & Solimeno, 2008). Cílem tohoto zákroku je zabránit dalšímu poškození kloubu, na již přítomné degenerativní změny ale terapie nemá vliv (Silva, Luck, & Llinas, 2004). Synovektomií lze provést neinvazivně s využitím radioizotopů (radiační synovektomie), která zahrnuje aplikaci radioaktivní látky přímo do příslušného kloubu a vede k redukci kloubní výstelky. Otevřené či artroskopické synovektomie se pak využívá po třech neúspěšných radiačních synovektomiích konkrétního kloubu, vyžadují však celkovou anestezii (Dungl et al., 2014, Rodriguez-Merchan, 2019). Otevřené synovektomie mají vyšší účinnost v prevenci rekurentního kloubního krvácení, jsou však spojeny s větší ztrátou rozsahu pohybu v kloubu (Silva et al., 2004).

Pokročilá stádia kloubního poškození vyžadují náročnější ortopedické zákroky. U mladých pacientů se provádí „débridement“ či korekční osteotomie kloubů s cílem oddálení nutnosti náhrady kloubu. Při „débridement“ se otevřeně či artroskopicky provádí „shaving“ poškozené chrupavky, „trimming“ hypertrofických osteofytů a odstranění kloubních myšek (Rodriguez-Merchan, Goddard, & Lee, 2000). „Débridement“ vede ke snížení bolestivosti a zlepšení funkčního stavu kloubu (Bicer, Kayaokay, Alsina, Gunay, Kavakli, & Aydoğdu, 2018). Korekční osteotomie spočívá v normalizaci biomechanických vlastností kloubu, která napomáhá zabránit rychlé progresi artropatie. Tento zákrok se provádí typicky u kolenního (valgózní osteotomie proximální tibie) a hlezenního (supramalleolární osteotomie tibie) kloubu (Rizzo, Zago, Carulli, & Innocenti, 2017).

Těžká artropatie loketního kloubu je spojena s výskytem kostních deformací kloubních ploch. Přítomné může být také zvětšení hlavičky radia, které je doprovázeno omezením pronačních a supinačních pohybů. V takovém případě se provádí resekce hlavičky radia, tento zákrok může být spojen se synovektomií a laváží kloubu. Výsledkem je zmenšení bolesti, snížení frekvence krvácení kloubu a zlepšení rozsahu pronačních a supinačních pohybů. Na pohyby do flexe a extenze zákrok nemá vliv. Totální endoprotéza loketního kloubu je zvažována, pokud artropatie narušuje provádění všedních denních činností (Lobet et al., 2014). Dle Dale, Saucedo a Rodriguez-Merchan (2018) je problematika totální endoprotézy lokte u pacientů s hemofilii v odborné literatuře málo zastoupená, společně je však významné ustoupení bolesti, zlepšení rozsahu pohybu a funkce kloubu po implantaci totální endoprotézy, ve velkém procentu případů však dochází ke komplikacím či k nutnosti revize.

Terapií volby u pokročilé artropatie kolenního kloubu je náhrada kloubu. Pacienti s hemofilii podstupují, oproti pacientům s osteoartrózou, náhrady kloubů v relativně mladém věku, klouby hemofiliků jsou rovněž kvůli patofyziologii nemoci více zničeny, zároveň se u pacientů s hemofilii očekává vyšší stupeň fyzické aktivity po operaci. Dle rozsahu poškození je volena unilaterální či bilaterální endoprotéza kloubu (Mortazavi, Haghpanah, Ebrah Im Ina Sab, Baghdad, & Toogeg, 2016). Moore, Tobase a Allen (2016) ve své metaanalýze uvádí zvýšení rozsahu pohybu do flexe a extenze, současně se zlepšením funkce kloubu po náhradě kolenního kloubu, v porovnání s osobami bez hemofilie, které podstoupily náhradu kolenního kloubu však zlepšení není tak markantní.

Výskyt artropatie kyčelního kloubu je méně častý, nicméně pacienti s recidivujícím krvácením a s anamnézou traumatu či femoroacetabulárního impingementu jsou náchylní k rozvoji této komplikace. Obdobně jako v případě kolenního kloubu je standardem léčby po vyčerpání předchozích terapeutických možností náhrada kloubu (Carulli, Rizzo, & Innocenti, 2017).

Specifickou problematiku u pacientů s hemofilii představuje pokročilá bolestivá degenerace hlezenního kloubu. Po vyčerpání předchozích neinvazivních a invazivních metod, jsou dalšími možnostmi terapie artrodéza či totální endoprotéza hlezenního kloubu. Artrodéza je v případě tohoto kloubu dle Rodriguez-Merchan et al. (2000) dobře tolerována, na rozdíl od kolenního kloubu, u kterého by artrodéza vedla k znemožnění či znesnadnění činností všedního života. Úspěšná artrodéza hlezenního kloubu představuje definitivní řešení, které vede ke snížení bolesti a zmenšení rizika krvácení. Na druhou stranu tento zákrok vede ke ztížení chůze pacienta (Rodriguez-Merchan et al., 2021). Taktéž kompenzační hypermobilita v okolí artrodézy potencuje rozvoj artrózy přilehlých kloubů (Wang, Li, Zhang, Wang, Li, & Liu, 2020). V oblasti kloubů nohy se můžeme setkat s kombinací tibiotalární a subtalární artrodézy či s izolovanou subtalární artrodézou (Rodriguez-Merchan et al., 2021). Totální endoprotéza hlezenního kloubu dle Lobet et al. (2014) a Rodrigueze-Merchana (2019) stále zůstává terapeutickou možností, která není dostatečně podložena údaji.

Léčba krvácení do svalů je především konzervativní – nutná je imobilizace postižené končetiny se současným zajištěním koagulačními faktory. Krvácení, které vede k útlaku okolních struktur lze zmírnit krátkodobou aplikací kortikosteroidů (Smejkal et al., 2021). V rizikových lokalitách (svaly předloktí a lýtka) může dojít k rozvoji kompartment syndromu, který vyžaduje neodkladné řešení v podobě fasciotomie (Donaldson & Goddard, 2015).

3.5.3 Role fyzioterapie

Přestože substituční léčba výrazně prodloužila délku života pacientů s hemofilii, stále je toto onemocnění provázeno specifickými komplikacemi jako jsou poškození kloubů, poruchy funkce, akutní a chronická bolest, dopady na duševní zdraví, snížená sociální participace a kvalita života (Miesbach, Mahony, Key, & Makris, 2019). Hemofilie je navíc rizikovým faktorem pro rozvoj hypertenze a osteoporózy (Canaro, Goranova-Marinova, & Berntorp, 2015).

U pacientů s hemofilii hraje významnou roli rehabilitace, která je Světovou zdravotnickou organizací (2011) definována jako soubor opatření, které napomáhají jedincům s disabilitou či ohroženým disabilitou dosáhnout a udržet optimální fungování v interakci s jejich prostředím. Cílem rehabilitace je prevence a zpomalení funkční ztráty, návrat či kompenzace ztracené funkce a udržení té současné. Schopnost pohybu je základním prvkem zdraví, fyzioterapie je zaměřená na jeho udržení a případné maximální možné navrácení (Stephensen, Bladen, & McLaughlin, 2018). V případě pacientů s hemofilii je fyzioterapie důležitou součástí multidisciplinární péče, neboť představuje prostředek pro sledování stavu pohybového aparátu, prevenci a léčbu již vzniklých poškození (Lobet et al., 2021).

3.5.3.1 Hodnocení funkčních schopností u osob s hemofilií

Osoby s hemofilií uvádějí v porovnání s běžnou populací sníženou kvalitu života, přičemž příčiny jsou multifaktoriálního původu. Významnou roli v tomto ohledu hrají věk, způsob léčby, existující komorbidity (Lobet, Holme, & Hilberg, 2020). Pro popis celého spektra následků hemofilie je doporučeno využívat Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví (ICF), která zahrnuje hodnocení tělesné funkce, tělesné struktury, aktivity a participace a faktorů prostředí (Fischer et al., 2017). Mezi pro hemofilii specifické nástroje k určení funkčních schopností patří Functional Independence Score in Hemophilia (FISH), Haemophilia Activities List (HAL), Pediatric Haemophilia Activities List (PedHAL). Využití jmenovaných dotazníků v kombinaci s hodnocením stupně postižení kloubů umožňuje komplexní zhodnocení aktuálního stavu pacienta, zejména jeho pohybového aparátu. Tento postup doporučuje také WFH (McLaughlin, Morris, & Chowdary, 2018).

Functional Independence Score in Haemophilia (FISH)

FISH je spolehlivým a validním nástrojem pro objektivní hodnocení nezávislosti dospělých pacientů s hemofilií při vykonávání běžných denních aktivit. Taktéž umožňuje hodnotit změny ve funkci pohybového aparátu z dlouhodobého hlediska a efekt terapeutické intervence (Poonnoose et al. 2007). FISH se vyznačuje vysokou reliabilitou s koeficientem vnitrotřídní korelace 0.98 (Poonnoose et al. 2007). Skóre obsahuje aktivity běžného denního života, jejichž vykonávání může být poznamenáno hemofilií a je rozděleno do 3 základních okruhů – sebezpečí, transfery a lokomoce. Sebezpečí zahrnuje péči o vzhled, koupání, oblékání a příjem potravy. V transferech se hodnotí přesun na židli a dřep, při lokomoci pak chůze, chůze po schodech (12 až 14 schodů) a běh (Srivastava et al., 2020). Používá se skórování 1 až 4 body, které je shrnuto v následující tabulce.

Tabulka 1

Skórování jednotlivých aktivit FISH (Srivastava et al., 2020).

Skóre	Význam
1	Neschopnost provést aktivitu.
2	Nutná pomoc asistenta/pomůcka.
3	Schopnost provést aktivitu bez pomoci/pomůcky s mírným diskomfortem, ale ne jako zdravá osoba.
4	Provedení aktivity jako zdravá osoba.

Haemophilia Activities List (HAL), Pediatric Haemophilia Activities List (PedHAL)

HAL je sebesposuzovací dotazník hodnotící dopady hemofilie na aktivity a participaci pacientů. Obsahuje 42 hodnocených položek napříč 7 doménami – leháni/sezení/klečení/stání, funkce horních a dolních končetin, použití dopravních prostředků, hygiena a oblékání, práce v domácnosti, volnočasové aktivity a sport. Tato verze rovněž zkoumá využití úprav auta a kompenzačních pomůcek. Existuje také zkrácená forma HALshort obsahující pouze 18 nejrelevantnějších položek. Dotazy jsou u obou verzí zaměřené na problémy v provádění vybraných činností během posledního měsíce. Pacient volí z 7 možností takovou, která nejvíce odpovídá jeho situaci – od nemožnosti provádět danou aktivitu až po bezproblémové vykonávání. V případě, že pro něj vykonávání dané aktivity není relevantní, volí možnost n/a („not applicable“) (Van Genderen et al., 2004). Hodnocení HAL dle McLaughlin et al. (2018) silně koreluje s výsledky HJHS napříč širokým věkovým spektrem a rozsahem poškození kloubů. Nicméně nedochází ke zvýšení korelace mezi HAL a HJHS se zhoršujícím se stavem kloubů, což si McLaughlin et al. (2018) vysvětlují buď nedostatečnou citlivostí HAL či HJHS, anebo schopností pacientů kompenzovat funkční omezení změnou životního stylu. Autoři McLaughlin et al. (2018) rovněž doporučují kombinaci HAL a HJHS pro jejich vysokou klinickou hodnotu při identifikaci potenciálních problémů pacienta. Samotné využití HAL doporučují v případě rozšířeného postižení kloubů.

PedHAL a PedHALshort představují verzi HAL přizpůsobenou pro pacienty ve věku 4–18 let, princip hodnocení je obdobný dotazníku HAL. Cílem PedHAL a HAL je umožnit kontinuální hodnocení aktivit běžného denního života. Součástí PedHAL je také dotazník pro rodiče (Groen, van Der Net, Helders, & Fischer, 2010). HAL a PedHAL jsou jediná pro hemofilii specifická hodnocení funkce či pohybového aparátu, která byla přeložena a validována pro použití v českém jazyce (Van Genderen et al., 2004). Zároveň se vyznačují dobrou reliabilitou, která byla hodnocena vnitrotřídním korelačním koeficientem reliability ICC > 0.9 (Kuijlaars et al., 2021).

3.5.3.2 Hodnocení stavu kloubů u osob s hemofilií

Jak již bylo řečeno, u pacientů s hemofilií dochází ke krvácivým epizodám převážně do kloubů, které vedou k jejich poškození a při progresi k následnému rozvoji hemofilické artropatie, jež se projevuje snížením rozsahu pohybu v kloubu, bolestí a svalovou atrofií. Proto je důležité sledování a hodnocení stavu kloubů, jehož výsledky lze využít k určení efektivity a případné úpravě režimu substituční léčby a fyzioterapie s cílem zabránit či minimalizovat zhoršování stavu pohybového aparátu. V současné době je na výběr z několika různých variant hodnocení, tato práce uvádí pouze ty, které jsou navrženy pro použití Muskuloskeletální

pracovní skupinou Světové federace hemofilie a dalšími konsensuálními skupinami (Gouw et al. 2019).

World Federation of Hemophilia Physical Examination Score (PES, Gilbert Score)

PES hodnotí stav nejčastěji postižených kloubů u hemofilie – loketních, kolenních a hlezenních kloubů. Primárně je určeno pro dospělé a děti s již rozvinutou artropatií. Toto hodnocení není dostatečně senzitivní u pacientů s minimálním poškozením kloubů (Armstrong et al., 2017), zároveň nemusí být vhodné pro použití u mladších dětí, neboť fyziologické vývojové změny v postavení končetin může hodnotit jako patologické (Beeton et al., 2014). U dospělých představuje PES jediný, pro hemofilii specifický prostředek k hodnocení stavu kloubů (Funk et al., 2020). Testování trvá 30–45 minut, zapotřebí je goniometr a krejčovský metr (Beeton et al., 2014). Jedná se o aditivní skórování stavu kloubů v rozsahu 0–12 pro hlezenní a kolenní kloub, 0–10 pro loketní kloub, přičemž 0 reprezentuje absenci postižení, 10 či 12 největší možné poškození. Hodnotí se otok kloubu (0–2), svalová atrofie (0–1), axiální deformace kolenních a hlezenních kloubů (0–2), krepitus při pohybu (0–1), rozsah pohybu (0–2), flekční kontraktura (0–2), nestabilita (0–2) a případná bolest (0–3). Maximální skóre bez bolesti činí 68 bodů, s přítomností bolesti pak 86. Reliabilita tohoto skóre nebyla stanovena (Gouw et al., 2019).

Hemophilia Joint Health Score (HJHS)

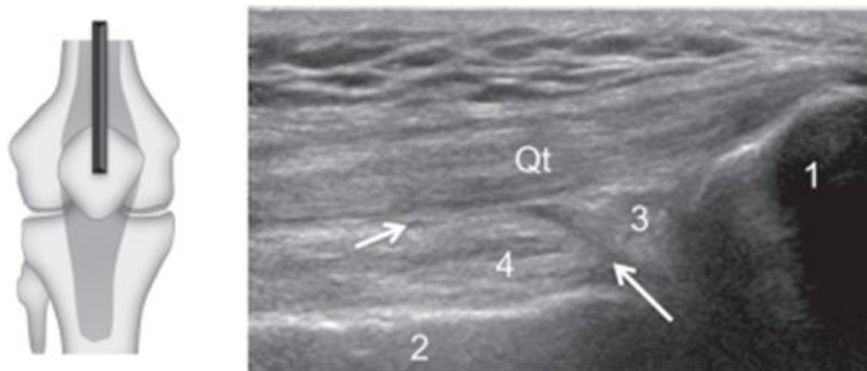
HJHS představuje další z možností pro hodnocení stavu kloubů – loketních, kolenních a hlezenních. Vyznačuje se vysokou reliabilitou – test-retest 0,89, shoda pozorovatelů 0,83 (Hilliard et al., 2006). V současné době se využívá verze 2.1, která je primárně určena pro pediatrické pacienty (Kuijlaars, Timmer, de Kleijn, Pisters, & Fischer, 2017), využívána je však rovněž u dospělých (Sluiter, Foppen, de Kleijn, & Fisher, 2014). Pravidelné sledování pomocí HJHS je doporučováno WFH. Význam testování spočívá v brzkém odhalení změn na kloubech, které není patrné na RTG vyšetření, jelikož to zachycuje pouze osteochondrální změny. Zároveň lze pomocí HJHS určit progresi onemocnění a efekt terapie (Kuijlaars et al., 2017). Posuzuje se oboustranně otok kloubu (0–3), doba trvání otoku (0–1), atrofie svalů (0–2), krepitus při pohybu (0–2), omezení flexe (0–3), omezení extenze (0–3), bolest kloubu (0–2), síla svalů loketních, kolenních a hlezenních kloubů v plném možném rozsahu pohybu (0–4) a „global gait“ skóre, které zahrnuje chůzi, chůzi po schodech, běh a skákání po 1 noze (0–4) (Gouw et al. 2019). Maximální počet bodů je 124, přičemž vyšší počet bodů značí horší výsledek. HJHS nestanovuje, jak hodnotit stav kloubů po jejich operaci. Další nevýhodou je vysoká časová náročnost (Kuijlaars et al., 2017).

Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound (HEAD-US)

HEAD-US je standardizovaným ultrasonografickým protokolem, který byl vyvinut pro časnou detekci kloubních změn loketních, kolenních a hlezenních kloubů u pacientů s hemofilii (Plut et al., 2019). Obsahuje přesné instrukce pro ultrasonografické vyšetření – poloha končetiny, přikládání sondy (Martinoli et al., 2013). Protokol je určen pro využití zdravotnickým personálem, který se nezabývá diagnostickou radiologií. Umožňuje zachycení drobných nitrokloubních krvácení, které nemusí být odhaleno během fyzikálního vyšetření kloubů. Prostřednictvím HEAD-US lze hodnotit celkový stav kloubu i jednotlivých kloubních struktur – přítomnost synoviální hypertrofie, kostních změn a degenerace chrupavky (Plut et al., 2019), v případě chrupavky je však hodnotitelná pouze malá část jejího povrchu (Stephensen et al., 2018). Toto vyšetření kloubů pomocí ultrazvuku představuje rychlejší a dostupnější alternativu magnetické rezonance (MR), která je jinak považována za zlatý standard přesného hodnocení kloubů (Plut et al., 2019). Současně je prokázána vysoká korelace mezi hodnocením kloubů prostřednictvím HEAD-US protokolu a MR (Plut et al., 2019). Téměř shodných výsledků obou celkových vyšetření bylo dosaženo u loketních a kolenních kloubů ($r \approx 0,95$), nižší korelaci vykazovalo celkové vyšetření hlezenních kloubů ($r \approx 0.85$). Středně vysoká až vysoká shoda byla zjištěna při sledování stavu jednotlivých kloubních částí. Studie, na které se podíleli Stephensen et al. (2018), zaměřená na opakovatelnost výsledků protokolu HEAD-US mezi hodnotiteli – fyzioterapeuty v rámci CCC, uvádí vysokou opakovatelnost v případě celkového hodnocení stavu kloubů. Horší výsledky vykazovalo samostatné hodnocení synovie, chrupavky a kosti. Jako nejobtížněji hodnotitelný byl i v této studii označen hlezenní kloub. Při porovnávání celkového hodnocení prostřednictvím HJHS a HEAD-US protokolu byla prokázána vysoká korelace.

Obrázek 5

Vyšetření kolenního kloubu pomocí HEAD-US protokolu, přední sagitální zobrazení (upraveno) (Martinoli et al., 2013).



Poznámka. 1 = patella; 2 = distální femur; bílé šipky = recessus suprapatellaris; Qt = šlacha m. quadriceps femoris; 3 = suprapatelární tukový polštář; 4 = prefemorální tukový polštář.

3.5.3.3 Fyzioterapie po akutním krvácivém stavu

Jedním ze základních projevů hemofilie jsou opakované krvácivé epizody v pohybovém aparátu, jejichž závažnost může být různá – od klinicky nerozpoznaných (Gooding et al., 2021) až po závažná krvácení vyžadující ortopedickou intervenci (Rodriguez-Merchan, 2019). Výsledkem krvácivých epizod jsou muskuloskeletální dysfunkce, a proto je velmi důležitá efektivní léčba, jejíž cílem je zabránit budoucím komplikacím. Fyzioterapie je v tomto případě zaměřena na návrat ztracené funkce, snížení bolesti a rizika vzniku disability, z dlouhodobého hlediska rovněž na redukci svalových dysbalancí (Armstrong et al., 2016; Beeton et al., 2012).

Krvácení do svalů

Krvácení do svalů se může vyskytnout z různých příčin a představuje pro pacienty závažný stav. U těžké hemofilie může dojít ke spontánnímu zakrvácení, dalšími vyvolávajícími faktory jsou pád, úraz či natažení svalu (Hrdličková et al., 2019). Mezi časné projevy krvácení lokalizovaného do svalů patří pocit diskomfortu a ztuhlosti, dále také přítomnost parestezií, bolestivost při protažení či kontrakci svalu. Otok nemusí být patrný ihned, varovnými známkami jsou zvýšená teplota a citlivost postižené části těla. V další fázi se přidává otok, palpační tuhost, klidová bolest svalu, současně se zvýrazňují senzitivní vjemy – parestzie, necitlivost. Rizikem krvácení do svalů je útlak nervově-cévního svazku, což může zapříčinit obrnu nervu (Koch & Visser, 2009). Pohyb končetinou je obtížný a bolestivý, rozsah pohybu je snížený, končetina bývá držena v antalgické pozici (Hrdličková et al., 2019). Pro přesnou diagnostiku se využívá muskuloskeletální ultrasonografie (Beeton et al., 2012), případně MR (Lobet, et al., 2014).

Musculus iliopsoas patří mezi častá místa krvácivých příhod a rekonvalescence bývá dlouhá. Příznaky a symptomy mohou přetrvávat 6 a více měsíců. Mezi komplikace patří bolest zad, omezená extenze v kyčelním kloubu, zvýšení zátěže působící na kolenní a hlezenní kloub (Forsyth, Blamey, Lobet, & McLaughlin, 2020) či obrna n. femoralis (Beeton et al., 2012). Krvácení do m. iliopsoas musí být řešeno neodkladně, neboť může ohrozit život pacienta (Forsyth et al., 2020). Diferenciálně-diagnosticky je potřeba krvácení odlišit od krvácení do kyčelního kloubu a akutní apendicitidy. Při krvácení do této lokality může být pozitivní Blumbergovo znamení (Srivastava et al., 2020).

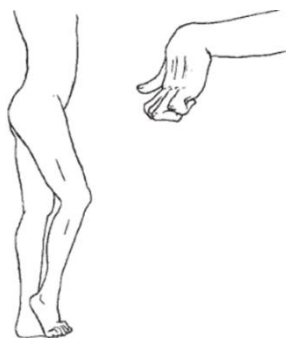
Příznaky krvácení do m. iliopsoas:

- Zvětšená bederní lordóza.
- Dolní končetina postižené strany je držena ve flexi a zevní rotaci, není možná extenze v kyčelním kloubu, rotace nejsou bolestivé.
- Bolest v dolní části břicha a/nebo dolní části zad a/nebo třísla.
- Nemožnost narovnat se a/nebo vstát ze sedu.
- Nemožnost ležet na zádech s nataženou dolní končetinou postižené strany.
- Změna stereotypu chůze (kulhání, chůze po špičce na postižené straně) až nemožnost chůze.
- Bolestivá palpace postiženého svalu.
- Příznaky periferní obrny femorálního nervu (L2–L4): senzitivní a motorické příznaky, vymizení patelárního reflexu, fascikulace/chronická atrofie m. quadriceps femoris (Brooks & Mulder, 2014; Forsyth et al., 2020; Srivastava et al., 2020; Medical and Scientific Advisory Committee, 2015)

Druhou nejčastější lokalitu krvácení představují svaly lýtka, mezi projevy patří velmi bolestivá až nemožná chůze po špičkách (Hrdličková et al., 2019) a neschopnost pokládat patu na podložku při chůzi (Brooks & Mulder, 2014). Další typické místo krvácení představují svaly předloktí, kdy častěji bývá postižena flexorová skupina svalů. Charakteristickými příznaky jsou problematické sevření ruky a uchopení předmětu (Hrdličková et al., 2019), komplikací je rozvoj Volkmannovy ischemické kontraktury (Forsyth et al., 2020). Krvácení v oblasti předloktí a lýtka jsou také riziková pro rozvoj kompartment syndromu a periferní parézy nervů (Beeton et al., 2012; de La Corte-Rodriguez & Rodriguez-Merchan, 2014).

Obrázek 5

Možné flekční deformity u pacientů s hemofilií vzniklé v důsledku krvácení (upraveno) (Mulder, 2016)



Prvních 48 hodin po krvácivé epizodě je označováno jako akutní fáze. Princip léčby spočívá v okamžité aplikaci adekvátního množství koagulačních faktorů, imobilizaci, chlazení, kompresi (vyjma m. iliopsoas) a elevaci postižené části těla. Tento režim je v anglickém jazyce označován jako R-RICE (R = „replacement of clotting factors“; R = „rest“; I = „ice“; C = „compression“, E = „elevation“) (Lobet et al., 2014). Ekvivalent v českém jazyce nese označení KOTĚ (K = klid; O = obklad, studený; T = tlaková bandáž, nezaškrcovat; E = elevace) (Köhlerová & Čepeláková, 2017). V akutní fázi je kontraindikováno využití terapií, které brzdí proces hemostázy – aplikace tepla, masáže (Lobet et al., 2014).

Aplikace ledu je dle Lobet et al. (2014) považována za prostředek zmírňující bolest díky zpomalení rychlosti vedení nervu, zároveň dochází k redukci otoku tlumením prozánětlivé odpovědi organismu a vasokonstrikci, která snižuje prokrvení. Nicméně stejní autoři uvádí, že tento postup vede ke zpomalení hojení působením na makrofágy, kdy zabraňuje uvolňování inzulinu podobnému růstovému faktoru 1 (IGF-1). Lokální chlazení má rovněž u běžné populace za následek narušení hemostázy, velmi pravděpodobný je tento efekt také u hemofilické populace (Forsyth, Zourikian, Valentino, & Ivard, 2012). Forsyth et al. (2012) doporučují aplikaci pouze po zvážení potenciálních rizik a benefitů individuálně u každého pacienta, za cílenější opatření proti bolesti a otoku považují farmakologické zajištění hemostázy koagulačními faktory, kompresi a elevaci. Lobet et al. (2014) považují aplikaci ledu pro redukci bolesti za akceptovatelnou v případě krátkých přerušovaných intervalů, které dohromady nepřesahují 6 hodin. Atilla a Güney-Deniz (2019) a Lobet et al. (2014) ohraničují trvání těchto intervalů na 5–15 minut, přičemž by led neměl být v přímém kontaktu s kůží, aby nedošlo k jejímu poškození. Wang a Ni (2021) spojují aplikaci ledu po zranění měkkých tkání se subjektivním pocitem menší bolestivosti, který je však krátkodobý a z dlouhodobého hlediska nemusí být docíleno stejného efektu. Pro tišení bolesti je u pacientu s hemofilií možné využít analgetik na bázi paracetamolu a COX-2, silnější analgetika by se měla podávat pouze po konzultaci s hematologem (Köhlerová & Čepeláková, 2017).

Klid ve formě imobilizace či eliminace zátěže je doporučován prvních 48–72 hodin po krvácivé epizodě, cílem je zabránit dalšímu krvácení (Lobet et al., 2014). Okamžitá mobilizace poraněných svalů navíc může zvýšit tvorbu jizev a narušit regeneraci svalových vláken (Buckwalter, 1995). Využití kompenzačních pomůcek v podobě berlí je doporučeno v případě výskytu hematomu na dolní končetině, který pro svou lokalizaci nelze účinně imobilizovat (Lobet et al., 2014). Při krvácení do m. iliopsoas Srivastava et al. (2020) nedoporučuje chůzi o berlích, aby kontrakcí svalu nedošlo k exacerbaci bolesti a krvácení, v tomto případě je doporučen striktní klid na lůžku doplněný dle Medical and Scientific Advisory Committee (2015) o cévní gymnastiku dolních končetin a aktivní pohyb nepostižené dolní končetiny bez vyvolání bolesti.

V návaznosti na ustupování bolesti je zahájena fyzioterapie, která by měla probíhat za adekvátního zajištění koagulačními faktory (Srivastava et al., 2020). Terapie spočívá v aplikaci šetrného protahování v mezích bolesti za účelem ovlivnit maturoující jizvu, zabránit fibróze svalu a navrátit původní rozsah pohybu. Důležité je taktéž obnovit funkci postiženého svalu, jeho snížení svalové síly je totiž spojeno se zvýšeným rizikem opětovného krvácení (Lobet et al., 2014). Vhodné je zařazení nejprve izometrického a následně koncentrického posilovacího cvičení (Lobet et al., 2014), dle tolerance pacienta lze využít také techniky proprioceptivní neuromuskulární facilitace a hydroterapii (Atilla & Güney-Deniz 2019). Katzerová (2018) doporučuje míčkovou facilitaci pro zmírnění otoku, bolesti a stimulaci receptorů postižené oblasti, dále aplikaci lymfotapingu s cílem podpořit vstřebání hematomu či otoku (Obrázek 6). Dle Hopper (2015) je však potřeba dalšího zkoumání využití kinesio tapingu pro vstřebání hematomu u pacientů s hemofilií. Při rehabilitaci pacientů je rovněž potřeba se zaměřit na možné následky krvácení. Jmenovitě mezi ně patří například vznik svalových dysbalancí, špatné držení těla, přetěžování a snížená flexibilita (Beeton et al., 2012).

Obrázek 6

Efekt aplikace kinesio tapingu v kombinaci s koagulačními faktory na vstřebání svalového hematomu u pacienta s hemofilií (upraveno) (Hopper, 2015).



Poznámka. Nahoře 1. den před (vlevo) a po (vpravo) aplikaci, dole 3. den před (vlevo) a po (vpravo) aplikaci.

Krvácení do kloubů

Hemartros lze dle klinických manifestací rozdělit na akutní, kdy dojde ke vstřebání hematomu po jednorázovém zakrvácení díky dobře vedené substituci koagulačními faktory a rehabilitaci. Pokud se objeví rekurentní krvácení do stejného kloubu, jedná se o subakutní

hemartros. V tomto případě nedojde k plnému zhojení měkkých tkání v okolí kloubu, zároveň jsou přítomny přetrvávající klinické známky poškození kloubu (Lobet et al., 2014).

Vyvolávajícími příčinami kloubního krvácení jsou nejčastěji přetížení, podvrtnutí či luxace kloubu, u těžké hemofilie však může dojít ke spontánnímu vzniku (Hrdličková et al., 2019). Mezi projevy patří nejprve ztuhlý pohyb, pocit diskomfortu až bolesti v klidu i při pohybu. Následně kloub otéká, je teplejší a může dojít k začervenání. Dochází k omezení rozsahu pohybu (Brooks & Mulder, 2014; Hrdličková et al., 2019), zároveň je končetina držena v antalgické pozici, která snižuje intrakapsulární tlak v kloubu (Lobet et al., 2014). Pro loketní a kolenní kloub je úlevovou polohou flexe, pro hlezenní kloub pak plantární flexe. Tato úlevová držení mohou vést k dalším problémům v podobě změn stereotypu chůze, omezení rozsahu pohybu, bolesti a přetěžování jednotlivých částí těla (Forsyth et al., 2020).

Princip léčby krvácení do kloubu je obdobný postupu při krvácení do svalů. Režim R-RICE Srivastava et al. (2020) doporučují navíc doplnit o ochranu (protection) kloubu (PRICE). Smejkal et al. (2017) uvádí, že je nutné dle rozsahu krvácení kloub imobilizovat v úlevové poloze pomocí kompresního či elastického obinadla po dobu 1 dne, následně postupně rozcvičovat a dalších 4–5 dnů kloub plně nezatěžovat, aby nedocházelo k dalšímu poškození chrupavky. V případě postižení kloubu dolní končetiny lze pro tento účel využít berle, jejich výhodou je následná možnost progresivního zvyšování zátěže (Lobet et al., 2014). Nicméně je dle autorů Stephensen et al. (2018) vždy potřeba najít rovnováhu mezi znehybněním a včasným zatěžováním kloubu tak, aby došlo k zabránění rozvoje dalších komplikací plynoucích z imobilizace a zároveň bylo minimalizováno riziko opětovného zakrvácení fragilní synoviální tkáně. Stejní autoři však uvádí, že dosud není prozkoumán optimální způsob a načasování opětovného zatěžování kloubu či svalů po krvácivé epizodě. Orientačním kritériem vhodného postupu tak zůstává bolest (Srivastava et al., 2020). Zároveň je vždy nutné sledovat symptomy, které by mohly značit znovuobjevení krvácení (Mulder et al., 2018).

Po opětovném dosažení hemostázy, objektivním a subjektivním zlepšením stavu kloubu je terapie zaměřena na znovuobnovení kloubní pohyblivosti, navrácení původní délky a síly svalů, dále na proprioceptivní a balanční cvičení, reedukaci chůze a nácvik aktivit běžného denního života. Rovněž je možné v této fázi zařadit šetrné manuální techniky a fyzikální terapii (Mulder et al., 2018).

Specifickou problematiku, pro obtížnější kontrolu krvácení, představují pacienti s inhibitory. Tyto osoby by v ideálním případě měly být svěřeny do péče zkušeného fyzioterapeuta ve specializovaných pracovištích (Forsyth et al., 2020).

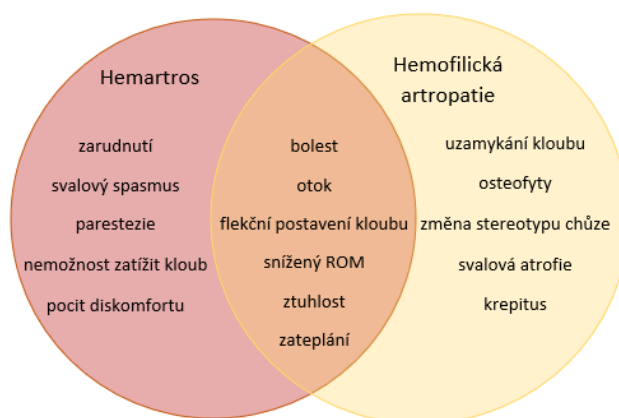
3.5.3.4 Fyzioterapie mimo akutní stav

Osobám s chronickou artropatií může být nabídnuta péče fyzioterapeuta. Vždy je však tato léčba indikována po chirurgickém zákroku (Lobet et al., 2014). Hlavním cílem fyzioterapie u pacientů s hemofilii mimo akutní stavy, je udržení či obnovení fyziologických funkcí pohybového aparátu. Obecně je u pacientů s hemofilii potřeba volit vhodné techniky rehabilitace, které nezvyšují riziko krvácení. Nutné je šetrné zacházení, stanovení limitů cvičení, postupná progresa a respektování subjektivních pocitů pacienta. Zároveň je v případě očekávané intenzivní rehabilitace nezbytná spolupráce s hematologem, který zajistí adekvátní substituci koagulačními faktory (Salaj & Mužíček, 2019).

Častou chronickou komplikací hemofilie je rozvoj hemofilické artropatie (Srivastava et al., 2020). Tento stav je doprovázen omezením rozsahu pohybu, svalovou atrofií, kontrakturami (Atilla & Güney-Deniz, 2019), bolestí, snížením propriocepce (Hanley et al., 2017), zvýšeným rizikem pádů (Fearn et al., 2010) a osteoporózou (Canaro et al., 2015). Řada dalších symptomů akutního krvácení do kloubu a artropatie se navzájem překrývá (Obrázek 7) (Forsyth et al., 2020). Při rozvinuté hemofilické artropatii se můžeme setkat s charakteristickým držením těla, které odpovídá úlevovým polohám při akutním krvácení do kloubů či svalů (Forsyth et al., 2020) a se změnou stereotypu chůze. Chůze pacientů s hemofilickou artropatií se vyznačuje sníženou rychlostí, kratší délkou kroku, menším funkčním rozsahem pohybu v kyčelních a hlezenních kloubech ve srovnání se zdravou populací (Putz et al., 2020).

Obrázek 7

Symptomy akutního krvácení do kloubu a hemofilické artropatie (Forsyth et al., 2020).



Fyzioterapie představuje jeden z efektivních prostředků k ovlivnění hemofilické artropatie, což prokázala metaanalýza autorů Pacheco-Serrano, Lucena-Antóna a Moral-Munoz (2021), která hodnotila vliv různých fyzioterapeutických intervencí na bolest, svalovou sílu, obvody svalů, rozsah pohybu, stav kloubu a kvalitu života u pacientů s hemofilickou artropatií. Výrazné zlepšení všech těchto aspektů bylo pozorováno ve skupině, která prováděla

terapeutická cvičení. Ovlivnění bolesti, kvality života, svalových obvodů a subjektivního vnímání zdravotního stavu, bylo dosaženo taktéž manuální terapií a domácím cvičebním programem (Pacheco-Serrano et al., 2021).

Hlavním cílem u pacientů hemofilickou artropatií je zlepšení kloubní stability, čehož lze dosáhnout kombinací odporového a koordinačního cvičení s vytrvalostním tréninkem. Rovněž je prokázáno, že takto sestavená terapie snižuje riziko úrazu, pádů a krvácení (Stromer et al., 2021). V rámci terapie je doporučeno u osob s hemofilii využít taktéž specifická terapeutická cvičení a techniky, mezi které patří:

- Balanční cvičení pro prevenci pádu.
- Cvičení zaměřená na zvyšování svalové síly, kdy bezpečnější variantu posilování pro pacienty s poškozenými klouby představují izometrické cviky. Základním pravidlem je vždy postup od izometrických cvičení ke koncentrickým s postupným navyšováním zátěže (Forsyth et al., 2020). Excentrické silové prvky lze dle Calatayud et al. (2021) provádět za dostatečného zajištění koagulačními faktory. Současně je potřeba opatrný přístup, a to zejména při prvním zařazení excentrické zátěže (Calatayud et al., 2021). Tento typ cvičení je dokonce spojen s větší efektivitou v porovnání s koncentrickým cvičením o stejné zátěži. Zároveň rozšiřuje možnosti kinezioterapie, například ve smyslu přípravy na provádění každodenních aktivit, během kterých dochází k výraznému působení excentrických sil (sestup ze schodů, chůze z kopce) či z pohledu prevence poškození při sportovních aktivitách zahrnujících náhlá zpomalení.
- Opatrně prováděný statický strečink a dlahování s postupnou časovou progresí v nošení. Aktivní protahování by mělo být preferováno jakožto bezpečnější varianta.
- Šetrné měkké a mobilizační techniky, u pacientů s hemofilii není vhodné používat vysokorychlostní manipulace a mobilizace (Forsyth et al., 2020).
- Hydrokinezioterapie, jež umožňuje asistovaná či rezistovaná cvičení (Guodemar-Pérez et al., 2018). Výhodné je využití zejména u pacientů s již poškozeným pohybovým aparátem, neboť fyzikální vlastnosti vody umožňují nadlehčování artropatických kloubů (Guodemar-Pérez et al., 2018; Lobet et al., 2014). Cvičení ve vodním prostředí rovněž efektivněji snižuje bolest pohybového aparátu než cvičení prováděná na souši (Stromer et al., 2021).
- Relaxační techniky, mentální trénink a proprioceptivní neuromuskulární facilitace, které lze využít pro zlepšení vnímání těla (Stromer et al., 2021).

Fyzioterapie zaměřená na korekci držení těla a chůze je kvůli poškození většího množství kloubů, kontrakturám měkkých tkání a snaze těla dosáhnout co nejefektivnějšího způsobu chůze značně limitována. V takovém případě by pokus o nápravu (např. dosažení neutrálního postavení kyčelního kloubu či úderu paty při chůzi) mohl naopak způsobit další zatěžování kloubů či měkkých tkání a následný vznik terénu, ve kterém snáze dochází ke krvácení. Intervence by tak měla být zaměřena na kompenzaci funkční ztráty, zlepšení funkce a síly v dostupném a bezbolestném rozsahu pohybu, spolu se současnou prevencí ztráty dalšího rozsahu pohybu (Forsyth et al., 2020). Nácvik chůze by měl být směřován k prodloužení délky kroku a k plnému využití dostupného rozsahu pohybu, toho lze dosáhnout například zaměřením na konečné pozice kloubu s odporem 50–60 % opakovacího maxima (RM = „repetition maximum“) při submaximálním počtu opakování (Putz et al., 2020). Mohamed a Sherief (2015) doporučují pro zlepšení parametrů chůze a stability využití běžeckého trenažeru. Výhodné je také využití k nácviku chůze vodního prostředí (Buzard & Beeton, 2000). V chronických stádiích je časté rovněž používání kompenzačních pomůcek k chůzi. Při kloubní nestabilitě nebo deformitě lze využít fixačních či korekčních dlah a ortéz. Další možnost představují vložky do bot a speciálně navržená ortopedická obuv, ty jsou používány zejména v konečném stádiu artropatie kotníku (Lobet et al., 2014).

Pro zásobu konkrétních cviků odkazují na publikaci WHF „Cvičení pro pacienty s hemofilii“ (dostupná v tištěné i online verzi), která byla přeložena Českým svazem hemofiliků. Dále na online publikaci „Physiotherapy for People with Haemophilia“ z roku 2019 od autorů Lobet a Lambert. Multimediálně zprostředkované cvičení pro osoby s hemofilii je rovněž dostupné na webové stránce TalkingJoints®.

3.5.3.5 *Vhodná fyzická aktivita*

Osoby s hemofilii byly kvůli charakteru onemocnění dlouhou dobu odrazovány od fyzické aktivity (Putz, Klinger, Male, & Pabinger, 2021). Průlom v rozvinutých zemích nastal po roce 1970 v souvislosti se zavedením substituční léčby jako standardního terapeutického režimu. Dnes je naopak pacientům doporučováno provádění málo rizikových pohybových aktivit (Lobet et al., 2020). Nicméně stále platí, že se řada pacientů těmto aktivitám vyhýbá, za účelem minimalizovat riziko krvácení či exacerbaci bolesti. Pacienti s hemofilii jsou tak více ohroženi nadváhou či obezitou, úbytkem svalové hmoty, snížením tolerance zátěže a poklesem kostní minerální hustoty. Všechny tyto aspekty lze cíleně ovlivnit tělesným cvičením. Mezi další benefity patří pozitivní vliv na aktuální poškození pohybového aparátu a psychosociální stránku života pacientů, celkové zlepšení kvality života, preventivní působení proti pádům a civilizačním

chorobám (Lobet et al., 2020) a napomáhání k udržení optimální tělesné hmotnosti (Negrier et al., 2013). Dle Goto, Takedani, Yokota a Haga (2016) mnoho studií prokázalo prospěšný vliv pohybové aktivity na efektivitu léčby a prevenci krvácení u pacientů s hemofilií. Pro pozitivní přínos je nutné u pacientů 18–64 let provádět celkově 150 minut střední či 75 minut intenzivní (případně kombinace obou variant) aerobní aktivity za týden, která by měla obecně trvat nejméně 15–20 minut (Anderson & Forsyth, 2017). Vhodné je také zařazení silového tréninku (frekvence nejméně 2×/týden) s dostatečným odporem stimulující svalový anabolismus (Lobet, Lambert, & Hermans, 2016), zaměřen by měl být zejména na velké svalové skupiny (World Health Organization, 2010). Osobám 5–17 let je doporučeno provozování střední či intenzivní aktivity 60 minut/den (Lobet et al., 2020).

Cílem fyzioterapeuta by měla být motivace pacienta a pomoc při výběru vhodné fyzické aktivity (Putz et al., 2021). Nejprve je nutné odhalit potenciální bariéry – strach z krvácení a zvládání jeho následků, nízká adherence a nedostatek motivace pramenící z individuality pacienta a jeho sociálního prostředí, existující komorbidity, nedostatek informací o možnostech a bezpečnosti aktivit. Klíčový je rovněž výběr s ohledem na preference pacienta (Lobet et al., 2020). Lobet et al. (2020) pro podporu adherence pacienta a behaviorální změny doporučují vizualizaci cíle, stanovení plánu pro dosažení spolu s vytvořením jeho fyzické podoby, která bude dostupná na denní bázi, například prostřednictvím vyvěšení na viditelném místě. Goto et al. (2014) vyzdvihují význam self-monitoringu, ke kterému lze využít například mobilních aplikací či deníků, do kterých si pacient zaznamenává krvácivé epizody, aplikaci koagulačních faktorů a provádění fyzické aktivity (Lobet et al., 2020). Motivací je taktéž vzájemné sdílení úspěchů mezi pacienty.

Na základě statistik vycházejících z běžné populace, bylo pro informativní účely vytvořeno hodnocení aktivit podle jejich bezpečnosti pro osoby s hemofilií. Podrobný seznam aktivit s jejich popisem, který obsahuje rovněž informace o možných rizicích a bezpečnostních opatřeních, je dostupný v řadě publikací, například v „Playing It Safe – Bleeding Disorders, Sports and Exercise“ vydané v roce 2017 Národní nadací pro hemofilii (NHF – „National Hemophilia Foundation“). V této práci budou uvedeny pouze stupně hodnocení s konkrétním příkladem aktivity:

- Stupeň 1 – málo riziková aktivita, například Tai Chi.
- Stupeň 1,5 – málo až středně riziková aktivita, například veslování.
- Stupeň 2 – středně riziková aktivita, například běh.
- Stupeň 2,5 – středně až vysoce riziková aktivita, například lyžování.
- Stupeň 3 – vysoce riziková aktivita, například rugby.

Riziko účasti na konkrétní činnosti se vždy odvíjí od přístupu pacienta, správnosti technického provedení (Anderson & Forsyth, 2017) a aktuálním stupni postižení pohybového aparátu (Martin et al., 2020).

Před samotnou aktivitou je potřeba provést vyšetření pohybového aparátu, dosáhnout dobré fyzické kondice, obeznámit pacienta s riziky, proškolit o příznacích a první pomoci v případě náhlého vzniku krvácení (Goto, Miwa, Takedani, Yokota, & Haga, 2016) a eventuálně vybavit ortotickými pomůckami (Lobet et al., 2020), mezi které lze zahrnout například gelové vložky do bot, ortézy na kolenní či hlezenní kloub (Forsyth et al., 2011). Nutné je taktéž, po konzultaci s ošetřujícím hematologem, individuálně upravit dávku koagulačních faktorů s ohledem na stupeň rizika aktivity a terapeutický režim pacienta. V případě „on demand“ terapie při provozování tělesné aktivity o stupni rizika 1,5 a vyššího, je vhodné těsně před aktivitou podat preventivní dávku koncentrátu 20–30 IU na 1 kg tělesné hmotnosti. Při pravidelné profylaxi by mělo být podání koncentrátu synchronizováno se sportovními aktivitami tak, aby bylo dosaženo co nejvyšší hladiny faktoru, přičemž pro sportovní aktivity do stupně rizika 2 je bezpečná hladina faktoru nad 12 %. Osobám se středně těžkou či těžkou formou hemofilie pak nejsou doporučeny sportovní aktivity se stupněm rizika 2,5–3 (Blatný & Köhlerová, 2018).

Přestože je pravidelná fyzická aktivita osobám s hemofilií doporučována, je jejich adherence k terapii malá. Hlavními důvody jsou logistické (například vzdálenost zdravotnického zařízení, disabilita pacientů) a psychologické problémy (například nedostatek motivace). V souvislosti s rozvojem moderních technologií (Boccalandro, Dallari, & Mannucci, 2019) a událostmi souvisejícími s pandemií COVID-19 došlo k hojnějšímu využívání telemedicíny (Flannery et al., 2021), kterou lze definovat jako použití technologií k poskytování a podpoře zdravotní péče na dálku (O'Donovan et al., 2020). V dnešní době se telemedicina stává vyhledávanou možností pro poskytování integrované péče pacientům s chronickým onemocněním (Qian, Lam, Lam, Li, & Cheung, 2019). K tomu telemedicina využívá různých virtuálních nástrojů, díky kterým není potřeba přímý fyzický kontakt mezi pacientem a zdravotníkem. Tyto prostředky zahrnují vzdálené sledování, edukaci a poradenství. Využívány jsou například videokonference, mobilní aplikace a nositelné senzory. Do budoucna jsou rovněž slibné videohry vyvinuté pro rehabilitační či vzdělávací účely tzv. „exergames“ či „serious games“ (Boccalandro et al., 2019).

Nedávné studie ukázaly, že mobilní aplikace, které shromažďují data prostřednictvím mobilních či nositelných zařízení, mají potenciál optimalizovat péči o lidi s hemofilií (Zapotocká et al., 2022). Dnes existují pro pacienty s hemofilií speciální mobilní aplikace, které umožňují sledování informací o aplikaci koagulačních faktorů, výskytu krvácivých epizod a výskytu bolesti.

Tyto aplikace jsou většinou vytvářeny farmaceutickým průmyslem (Boccalandro et al., 2019) a nevýhodou některých z nich je jejich návaznost na specifický léčebný preparát (Zapotocká et al., 2022). V současnosti je v České republice pro výše zmíněné účely nejvíce využívaná aplikace Florio HAEMO, zahrnující mobilní aplikaci pro pacienty a webový řídicí panel pro zdravotnický personál. Mezi funkce Florio HAEMO patří sledování aplikace koagulačních faktorů, krvácivých epizod, bolesti, fyzické aktivity a duševního prospívání. Navíc je prostřednictvím aplikace možné nahrát fotografie části těla postižené bolestí/krvácením/poraněním, získat informace a pokládat dotazy související s krvácením. Pro zlepšení sledování pohybové aktivity obsahuje také možnost získávat data z nositelného zařízení. Aplikace rovněž ukazuje hladiny koagulačních faktorů konkrétního pacienta v reálném čase na základě individuálně vyšetřené farmakokinetiky, což umožňuje bezpečnější vykonávání pohybové aktivity. Florio HAEMO existuje také v dětské verzi (Zapotocká et al., 2022).

3.5.3.6 Fyzikální terapie

Fyzikální terapie představuje nedílnou součást komplexní péče o pohybový aparát osob s hemofilii, která se v rámci léčebné rehabilitace používá v kombinaci s kinezioterapií a/nebo ergoterapií. Druh fyzikální terapie by měl být cíleně vybrán na základě momentálních klinických obtíží a požadovaného účinku. Mezi obecné účinky fyzikální terapie patří analgetický, antiedematózní, disperzní, myorelaxační, myostimulační, trofotropní a odkladný. Zároveň by volba druhu fyzikální terapie měla respektovat aktuální stadium poruchy pohybové aparátu (Poděbradský & Poděbradská, 2009).

Možnosti fyzikální terapie u pacientů s hemofilii jsou charakterem onemocnění poněkud limitovány. Hemoragické diatézy, tedy i hemofilie, dokonce v minulosti představovaly obecnou kontraindikaci pro aplikaci fyzikální terapie s výjimkou negativní termoterapie (Poděbradský & Poděbradská, 2009). V současnosti však není všechna odborná literatura fyzikální terapie aktualizována s ohledem na aktuální moderní způsob léčby těchto pacientů. Přitom autorky Buzzard a Beeton (2000) již v roce 2000 popsali možnosti aplikace terapeutického ultrazvuku k urychlení hojení po krvácivé epizodě u pacientů s hemofilii. Taktéž další publikace zabývající se přímo problematikou hemofilie, doporučují na základě aktuálního stavu hemokoagulace a požadovaného účinku také používání dalších druhů fyzikální terapie (Beeton et al., 2012; El-Shamy & Abdelaal, 2018; Stephensen et al., 2018; Stromer et al., 2021; Watson, 2002). Nicméně je vždy na místě obezřetný postup a v případě použití procedur stimulujících krevní oběh v místech s aktivním či potenciálním krvácením tkání také zajištění koagulačními faktory (Stromer et al., 2021). Nutné je také přizpůsobení jednotlivých parametrů fyzikální terapie

aktuálnímu stavu pohybového aparátu. U akutních stavů jsou aplikovány procedury menší intenzity, po kratší dobu a častěji. Postupně s přechodem do chronického stadia se intenzita a/nebo aplikační doba zvyšuje, naopak frekvence procedur klesá (Poděbradský & Poděbradská, 2009).

Z elektroterapie je u pacientů díky svému analgetickému efektu používána transkutánní elektroneurostimulace (TENS), a to hlavně po krvácivé epizodě či u chronické bolesti pohybového aparátu (Stromer et al., 2021). Obecný účinek těchto proudů je vysvětlován nejčastěji fungováním na principu vrátkové teorie bolesti či endogenním mechanismu regulace bolesti. Podle vrátkové teorie bolesti vede selektivní stimulace silných vláken typu A β impulzy o maximální délce do 70 μ s (Konečný, Vyskotová, Kolářová, Olšák, & Krejstlová, 2019) a frekvenci kolem 100 Hz v intenzitě nadprahově senzitivní (Poděbradský & Poděbradská, 2009) k zábraně přenosu bolesti nociceptivními vlákny typu A δ a C. Naopak při selektivní stimulaci nervových vláken typu C intenzitou nadprahově senzitivní až podprahově algickou pomocí impulzů kolem 100 μ s o frekvenci nižší než 10 Hz, dochází ke zvýšené tvorbě endorfinů, což je princip účinku endorfinové teorie tlumení bolesti (Konečný et al., 2019; Poděbradský & Poděbradská, 2009). Galvanický proud je využíván pro lokální iontoforetické vpravování farmak, zejména nesteroidních antirevmatik. Během této terapie dochází ke stimulaci krevního oběhu a zároveň má trofotropní a protizánětlivý efekt (Guodemar-Pérez et al., 2018; Stromer et al., 2021; Poděbradský & Poděbradská, 2009). U posttraumatických stavů je galvanoterapie indikována pro tlumení bolesti a eutonizaci kapilárního řečiště, ke které dochází bez mechanického dráždění postižení lokality. Hypalgezie lze u galvanického proudu dosáhnout prostřednictvím anelektrotonu transregionální aplikací s umístěním anody do místa bolesti. Metodou volby je rovněž hydrogalvan, který kombinuje při aplikaci v hypotermní vodě účinky galvanického proudu a kryoterapie (Poděbradský & Poděbradská, 2009). Další proudy s analgetickými účinky představují Träbertovy proudy a diadynamické proudy (Stromer et al., 2021) – zejména frekvenčně a amplitudově modulovaný proud střídající se v dlouhé periodě DD-LP (Poděbradský & Poděbradská, 2009). Träbertovy proudy využívají princip teorie periferního kódu, kdy skrze vybavení konstantní frekvence 143 Hz v zadních větvích smíšeného spinálního nervu dochází k tlumení přenosu nociceptivní informace (Poděbradský & Poděbradská, 2009). DD-LP při intenzitě prahově či nadprahově senzitivní funguje na principu vrátkové teorie bolesti. Středofrekvenční proudy jsou využívány pro tlumení bolesti, urychlení resorpce hematomu či otoku (Stromer et al., 2021), výhodou těchto proudů je větší hloubka účinku (snížení impedance kůže), která je však vykoupena nulovým trofotropním účinkem. Léčebním parametrem v případě těchto proudů je frekvence obalové křivky (Amplitude Modulation Parameter, AMF), od které se odvíjejí požadované účinky. K aktivaci svalové mikropumpy pro urychlení resorpce

hematomu či otoku je nutná modulace skokem (contour 1 %) v krátkých periodách (1 s) a frekvenční modulace 50–100 Hz. Analgetického efektu je v případě středofrekvenčních proudů dosahováno při AMF 100 Hz (Rampazo & Liebano, 2022). Některé elektrické proudy mají také dráždivý účinek, který se projevuje motorickou reakcí svalu v podobě izolovaného záškubu či tetanického stahu (Konečný et al., 2019). Tento účinek je u pacientů s hemofilií využíván zejména k elektrogymnastice (Stromer et al., 2021), jejíž terapeutické efekty spočívají v posílení svalů ke zlepšení stabilizace kloubů, úpravě timingu svalů ve stereotypu pohybu, prevenci vzniku a rozvoji svalové atrofie, ovlivnění proprioceptivní aferentace u poúrazových a pooperačních stavů (Konečný et al., 2019). Z nízkofrekvenčních proudů lze využít například diadynamický proud typu „rythme syncopé“ nebo Faradický proud. Nicméně jsou tyto proudy pacientem vnímány jako nepříjemné. Subjektivně nejpříjemnějším proudem je TENS_{surge} jehož nevýhodou je však sinusový tvar obalové křivky, který způsobuje okamžitý pokles intenzity poté, co nábor motorických jednotek dosáhne maxima. Jako výhodný se jeví NMES, který využívá lichoběžníkovou modulaci umožňující nastavení doby plató, náběžné a sestupné hrany, což dovoluje kontrolu doby kontrakce a relaxace svalu. V oblasti středofrekvenčních proudů se pro elektrogymnastiku používají nosné frekvence mezi 2500–12 000 Hz s frekvenční modulací 50 Hz konstantních či 30–60 Hz pro zábranu adaptace svalových vláken. Kotzovy proudy (harmonická sinusoida) a Ruská stimulace (burst modulace) využívají nosné frekvence 2500 Hz a konstantní frekvenční modulace 50 Hz (Poděbradský & Poděbradská, 2009).

Terapeutický ultrazvuk a laseroterapie představují další z možností terapie u pacientů s hemofilií. Oba druhy fyzikální terapie jsou doporučovány jako doplňková léčba u akutních a chronických stadií hemartrózy (Morgan, 2018; Ravanbod, Torkaman, & Esteki, 2013). Dle Beyer, Ingerslev a Sørensen (2010) lze využití terapeutického ultrazvuku také v případě svalového hematomu. Ultrazvuk je vzhledem k jeho disperznímu účinku ve výše zmíněných případech využíván pro redukci otoku. Každá extravazální tekutina totiž představuje formu gelu, jenž má tixotropní vlastnosti (Poděbradský & Poděbradská, 2009). Atermický ultrazvuk vede mikromasáží ke zkapalnění (Konečný et al., 2019) a následné fibrinolýze hematomu, čímž umožňuje jeho snazší vstřebání (Kaya, 2017). Guodemar-Pérez et al. (2018) doporučují za účelem vstřebání hematomu aplikaci pulzního ultrazvuku o frekvenci 1 MHz a intenzitě 0,5 až 2,5 W/cm² a zároveň uvádí, že účinnost ultrazvuku lze zvýšit ultrasonoforézou přípravků s protizánětlivými a antiedematózními účinky. Laseroterapie rovněž vede ke snížení tvorby edému a zánětu (Morgan, 2018), navíc má účinek analgetický a biostimulační (Cotler, 2015). Jako účinný se pro tyto účely jeví nízkovýkonový laser (10–500 mW) (Cotler, 2015) s frekvencí 700 Hz pouštěný po dobu 11 minut (Morgan, 2018).

Zlepšení klinických příznaků a kvality života pacientů s hemofilickou artropatií lze dosáhnout taktéž pomocí pulzní nízkofrekvenční magnetoterapie, jejíž účinek spočívá ve snížení otoku a s tím souvisejícím snížením bolesti a krepitu, se současným zvětšením rozsahu pohybu v postiženém kloubu a zlepšením charakteru chůze. Tyto účinky jsou podmíněny zejména protizánětlivým účinkem pulzní nízkofrekvenční magnetoterapie (Khami et al., 2020). Khami et al. (2020) dosáhli těchto výsledků aplikací pulzní nízkofrekvenční magnetoterapie o frekvenci 2 Hz a intenzitě 25 Gauss (2,5 mT) po dobu 20 minut s usměrněným sinusovým tvarem impulzu a následnou změnou parametrů na frekvenci 70 Hz, intenzitu 30 Gauss (3 mT) a obdelníkový tvar impulzu.

Kryoterapie je využívána v rámci režimu R-RICE (Lobet et al., 2014), eventuálně PRICE jako součást akutního zvládnání krvácivé epizody (Srivastava et al., 2020).

4 KAZUISTIKA PACIENTA

Vyšetření bylo provedeno dne 18. 3. 2022. Pacient podepsal informovaný souhlas o uveřejnění zjištěných informací a pořízení videozáznamu, který je součástí přílohy.

Pohlaví: muž

Věk: 44 let

Dominantní horní končetina: levá

4.1 Anamnéza

Nynější onemocnění:

V březnu 2021 došlo po havárii na koloběžce (pro nepřizpůsobení jízdy terénu) k úrazu a následnému rozvoji otoku na levém kolenním kloubu, který je po implantaci totální endoprotézy v roce 2005. Mechanismus úrazu pacient popisuje jako násilné ohnutí kolene do flexe a náraz kovové komponenty koloběžky do podkolenní jamky. Již před úrazem byla flexe obou kolenních kloubů značně limitována. Po úrazu následovala samoléčba koagulačními faktory – pacient nekontaktoval ošetřujícího hematologa a ortopeda. Po týdnu od úrazu se otok vstřebal. V souvislosti s úrazem se začala vyskytovat občasná píchavá bolest na vnitřní straně kolenního kloubu (vizuální analogová škála 3/10, bez užívání analgetik), zejména při chůzi z kopce a ze schodů. Dále pocit nestability a zatuhnutí levého kolenního kloubu, zejména ráno po probuzení a delší době klidu. S pohybem se ztuhlost kloubu zlepšuje. Pro přetrvávající obtíže byl proveden kontrolní RTG snímek postižené lokality, dle nálezů TEP bez značného uvolnění. Následně pacient v únoru 2022 podstoupil rehabilitaci, která zahrnovala individuální léčebnou tělesnou výchovu, hydroterapii, elektrogymnastiku na m. vastus medialis a fototerapii. Subjektivně je po rehabilitaci levý kolenní kloub stabilnější. Pacienta obtíže výrazněji nelimitují v provádění běžných denních činností.

Osobní anamnéza:

Těžká forma hemofilie A diagnostikována v 1 roce (v souvislosti s krvácením, které se objevovalo při začátkách chůze), vlastní hladina FVIII 0,6 %, inhibitor dosud neprokázán. Mezi dosud krvácením zasažené lokality pohybového aparátu patří loketní, kolenní a hlezenní klouby, přičemž nejčastější výskyt krvácení pacient udává zejména v loketních a kolenních kloubech vlevo. Krvácivé epizody se vyskytovaly spontánně i vázané na úraz. V souvislosti s přechodem na

profylaktickou léčbu došlo ke zmenšení frekvence spontánního krvácení. Nyní převažují krvácení spojená s úrazy při vykonávání rizikových aktivit. Hemofilická polyarthropatie:

- TEP levého kolenního kloubu 6/2005,
- TEP pravého kolenního kloubu 2/2010,
- děza pravého talokrurálního kloubu 11/2004 s následnou redézou pro instabilitu 5/2015,
- TEP pravého loketního kloubu 2/2018,
- TEP levého loketního kloubu 1/2020 s pooperační parézou n. ulnaris a n. radialis, 3/2020 revize TEP levého loketního kloubu pro frakturu olekranu – exstirpace olekranu, reinzerce m. triceps brachii, nyní s plnou motorickou úpravou
- všechny ortopedické výkony vedly ke subjektivnímu zlepšení obtíží.

Středně těžké astma bronchiale, hypertenze a hypercholesterolemie na medikaci, nefritický syndrom v dlouhodobé remisi.

Rodinná anamnéza: bratr matky měl hemofilii (matka nevyšetřena), v současnosti se hemofilie v rodině nevyskytuje.

Pracovní anamnéza: plný invalidní důchod, práce s počítačem.

Sportovní anamnéza: pravidelně od března do října minimálně 1× týdně jezdí na koloběžce, kondičně do 10 km, během výletu až 40 km. Rekreační rybaření. Sportovní aktivity se synem – fotbal. Hodnocení stupně rizika pohybových aktivit dle Blatného a Köhlerové (2018):

- Jízda na koloběžce: stupeň rizika pro tuto aktivitu není určen. Za účelem zhodnocení byla vybrána cyklistika jako podobná aktivita, kdy silniční je hodnocena stupni 1,5–3 a horská stupněm 2,5.
- Rybaření: stupeň 1–2.
- Fotbal: stupeň 2–3.

Sociální anamnéza: rodinný dům – 14 schodů.

Alergická anamnéza: prach, pyl.

Farmakologická anamnéza: do roku 2010 „on demand“ terapie, od roku 2010 na terciální profylaxi Fanhdi intravenózně 2000 UI 3/týden. Faktory si pacient aplikuje sám, léčebný režim nastavený hematologem dodržuje. V případě úrazu či před očekávanou velkou tělesnou zátěží aplikuje faktory každých 36 hodin. Piramil, Symbicort, Rosucard, Berodual při obtížích.

Abúzus: stopkuřák od 12/2011, alkohol příležitostně.

Předchozí rehabilitace: opakované rehabilitace po úrazech, krvácivých epizodách a operacích pohybového aparátu, dříve pravidelná lázeňská léčba 1×/rok. Poslední rehabilitace pro pocit nestability, ztuhlosti a občasné bolesti levého kolenního kloubu ukončena 2/2022, subjektivně vedla ke zlepšení obtíží. V Centru komplexní péče v Ostravě má k dispozici motodlahu, kterou si půjčuje.

Ortopedické pomůcky, kompenzační pomůcky: ortéza na loketní klouby při manipulaci s těžkými předměty – doporučení ortopeda. Individuálně zhotovené ortopedické vložky do bot – subjektivně pacient udává pocit větší jistoty při chůzi.

Shrnutí: Pacient s těžkou formou hemofilie A s výrazným postižením pohybového aparátu. V současné době jsou krvácení způsobena úrazy při vykonávání rizikových aktivit. Problematický je pro pacienta zejména levý kolenní kloub.

4.2 Vyhodnocení HAL dotazníku

Vyplněný dotazník se nachází v příloze této bakalářské práce, byl vyplněn 10. 3. 2022.

Celkové skóre: 86,3 bodů ze 100.

Skóre v jednotlivých kategoriích:

Kategorie	Dosažený počet bodů	Maximální možný počet bodů
Lehání/sezení/klečení/stání	65	100
Funkce nohou	80	100
Funkce paží	100	100
Použití dopravních prostředků	66,7	100
Hygiena a oblékání	100	100
Práce v domácnosti	100	100
Volnočasové aktivity a sport	100	100

Komentář k problémovým aktivitám:

Subjektivně:

- Klečení/dřepění – kvůli limitovanému rozsahu v kolenních kloubech a v pravém hlezenním kloubu. Klečení je navíc bolestivé.

- Chůze ze schodů, chůze do schodů – limitována rozsahem pohybu v kolenních kloubech a v pravém hlezenním kloubu. Při chůzi ze schodů bolest na vnitřní straně levého kolenního kloubu, činí pacientovi větší obtíže.
- Běh, skákání – využívá pouze při pohybových aktivitách se synem, subjektivně činí obtíže nepohyblivý pravý hlezenní kloub.
- Jízda na kole – není možná pro nedostatečný rozsah pohybu v kolenních kloubech.
- Tanec – pacient netancuje.

4.3 Cílené vyšetření

Funkčně-lokomoční status

Vyšetření bylo zaměřeno zejména na aktivity, které pacient v dotazníku označil jako problémové.

Dřep

Pacient svede poddřep. Provedení dřepu je omezeno sníženým rozsahem pohybu v kolenních a hlezenních kloubech, kompenzačně je prováděna výrazná flexe trupu s předpažením.

Chůze

Vyšetření bylo limitováno chůzí na krátkou vzdálenost, z tohoto důvodu proveden zpomalený videozáznam, z kterého jsou patrné následující závěry: rytmická, kolébavá, o širší bázi. Při stojné fázi levé dolní končetiny větší náklon trupu vlevo. Během švihové fáze a následného počátečního kontaktu levé dolní končetiny dochází k valgizaci kolene. Omezený rozsah v hlezenních kloubech při švihové fázi kompenzován mechanismem, který je podobný cirkumdukci. Chůze s minimálním souhybem horních končetin, loketní klouby v semiflekčním držení.

Chůze do schodů

Kolébavá s výrazným předklonem trupu, nedostatečná flexe v kolenních kloubech při nároku na schod kompenzována elevací pánve a rotací trupu.

Chůze ze schodů

Odvíjí se od výšky schodů, pacient předvedl variantu pro vyšší a nižší schody. Při chůzi dolů z vyšších schodů jde levým bokem, nestřídá dolní končetiny, levou dolní končetinou pokládá na spodní schod, následně pokládá pravou nohu k levé – limitován dézou pravého hlezenního kloubu. Nižší schody rovně seskakuje se střídáním dolních končetin.

Tandemová chůze

Vyšetření provedeno pro pocit nestability v kolenním kloubu. Jistá, rytmická, bez výrazných souhybů horních končetin.

Shrnutí: Změna pohybových stereotypů způsobená zejména postižením pravého hlezenního kloubu a obou kolenních kloubů.

Kineziologický rozbor

Aspekce stoje:

Zezadu

- Pánev v neutrálním postavení.
- Symetrie infragluteálních a podkolenních rýh.
- Levý kolenní kloub ve valgózním postavení.
- Asymetrie lýtek – větší vlevo.
- Asymetrie Achillových šlach – širší vlevo.
- Kulovitý tvar pat.
- Pravý hlezenní kloub ve valgózním postavení.
- Propad podélné klenby nožní vpravo.
- Snížení podélné klenby vlevo.
- Thorakobrachiální trojúhelník výraznější vlevo.
- Levý ramenní kloub níže.

Zepředu

- Hypotrofie stehenního svalstva bilaterálně, výrazná insuficience m. vastus medialis l. sin.
- Setřelé kontury kolenních kloubů.

Zboku

- Loketní klouby drženy v semiflexi.
- Zvětšená hrudní kyfóza.
- Protrakce ramen.
- Předsunuté držení hlavy.

Shrnutí: Nález odpovídá predilekčnímu poškození kloubů u hemofilie – setřelé kontury kolenních kloubů, valgózní postavení levého kolenního kloubu, asymetrie ve trojici svalstva dolních končetin, propad podélné klenby pravé dolní končetiny, semiflekční držení loketních kloubů.

Vyšetření stoje

Zkouška 2 vah

V normě, levou dolní končetinu zatěžuje 35 kg, pravou dolní končetinu zatěžuje 40 kg.

Rombergova zkouška

Jistý stoj I, II a III, bez výrazného souhybu horních končetin, titubací a hry šlach extenzorů prstců.

Stoj na 1 DK

Stoj na levé dolní končetině jistý, bez výrazné hry šlach extenzorů prstců a souhybů horních končetin. Zvládne déle než 30 sekund. Není přítomen Trendelenburgův příznak. Stoj na pravé dolní končetině svede s obtížemi, levou dolní končetinu zvedne pouze trochu. Patrné jsou mírné titubace trupu, souhyby horních končetin, výrazná hra šlach extenzorů prstců a flekční pohyby prstců. Zvládne 30 sekund, subjektivně však vyžaduje značné soustředění. Není přítomen Trendelenburgův příznak.

Stoj na špičkách

Svede jistě v rámci možného rozsahu pohybu.

Stoj na patách

Tendence k pádu.

Tandemový stoj

Svede bez obtíží.

Shrnutí: Stabilita stoje v různých situacích zachována, problematický je pouze stoj na patách způsobený dézou pravého hlezenního kloubu.

Cílená aspekce

Ztráta ušlechtilého tvaru kolenních kloubů, osová deformita levého kolenního kloubu – genu valgum. Lateralizace pately bilaterálně.

Cílená palpace

Jizvy po implantaci totálních endoprotéz kolenních kloubů klidné a posunlivé. Palpační citlivost v podkolenní jamce, mediální a laterální kloubní štěrbině levého kolenního kloubu. Omezení joint play hlavičky fibuly a pately bilaterálně. Zvýšené svalové napětí m. gastrocnemius lateralis et medialis bilaterálně. Vrzoty kolenních kloubů při pohybu.

Antropometrické vyšetření dolních končetin

Délky dolních končetin (cm)	Levá	Pravá
Funkční	87	86
Stehna	40	40
Bérce	40	39

Obvody dolních končetin (cm)	Levá	Pravá
Stehna, 10 cm nad patellou	45	42,5
Nad kolenním kloubem	38	39
Středem pately	40	39
Přes tuberositas tibiae	33,5	31,5
Obvod lýtka	37	34
Nad kotníky	23	22
Přes kotníky	24	24

Goniometrické vyšetření dolních končetin

Kyčelní kloub	Levý	Pravý
Extenze, flexe	S _(a) : 20-0-110	S _(a) : 20-0-105
	S _(p) : 20-0-115	S _(p) : 20-0-110
Abdukce, addukce	F _(a) : 40-0-20	F _(a) : 40-0-20
	F _(p) : 40-0-20	F _(p) : 40-0-20
Zevní rotace, vnitřní rotace	R _{S90(a)} : 40-0-40	R _{S90(a)} : 45-0-45
	R _{S90(p)} : 40-0-40	R _{S90(p)} : 45-0-45

Komentář k vyšetření: Snížení rozsahu do flexe v kyčelním kloubu, bariéra při pasivním pohybu je měkká. Ostatní pohyby v kyčelních kloubech jsou v normě.

Kolenní kloub	Levý	Pravý
Extenze, flexe	S _(a) : 0-0-75	S _(a) : 0-0-65
	S _(p) : 0-0-80	S _(p) : 0-0-70

Komentář k vyšetření: Flexe v kolenních kloubech je výrazně omezená, při pasivním vyšetření je pohyb ukončen málo poddajnou bariérou. Extenze v kolenním kloubu je v normě.

Hlezenní kloub	Levý	Pravý
Dorsální flexe, plantární flexe	S _(a) : 10-0-40	S _(a) : 0-0
	S _(p) : 10-0-40	S _(p) : 0-0
Everze, inverze	R _(a) : 10-0-40	R _(a) : 0-0
	R _(p) : 10-0-40	R _(p) : 0-0

Komentář k vyšetření: Vyšetření pravého hlezenního kloubu není možné pro artrodézu. Dorsální flexe a inverze levého hlezenního kloubu je v normě. Do fyziologického rozsahu pohybu do everze a plantární flexe chybí 5°, rozsahy nelze pasivně zvětšit, vyšetření je zastaveno tvrdou bariérou.

Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Adduktory a flexory kolenního kloubu bilaterálně bez zkrácení. M. triceps surae levé dolní končetiny bez zkrácení. Na pravé dolní končetině nelze vyšetřit pro dézu hlezenního kloubu – hlezenní kloub trvale v neutrálním postavení. Při vyšetření flexorů kyčelního kloubu nebylo možné dodržet výchozí polohu pro omezený rozsah pohybu v kolenních a hlezenních kloubech. Orientačně vyšetřeno vleže na boku – bez zkrácení bilaterálně.

Komentář k vyšetření: při vyšetření zkrácení flexorů kolenního kloubu bylo možné nataženou vyšetřovanou dolní končetinu dostat výrazně za 90° bez souhybu pánve.

Vyšetření chodidel:

Levá noha: výška podélné klenby – prst od země, mírná valgozita paty, při postavení na špičky klenba tvarovatelná. Příčná klenba zachována. Chodidlo bez otlaků, bez přítomnosti kladívkovitých prstů, palec bez vybočení.

Pravá noha: propad podélné klenby, výrazná valgozita paty, při postavení na špičky klenba mírně tvarovatelná, příčná klenba zachována. Chodidlo bez otlaků a bez přítomnosti kladívkovitých prstů, palec bez vybočení.

Cílené neurologické vyšetření

Statestézie – mírné odchylky při nastavování dolních končetin do stejných pozic.

Kinestézie narušena.

Shrnutí: Mezi největší současné problémy, které pacienta limitují, patří snížené rozsahy pohybů v kolenních kloubech a znemožněný pohyb v pravém hlezenním kloubu, se současnou svalovou hypotrofií extenzorů kolenních kloubů – na levé dolní končetině výrazná insuficience m. vastus medialis. Statestézie je mírně narušena a kinestézie výrazně, funkčně však pacient dokáže deficit kompenzovat – modifikované stoje zvládne bez problémů.

4.4 Rehabilitační plán

Krátkodobý

Použití technik měkkých tkání – ošetření měkkých tkání dolní končetiny, mobilizace paty, hlavičky fibuly a drobných kloubů nohy. Pro zapojení hypotonického m. vastus medialis cvičení s overballem v uzavřením i otevřením kinematickém řetězci a využití proprioceptivní neuromuskulární facilitace, zejména rytmické stabilizace či stabilizačního zvratu ve středních pozicích I. diagonály, dynamického zvratu flekčního vzoru extenční varianty I. diagonály v možném rozsahu pohybu. Zařazení prvků senzomotorické stimulace s využitím různých typů balančních ploch pro zlepšení svalové koordinace, prevenci pádů a úrazů. Hydrokinezioterapie zaměřená na posílení svalstva dolních končetin. Z procedur fyzikální terapie elektrogymnastika m. vastus medialis či kokontrakční stimulace m. vastus medialis a m. vastus lateralis, reciproční stimulace flexorů kolenního kloubu a m. vastus medialis. Pro zvyšování rozsahu pohybu v kolenních kloubech si pacient pravidelně půjčuje v ostravském CCC motodlahu, z tohoto důvodu jsem do krátkodobého rehabilitačního plánu nezařadila techniky pro zvyšování rozsahu pohybu.

Dlouhodobý

Pokračování ve cvičení a využívání motodlahy pro zvyšování rozsahu pohybu. Doporučení lázeňské léčby a vhodných pohybových aktivit (např.: nordic walking). Dodržování léčebného plánu nastaveného hematologem. Využití ortopedických pomůcek. Eliminace dlouhé statické

zátěže, přetěžování kloubů a manipulace s břemeny. Vyvarování se pohybům jako jsou klek, hluboký dřep, podřep nebo sed. Omezení kontaktních sportů a aktivit s rizikem pádu. Udržení tělesné hmotnosti pro zajištění co nejdelší životnosti implantátů. Edukace o opatřeních týkajících se prevence úrazů, využití chráničů při jízdě na koloběžce.

5 DISKUZE

Hemofilie je geneticky podmíněnou poruchou krevního srážení. První zmínky o ní lze nalézt již v talmudu či v bibli (Katzarová et al., 2018). Zároveň je označována jako „královská nemoc“, neboť se vyskytovala ve vládnoucích rodech Anglie, Německa, Španělska a Ruska, čímž významně ovlivnila některé z historických událostí v dějinách lidstva (Grobler, 1981). I přes to, že je hemofilie druhou nejčastější koagulopatií, jedná se o nemoc poměrně vzácnou (Katzarová et al., 2018), ke které bylo v celé České republice k roku 2018 registrováno 1003 osob (Smejkal et al., 2021).

Základním pilířem léčby osob s hemofilií je farmakoterapie, jejíž historie je rovněž bohatá, neboť prošla velkým pokrokem a v současné době se stále modernizuje (Lobet et al., 2021). Dnes jsou pacientům k dispozici plazmatické či rekombinantní koagulační koncentráty, které minimalizují riziko krvácení, zvyšují kvalitu života (Smejkal et al., 2021) a prodlužují jeho délku (Schramm, 2014). V závislosti na formě hemofilie, životním stylu, dosavadní historii léčby a přítomnosti či naopak nepřítomnosti inhibitoru je stupeň postižení pohybového aparátu u jednotlivých pacientů rozdílný (Lobet et al., 2021; Morfini et al., 2007). U některých pacientů se setkáme s tzv. terciální profylaxí, což znamená, že k zavedení profylaktické léčby došlo při již existujícím kloubním postižení, v takovém případě lze očekávat větší poškození pohybového aparátu (Mandal, Phukan, Bhowmik, Gantait, & Chakrabarti, 2019). Naopak u dětských pacientů je doporučeným standardem primární profylaktická léčba koncentráty FVIII/FIX (Smejkal et al., 2021). I přes dobře vedenou profylaxi dochází ke krvácivým epizodám, které mohou a nemusí být klinicky zřejmé (Gooding et al., 2021). Lokalizovány jsou nejčastěji do pohybového aparátu, čímž dochází k jeho poškozování (Srivastava et al., 2020). Fyzioterapie tak představuje nefarmakologický prostředek zvládnutí hemofilie. Vykonává funkci preventivní i léčebnou, neboť umožňuje sledování stavu pohybového aparátu (Lobet et al., 2021), napomáhá předcházet vzniku krvácení (Stromer et al., 2021) a usnadňuje jeho případnou následnou rekonvalescenci (Armstrong et al., 2016). Indikována je také po každém chirurgickém zákroku na pohybovém aparátu (Lobet et al., 2014). S pokrokem farmakoterapie se rozšířily možnosti intervencí fyzioterapeuta (Lobet et al., 2021), při volbě terapie je nutné vycházet z aktuálního stavu hemokoagulace a pohybového aparátu (Lobet et al., 2014).

Jednotlivá doporučení se v odborné literatuře příliš nelišila, s výjimkou aplikace kryoterapie v akutní fázi po krvácivé epizodě, kdy jsou zvažována rizika a benefity využití této modality. Lokální chlazení totiž může vést ke zpomalení hojení (Lobet et al., 2014) a k narušení hemostázy (Valentino, & Ivard, 2012). Na druhou stranu rozumná aplikace v krátkých časových intervalech po 5–15 minutách, které dohromady nepřesahují 6 hodin podporuje snížení

bolestivosti (Atilla & Güney-Deniz, 2019; Lobet et al. 2014). Rozdílná jsou také doporučení týkající se dalších procedur fyzikální terapie. Zejména v české literatuře jsou totiž hemoragické diatézy stále uváděny jako obecná kontraindikace fyzikální terapie, výjimku v těchto zdrojích představuje výše zmíněná negativní termoterapie (Poděbradský & Poděbradská, 2009; Konečný et al., 2019). Zahraniční autoři však uvádějí možnost využití i dalších druhů fyzikální terapie podle požadovaného léčebného účinku. Nutné je ovšem adekvátní hematologické zajištění pacienta. Další změnou, jež s sebou přinesla současná léčba je možnost účasti na různých pohybových aktivitách, od kterých byli pacienti v minulosti spíše odrazováni (Putz, Klinger, Male, & Pabinger, 2021). Dnes je zastáván názor o prospěšnosti fyzické aktivity u osob s hemofilii, neboť se jedná o prostředek k ovlivnění řady problémů asociovaných s hemofilii, mezi které patří například nadváha či obezita, úbytek svalové hmoty, snížení tolerance zátěže a pokles kostní minerální hustoty. Bezpečnost pohybové aktivity lze zajistit vhodným výběrem, kdy byly za tímto účelem vytvořeny seznamy jednotlivých aktivit s hodnocením jejich rizika. Pro pacienty s vyšetřenou farmakokinetikou jejich léčebného preparátu rovněž existují aplikace umožňující sledovat hladiny aktivity koagulačních faktorů v reálném čase, touto aplikací je například Florio HAEMO.

Součástí bakalářské práce je kazuistika pacienta s těžkou formou hemofilie. Tento pacient byl třicet dva let léčen „on demand“, posledních dvanáct let je na terciální profylaxi. Na jeho případě je patrná závislost mezi stupněm poškození pohybového aparátu a historií hematologické léčby, kdy vlivem deficitu aktivity FVIII došlo opakovaným krvácením do kloubů k rozvoji hemofilické polyartropatie. V pěti ze šesti predilekčních kloubů byly nutné ortopedické intervence v podobě artrodézy pravého hlezenního kloubu a implantací totálních endoprotéz v obou kolenních a loketních kloubech. Všechny zmíněné zákroky vedly ke subjektivnímu zlepšení obtíží. Nicméně je nutné podotknout, že implantace totálních endoprotéz loketních kloubů není tak častá a v odborné literatuře se jedná o málo zastoupenou problematiku. Zároveň se jedná o výkon, jenž může být spojen s řadou komplikací (Dale et al., 2018). Ty potkaly také vyšetřovaného pacienta v podobě přechodné pooperační parézy n. ulnaris a n. radialis, pro frakturu olekranu byla dokonce nutná revize endoprotézy, v současnosti došlo k plné motorické a senzitivní úpravě. Dalším diskutovaným tématem u pacientů s hemofilii je artrodéza hlezenního kloubu, jež představuje definitivní řešení bolestivé hemofilické artropatie. V indikovaných případech vede ke zlepšení kvality života pacienta, nicméně dochází ke ztížení chůze a k urychlení rozvoje artrózy přilehlých kloubů (Rodriguez-Merchan et al., 2021, Sackstein, Cooper, & Kessler, 2021). Dalším možným řešením je totální endoprotéza hlezenního kloubu, která představuje kontroverzní téma, neboť tyto kloubní náhrady nemají tak dlouhou životnost jako je tomu v případě kyčelních či kolenních kloubů (Rodriguez-Merchan et al., 2021). Pacient v kazuistice podstoupil artrodézu pravého hlezenního kloubu, subjektivně i objektivně došlo

vlivem nepohyblivosti kloubu ke značnému ztížení chůze (zejména po schodech), běhu a skákání. Pacient si tak musel vytvořit náhradní pohybové strategie, jež vedou k přetěžování pohybového aparátu a k potenciálnímu urychlení dalších degenerativních změn. Oproti předchozím dvěma jmenovaným zákrokům je totální endoprotéza kolenního kloubu běžně prováděným zákrokem, pacienti s hemofilii jej pouze častěji podstupují v mladším věku (Mortazavi et al., 2016). Zároveň se u pacientů s těžkou hemofilickou atropatií kolenního kloubu předoperačně vyskytují deformity jako flexe v sagitální rovině s kontrakturou, valgózní postavení kolenního kloubu a dorzální subluxace tibie, které omezují rozsah pohybu a způsobují fibrózu okolních měkkých tkání (Kubeš et al., 2018). Při implantaci kloubní náhrady tak v případě deformit nelze vždy zajistit neutrální mechanickou osu končetiny (Lombardi, Dodds, Berend, Mallory, & Adams, 2004), taktéž průměrný pooperační rozsah pohybu po totální endoprotéze kolenního kloubu bývá v porovnání s pacienty s osteoartrózou menší. Mezi typické problémy, jež ovlivňují výsledek operace patří intrakapsulární fibrotické změny a extrakapsulární svalové kontraktury (Kubeš et al., 2018). Všechny tyto faktory je nutné zohlednit při následné rehabilitaci. V případě vyšetřovaného pacienta došlo k náhradě obou kolenních kloubů před čtyřicátým rokem života. Během vyšetření byla patrná valgózita levého kolenního kloubu, která se zvýrazňovala ve švihové fázi chůze, což může být podmíněno právě postavením implantátu. Rozdílné byly také obvody dolních končetin způsobené svalovou dysbalancí a charakterem poškození kloubů u hemofilické artropatie. Současně je pacient limitován sníženým rozsahem pohybu v kolenních kloubech.

Za účelem doplnění běžného fyzioterapeutického vyšetření byl pacient požádán o předvyplnění sebesposuzovacího dotazníku Haemophilia Activities List, který slouží pro odhalení problémů ve vykonávání vybraných činností během posledního měsíce. Z vyhodnocení dotazníku vyplynulo omezení v kategoriích „lehání/sezení/klečení/stání“ (65 ze 100 bodů) a „použití dopravních prostředků“ (66,7 ze 100 bodů). Tyto výsledky pak byly využity k cílenějšímu zaměření anamnestických dotazů a vyšetření pohybového aparátu. Zároveň HAL umožnil porovnat subjektivní omezení v dotazovaných aktivitách se závěry klinického vyšetření, kdy jsem vzhledem ke značnému poškození pohybového aparátu očekávala větší stupeň vnímaných obtíží. Nicméně dle McLaughlin et al. (2018) nemusí vždy docházet ke zvyšování korelace mezi HAL a zhoršujícím se stavem kloubů, což lze vysvětlit mimo jiné schopností pacienta kompenzovat funkční omezení změnou životního stylu. Co se týká provozování pohybových aktivit pacient pravidelně jezdí na koloběžce v různých terénech, rybaří a v rámci her se synem provozuje fotbal. Rybaření je podle Blatného a Köhlerové (2018) označeno stupněm rizika 1–2, fotbal stupněm 2–3. Hodnocení rizika jízdy na koloběžce není dostupné, osobně bych tuto aktivitu ohodnotila podobným stupněm jako silniční (stupeň rizika 1,5–3) či

horskou (stupeň rizika 2,5) cyklistiku, neboť jsou spojeny s podobným rizikem úrazu. Dle Blatného a Köhlerové (2018) však nejsou osobám se středně těžkou či těžkou formou hemofilie doporučeny sportovní aktivity se stupněm rizika 2,5–3, do kterých podle hodnocení spadá právě fotbal a jízda na koloběžce. Riziko účasti na konkrétní činnosti se sice odvíjí od přístupu pacienta, správnosti technického provedení (Anderson & Forsyth, 2017) a aktuálního stupně postižení pohybového aparátu (Martin et al., 2020), nicméně v současnosti dochází u pacienta ke krvácení právě v souvislosti s úrazy při vykonávání rizikových aktivit. Důvodem k poslední rehabilitaci bylo rovněž traumatické postižení levého kolenního kloubu s rozvojem otoku, způsobené pádem na koloběžce. To je i nadále zdrojem největších obtíží pacienta. Objevují se pocity nestability, zatuhnutí a občasná píchavá bolest, zejména při chůzi ze schodů a z kopce. Což představuje komplikaci, neboť vzhledem k artrodéze pravého hlezenního kloubu musí pacient chodit ze schodů levým bokem, kdy levou dolní končetinou vykročí dolů a pravou následně přikládá, nižší schody pak seskakuje. Případná další rehabilitace by tak měla být zaměřena na posílení svalového aparátu v okolí levého kolenního kloubu a balanční cvičení, aby bylo dosaženo větší stability. S ohledem na anamnézu úrazů při rizikových aktivitách bych pacientovi také doporučila využití chráničů při jízdě na koloběžce. Vhodné je také využití ortopedických pomůcek při sportovní aktivitě.

6 ZÁVĚR

Pohybový aparát představuje nejčastější lokalitu krvácivých epizod u hemofilie, což má za následek jeho poškozování. Typické lokality pro rozvoj svalových hematomů představují m. iliopsoas, svaly lýtky a předloktí. Mezi predilekčně postižené klouby pak patří loketní, kolenní a hlezenní kloub. Ačkoliv moderní profylaktická léčba minimalizuje riziko krvácení, stále dochází k jeho spontánnímu i na trauma vázanému výskytu. Fyzioterapie má u této diagnózy široký význam, neboť slouží k hodnocení aktuálního stavu pohybového aparátu, jehož závěry lze využít při hodnocení efektivity nastavené hematologické léčby. Zároveň vykonává funkci preventivní, a to zejména u dětských pacientů na primární profylaktické léčbě. V případě již vzniklého postižení je dle akutnosti stavu zaměřena na obnovení, zpomalení, udržení či kompenzaci ztracené funkce. Za těmito účely lze využít metod a metodik kinezioterapie a fyzikální terapie, jejichž možnosti se rozšířily s pokrokem farmakoterapie, a to zejména v případě fyzikální terapie, která již nemusí být striktně omezena pouze na negativní termoterapii. Významná je rovněž role fyzioterapeuta při výběru vhodné pohybové aktivity, edukaci a motivaci pacienta.

7 SOUHRN

Hemofilie je dědičné krvácivé onemocnění způsobené deficitem aktivity koagulačního faktoru VIII či IX. V současnosti je standardem léčby profylaktické podávání těchto faktorů, které minimalizuje, avšak neeliminuje výskyt krvácení. Nejčastěji postiženou lokalitou jsou svaly a klouby, jejichž poškození se projevuje bolestí, omezeným rozsahem pohybu a snížením svalové síly. To dále vede k negativnímu ovlivnění funkčních schopností a mobility pacienta. Pacienti s hemofilií tak oproti běžné populaci udávají sníženou kvalitu života a jsou větší měrou ohroženi nadváhou či obezitou, úbytkem svalové hmoty, snížením tolerance zátěže a poklesem kostní minerální hustoty.

Fyzioterapie se u těchto pacientů odvíjí od aktuálního stavu hemokoagulace. V případě akutního krvácení je využíván režim R-RICE (R = „replacement of clotting factors“; R = „rest“; I = „ice“; C = „compression“, E = „elevation“) eventuálně doplněný o ochranu postiženého místa. Následuje pozvolné rozcvičování a zatěžování. Cílem v této fázi je snížení otoku a bolestivosti se současným zkrácením doby rekonvalescence a postupným obnovením funkce. Fyzioterapie mimo akutní stav je zaměřena na udržení či zlepšení rozsahu pohybu, svalové síly, rovnováhy a celkové fyzické kondice. Zároveň působí vhodně zvolený cvičební program jako prevence krvácení. V obou případech je nutné vždy před očekávanou rehabilitací patřičně zajistit pacienta koagulačními faktory. Důležitá je rovněž volba vhodných prostředků fyzioterapie, jež nezvyšují riziko krvácení. Klíčové je zejména šetrné zacházení, stanovení limitů cvičení, postupná progresse a respektování subjektivních pocitů pacienta. Součástí komplexního přístupu k pacientovi by měla být také edukace a pomoc při výběru vhodné pohybové aktivity s ohledem na zájmy a zdravotní stav hemofilika.

8 SUMMARY

Hemophilia is an inherited bleeding disorder caused by a deficiency of clotting factor VIII or IX. Currently the standard way of the prophylactic therapy of hemophilia is to replace the missing blood clotting factors, which minimizes but does not eliminate bleeding. Muscles and joints are mostly affected. The consequences are pain, limited range of motion and reduced muscle strength. This further leads to a negative effect on the functional abilities and mobility of the patient. Thus, patients with hemophilia complain about a reduced quality of life compared to the general population and are more at risk of overweight or obesity, loss of muscle mass, decreased exercise tolerance and decreased bone mineral density.

Physiotherapy in these patients is based on the current state of hemocoagulation. In case of acute bleeding, the R-RICE mode is used (R = replacement of clotting factors; R = rest; I = ice; C = compression, E = elevation) possibly supplemented by the protection of the affected area. This is followed by a gradual mobilization and loading. The goal in this phase is to reduce swelling and pain while shortening the recovery time and gradually restoring function. Physiotherapy in the non-acute state is focused on maintaining or improving the range of motion, muscle strength, balance and overall physical condition. At the same time, a suitably chosen exercise program works to prevent bleeding. In both cases, it is always necessary to properly secure the patient with coagulation factors before the expected rehabilitation. It is also important to choose appropriate physiotherapy techniques that do not increase the risk of bleeding. In particular, gentle treatment, setting exercise limits, gradual progression and respecting the patient's subjective feelings are the key to success. A comprehensive approach to the patient should also include education and assistance in selecting appropriate physical activity with regard to the interests and health status of the patient with hemophilia.

9 REFERENČNÍ SEZNAM

- Anderson A., & Forsyth, A. (2017). *Playing it safe: Bleeding disorders, sports and exercise*. New York, NY: National Hemophilia Foundation.
- Arachchilage, D., & Makris, M. (2016). Choosing and using non-steroidal anti-inflammatory drugs in haemophilia. *Hemophilia*, 22(2), 179–187. doi: 10.1111/hae.12805
- Armstrong, E., Jan Astermark, F., Fariba Baghaei, S., Erik Berntorp, S., Elisabeth Brodin, S., Niels Clausen, S., ... Pia Petrini, S. (2017). *Nordic hemophilia guidelines*. Copenhagen, Denmark: Nordic Hemophilia Council.
- Arruda, V. R., Doshi, B. S., & Samelson-Jones, B. J. (2017). Blood spotlight novel approaches to hemophilia therapy: Successes and challenges. *Blood*, 130, 2251–2256. doi: 10.1182/blood-2017-08
- Atila, B., & Güney-Deniz, H. (2019). Musculoskeletal treatment in haemophilia. *Efort Open Reviews*, 4(6), 230–239. doi: 10.1302/2058-5241.4.180068
- Astermark, J. (2015). FVIII inhibitors: pathogenesis and avoidance. *Blood*, 125, 2045–2051. doi: 10.1182/blood-2014-08
- Beeton, K., Feldman, B., Mulder, K., Poonnoose, P., Van der Net, J., & Young, N. (2014). *Compendium of assesment tools*. Retrieved 29. 12. 2021 from the Word Wide Web: https://elearning.wfh.org/resource/compendium-of-assessment-tools/#functional_and_physical_tools1a42-60ce78a1-2573f205-9a34
- Beeton, K., Rodríguez-Merchán, C., E., Alltree, J., & Cornwall, J. (2012). *Rehabilitation of muscle dysfunction in haemophilia*. Montreal, Canada: World Federation of Hemophilia.
- Berntorp, E., Shapiro, A., Astermark, J., Blanchette, V. S., Collins, P. W., Dimichele, D., ... Hart, C. (2006). Inhibitor treatment in haemophilias A and B: summary statement for the 2006 international consensus conference. *Haemophilia*, 12(6), 6–7. doi: 1111/j.1365-2516.2006.01359.x
- Beyer, R., Ingerslev, J., & Sørensen, B. (2010). Current practice in management of muscle haematomas in patients with severe haemophilia. *Haemophilia*, 16(6), 926–931. doi: 10.1111/j.1365-2516.2010.02275.x
- Bicer, E. K., Kayaokay, K., Alsina, A., Gunay, H., Kavakli, K., & Aydoğdu, S. (2018). Role of arthroscopic debridement of hemophilic ankles. *Foot and Ankle International*, 39, 1199–1204. doi: 10.1177/1071100718779079
- Blatný, J., Hrachovinová, I., Hrdličková, R., Komrská, V., Penka, M., Salaj, P., & Smejkal, P. (2012). *Diagnostika a léčba hemofilie*. Brno, Česká republika: Český národní hemofilický program, z.s.

- Blatný, J., & Köhlerová, S. (2018). *Sportování při krvácivých onemocněních*. Brno, Česká republika: Oddělení dětské hematologie, Fakultní nemocnice Brno.
- Boccalandro, E. A., Dallari, G., & Mannucci, P. M. (2019). Telemedicine and telerehabilitation: Current and forthcoming applications in haemophilia. *Blood Transfusion*, *17*, 385–390. doi: 10.2450/2019.0218-18
- Brooks, J., & Mulder, K. (2014). *Identifying common joint & muscle bleeds*. Canada: The Canadian Physiotherapists in Hemophilia Care.
- Buckwalter J. A. (1995). Activity vs. rest in the treatment of bone, soft tissue and joint injuries. *The Iowa orthopaedic journal*, *15*, 29–42. Retrieved 29. 12. 2021 from the Word Wide Web: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2329066/pdf/iowaorthj00019-0054.pdf>
- Buzzard, B., & Breeton, K. (2000). *Physiotherapy management of haemophilia*. Oxford, the United Kingdom: Blackwell Science Ltd.
- Cahill, M. R., & Colvin, B. T. (1997). Haemophilia. *Postgraduate Medical Journal*, *73*, 201–206. doi: 10.1136/pgmj.73.858.201
- Canaro, M., Goranova-Marinova, V., & Berntorp, E. (2015). The ageing patient with haemophilia. *European Journal of Haematology*, *94*(77), 17–22. doi: 10.1111/ejh.12497
- Chang, S. K., Gu, Z., Brenner, M. B., & Bayles, T. B. (2010). Fibroblast-like synoviocytes in inflammatory arthritis pathology: the emerging role of cadherin-11. *Immunological Reviews*, *233*, 256–266. doi: 10.1111/j.0105-2896.2009.00854.x
- Carulli, C., Rizzo, A. R., & Innocenti, M. (2017). Hip arthropathy in haemophilia. *Journal of Clinical Medicine*, *6*(4), 2–9. doi: 10.3390/jcm6040044
- Calatayud, J., Pérez-Alenda, S., Carrasco, J. J., Cruz-Montecinos, C., Andersen, L. L., Bonanad, S., Querol, F., & Casaña, J. (2021). Feasibility, safety and muscle activity during flywheel vs traditional strength training in adult patients with severe haemophilia. *Haemophilia*, *27*(1), 102–109. doi: 10.1111/hae.14170
- Caviglia, H. A., & Solimeno L. P. (2008). *Orthopedic surgery in patients with hemophilia*. Milano, Italy: Springer.
- Český národní hemofilický program. (2014). *Deklarace*. Retrieved 1. 12. 2021 from the Word Wide Web: https://www.cnhp.cz/res/file/deklarace/cnhp-deklarace_2014-04_deklarace.pdf
- Dale, T. M., Saucedo, J. M., & Rodriguez-Merchan, E. C. (2018). Total elbow arthroplasty in haemophilia. *Haemophilia*, *24*(4), 548–556. doi: 10.1111/hae.13498

- De la Corte-Rodriguez, H., & Rodriguez-Merchan, C., E. (2014). Treatment of muscle haematomas in haemophiliacs with special emphasis on percutaneous drainage. *Blood Coagulation and Fibrinolysis*, *25*, 787–794. doi: 10.1097/MBC.000000000000159
- Doherty, T. M., & Kelley, A. (2021). *Bleeding disorders*. Treasure Island, FL: StatPearls Publishing.
- Donaldson, J., & Goddard, N. (2015). Compartment syndrome in patients with haemophilia. *Journal of Orthopaedics*, *12*(4), 237–241. doi: 10.1016/j.jor.2015.05.007
- Dungl, P., Adamec, O., Burian, M., Cinegr, P., Frydrychová, M., Geltner, D., ..., Žižková, K. (2014). *Ortopedie: 2* (přepracované a doplněné vydání). Praha, Česká republika: Grada Publishing.
- Fischer, K., Poonnoose, P., Dunn, A. L., Babyn, P., Manco-Johnson, M. J., David, J. A., ... Wu, R. (2017). Choosing outcome assessment tools in haemophilia care and research: A multidisciplinary perspective. *Haemophilia*, *23*(1), 11–24. doi: 10.1111/hae.13088
- Flannery, T., Bladen, M., Hopper, D., Jones, S., McLaughlin, P., Penn, A., ... Stephensen, D. (2021, July 1). Physiotherapy after COVID-19—"Zoom or room". *Haemophilia*, *27*(4), 476–478. doi: 10.1111/hae.14166
- Forsyth, A., Blamey, G., Lobet, S., & McLaughlin, P. (2020). Practical guidance for non-specialist physical therapists managing people with hemophilia and musculoskeletal complications. *Health*, *12*(2), 158–179. doi: 10.4236/health.2020.122014
- Forsyth, A. L., Quon, D. v., & Konkle, B. A. (2011). Role of exercise and physical activity on haemophilic arthropathy, fall prevention and osteoporosis. *Haemophilia*, *17*(5). doi: 10.1111/j.1365-2516.2011.02514.x
- Forsyth, A. L., Zourikian, N., Valentino, L. A., & Rivard, G. E. (2012). The effect of cooling on coagulation and haemostasis: Should "ice" be part of treatment of acute haemarthrosis in haemophilia? *Haemophilia*, *18*(6), 843–850. doi: 10.1111/j.1365-2516.2012.02918.x
- Gooding, R., Thachil, J., Alamelu, J., Motwani, J., & Chowdary, P. (2021). Asymptomatic joint bleeding and joint health in hemophilia: A review of variables, methods, and biomarkers. *Journal of Blood Medicine*, *12*, 209–220. doi: 10.2147/JBM.S304597
- Ghosh, K., & Ghosh, K. (2016). Management of haemophilia in developing countries: Challenges and options. *Indian Journal of Hematology and Blood Transfusion*, *32*(3), 347–355. doi: 10.1007/s12288-015-0562-x
- Gomez, K., Klamroth, R., Mahlangu, J., Mancuso, M. E., Mingot, M. E., & Ozelo, M. C. (2014). Key issues in inhibitor management in patients with haemophilia. *Blood Transfusion*, *12*, 319–329. doi: 10.2450/2013.0246-12

- Groen, W. G., van der Net, J., Helders, P. J., & Fischer, K. (2010). Development and preliminary testing of a Paediatric Version of the Haemophilia Activities List (pedhal). *Haemophilia*, *16*(2), 281–289. doi: 10.1111/j.1365-2516.2009.02136.x
- Goto, M., Takedani, H., Haga, N., Kubota, M., Ishiyama, M., Ito, S., & Nitta, O. (2014). Self-monitoring has potential for home exercise programmes in patients with haemophilia. *Haemophilia*, *20*(2). doi: 10.1111/hae.12355
- Goto, M., Takedani, H., Yokota, K., & Haga, N. (2016). Strategies to encourage physical activity in patients with hemophilia to improve quality of life. *Journal of Blood Medicine*, *7*, 85–98. doi: 10.2147/JBM.S84848
- Gouw, S. C., Timmer, M. A., Srivastava, A., de Kleijn, P., Hilliard, P., Peters, M., ... Fischer, K. (2019). Measurement of joint health in persons with haemophilia: A systematic review of the measurement properties of haemophilia-specific instruments. *Haemophilia*, *25*(1), 1–10. doi: 10.1111/hae.13631
- Gualtierotti R., Solimeno L. P., & Peyvandi, F. (2021). Hemophilic arthropathy: Current knowledge and future perspectives. *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, *19*, 2112–2121. doi: 10.1111/jth.15444.
- Guodemar-Pérez, J., Ruiz-López, M., Rodríguez-López, E., García-Fernández, P., & Hervás-Pérez, J. P. (2018). Physiotherapy treatments in musculoskeletal pathologies associated with haemophilia. *Hamostaseologie*, *38*(3), 141–148. doi: 10.5482/HAMO-16-11-0044
- Hanley, J., McKernan, A., Creagh, M. D., Classey, S., McLaughlin, P., Goddard, N., ... Chowdary, P. (2017, July 1). Guidelines for the management of acute joint bleeds and chronic synovitis in haemophilia: A United Kingdom Haemophilia Centre Doctors' Organisation (UKHCDO) guideline. *Haemophilia*, *23*(4), 511–520. doi: 10.1111/hae.13201
- Hilliard, P., Funk, S., Zourikins, N., Bergstorm, B. M., Bradley, C. S., Mclimont, M., ... Feldman, B. M. (2006). Hemophilia joint health score reliability study. *Haemophilia*, *12*(5), 518–525. doi: 10.1111/j.1365-2516.2006.01312.x
- Hopper, D. (2015). Successful use of Kinesio tape to treat an acute muscle haematoma. *The Journal of Haemophilia Practice*, *2*(1), 12–15. doi: 10.17225/jhp.00042
- Hooiveld, M., Roosendaal, G., Wenting, M., van den Berg, M., Bijlsma, J., & Lafeber, F. (2003). Short-term exposure of cartilage to blood results in chondrocyte apoptosis. *American Journal of Pathology*, *162*, 943–951. doi.: 10.1016/S0002-9440(10)63889-8
- Hrachovinová, I. (2018). Diagnostika poruch hemostázy. *Vnitřní lékařství*, *64*, 537–544.
- Hrdličková, R., Köhlerová, S., & Čepeláková, V. (2019). *Příručka (nejen) pro dospělé s hemofilií*. Praha, Česká republika: Český svaz hemofiliků.

- Chmelík, F. (2014). *Manuál pro publikování v kinantropologii podle normy APA*. Olomouc, Česká republika: Univerzita Palackého.
- Katzerová, M. (2018). *Fyzioterapie pro hemofiliky*. Praha, Česká republika: Český svaz hemofiliků.
- Kaya, B. B. (2017). Ultrasound therapy in iliopsoas hematoma. *Northern Clinics of Istanbul*, 4(2), 180–184. doi: 10.14744/nci.2016.73644
- Khami, A., Roostayi, M., Parhampour, B., Heidari, Z., Baharlouei, H., & Hoorfar, H. (2020). Effect of pulsed electromagnetic fields on clinical signs and quality of life in patients with hemophilic arthropathy of the knee joint: A randomized controlled trial. *Advanced Biomedical Research*, 9(1), 81. doi: 10.4103/abr.abr_244_18
- Knobe, K., & Berntorp, E. (2011). Haemophilia and joint disease: pathophysiology, evaluation, and management. *Journal of Comorbidity*, 1, 51–59. doi: 10.15256/joc.2011.1.2
- Koch, O., & Visser, A. (2009). Intraneural bleeding of the ulnar nerve in a haemophilic patient: Case report and guide to orthopaedic management. *South African Orthopaedic Journal*, 8(3), 79-84. Retrieved from http://www.scielo.org.za/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1681-150X2009000300012&lng=en&tlng=en.
- Köhlerová, S & Čepeláková, V. (2017). *Příručka (nejen) pro děti a dospívající s hemofilií*. Praha, Česká republika: Český svaz hemofiliků.
- Komrska, V. (2016). Novinky v léčbě hemofilie. *Remedia*, 26, 157–161. Retrieved from <http://www.remédia.cz/Archiv-rocniku/Rocnik-2016/2-2016/Novinky-v-lecbe-hemofilie/e-1Yr-221-230.magarticle.aspx>
- Konečný, P., Vyskotová, J., Kolářová, B., Olšák, P., & Krejstová, G. (2019). *Fyzikální terapie a diagnostika*. Olomouc, Česká republika: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Kubeš, R., Salaj, P., Hromádka, R., Včelák, J., Kuběna, A. A., Frydrychová, M., ..., & Vaculik, J. (2018). Range of motion after total knee arthroplasty in hemophilic arthropathy. *BMC musculoskeletal disorders*, 19(1),1–7. doi: 10.1186/s12891-018-2080-0
- Kuijlaars, I. A.R., Timmer, M. A., de Kleijn, P., Pisters, M. F., & Fischer, K. (2017). Monitoring joint health in haemophilia: Factors associated with deterioration. *Haemophilia*, 23(6), 934–940. doi: 10.1111/hae.13327
- Kuijlaars, I. A. R., van Emst, M., van der Net, J., Timmer, M. A., & Fischer, K. (2021). Assessing the test–retest reliability and smallest detectable change of the Haemophilia Activities List. *Haemophilia*, 27(1), 108–112. doi: 10.1111/hae.14226
- Lobet, S., Hermans, C., & Lambert, C. (2014). Optimal management of hemophilic arthropathy and hematomas. *Journal of Blood Medicine*, 5, 207.–2018. doi: 10.2147/jbm.s50644
- Lobet, S., Holme, A., & Hilberg, T. (2020). *Let's talk about physical activity in adults with haemophilia*. London, the United Kingdom: Synergy.

- Lobet, S., Lambert, C., & Hermans, C. (2016). Stop only advising physical activity in adults with haemophilia... prescribe it now! The role of exercise therapy and nutrition in chronic musculoskeletal diseases. *Haemophilia*, 22(6), 554–556. doi: 10.1111/hae.13073
- Lobet, S., Timmer, M., Königs, C., Stephensen, D., McLaughlin, P., Dupont, G., ... , Mancuso, M. E. (2021). The role of physiotherapy in the new treatment landscape for haemophilia. *Journal of Clinical Medicine*, 10(13), 1–11. doi: 10.3390/jcm10132822
- Lombardi, A. V., Dodds, K. L., Berend, K. R., Mallory, T. H., & Adams, J. B. (2004). An algorithmic approach to total knee arthroplasty in the valgus knee. *The Journal of bone and joint surgery*, (86)2, 62–71. doi: 10.2106/00004623-200412002-00010
- Mandal, P. K., Phukan, A., Bhowmik, A., Gantait, D., & Chakrabarti, P. (2019). Effect of tertiary prophylaxis with low-dose factor VIII in quality of life in adult patients with severe hemophilia A. *Journal of Applied Hematology*, 10(3), 88–93. doi: 10.4103/joah.joah_37_19
- Martin, A. P., Burke, T., Asghar, S., Noone, D., Pedra, G., & O'Hara, J. (2020). Understanding minimum and ideal factor levels for participation in physical activities by people with haemophilia: An expert elicitation exercise. *Haemophilia*, 26(4), 711–717. doi: 10.1111/hae.13985
- Martinoli, C., Casa Alberighi, O. della, di Minno, G., Graziano, E., Claudio Molinari, A., Pasta, G., ... Morfini, M. (2013). Development and definition of a simplified scanning procedure and scoring method for Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound (HEAD-US). *Thrombosis and Haemostasis*, 109, 1170–1179. doi: 10.1160/TH12-11-0874
- Medical and Scientific Advisory Committee. (2015). *MASAC document #132: Standards and criteria for the care of persons with congenital bleeding disorders*. Retrieved 29. 12. 2021 from the Word Wide Web: <https://www.hemophilia.org/sites/default/files/document/files/238ptiliopsoas.pdf>
- McLaughlin, P., Morris, R., & Chowdary, P. (2018). Investigating the relationship between the HJHS and HAL in routine clinical practice: A retrospective review. *Haemophilia*, 24(6), 988–994. doi: 10.1111/hae.13614
- Miesbach, W., O'Mahony, B., Key, N. S., & Makris, M. (2019, July 1). How to discuss gene therapy for haemophilia? A patient and physician perspective. *Haemophilia*, 25(4), 545–557. doi: 10.1111/hae.13769
- Mohamed, R. A., & Sherief, A. E. A. A. (2015). Bicycle ergometer versus treadmill on balance and gait parameters in children with hemophilia. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 16(2), 181–187. doi: 10.1016/j.ejmhg.2014.11.001

- Moore, M. F., Tobase, P., & Allen, D. D. (2016). Meta-analysis: Outcomes of total knee arthroplasty in the haemophilia population. *Haemophilia*, 22(4), 275–285. doi: 10.1111/hae.12885
- Moreno, M. M., & Cuesta-Barriuso, R. (2019). A history of prophylaxis in haemophilia. *Blood Coagulation and Fibrinolysis*, 30, 55–57. doi: 10.1097/MBC.0000000000000783
- Mortazavi, S. M. J., Haghpanah, B., Ebrahimasab, M. M., Baghdadi, T., & Toogeh, G. (2016). Functional outcome of total knee arthroplasty in patients with haemophilia. *Haemophilia*, 22(6), 919–924. doi: 10.1111/hae.12999
- Morfini, M., Haya, S., Tagariello, G., Pollmann, H., Quintana, M., Siegmund, B., ... Tusell, J. (2007). European study on orthopaedic status of haemophilia patients with inhibitors. *Haemophilia*, 13(5), 606–612. doi: 10.1111/j.1365-2516.2007.01518.x
- Morgan, A. R. (2018). Effect of pulsed ultrasound versus low level laser therapy on swelling of knee hemoarthrosis in hemophilic children. *Bulletin of Faculty of Physical Therapy*, 23, 53–59. doi: 10.4103/bfpt.bfpt_10_17
- Mulder, K. (2006). *Exercises for people with hemophilia*. Montréal, Canada: World Federation of Hemophilia.
- Mulder, K., Fong, E., Brooks, J., Strike, K., Hilliard, P., Squire, S., ..., Ducharme, A. (2018). *Clinical guidelines for physiotherapists working with persons with bleeding disorders*. Retrieved 29. 12. 2021 from the Word Wide Web: <https://www.hemophilia.ca/wp-content/uploads/2018/04/Clinical-Guidelines-March-2018-final.pdf>
- Negrier, C., Seuser, A., Forsyth, A., Lobet, S., Llinas, A., Rosas, M., & Heijnen, L. (2013, July). The benefits of exercise for patients with haemophilia and recommendations for safe and effective physical activity. *Haemophilia*, 19(4), 487–498. doi: 10.1111/hae.12118
- O'Donovan, M., Buckley, C., Benson, J., Roche, S., McGowan, M., Parkinson, L., ... O'Connell, N. M. (2020). Telehealth for delivery of haemophilia comprehensive care during the COVID-19 pandemic. *Haemophilia*, 26(6), 984–990. doi: 10.1111/hae.14156
- Pacheco-Serrano, A. I., Lucena-Antón, D., & Moral-Muñoz, J. A. (2021). Physical rehabilitation of patients with hemophilic arthropathy: Systematic review and pain-related meta-analysis. *Revista Colombiana de Reumatología (English Edition)*, 28(2), 124–133. doi: 10.1016/j.rcreue.2020.05.008
- Plut, D., Kotnik, B. F., Zupan, I. P., Kljucsek, D., Vidmar, G., Snoj, Z., ... Salapura, V. (2019). Diagnostic accuracy of haemophilia early arthropathy detection with ultrasound (HEAD-US): A comparative magnetic resonance imaging (MRI) study. *Radiology and Oncology*, 53(2), 178–186. doi: 10.2478/raon-2019-0027

- Poděbradský, J., & Poděbradská, R. (2009). *Fyzikální terapie: Manuál a algoritmy*. Praha, Česká republika: Grada Publishing.
- Poonnoose, P. M., Thomas, R., Keshava, S. N., Cherian, R. S., Padankatti, S., Pazani, D., ... , Srivastava, A. (2007). Psychometric analysis of the Functional Independence Score in Haemophilia (FISH). *Haemophilia*, 13(5), 620–626. doi: 10.1111/j.1365-2516.2007.01508.x
- Putz, P., Durstberger, S., Kaufmann, C., Klinger, M., Plessl, K., Rejtö, J., ... Pabinger, I. (2020). 3D gait analysis, haemophilia joint health score, leg muscle laterality and biomarkers of joint damage: A cross-sectional comparative assessment of haemophilic arthropathy. *Haemophilia*, 26(6), 323–333. doi: 10.1111/hae.14154
- Putz, P., Klinger, M., Male, C., & Pabinger, I. (2021). Lower physical activity and altered body composition in patients with haemophilia compared with healthy controls. *Haemophilia*, 27(2), 260–266. doi: 10.1111/hae.14259
- Qian, W., Lam T. T., Lam, H. H. W., Li, C., Cheung, Y. T. (2019). Telehealth interventions for improving self-management in patients with hemophilia: Scoping review of clinical studies. *Journal of Medical Internet Research*, 21(7). doi: 10.2196/12340
- Ravanbod, R., Torkaman, G., & Esteki, A. (2013). Comparison between pulsed ultrasound and low level laser therapy on experimental haemarthrosis. *Haemophilia*, 19(3), 420–425. doi: 10.1111/hae.12061
- Rizzo, A. R., Zago, M., Carulli, C., & Innocenti, M. (2017). Orthopaedic procedures in haemophilia. *Clinical Cases in Mineral and Bone Metabolism* 14, 197–199. doi: 10.11138/ccmbm/2017.14.1.197
- Rodriguez-Merchan, C., E. (2016). Articular bleeding in hemophilia. *Cardiovascular & Haematological Disorders-Drug Targets*, 16, 21–24. doi: 10.2174/1875129X16666160613114506
- Rodriguez-Merchan, E. C. (2019). Radiosynovectomy in haemophilia. *Blood Reviews*, 35, 1–6. doi: 10.1016/j.blre.2019.01.002
- Rodriguez-Merchan, E. C., Encinas-Ullan, C. A., & Gomez-Cardero, P. (2021). Effectiveness of ankle fusion in patients with hemophilia, advanced ankle degeneration, and unbearable pain for whom nonsurgical and surgical treatments have been ineffective. *Expert Review of Hematology*, 14, 517–524. doi: 10.1080/17474086.2021.1935850
- Rodriguez-Merchan, E. C., Goddard, N. J., & Lee, C. A. (Eds). (2000). *Musculoskeletal aspects of haemophilia*. Oxford, the United Kingdom: Blackwell Science Ltd

- Roosendaal G., Mauser-Bunschoten E. P., De Kleijn, P., Heijnen, L., Berg, V. D., Van Rinsum, A. C., Lafeber F. P. J. G., & Bijlsma, J. W. J. (1998). Synovium in haemophilic arthropathy. *Haemophilia*, 4(4), 502–505. doi: 10.1046/j.1365-2516.1998.440502.x
- Ruiz-Sáez, A. (2012). Comprehensive care in hemophilia. *Hematology*, 17, 141–143. doi: 10.1179/102453312X13336169156492
- Salaj, P., & Mužíček, M. (2019). *Rehabilitační příručka a cvičení pro pacienty s hemofilií* (2. aktualizované vydání). Praha, Česká republika: Ústav hematologie a krevní transfuze v Praze.
- Schramm, W. (2014). The history of haemophilia: A short review. *Thrombosis Research*, 134, 4–9. doi: 10.1016/j.thromres.2013.10.020
- Silbernagl, A., & Despopoulos, A. (2016). *Atlas fyziologie člověka* (překlad 8. německého vydání). Praha, Česká republika: Grada Publishing.
- Silva, M., Luck, J. V., & Llinás, A. (2004). *Chronic hemophilic synovitis: The role of radiosynovectomy*. Montréal, Canada: World Federation of Hemophilia.
- Sluiter, D., Foppen, W., de Kleijn, P., & Fischer, K. (2014). Haemophilia Joint Health Score in healthy adults playing sports. *Haemophilia*, 20(2), 282–286. doi: 10.1111/hae.12290
- Smith, M. D. (2011). The normal synovium. *The Open Rheumatology Journal*, 5, 100–106. doi: 10.2174/1874312901105010100
- Smejkal, P., Blatný, J., Blažek, B., Černá, Z., Ďulíček, P., Hak, J., ..., Penka, M. (2013). Diagnostika a léčba hemofilie. *Transfuze a hematologie dnes*, 19, 100–114.
- Smejkal, P., Blatný, J., Hajšmanová, Z., Hluší, A., Hrdličková, R., Zápotocká, E., ... Penka, M. (2021). Konsenzuální doporučení Českého národního hemofilického programu (ČNHP) pro diagnostiku a léčbu pacientů s hemofilií, vydání 3., rok 2021. *Transfuze a Hematologie Dnes*, 27(1), 73–90. doi: 10.48095/cctahd202173
- Smejkal, P., Blatný, J., Hluší, A., Hrdličková, R., Komrská, V., Penka M., & Šlechtová J. (2017). Konsenzuální doporučení Českého národního hemofilického programu (ČNHP) pro diagnostiku a léčbu pacientů s hemofilií, vydání 2., rok 2017. *Transfuze a hematologie dnes*, 23(2), 82–99.
- Smejkal, P., Matýšková M., & Penka M. (2008). Von Willebrandova choroba. *Vnitřní lékařství*, 54, 257–264.
- Srivastava, A., Santagostino, E., Dougall, A., Kitchen, S., Sutherland, M., Pipe, S. W., ..., Pierce, G. F. (2020). WFH guidelines for the management of hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*, 26(6), 1–158. doi: 10.1111/hae.14046

- Stephensen, D., Bladen, M., & McLaughlin, P. (2018). Recent advances in musculoskeletal physiotherapy for haemophilia. *Therapeutic Advances in Hematology*, 9(8), 227–237. doi: 10.1177/2040620718784834
- Stephensen, D., Classey, S., Harbidge, H., Patel, V., Taylor, S., & Wells, A. (2018). Physiotherapist inter-rater reliability of the Haemophilia Early Arthropathy Detection with Ultrasound protocol. *Haemophilia*, 24(3), 471–476. doi: 10.1111/hae.13440
- Stromer, W., Pabinger, I., Ay, C., Crevenna, R., Donnerer, J., Feistritz, C., ... Streif, W. (2021). Pain management in hemophilia: Expert recommendations. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 133, 1042–1056. doi: 10.1007/s00508-020-01798-4
- Vaculová, J. (2018). Příspěvek histologického vyšetření k objasnění povahy komplikací kloubních náhrad. Dizertační práce, Univerzita Palackého, Lékařská fakulta, Olomouc.
- Van Genderen F. R., Van Meeteren N. L. U., Van der Bom J. G., Heijnen L., De Kleijn P., Van den Berg H. M., Helders P. J. M. (2004). Functional consequences of haemophilia in adults: The development of the Haemophilia Activities List. *Haemophilia*; 10(5), 565-571. doi: 10.1111/j.1365-2516.2004.01016.x
- van Vulpen, L. F. D., Holstein, K., & Martinoli, C. (2018). Joint disease in haemophilia: Pathophysiology, pain and imaging. *Haemophilia*, 24(6), 44–49. doi: 10.1111/hae.13449
- Venkateswaran, L., Wilimas, A., J., Jones, D., J., & Nuss, R. (1998). Mild hemophilia in children: Prevalence, complication, and treatment. *Journal of Pediatrics Hematology/Oncology* 20(1), 32–35.
- Vydra, J., Cetkovský, P., Čermák, J., Geierová, V., Klamová, H., Lauermannová, M., ..., Šálek, C. (2015). *Hematologie v kostce*. Praha, Česká republika: Mladá fronta a. s.
- Wang, S., Li, Q., Zhang, Z., Wang, W., Li, J., & Liu, L. (2020). Ankle arthrodesis for end-stage haemophilic ankle arthropathy using a Ilizarov method. *International Orthopaedics*, 44, 995–1001. doi: 10.1007/s00264-020-04513-0
- Wang, Z. R., & Ni, G. X. (2021). Is it time to put traditional cold therapy in rehabilitation of soft-tissue injuries out to pasture?. *World Journal of Clinical Cases*, 9, 4116–4122. doi: 10.12998/wjcc.v9.i17.4116
- Watson T. (2002). Current concepts in electrotherapy. *Haemophilia*, 8(3), 413–418. doi: 10.1046/j.1365-2516.2002.00613.x
- World Health Organization. (2010). *Global recommendations on physical activity for health*. Geneva, Switzerland: WHO Press.
- Zapotocká, E., Batorova, A., Bilic, E., Boban, A., Escuriola Ettingshausen, C., Faganel Kotnik, B., , ..., Zombori, M. (2022). First experience of a hemophilia monitoring platform: florio

HAEMO. *Research and Practice in Thrombosis and Haemostasis*, 6(2). doi: 10.1002/rth2.12685

Zápotocká, E., Blatný, J., Smejkal, P., Blatný, J., Blažek, B., Čermáková, Z., ... Walterová, L. (2021). Konsenzuální doporučení Českého národního hemofilického programu (ČNHP) pro diagnostiku a léčbu pacientů s vrozenou hemofilií a s inhibitorem FVIII/FIX. *Transfuze a hematologie dnes*, 27(2), 173–184. doi: 10.48095/CCTAHD2021173

Zhu, H., Meng, Y., Tong, P., & Zhang, S. (2021). Pathological mechanism of joint destruction in haemophilic arthropathy. *Molecular Biology Reports*, 48, 969–974. doi: 10.1007/s11033-020-06052-8

10 PŘÍLOHY

10.1 Vzor informovaného souhlasu

Informovaný souhlas

Název studie (projektu): Fyzioterapie jako součást komplexní péče o pohybový aparát osob s hemofilií

Jméno:

Datum narození:

Účastník byl do studie zařazen pod číslem:

1. Já, níže podepsaný(á) souhlasím s mou účastí ve studii. Je mi více než 18 let.
2. Byl(a) jsem podrobně informován(a) o cíli studie, o jejích postupech, a o tom, co se ode mě očekává. Beru na vědomí, že prováděná studie je výzkumnou činností. Pokud je studie randomizovaná, beru na vědomí pravděpodobnost náhodného zařazení do jednotlivých skupin lišících se léčbou.
3. Porozuměl(a) jsem tomu, že svou účast ve studii mohu kdykoliv přerušit či odstoupit. Moje účast ve studii je dobrovolná.
4. Při zařazení do studie budou moje osobní data uchována s plnou ochranou důvěrnosti dle platných zákonů ČR. Je zaručena ochrana důvěrnosti mých osobních dat. Při vlastním provádění studie mohou být osobní údaje poskytnuty jiným než výše uvedeným subjektům pouze bez identifikačních údajů, tzn. anonymní data pod číselným kódem. Rovněž pro výzkumné a vědecké účely mohou být moje osobní údaje poskytnuty pouze bez identifikačních údajů (anonymní data) nebo s mým výslovným souhlasem.
5. Porozuměl jsem tomu, že mé jméno se nebude nikdy vyskytovat v referátech o této studii. Já naopak nebudu proti použití výsledků z této studie.
6. Souhlasím s pořízením videozáznamu.

Podpis účastníka:

Podpis např. fyzioterapeuta pověřeného touto studií:

Datum:

Datum:

10.2 Dotazník HAL vyplněný pacientem

Dotazník poskytl pro tuto bakalářskou práci tým Van Creveldkliniek, University Medical Center Utrecht, Utrecht, Nizozemsko.

Haemophilia Activities List



Lehání / sezení / klečení / stání

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Sedání (např. na židli či gauč)	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Vstávání z židle <u>s</u> opěrkami na ruce	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Vstávání z židle <u>bez</u> opěrek na ruce	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Klečení / dřepění	<input type="checkbox"/> 1	<input checked="" type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6
Předklánění	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Klečení po delší dobu	<input checked="" type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6
Dřepění po delší dobu	<input checked="" type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6
Stání po delší dobu	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6

Funkce nohou

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Chůze na krátké vzdálenosti (méně než 1 kilometr / 15 minut)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Chůze na dlouhé vzdálenosti (více než 1 kilometr / 15 minut)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Chůze po měkkém povrchu (např. na pláži či v lese)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Chůze po nerovném povrchu (např. dlažební kostky, zvýšené chodníky)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Pozvolná chůze / obcházení obchodů	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Chůze po schodech <i>nahoru</i>	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input checked="" type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₆
Chůze po schodech <i>dolů</i>	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input checked="" type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₆
Běh (např. dobíhání autobusu)	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input checked="" type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₆
Skákání	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input checked="" type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input type="checkbox"/> ₆

Funkce paží

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Zvedání těžkých předmětů	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Nesení těžkých předmětů v rukou	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Jemné pohyby rukou (např. zapínání knoflíků)	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Natahování se pro předmět nad úroveň hlavy (např. na policiče)	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6

Použití dopravních prostředků

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	n/a	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Jízda na kole	<input type="checkbox"/> 8	<input checked="" type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6
Nastoupení do auta a vystoupení z něj	<input type="checkbox"/> 8	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6
Použití veřejné dopravy (autobus, vlak, metro)	<input type="checkbox"/> 8	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input checked="" type="checkbox"/> 6

Hygiena a oblékání

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Osušení celého těla	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Oblečení košile, svetru apod.	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Nazutí ponožek a bot	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Nasazení kravaty či zapnutí vrchního knoflíku na košili	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆
Návštěva toalety	<input type="checkbox"/> ₁	<input type="checkbox"/> ₂	<input type="checkbox"/> ₃	<input type="checkbox"/> ₄	<input type="checkbox"/> ₅	<input checked="" type="checkbox"/> ₆

Práce v domácnosti

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	n/a	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Nakupování (jídlo, pití apod.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Mytí nádobí, mytí dřezu	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Domácí úklid	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Jiné práce v domácnosti (žehlení, stláni)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Drobné práce (v domě i kolem něj)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Práce na zahradě	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

Volnočasové aktivity a sport

Měl(a) jste v uplynulém měsíci kvůli hemofilii potíže s následujícími činnostmi?

	n/a	Nemožné	Vždy	Většinou	Někdy	Zřídka	Nikdy
Hraní (venku, např. s dětmi)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Sport	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Zábava mimo domov (divadlo / muzeum / kino / bar)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Koníčky	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Tanec	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dovolená (aktivní)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
Dovolená (pasivní: pláž, hotel)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

Úpravy a používání pomůcek

Je možné, že u některých aktivit potřebujete nějaké úpravy či pomůcky. Netýká se to akutních stavů, kdy krvácíte a při chůzi jste více či méně odkázáni na berle. Následující otázky se ptají na tyto úpravy či pomůcky.

Vlastníte upravené auto?

- Ne, nemám auto
- Ne, nemám v autě žádné úpravy

Ano, vlastním auto s těmito prvky (lze zvolit více odpovědí):

- Elektrická okna
- Posilovač řízení
- Automatická převodovka
- Možnost sedět v autě na invalidním vozíku
- Brzda a/nebo plyn na řadicí páce
- Jiné, konkrétně:
- Jiné, konkrétně:
- Jiné, konkrétně:

Používáte při některých aktivitách pomůcky?

- Ne, nepoužívám žádné pomůcky

Ano, používám tyto pomůcky (lze zvolit více odpovědí):

- Jedna berle nebo vycházková hůl
- Dvě berle
- Invalidní vozík
- Chodítko
- Jiné, konkrétně:
- Jiné, konkrétně:
- Jiné, konkrétně: ortéza na loketní klouby, vložky do bot

10.3 Potvrzení o překladu

POTVRZENÍ

Potvrzuji tímto, že jsem provedl překlad úvodního Abstraktu a Souhrnu u dokumentu „Fyzioterapie jako součást komplexní péče o pohybový aparát osob s hemofilií“ z českého jazyka do anglického jazyka pro Lucii Hrdličkovou na základě objednávky ze dne 22. 4. 2022. Tento překlad souhlasí s textem originálu.

Karel Tichý (IČO: 18498779) – poskytovatel překladatelských služeb.


KAREL TICHÝ
Norská 45
779 00 OLOMOUC

V Olomouci, dne 22.4.2022

Razítko, podpis: