

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

# **BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2016**

**Jiří Samek**



FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví B5345

**Jiří Samek**

Studijní obor: Fyzioterapie 5342R004

**REHABILITACE PŘI ONEMOCNĚNÍ CHARCOT-MARIE-  
TOOTH**

**Bakalářská práce**

Vedoucí práce: Mgr. Pavel Wanka

PLZEŇ 2016

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem. (K vyzvednutí na sekretariátu katedry.) Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

## Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 31. 3. 2016.

.....

vlastnoruční podpis

## Poděkování

Děkuji Mgr. Pavlovi Wankovi za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů. Dále děkuji všem svým pacientkám za ochotnou spolupráci.

## **Anotace**

Příjmení a jméno: Samek Jiří

Katedra: Fyzioterapie a ergoterapie

Název práce: Rehabilitace při onemocnění Charcot-Marie-Tooth

Vedoucí práce: Mgr. Pavel Wanka

Počet stran – číslované: 74

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 22

Počet příloh: 2

Počet titulů použité literatury: 24

Klíčová slova: Charcot-Marie-Tooth, neuropatie, atrofie

### **Souhrn:**

Tématem této práce je onemocnění Charco-Marie-Tooth a jeho rehabilitace. Práce je rozdělena do dvou částí, přičemž v teoretické části je popsáno samotné onemocnění, jeho formy, klinický obraz, diagnostické metody a léčebné postupy.

Praktická část zahrnuje 4 kazuistiky vybraných pacientek s přepisem rozhovoru na témata týkající se kvality nabízené rehabilitační péče. Následně se zde zabývám výsledky, které potvrdily, nebo vyvrátily mé hypotézy.

## **Annotation**

Surname and name: Samek Jiří

Department: Physiotherapy and Occupational Therapy

Title of thesis: Rehabilitation of disease Charcot-Marie-Tooth

Consultant: Mgr. Pavel Wanka

Number of pages – numbered: 74

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 22

Number of appendices: 2

Number of literature items used: 24

Keywords: Charcot-Marie-Tooth disease, neuropathy, atrophy

### Summary:

The topic of this bachelor's thesis is Charcot-Marie-Tooth disease and its treatment. The paper is divided in two parts: Theoretical part describes the disease itself, its forms, clinical picture, diagnostic methods, and medical process.

Practical part consists of 4 case reports (of chosen patients) with interview transcriptions on topics concerning quality of rehabilitative care, followed by confirmation or refutation of my hypothesis.



# OBSAH

OBSAH.....	9
ÚVOD.....	8
TEORETICKÁ ČÁST.....	10
1 HISTORIE ONEMOCNĚNÍ.....	10
1.1 První lékařský popis.....	10
1.2 Moderní klasifikace.....	10
2 KLINICKÝ OBRAZ CMT.....	11
2.1 CMT 1.....	11
2.2 CMT 2.....	12
2.3 Dejerine- Sottas syndrom.....	13
3 DIAGNOSTIKA.....	14
3.1 Klinické vyšetření.....	14
3.2 Genetické vyšetření.....	16
3.3 EMG vyšetření.....	17
3.4 Biopsie nervu.....	17
4 STÁDIA ONEMOCNĚNÍ.....	18
5 LÉČBA.....	20
5.1 Fyzioterapie.....	20
5.1.1 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF).....	21
5.1.2 Vojtova metoda.....	21
5.1.3 Senzomotorická stimulace.....	22
5.2 Ortotická péče.....	22
5.2.1 Ortopedické vložky do bot.....	23
5.2.2 Ortopedická obuv.....	23
5.2.3 Ortézy.....	24
5.3 Operační léčba.....	27
5.3.1 Operace na měkkých tkáních.....	27
5.3.2 Operace na kostech a kloubech.....	28
PRAKTICKÁ ČÁST.....	30
6 CÍL PRÁCE.....	30
7 HYPOTÉZY.....	30
8 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU A METODY VÝZKUMU.....	31
9 KAZUISTIKY.....	32
9.1 Kazuistika 1.....	32
9.2 Kazuistika 2.....	44

9.3 Kazuistika 3 .....	55
9.4 Kazuistika 4 .....	64
10 VÝSLEDKY .....	74
11 DISKUZE .....	77
ZÁVĚR	
LITERATURA A PRAMENY .....	10
SEZNAM ZKRATEK .....	13
SEZNAM TABULEK .....	14
SEZNAM OBRÁZKŮ .....	16
SEZNAM PŘÍLOH .....	17
PŘÍLOHY .....	18

## ÚVOD

Hereditární neuropatie jsou nejčastějším nervosvalovým onemocněním s celkovou světovou prevalencí 1:2500, které je geneticky podmíněno. Jedná se o heterogenní skupinu poruch. Jednotlivá onemocnění se od sebe liší svým klinickým obrazem, typem dědičnosti a elektrofyziologickými nálezy (Kolář, 2012: 344; Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006: 147).

Dnes rozlišujeme tři hlavní skupiny hereditárních neuropatií, a to hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN), distální hereditární motorické neuropatie (dHMN) a hereditární senzitivní neuropatie (HSN)(Ambler, 2013: 398).

V této práci se budu zabývat onemocněním Charcot-Marie-Tooth (CMT), jež je nejčastější hereditární motorickou a senzitivní neuropatií, která postihuje motorické i senzitivní nervy. Jedná se o progresivní onemocnění, které se nejčastěji projevuje v dospívání, kolem dvacátého roku života (Mazanec 2015: 92).

Výzkumem onemocnění se zabývají vědecké týmy po celém světě. V České republice vznikla roku 1997 DNA laboratoř ve FN Motol pod vedením MUDr. Seemana. V České republice podle předpokladů žije až 5000 obyvatel s různě závažnou formou této nemoci. Roku 1999 vznikla společnost C-M-T, která sdružuje pacienty s onemocněním CMT. Prostřednictvím seminářů se snaží o celkovou osvětu této choroby. Řada pacientů se setkala se špatným přístupem některých lékařských specializací k jejich onemocnění. Tento postoj pramenil zejména z nedostatečné informovanosti. Společnost se snaží, aby informovanost lékařů a jejich vzájemná spolupráce vedla k poskytování kvalitnější péče (Mazanec, 2004).

Do dnešního dne nebyla objevena kauzální léčba. Léčit proto můžeme pouze symptomy nemoci. Nejvýznamnější podíl na zkvalitňování života nemocných má proto operativní léčba a rehabilitace, zejména fyzioterapie a ortotika. Tyto dva obory by měly úzce spolupracovat a snažit se co nejvíce zkvalitnit pacientův život a zpomalit progresi onemocnění. Důležitá je ovšem ale i sociální složka rehabilitace. Pacientům onemocnění mnohdy znemožňuje pracovní poměr, mohou být odkázáni na pomoc druhé osoby.

Cílem této práce je formou kvalitativního výzkumu zjistit, jak pacienti vnímají možnosti rehabilitace v České Republice a upozornit na případné nedostatky. Převážně mě zajímá, jak pacienti hodnotí úroveň péče poskytované fyzioterapeuty, jejich schopnost

přizpůsobit terapii tomuto specifickému onemocnění a v neposlední řadě informovanost o postižení Charcot-Marie-Tooth..

# TEORETICKÁ ČÁST

## 1 HISTORIE ONEMOCNĚNÍ

### 1.1 První lékařský popis

Onemocnění Charcot-Marie-Tooth získalo název podle svých objevitelů. O první lékařský popis nemoci se roku 1886 zasloužili Francouzi Jean Martin Charcot (1825- 1893), jeho žák Pierre Marie (1853- 1940) a Angličan Henry Howard Tooth (1856- 1925). Ti, nezávazně na sobě, popsali hlavní klinické příznaky, kterými jsou atrofie peroneálního svalstva a deformity nohy, a upozornili na dědičné predispozice. Onemocnění je též známo pod pojmem peroneální muskulární atrofie (Ambler, 2013: 398).

V roce 1893 popsali Joseph Jules Dejerine (1849- 1917) a Jules Sotas (1866- 1943) těžší formu onemocnění, která bývá diagnostikována již v dětském věku.

### 1.2 Moderní klasifikace

V 70. a 80. letech dvacátého století začala vznikat moderní klasifikace onemocnění. Na základě elektromyografického vyšetření došlo k rozdělení do dvou základních skupin a to na demyelinizační hypertrofickou formu a axonální formu. Při demyelinizační formě onemocnění dochází převážně k poškození myelinové pochvy nervu, což má za následek horší vedení nervového vzruchu. Ten se pak vede výrazně pomaleji. Při axonální formě je myelinová pochva v pořádku, ale poškozen je samotný nerv. Mimo EMG nález jsou tyto dvě formy klinicky téměř nerozeznatelné. Dříve, kdy nebyla genetika na tak vysoké úrovni jako je dnes, bylo jednou z možných diagnostických metod bioptické vyšetření nervu, kdy byl operativně vyřazen malý úsek nervu suralis. Tento operativní zákrok neměl vliv na pacientův stav (Nevšimalová, 2000).

*"V roce 1975 navrhl Peter James Dyck klasifikaci dědičných neuropatií jako hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN), která rozlišuje 7 typů- HMSN I.- VII. nejčastější typ HMSN, tzv. HMSN I odpovídá demyelinizační hypertrofické neuropatii CMT 1. typu, vzácnější HMSN II pak neurální formě CMT 2. typu a HMSN odpovídá Dejerine-Sottasově syndromu." (Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006: 147)*

Současná klasifikace vychází z moderních genetických poznatků. Rozděluje onemocnění podle způsobu dědičnosti, ale primárně je založena na přesném určení kauzálního genu který svou mutací dává za vznik jednotlivému typu neuropatie. *"Molekulární genetika již identifikovala více než 60 genů a několik stovek genových mutací, a hereditární neuropatie tak patří z genetického hlediska k nejsložitějším dědičným neurodegenerativním syndromům."* (Ambler, 2013: 398-401)

## 2 KLINICKÝ OBRAZ CMT

CMT lze nejnázve dělit, jak jsem se již zmínil, na formu demyelinizační (CMT1) a axonální (CMT2). Ty lze dále dělit na mnoho podforem, v závislosti na postiženém chromozomu, či dokonce jednotlivém genu, nebo podle typu dědičnosti. Tyto skupiny, vzhledem k obsahu mé práce, se od sebe nijak zásadně neliší. Proto si dovoluji zůstat u tohoto zdánlivě jednoduchého, nicméně dostačujícího rozdělení. Pro zajímavost přikládám tabulku, která poskytuje přehledný popis jednotlivých odchylek, viz příloha 1. Třetí významnou formou je samostatně pojmenovaný Dejerine-Sottas syndrom.

I když jsou tyto skupiny popisovány většinou samostatně, existuje značná shoda klinických příznaků. Mnohdy se i genové mutace mohou překrývat (Myrphy, 2012: 1).

### 2.1 CMT 1

Tato forma onemocnění je nejběžnější. Vyskytuje se až v 70% případů. Jedná se o autozomálně dominantní poruchu, která je nejčastěji lokalizována v oblasti 17. chromozomu (CMT 1A). To ovšem nebývá pravidlem, proto dnes rozlišujeme CMT 1A-E. Jsou ale i případy, kdy pacient v rámci rodinné anamnézy neguje dřívější výskyt CMT. V těchto případech se zřejmě jedná o nové mutace. První projevy onemocnění se objevují převážně v období adolescence. Není ovšem výjimkou, že vzhledem k nevýrazné manifestaci příznaků se onemocnění dlouhou dobu neprokáže (Ambler, 2013: 402-403).

Časová osa onemocnění nám napoví, jak těžké deficity můžeme očekávat. Zde platí, že čím dříve zaznamenáme první projevy, tím těžší neurologický deficit lze předpokládat. Onemocnění v jakémkoliv rozsahu však nemá žádný vliv na délku života, ani na intelekt (Kobesová A., Horáček O., 2002: 24).

Typickým příznakem onemocnění je deformita nohy typu pes cavus, nebo pes cavovarus, která je provázena zkratem Achillovy šlachy a kladívkovými prsty. To vše vzniká v důsledku hypotrofie drobných svalů nohy. Z těchto původně funkčních poruch, se s přibývajícím časem stávají poruchy strukturální. Rovněž se objevují atrofie drobných svalů nohy, které se zpravidla rozšiřují do oblasti peroneálních svalů, což má za následek oslabení dorzální flexe. S tím souvisí rozvoj plantárního přepadávání a instabilita hlezenního kloubu. Pokud se jedná o výrazné postižení periferních nervů dolních končetin, postupuje deficit až na stehenní svalstvo a důsledkem toho dochází k výrazné instabilitě kolenního kloubu s rozvojem rekurvace. Logickým vyústěním všech funkčních i strukturálních změn pak následně bývají neurogenně podmíněné skoliózy, či výrazná změna stereotypu chůze. Při vyšetření můžeme zaznamenat slabé, až vymizelé reflexy L2/S2 (Kolář, 2012: 322; Dungal, 2014: 307).

Někdy lze palpačně nahmatat zduřelý nerv. Na dolních končetinách lze pozorovat změny vibračního a taktilního cití, zejména v oblasti bérců.

V pozdějším stádiu nemoci dochází i k postižení horních končetin, které ovšem není tolik výrazné. Vzniká obraz oploštělé, takzvané "opičí ruky", a to v důsledku atrofii drobných svalů ruky. Pro atrofii drobných svalů ruky se pacientům zhoršuje jemná motorika (Urbánek, 2000: 79-80; Kobesová A., Horáček O., 2002: 24).

Samotné pacienty nejvíce obtěžují problémy spojené s instabilitou hlezenního kloubu a nedostatečnou svalovou silou dorzálních flexorů nohy. S progresí deformit dochází ke vzniku nepříjemných otlaků. Při chůzi se objevují nepříjemné křeče, ty se zhoršují se vzdáleností, kterou nemocný musí ujít.

Celková progrese onemocnění bývá variabilní. Nejčastěji nemoc progreduje pomalu, v rámci let a desetiletí. U některých pacientů jsou změny relativně malé. Dokonce i v rámci rodiny se klinické příznaky mohou výrazně lišit. Převážná většina pacientů je po celý život schopná chůze (Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006: 147).

## **2.2 CMT 2**

Zásadní rozdíl je v samotné příčině nemoci. Při CMT typu 2 je postižen již samotný nerv. Rychlost vedení vzruchu bývá snížena pouze minimálně, pokud vůbec snížena je. Nervová biopsie by prokázala výpad silných motorických vláken na bázi axonální degenerace. Ovšem stejně jako u CMT typu 1 se jedná o autozomálně dominantní

dědičnost postižení. V současné době již bylo popsáno několik genových mutací a genetických variant a rozlišujeme tedy CMT 2A-L (Ambler, 2013: 406; Urbánek, 2000: 79).

Nástup nemoci bývá pozdější, někdy až kolem 40. roku života, svalové atrofie v oblasti peroneálního svalstva jsou ovšem výraznější, reflexy L2- S2 jsou ale výbavné. Poměrně vzácná bývá deformita pes cavus (Mazanec, 2015: 93).

Byly ovšem pozorovány i případy, kdy k progresi docházelo rychleji, svalové atrofie byly markantnější a významně byla poškozena i motorika horních končetin. U takovýchto pacientu byla i chůze s berlemi velice nestabilní a zhruba v páté dekádě života museli usednout na invalidní vozík (Mazanec, 2015: 93).

### **2.3 Dejerine- Sottas syndrom**

Poměrně často dochází k záměně tohoto syndromu s CMT 1. Některé zdroje dokonce uvádějí, že se jedná o jedno onemocnění, klasifikace se v tomto ohledu různí (Timmerman, 2000).

Syndrom je také znám jako hypertrofická intersticiální neuropatie dětí. Je způsobena genetickou mutací proteinů přítomných buďto v myelinovém obalu, nebo v axonech nervů. Fenotyp bývá nejčastěji heterogenní, autozomálně dominantní, ale jsou už popsány i případy autozomálně recesivní (Epure, Geanta, Vasile, Teleanu D., Teleanu R., 2014: 153).

V případě tohoto onemocnění je nástup velice rychlý. Opožďuje se již správný motorický vývoj dítěte, velké problémy jsou převážně s nástupem vertikalizace a následné bipedální lokomoce, které nastupuje až v rozmezí 15.- 48. měsíce věku. Vyjma výrazných svalových atrofií a celkové hypotonie mívají pacienti problém se sluchem, nystagmem a padajícím víčkem, což nazýváme ptóza. U pacientů se může objevit léze n. abducens a n. facialis. a patologická reakce zornice na světlo. Často pozorujeme skoliózu hrudní páteře. Vedení vzruchu bývá výrazně zpomaleno a to až na rychlost 10 m/s, na horních končetinách pak 20 m/s . V pozdějším věku bývají pacienti odkázáni na invalidní vozík (Holub, 2000: 80- 81; Ambler, 2013: 407; Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006: 148; Mazanec, 2015: 93).



## 3 DIAGNOSTIKA

### 3.1 Klinické vyšetření

Vyšetření lékařem, případně fyzioterapeutem, považuji za nejdůležitější aspekt diagnostiky. Pacient se svými problémy přichází nejdříve buďto k lékaři a nebo právě k fyzioterapeutovi.

Během vstupního pohovoru zároveň získáme mnoho cenných informací ohledně povahy pacienta. Na základě těchto poznatků můžeme následně lépe stanovit rehabilitační plán. Proto musíme k pacientovi přistupovat vstřícně a dát mu jasně najevo, že mu pomáháme (Véle, 2006: 160).

Základem každého vyšetření je důkladná anamnéza. Jelikož je CMT hereditární neuropatií, platí toto pravidlo dvojnásob. Díky důkladné anamnéze můžeme například včas odhalit možné onemocnění. Předpokládáme, že v rámci rodiny budou všichni členové na případné riziko upozorněni. Může se ale stát, že dotazovaný není dostatečně obeznámen s nemocí. Z toho důvodu je nutné se důkladně vyptat na případná onemocnění, která se vyskytovala v řadách rodičů a prarodičů.

V rámci osobní anamnézy nás zajímají prodělané úrazy, včetně všech zdánlivě banálních. Ptáme se na pády, způsobené zakopnutím, či na opakované distorze hlezenních kloubů, které by svědčily o nestabilitě. Zajímá nás fyzická kondice pacienta a únava spojená s delší fyzickou aktivitou.

V rámci anamnézy nás bude zajímat průběh nemoci, charakter nemoci, již proběhlé patologie a jejich stav, zejména deformity nohy a schopnost chůze. Důležitou informací je pacientovo vnímání onemocnění.

Své dotazy směřujeme rovněž ke kompenzačním pomůckám. Ptáme se, zda pacient nějakou pomůcku již používá, případně mu ozřejmíme, které pomůcky by mohl používat a samozřejmě mu poradíme s jejich výběrem.

Stejně jako u jiných onemocnění vyšetříme aspekčně stoj. Při stoji mohou být viditelné atrofie svalů a případné deformity. Ve vzpřímené poloze se aktivuje jak končetinové, tak trupové svalstvo, čímž dochází ke změně celkové konfigurace. V takovou chvíli můžeme odhalit například vadné držení těla, které v jiných polohách není patrné. Stoj hodnotíme od podložky směrem k hlavě (Véle, 2006: 184).

Kromě standardního stoje vyšetřujeme i stoje modifikované, jako je Rombergův stoj 2, kdy pacienta vyzveme ke stoji spatnému a Rombergův stoj 3, kdy pacient ve stoji spatném navíc zavře oči. Těmito variantami postupně dávkuje míru obtížnosti a sledujeme pacientovu reakci. Zaměřujeme se na hru prstů, titubace, samovolní pohyby horních končetin (Kolář, 2012: 47).

Při chůzi se zaměřujeme na stabilitu a schopnost udržovat rovnováhu, postavení nohy, kontakt nohy s podložkou a její odvíjení, pohyby pánve, souhyby horních končetin, celkovou plynulost chůze a návaznost jednotlivých kroků, délku kroků a jejich rytmus. Pokud pacient užívá při chůzi kompenzační, hodnotíme chůzi s nimi i bez nich (Haladová, 2003: 94- 96)

Svalový test rizikových skupin nám odhalí, v jakém stavu určité svalové skupiny jsou, případně jak moc nutná je kompenzace ztracených funkcí. Vyšetřujeme zejména dorzální a plantární flexory nohy a extenzory kolene.

Z antropometrických údaj nás zajímá zejména délka končetin, respektive případný jednostranný zkrat končetiny. Délku končetin můžeme porovnat dle Ludmily Mojžíšové, a to tak, že v leže na lehátku s nohami přes okraj hodnotíme úroveň pat a maleolů. Následně pokrčíme obě končetiny do pravého úhlu v kolenním kloubu a porovnááme výšku kolen a délku bérců. Dále nás zajímají obvodové míry a to zejména obvod stehna, který měříme 15 cm nad kolenem a obvod pře lýtko, kdy měříme v nejsilnějším místě (Haladová, 2003: 20- 21).

Goniometrické hodnoty měříme jednak aktivně, získáme tak informace o pohybu, který je pacient sám možný vykonat. Rovněž ale měříme pasivní pohyb, který nám podá vypovídající informace o stavu kloubního pouzdra (Haladová, 2003: 46).

Důležitou součástí klinického vyšetření je neurologické vyšetření. Sem patří vyšetření šlachookosticových reflexů. Jak jsem již dříve popsal, ty bývají u CMT snižené až vymizelé. Vyšetření provádíme neurologickým kladívkem, kdy mírně udeříme na svalovou šlachy, případně na periost v těsné blízkosti šlachy. Hodnotíme výbavnost svalového záškubu. Na dolních končetinách vyšetřujeme reflexy patelární, adduktorový, medioplantární, reflex Achillovy šlachy a reflexy peroneo-femoro-posterior a tibio-femoro-posterior (Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006: 152; Opavský, 2003: 41).

Dále vyšetřujeme přítomnost spastických extenčních jevů. Nejvíce používanou zkouškou je Babinskiho příznak. Tento příznak vybavujeme škrábnutím na plosce směrem od paty po malíkové straně a obloukem pod prstce. Je-li spasticita přítomná, dojde k dorzální flexi palce a abdukci prstů. Mezi doplňující patří zkoušky dle Oppenheima, Chaddocka, Gordona a Schäffera (Opavský, 2003: 64).

Rovněž vyšetřujeme i spastické jevy flekční. Při zkoušce podle Rossolima poklepeme na distální články prstů. Zkoušku podle Žukovského-Kornilova provádíme poklepem do střední části plosky nohy. Poklepem na os cuboideum provádíme zkoušku dle Mendela a Bechtěreva. Při spasticitě se vybaví flexe prstů nohy (Opavský, 2003: 65).

V neposlední řadě vyšetřujeme povrchové a hluboké cití. Do zkoušek povrchového cití řadíme taktilní cití, rozeznání dvoubodové diskriminace, rozlišení tupého a ostrého předmětu, termické cití, grafestezii a algické cití. Z hlubokého cití testujeme polohocit a pohybcit. Můžeme vyšetřovat i vibrační cití, které vyšetřujeme za pomoci ladičky, kterou nejprve rozkmitáme a poté ji přikládáme na kostěné výběžky (Haladová, 2003: 115- 116).

### **3.2 Genetické vyšetření**

Genetické vyšetření je nejpresnější možnou diagnostickou metodou. Lze totiž zjistit přímo gen, který je za vznik nemoci zodpovědný. Pacient pak může být klasifikován nejen jako typ 1 a 2, ale i jako přesnější podtyp, který s sebou může nést určitá, leč mnohdy ne zcela výrazná specifika. Při této metodě se nejvíce používají sondy deoxyribonukleové kyseliny (DNA), nebo se využívá takzvaná Southern blot analýza (Pareyson, 1999: 1504).

Účelem takového vyšetření je díky přesné diagnostice pomoci s genetickým poradenstvím a s navržením nejlepší možné léčby, pokud je to možné. Pacienti by měli být seznámeni s riziky přenosu onemocnění na své potomky. Možná je i prenatální diagnostika, kdy již v době těhotenství zjistíme předpoklady pro nemoc, což ale nemusí být směrodatné. Toto vyšetření se provádí pouze ojedinele (Myrphy, 2012: 1; Seeman, 2004).

U CMT jsou možné všechny druhy dědičnosti, nejfrekventovanější z nich je ovšem dominantní způsob, kdy existuje šance 50%, že případný potomek bude rovněž nemocný. Méně často se vyskytuje dominantní způsob vázaný na pohlavní chromozom X. V takovém případě přechází onemocnění z otce na dcery. Můžeme zaznamenat i čistě sporadický výskyt nemoci, bez dřívějšího onemocnění v rodině. Příčinou jsou nové mutace genu (Pareyson, 1999: 1498- 1500).

### **3.3 EMG vyšetření**

Elektromyografické vyšetření hodnotí jednotlivá vlákna, jejich rychlost vedení, desynchronizace, bloky vedení, motorickou a senzitivní odezvu. Odhalí, zda je přítomen denervační syndrom, případně v jakém je stádiu. EMG odhalí nejen typ neuropatie, ale i jeho progresi (Ehler, 2009: 34).

Cílem vyšetření je zejména potvrdit přítomnost onemocnění a to na základě rychlosti šíření vzruchu. U CMT 1 se vzruch po narození šíří standardní rychlostí, ale už od 6 měsíce se rychlost vedení zpomaluje. Tento vývoj se zastaví kolem pátého roku života a od té doby zůstává neměnný. Pro měření se nejčastěji používá n. medianus. Jde-li o zdravého pacienta, rychlost vzruchu by neměla být menší, než 50 m/s. Na základě změřené hodnoty pak můžeme odlišit, zda se jedná o postižení myelinové pochvy, či samotného nervu. V případě CMT 1 rychlost klesá pod hranici 38 m/s. Progrese onemocnění má za následek snižování akčního potenciálu, což vede k sekundární degeneraci axonů. Čím rychleji se rychlost vedení snižuje, tím dříve nemoc progreduje a lze tedy očekávat těžší následky. Za pomoci EMG můžeme diagnostikovat onemocnění s dosud asymptomatickým průběhem, čehož se využívá zejména u členů rodiny. Nedílnou součástí vyšetření je blink reflex, neboli trigemino-faciální reflex. Toho využíváme buďto v pokročilých stádiích nemoci, z důvodu silného postižení končetinových nervů, ale také k diferenciální diagnostice CMT 1 a CMT 2 (Mazanec, 2000).

### **3.4 Biopsie nervu**

Při biopsickém vyšetření se prokáže snížený počet vláken, která jsou myelizovaná. Patrné bývají takzvané cibulové formace, které vznikají kvůli demyelinizaci a opětovné remyelinizaci vláken. V dnešní době se toto vyšetření používá pouze ojediněle, veškerá diagnostika probíhá formou klinického a genetického vyšetření (Ambler, 2013: 405).

## 4 STÁDIA ONEMOCNĚNÍ

Italský rehabilitační lékař Paolo Vinci rozlišil 7 stádií nemoci podle progresu onemocnění. Odhaduje se, že zhruba 55% pacientů se nachází v rozmezí stádia 1 a 3. U zbylých 45% nemoc postupuje dál (Kobesová A., Horáček O., 2002: 25-26).

### 1. stadium

Na nohou dochází k patologickému postavení prstů v důsledku subluxace metatarzophalangeálních kloubů, pozorujeme kladívkové prsty. Slábnou mm. interossei, mm. lumbricales, m. flexor hallucis brevis. Příčná nožní klenba klesá a rozvíjí se patologické postavení nohy pes excavatus. Pacient má problémy s dorzální flexí nohy, což se snaží kompenzovat rekurvací kolen.

### 2. stadium

Slábnou m. peroneus brevis a m. peroneus longus, převahu získává m. tibialis anterior a m. tibialis posterior. Dochází tedy ke svalové disbalanci mezi pronátory a supinátory, chodidlo je v supinačním a varózním postavení a ztrácí dostatečný kontakt s podložkou, zatížení se přenáší na zevní hranu chodidla. Chodidlo se stává instabilním a mohou vznikat distorze.

### 3. stadium

V důsledku oslabení m. tibialis anterior dochází k výraznému zhoršení dorzální flexe chodidla. Osa bérce svírá s osou chodidla úhel větší než 100°. Pokud není úhel větší než 105°, lze tuto anomálii korigovat podpatkem, ovšem pouze v případě, že není přítomná rotace chodidla. U pacienta můžeme pozorovat "čapí chůzi", což je chůze s nadměrnou flexí kyčelního kloubu, čímž dochází ke kompenzaci chybějící dorzální flexe chodidla. Bohužel tato kompenzace značně přetěžuje m. iliopsoas.

### 4. stadium

Dochází k oslabení svalů, vykonávajících plantární flexi, tedy převážně m. triceps surae. Pacient tedy není schopen stoje na špičkách a má problémy s chůzí z kopce. Úhel, který svírá osa bérce s osou chodidla se zmenšuje, a to celkem výrazně až pod 90°. V důsledku toho pacient kompenzuje patologické postavení semiflexí kolenního a kyčelního kloubu. Pacient může pociťovat křeče v m. quadriceps femoris a v gluteálních svalech z

důvodu přetížení těchto svalových skupin. Pro pacienta je obtížné udržet se ve stabilní stoje.

### **5. stadium**

Slábnou ischiokrurální svaly, flexe v kolenou vážne. Pacient musí při chůzi rotovat pánev.

### **6. stadium**

M. quadriceps femoris se oslabuje, svalový test nedosahuje vyšších hodnot, než stupně 3. K poklesu dochází kvůli častým úrazům, nikoli v důsledku polyneuropatie.

### **7. stadium**

Dochází k omezení extenze kyčelního kloubu v důsledku disbalance mezi oslabeným ischiokrurálním svalstvem a zkráceným m. iliopsoas. Pacient má výrazné problémy s udržením vzpřímeného stoje. Je-li pacient imobilizován, byť jen krátce, gluteální svaly začnou atrofovat a nemocný definitivně ztrácí možnost stoje a chůze.

## 5 LÉČBA

Bohužel stále nebyla objevena farmakologická léčba, která by měla pozitivní efekt na stav nemocného. U některých pacientů se zkoušela léčba kyselinou thioctovou, která se jinak používá při léčbě diabetických neuropatií. Efekt ovšem nebyl tak dobrý, jak se doufalo. Pacientům, kteří trpí paresteziemi, se úspěšně podává gabapentin, který tyto nepříjemné pocity účinně tlumí. Ovšem díky stále přesnější genetické diagnostice je šance, že budou odborníci schopni vyrobit přesně fungující lék. Dvě významné studie již prokázaly dobré výsledky. Při první studii byl podáván vitamin C laboratorním myším s CMT 1. Bylo prokázáno zvýšení svalové síly. Při druhé studii se prokázal vliv blokátoru hormonu progesteronu, výsledky pak byly stejné, jako v první studii. Výsledky ovšem musím být nejprve důkladně ověřeny a ozkoušeny, než bude možná aplikace těchto postupů u lidí (Seeman, 2004; Kolář, 20012: 345).

Preventivně se zavádí vitaminoterapie a preparáty pro výživu vazů. Kauzální léčba ovšem nebyla objevena, proto má hlavní význam rehabilitace. Jejím úkolem je udržet pacienta v co možná nejlepším stavu po nejdélejší možnou dobu, zachovat jeho stávající kondici a případně ji zlepšit. Pro pacienty je velice důležitý nácvik stability ve stoji a nácvik nejlepšího možného stereotypu chůze. Zabýváme se také prevencí vertebrogenních bolestí, které jsou spojené s chybnými pohybovými stereotypy dolních končetin. Jsou-li patrné deformity nohy, je možná chirurgická korekce. Významnou roli hrají ortotické pomůcky. Důležitá jsou také určitá režimová opatření. Pacienti by se měli vyhýbat přílišnému požívání alkoholu a jiných toxických látek, které by progresi neuropatie mohly zhoršovat (Kolář, 2012: 345; Vondráček, 2000; Kobesová A., Horáček O., 2002: 26).

### 5.1 Fyzioterapie

Stěžejní úlohu rehabilitace pacientů s CMT má fyzioterapie. Důležité je k pacientům přistupovat vždy individuálně. Ačkoliv mohou mít dva pacienti stejné příznaky, jejich potřeby se budou lišit. Nejčastěji se používají metody na neurofyziologickém podkladě. Těm ale většinou předchází ošetření měkkých tkání, protažení svalů, které jeví známky zkrácení (m. triceps surae, Achillova šlacha, extenzory prstů, palmární aponeuróza) a mobilizace drobných kloubů nohy (Kolář, 2012: 345).

Ač se nemoc projevuje zejména svalovou slabostí, klasická posilovací cvičení zde nejsou na místě. Mohlo by dojít k přetížení zatím nepostižených svalových skupin. Ideální

jsou metody založené na neurofyziologickém podkladě. Tyto metody přispívají ke zlepšení svalové souhry a oslovují svaly funkčně utlumené i neurogenně oslabené (Horáček, 2004).

### **5.1.1 Proprioeptivní neuromuskulární facilitace (PNF)**

Metoda PNF cíleně ovlivňuje aktivitu motoneuronů uložených v předních rozích míšních. K oslovení užívá jak aferentní, tak i eferentní impulzy. Aferentní impulzy přicházejí ze šlachových, svalových a kloubních proprioreptorů. Eferentní impulzy přicházejí z mozku a jsou reakcí na aferentní impulzy ze zrakových, sluchových a taktilních center. Pro praxi je tedy velice důležité, aby se terapeut pacienta dotýkal, slovně ho vybízel k provedení pohybu a aby pacient celý průběh pohybu sledoval. Terapeut zároveň vede pohyb a kontroluje jeho správné provedení, provádí buďto trakci, nebo aproximaci kloubu. Na začátku pohybu se provádí protažení, které reflexně vyvolá kontrakci svalů (Pavlů, 2003: 27- 28; Lippertová-Grünerová, 2005: 83; Adler, Beckers, Buck, 2008: 6).

Metoda vychází z předpokladu, že analytické pohyby jsou nepřírozené a jejich nácvik tedy neefektivní. Při běžných denních aktivitách vykonáváme komplexní pohybové vzorce. Proto i cvičení podle PNF probíhá v pohybových vzorcích, které oslovují rozsáhlé svalové skupiny. Pohyb současně probíhá ve více rovinách a kloubech. Jednotlivé svaly mají odlišné funkce, ale při komplexním cvičení se všechny aktivují a dochází k jejich vzájemné souhře. Vzorce probíhají v diagonálách, mají rotační charakter a jsou popsány pro hlavu a krk, trup a nakonec pro končetiny (Holubářová, Pavlů, 2008: 27- 28).

Součástí konceptu je i takzvané "Mat Activity" cvičení, kdy jsou jednotlivé pohybové vzorce sloučeny do komplexních pohybů za účelem přesunu z nižších poloh do vyšších. V každé poloze současně probíhá nácvik stabilizace. Cvičení napomáhá ke zlepšení hybnosti pacienta (Holubářová, Pavlů, 2012: 7).

### **5.1.2 Vojtova metoda**

Podstatou této metody je navození správných motorických souher a znovuoobnovení vrozených motorických vzorů pomocí reflexních vzorů, které jsou typické pro dětský věk. Toho je docíleno manuální stimulací definovaných zón trupu a končetin. Motorické vzory jsou geneticky programovány na úrovni centrální nervové soustavy. Při provádění správné rehabilitace můžeme za pomoci těchto vzorů vybudovat nové motorické dovednosti, nebo obnovit dovednosti, které již nejsou aktivní (Pavlů, 2003: 71- 72).



Metoda vychází ze dvou základních vzorů a to z reflexního otáčení a reflexního plazení. Reflexní plazení není patrné jako spontánní motorický vzorec. Neseme si pro něj pouze vlohu, která musí být reflexně vybavena. Zato reflexní otáčení odpovídá správnému motorickému vývoji dítěte, které se postupně z lehu na zádech, otáčí přes bok až do polohy v leže na břiše. Při terapii dochází k postupnému centrování kloubů a jsou navozovány správné svalové souhry, což vede k odstranění svalových dysbalancí. Zkrácené svaly se protahují a oslabené svaly se posilují. Navíc v rámci globálního vzorce nemůže dojít k přetížení oslabeného svalu (Vojta, Peters, 2007: 27- 30).

Metoda byla primárně určená pro rehabilitaci dětí, ale stále častěji se používá i u dospělých pacientů, u kterých se motorické souhry svalů liší od fyziologických vzorců (Lippertová-Grünerová, 2005: 83- 84).

### **5.1.3 Senzomotorická stimulace**

Senzomotorická stimulace zlepšuje svalovou koordinaci, ovlivňuje řízení rychlosti a kvality pohybu centrálním nervovým systémem, zrychluje aktivaci svalů, čímž kompenzuje poruchu funkce periferních proprioceptorů. K tomu využívá labilní plochy jako pěnovou podložku, válcovou a kulovou úseč, balony, nebo trampolínu. Balanční plochy jsou ideálním prostředkem pro stabilizaci hlezenního kloubu. Z důvodu nejvyšší možné stimulace je potřeba, aby pacient cvičení prováděl bos. Významnou facilitační oblastí je totiž ploska nohy (Kolář, 2012: 345).

Před samotným cvičením je důležitá příprava periferních struktur. Uvolňují se fascie, protahují se zkrácené svaly, mobilizují se drobné klouby nohy. Cvičení pak provádíme od chodidla směrem kranialním. Nejprve pacienta naučíme malou nohu, kdy je důležitá aktivace drobných svalů nohy, které ovlivňují příčnou a podélnou klenbu. Tu nacvičujeme nejprve pasivně a snažíme se o převzetí aktivity pacientem. Následně korigujeme postavení kolen, pánve, trupu, ramen a hlavy, až zaujmeme takzvaný korigovaný stoj. Cvičení nejprve nacvičujeme bez pomůcek, teprve až když pacient vše zvládá, můžeme přejít ke cvičení s labilními plochami (Pavlů, 2003:126- 128).

## **5.2 Ortotická péče**

V případě, že již vznikají deformity nohy, které mají značný vliv na stereotyp chůze, máme možnost korekce těchto deformit pomocí ortotických pomůcek. Nejčastěji používanými pomůckami jsou korekční ortopedické vložky do bot, speciální obuv a AFO ortézy. Pomůcku sice předepisuje lékař, ale je důležité, aby tuto záležitost konzultoval s

fyzioterapeutem, který pacienta ošetřuje a zná tak jeho možnosti a potřeby. Velmi důležitá je rovněž konzultace s ortotikem, který pomůže zvolit nejvhodnější variantu pomůcky a poradí, zda je lékařem navrhovaná možnost vůbec proveditelná (Dungl, 2014: 94, 105).

### **5.2.1 Ortopedické vložky do bot**

Vložky jsou nejdříve používanou ortotickou pomůckou při hereditárních neuropatiích. Každý pár musí být vyroben individuálně, přímo na míru konkrétního pacienta. Cílem vložek je korigovat deformitu nohy a zpomalit její progresi, pomoci ke stabilnímu postoji a upravit vadný stereotyp chůze. Vložka by měla preventivně sloužit proti otlakům a je-li dobře vyrobená, ulevuje pacientovi od bolestí. Jejich zhotovení probíhá na základě plantogramu a trojdimenzionálního nášlapu. Na plantogramu jsou patrná nejvíce prominující místa, která musí být následně vyměkčena a odlehčena, typicky malíková hrana chodidla a oblast pod hlavičkami 1. a 5. metatarzu. Trojdimenzionální nášlap je u CMT velice důležitý, na rozdíl od jiných deformit nohy, z důvodu pasivní korekce paty (Kobesová, 2004).

Nejčastěji se používá takzvaný "sendvičový" typ vložek. Taková vložka je pak vyrobena z několika vrstev. Svrchní a spodní část jsou vyrobeny z měkké usně, která je důležitá z hlediska prevence proti otlakům. Mezi tyto vrstvy se pak vkládá mediální pelota, která působí na podélnou klenbu. Nesmí být ovšem příliš vysoká, aby deformitu ještě nezhoršovala. Dále se vkládá MT klín, který koriguje příčné plochonoží. Pokud je možné nohu pasivně zkorigovat do neutrálního postavení, přidává se do vložky pronační klín, který koriguje celkové postavení nohy a paty. Ideální je vložky nosit pravidelně a měnit je jednou za půl roku (Kobesová, Smetana, Suzan, 2004: 169- 175).

### **5.2.2 Ortopedická obuv**

Obuv se často kombinuje s individuálními vložkami. Měla by být dostatečně prostorná a lehká, vhodná je vyšší kotníčková obuv, která má dobrý vliv na stabilizaci hlezenního kloubu a předchází případným distorzím. Podrážka by měla být zhotovena z dostatečně pružného materiálu, který neomezuje nohu v pohybu a absorbuje nárazy, které při chůzi vznikají. V prvních stádiích onemocnění se doporučuje obuv bez klínku, která funkčně působí na protahování Achillovi šlachy a lýtkového svalstva. V pokročilém stádiu lze zabudovat laterální klín. Stejně jako u vložek ale platí, že noha musí být pasivně korigovatelná do neutrálního postavení. Naprosto nevhodná je chůze v pantoflích, či naboso (Kobesová, 2004; Kobesová, 2000; Kolář, 2012: 323).

### **5.2.3 Ortézy**

Ortézy nahrazují ztracenou, nebo poškozenou funkci. U onemocnění CMT nahrazují ortézy zejména funkci svalů, které v důsledku atrofií nemohou dostatečně vykonávat svou funkci.

#### **5.2.3.1 Bandáže a pásky**

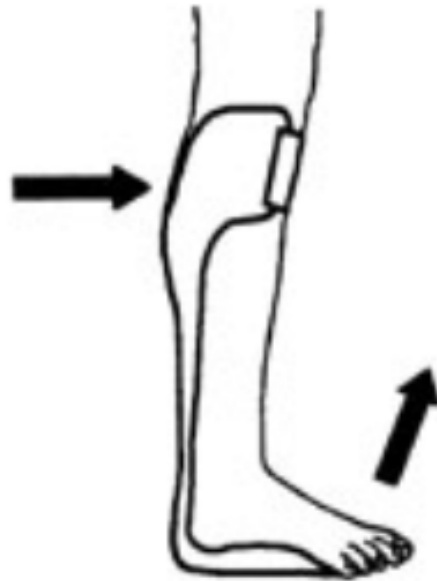
V počátečním stádiu onemocnění, kdy není progresse tolik výrazná, lze pacientům doporučit například různé typy peroneálních pásek. Ty nahrazují funkci oslabených dorzálních flexorů nohy. Nemají ovšem žádný stabilizační vliv na hlezenní kloub. Pro zlepšení stability hlezenního kloubu lze použít takzvané osmičkové bandáže, jejich efekt ovšem není tak významný (Kolář, 2012: 346).

#### **5.2.3.2 Ortézy AFO**

V případě, že již pacient není sám schopen dorzální flexe nohy, hrozí riziko zakopávání, pádů a nepříjemných zranění. Proto používáme ortézy AFO (ankle-foot orthosis). Ty zachovávají neutrální postavení v hlezenním kloubu a rovněž působí stabilizačně. Pokud se u pacienta rozvíjí rekurvace kolen, lze pomocí AFO ortézy nepřímo korigovat i postavení kolenního kloubu a to nastavením menšího úhlu v hlezenním kloubu, než 90° (Kobesová, 2004).

Na základě důkladného vyšetření lze zvolit nejvhodnější typ ortézy, s ohledem na pacientovy potřeby. Pokud u pacienta vážně pouze dorzální flexe, využívají se ortézy se zadní oporou na bérce a oporou pod chodidlem, která pasivně drží chodidlo ve středním postavení (viz obrázek č. 1). V případě, že dojde k oslabení extenzorů kolene, používají se ortézy s přední oporou o tibii, kdy tato opora napomáhá uzamknutí kolene. Využívá se i mechanický kloub, který umožňuje pohyb v kotníku do flexe a extenze, což má vliv na fázi odrazu špičky (viz obrázek č. 2).

Obrázek č. 2: AFO ortéza se zadní oporou o bérec



Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

Obrázek č. 1: AFO ortéza s přední oporou o tybii a mechanickým hlezenním kloubem



Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

Ortézy jsou vyráběny z lehkého materiálu, nejčastěji z polypropylenu, nebo karbonu. Ortézy z obou materiálů lze pořídit již jako prefabrikáty, ale vždy je lepší ortézu vyrobit individuálně po sejmutí sádrového otisku. Z důvodu atrofí by se totiž mohlo stát, že objímka ortézy bude příliš veliká a pacient nebude schopen ortézu dostatečně připevnit. Polypropylenové ortézy mají menší životnost a zastávají pouze podpůrnou, nikoli dynamickou funkci. Z tohoto důvodu jsou určeny převážně pro méně aktivní pacienty,

kteří je budou užívat zejména v domácím prostředí a ortézy tedy nebudou tolik namáhané. Výhodou takovýchto ortéz je pořizovací cena. Naopak ortézy vyrobené z karbonu plní i dynamickou funkci, kdy flexibilní elementy v přední části chodidla a v oblasti paty napomáhají pacientovi s odvalem nohy a pozitivně působí na plynulost chůze. Jejich životnost je vyšší, stejně tak i pořizovací cena. Karbonové ortézy jsou určeny převážně pro aktivní pacienty, kteří ji mohou užívat i mimo domov. Ortézu je možné nosit v obuvi, kde nijak nepřekáží. Umisťuje se mezi stélku a individuální vložku. Místa, která přicházejí do přímého kontaktu s pokožkou a u kterých hrozí, že by mohly způsobovat nepříjemné otlaky, se vypostrují a vyměkčí (Kobesová, Horáček, Mazanec, Smetana, Truc, Bojar, 2007:34; Baumgartner, Greitemann, 2002: 43-44).

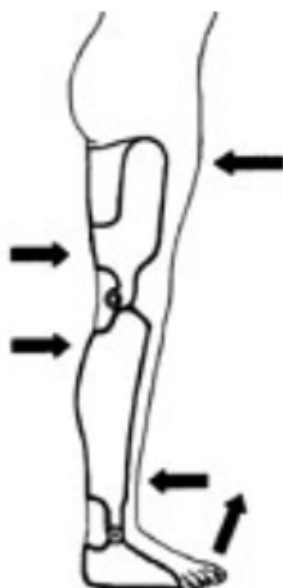
Nezávislá studie londýnských fyzioterapeutů prokázala, že pacienti často ortézu odmítají. Mají obavy z diskomfortu, který je spojený s pravidelným nošením. Někteří pacienti odmítají ortézy z estetického hlediska. Testovaná skupina, která nosila AFO ortézy, potvrdila, že jejich užívání může být spojeno s určitým omezením, ovšem zlepšení chůze a stability nad tímto problémem převládá (Ramdharry, Pollard, Marsden, Reilly, 2012: 191- 199).

Tuto informaci mi ovšem vyvrátil vedoucí práce Mgr. Pavel Wanka, který má z praxe tu zkušenost, že pacienti s CMT velice vděčně a rádi AFO ortézy užívají. Je-li ortéza dobře indikovaná a vyrobená přímo na míru pacienta, významně zlepšuje kvalitu jeho života.

### **5.2.3.3 Ortézy KAFO**

Ortézy KAFO (knee-ankle-foot orthosis) lze použít v pokročilém stádiu progresu. Jsou opatřené mechanickými klouby, které umožňují pohyby do flexe a extenze v hlezenním a kolenním kloubu. Kolenní kloub lze opatřit zámkem, který zabraňuje případné rekurvaci kolene. Z důvodu oslabených extenzorů kolene se používá opora o zadní stranu stehna. Ta ve spolupráci s mechanickým kolenním kloubem ortézy působí podpůrně na extenzi kolene (viz obrázek č. 3) (Seifert).

Obrázek č. 1: KAFO ortéza s mechanickým hlezenním a kolenním kloubem



Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

### 5.3 Operační léčba

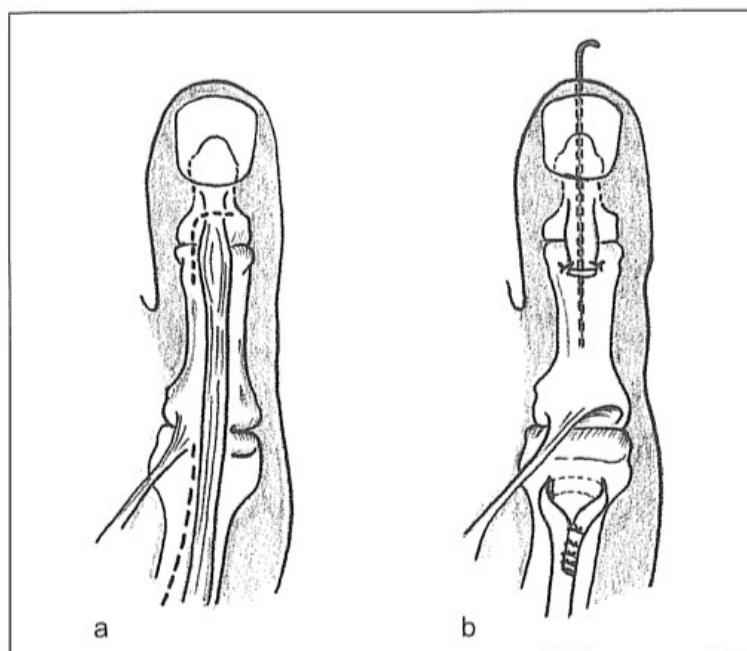
Operační zákroky se provádějí z důvodu prevence strukturálních změn, nebo za účelem odstranění změn již vzniklých. Tyto zákroky jsou součástí rehabilitace, která vytváří lepší podmínky pro následnou rehabilitaci tím, že pacientovo tělo připraví na stoj a chůzi s co možná nejjednoduššími lokomočními pomůckami. Důležitým faktorem operativní léčby je správné načasování. Léčba by totiž měla pacientovi umožnit lepší lokomoci a celkovou mobilitu. Z toho vyplývá, že v pokročilých stádiích onemocnění ztrácí tento zákrok na významu. Pokud pacient operaci neustále odkládá, snižují se šance na efektivní výsledek operačního zákroku. Čím dříve pacient podstoupí operaci na měkkých tkáních, tím více oddálí nutnost operativního zásahu do kloubů a kostí (Smetana, 2000; Olney, 2000: 305- 315).

#### 5.3.1 Operace na měkkých tkáních

Výkony na svalech a šlachách patří mezi jednodušší zákroky. Často prováděná je takzvaná operace podle Steindlera, kdy dochází k plantární fasciotomii. Během této operace se rovněž protnou začátky krátkých flexorů palce a prstů a m. abductor hallucis. Tímto zákrokem dochází ke korigování deformity pes cavus, ale pouze v případě, že tato změna ještě není strukturálně fixovaná. Dále se provádí prolongace Achillovy šlachy a flexorů prstů (m. flexor hallucis longus, m. flexor digitorum longus), což ovlivňuje ekvinózní postavení nohy. Význam má také transpozice úponu m. tibialis anterior z

mediální hrany chodidla na hranu laterální. Podmínkou pro tento zákrok je svalová síla stupně 4 podle svalového testu dle Jandy. Výkon sníží tah svalů do supinačního postavení chodidla a sval alespoň částečně nahrazuje funkci oslabených peroneálních svalů. Po výkonu je nutná imobilizace operované končetiny po dobu 6 týdnů. Rovněž lze operativně korigovat drápovité postavení prstů nohy, převážně drápovitý halux. V takovém se provádí takzvaná Jonesova operace, kdy se transponuje šlacha dlouhého extenzoru palce na hlavičku prvního metatarzu (viz obrázek č. 4) (Kobesová, Horáček, 2002:28; Smetana, 2004; Kobesová, Horáček, Mazanec, Smetana, Truc, Bojar, 2007: 32; Dungal, 2014: 307, 983).

Obrázek č. 2: Schéma operace podle Jonese



**Obr. 9.58** Schéma operace při drápovitém postavení haluxu (podle Jonese): a – přerušované čáry ukazují vedení řezů, b – artrodéza interfalangeálního kloubu s fixací K-drátem a tenodézou distálního konce šlachy dlouhého natahovače; přenos šlachy m. extensor hallucis longus do hlavičky I. matatarzu k posílení elevace hlavičky

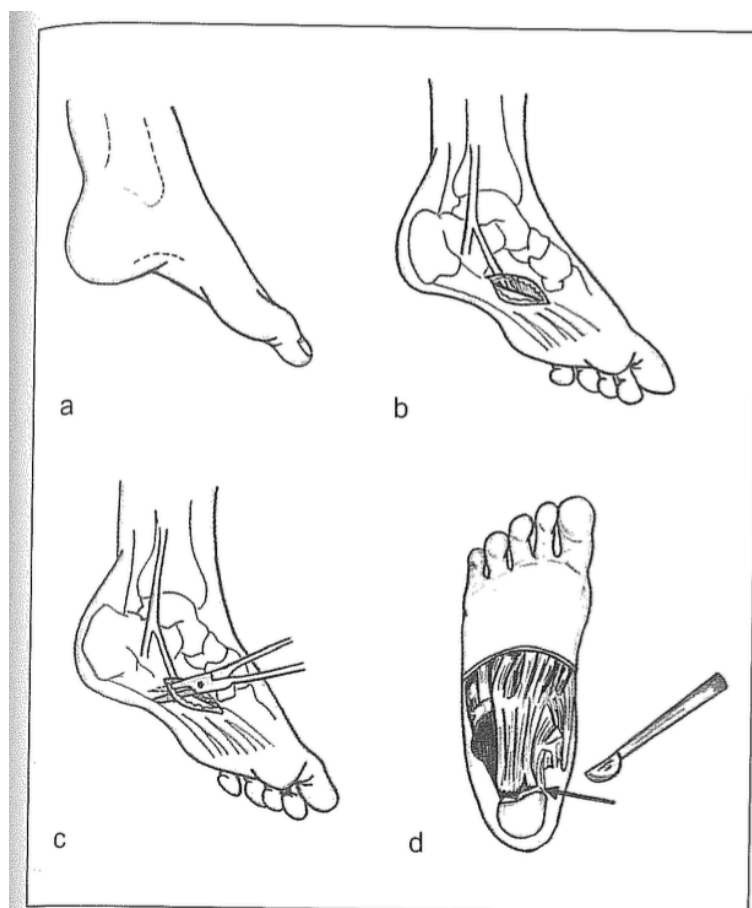
Zdroj: Dungal, 2014: 308

### 5.3.2 Operace na kostech a kloubech

Je-li deformita již strukturálně fixovaná, musí se přikročit k zásahu do kostí a kloubů. Nejčastějším zákrokem je Dwyerova operace, což je klínová osteotomie korigující varózní postavení paty (viz obrázek č. 5) . Další možností je V osteotomie tarzu podle Japase. Výhodou této operace nevznikající zkrat nohy. Kloubní operace umožňují

nastavení fyziologického postavení v kloubu, centraci kloubu a obnovení rozsahu pohybu. Někdy se k zafixování pozice používají dézy kloubů, například trojí déza sub talo. V takových případech pak pacient většinou není odkázán na ortotické vybavení, noha je stabilní jak ve stoji, tak i při chůzi. Po zákroku je nutná imobilizace po dobu 3 měsíce (Kobesová, Horáček, 2002: 28; Dungl, 2014: 983).

Obrázek č. 3: Schéma Steindlerovy operace



Obr. 24.60 Steindlerova operace (podle originálního popisu): a – medioplantární incize, b – pozor na poranění n. plantaris medialis, c – přerušeni plantární fascie, d – extraperiostální uvolnění krátkých svalů plosky

Zdroj: Dungl, 2014: 983



# PRAKTICKÁ ČÁST

## 6 CÍL PRÁCE

Cílem práce je seznámení se s problematikou života pacientů, kteří trpí onemocněním CMT. Zpracováním 4 kazuistik bych rád demonstroval, že ačkoli mají pacienti stejnou diagnózu, jejich klinické obrazy se odlišují. Zároveň bych rád formou kvalitativního výzkumu zjistil názor pacientů na kvalitu poskytované rehabilitační péče.

Pro dosažení cíle je nutné splnit tyto body:

1. Načerpání teoretických znalostí z odborné literatury, článků a studií o problematice onemocnění CMT.
2. Vybrání 4 probandů s onemocněním CMT, kteří budou ochotni spolupracovat.
3. Vybrání vhodných metod pro testování a pozorování a k potvrzení nebo vyvrácení hypotéz.
4. Provedení důkladného rozhovoru na předem připravené tématické okruhy týkající se kvality poskytované rehabilitační péče.

## 7 HYPOTÉZY

Hypotéza 1: Předpokládám, že korekční operace bude mít pozitivní vliv na pacientovu kvalitu života.

Hypotéza 2: Předpokládám, že si pacienti budou stěžovat na nedostatečnou informovanost zdravotnického personálu.

Hypotéza 3: Předpokládám, že pacienti budou spokojeni s úrovní rehabilitace v České Republice.

Hypotéza 4: Předpokládám, že pacienti budou vnímat pozitivní vliv AFO ortéz na stereotyp chůze.

## **8 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU A METODY VÝZKUMU**

Pro svou práci jsem si vybral 4 pacientky ve věku 21- 57 let. Jednu pacientku jsem potkal na své souvislé odborné praxi ve Vojenském rehabilitačním ústavu Slapy, kde jsem taky odebral anamnézu a provedl všechna potřebná vyšetření. Druhou pacientku jsem potkal opět na své souvislé odporné praxi, tentokrát v lázních Janské Lázně, kde jsem opět odebral anamnézu a provedl vyšetření. Na obou praxích jsem prováděl vyšetření pod odborným dohledem fyzioterapeutů. Zbylé dvě pacientky jsem kontaktoval přes společnost Charcot-Marie-Tooth. S těmito pacientkami jsem se nejprve telefonicky spojil, informoval se o jejich zdravotním stavu a když jsem zjistil, že jsou vhodnými pacienty pro potřeby mé práce, domluvili jsme si osobní schůzku, která probíhala doma u pacientek. Zde jsem opět odebral anamnézu a provedl vyšetření. Všechna prováděná vyšetření popisuji v teoretické části.

Součástí každé kazuistiky je přepis rozhovoru. Okruhy rozhovoru byly pacientkám zaslány v elektronické podobě, aby si mohli odpovědi v klidu dostatečně promyslet a já tak získal co nejvíce hodnotných informací. Následně jsem s pacientkami jejich odpovědi telefonicky konzultoval a doptal jsem se na případné nejasnosti a odpovědi jsme tímto doplnili. Přepis rozhovoru pro přehlednost rozdělují na tři části. V první části jsem se zaměřil na to, jak pacientky hodnotí informovanost zdravotnického personálu. Druhá část má za úkol zjistit, jak pacientky hodnotí kvalitu rehabilitační péče poskytované v České Republice. V třetí části zjišťuji názor pacientek na sociální aspekty onemocnění.

Fotografie byly pořízeny mobilním telefonem iPhone 4, v interiéru, za běžných světelných podmínek, z průměrné vzdálenosti 1-1,5 metru. Pacientky, jejichž fotky jsou v této práci zveřejněny, daly souhlas s jejich zveřejněním.

## **9 KAZUISTIKY**

### **9.1 Kazuistika 1**

**Osobní údaje:** žena, 57 let

#### **Rodinná anamnéza**

Onemocnění CMT nebylo diagnostikováno u rodičů, ani u prarodičů. S výskytem prvního případu v rodině byly provedeny genetické testy u blízkých příbuzných panem prof. MUDr. Pavlem Seemanem, Ph.D. ve Fakultní nemocnici v Motole.

Testy prokázaly predispozice pro onemocnění u bratra (55 let) a v předškolním věku i u neteře (22 let), ovšem ani u jednoho nepropuklo. Syn pacientky (36 let) je zdravý, onemocnění u něj nepropuklo. S ohledem na charakter nemoci se v rodině nevyskytují žádná významná onemocnění.

#### **Osobní anamnéza**

Pacientka prodělala v mládí běžná dětská onemocnění a úrazy, bez fraktur, nepodstoupila žádnou operaci. Psychomotorický vývoj probíhal s mírným zpožděním, pacientka začala chodit až koncem 14. měsíce života. Tvrdí o sobě, že nemívá problémy s učením nových věcí. Prodělala jeden porod, přirozenou cestou, bez komplikací. Hormonální antikoncepci neužívala, menopauza nastoupila kolem 47. roku života. Dominantní je pravá ruka. Abusus nejuje.

#### **Sociální, pracovní a sportovní anamnéza**

Pacientka žije společně s manželem v rodinném domě, který byl vzhledem k progresi onemocnění upraven pro její potřeby. Byly odstraněny prahy, v koupelně byl vybudován sprchový kout s madly a sedátkem, záchod je zvýšený, aby se pacientka mohla snáze zvedat. Hlavní obytná část domu je sice v patře, ale pacientka si nechala v domě vybudovat výtah. Schody do patra by prý nezvládla, rychle se vyčerpá. Do domu je rovněž přístup ze zahrady, která se nachází na úrovni prvního patra domu. Při pohybu po domě je soběstačná, mimo dům se ale sama neodváží. Na zahradě si nechala vybudovat krytý vyhřívaný bazén, pobyt v něm jí pomáhá od bolestí.

Pacientka je kvůli onemocnění v invalidním důchodu od svých 45 let. Z domu ale vykonává práci účetní jako OSVČ (osoba samostatně výdělečně činná). Dříve pracovala jako administrativní pracovnice, ale progresse onemocnění jí znemožnila práci mimo dům. Finančně jsou společně s manželem soběstační.

Pacientka ráda plave, pravidelně doma cvičí doporučené cviky z Fyzioterapeutického programu pro pacienty s onemocněním Charcot-Marie-Tooth. Zvládá chůzi po domě, přesuny z domu do auta. Tvrdí, že s fyzickou pomocí manžela ujde maximálně půl kilometru.

### **Farmakologická anamnéza**

Pacientka pravidelně užívá magnesium, prý až čtyřikrát denně. V případě silných křečí a bolestí užívá Rivotril, případně Neurontin.

#### Nynější onemocnění

První projevy onemocnění se začaly projevovat kolem 14 roku života. Pacientka v té době začal pociťovat občasnou náhlou únavu převážně svalů dolních končetin. Mívala problémy s chůzí na delší vzdálenosti, s únavou se dostavovaly křeče ve svalech, zejména na chodidlech. Pacientka často zakopávala a padala, při běhu nestíhala ostatní vrstevníky. Po pádech jí činilo problémy zvedání se ze země. Těmto problémům ovšem nevěnovala větší pozornost a vzhledem k rodinné anamnéze nepodstoupila žádné lékařské vyšetření. Kolem dvacátého roku života začala pozorovat počínající deformity nohy.

Ve věku 21 let proběhl první porod, standardním způsobem, bez komplikací. Po něm pacientka cítila celkovou slabost organismu a stěžovala si na bolest obou dolních končetin, která ovšem byla přisuzovaná celkovému vyčerpání, které je s porodem spojené. Po porodu se bolesti nezlepšovaly a pacientka začala udávat výrazné zhoršení chůze. Chůze byla ataktická, nestabilní, pacientka se v prostoru necítila jistě a měla obavy z pádu. Ještě v šestinedělí podstoupila vyšetření na neurologii, kdy bylo prokázáno onemocnění CMT. Následně byly provedeny genetické testy v rodině, které popisují v rodinné anamnéze.

Nemoc pomalu progredovala, ale neměla fatální dopad na pacientčin život. Zhoršovala se pacientčina fyzická kondice, únavu se projevovала rychleji, citlivost plosek se snižovala, bércové svalstvo atrofovalo. Tvrdí, že vychovávání dítěte bylo namáhavé,

vzhledem k rychlé únavě se mu nemohla věnovat tak, jak by chtěla, nemohla s dítětem například pobíhat. Od třicátého roku věku užívala z důvodu nestabilních hlezenních kloubů osmičkové bandáže, se kterými ale nebyla spokojená. Zhruba od 45 let používala při chůzi na delší vzdálenosti jednu francouzskou hůl. V té době jí byl přiznán plný invalidní důchod.

Ve věku 50 let podstoupila na doporučení lékařů ve FN Motol ortopedický operační zákrok, kdy byla provedena Dwyerova operace na levé noze, jež vyrovnala varózní postavení paty. Pro operaci se delší dobu rozmýšlela, stav podle ní nebyl tolik vážný, ale nakonec se z důvodu častých distorzí hlezenního kloubu rozhodla pro její podstoupení. Dnes tohoto rozhodnutí lituje. Po operaci byla odkázána na chůzi o francouzské holi (hůl na pravé straně), chůze bez ní prý nebyla možná. Pacientka nemůže užívat dvě hole, jednu ruku potřebuje mít volnou, aby se mohla přidržovat. Brzy (pacientka si přesně nevzpomíná kdy) se dostavily bolesti pravého ramenního kloubu, s propagací do celé HK. Pacientka podstoupila vyšetření rehabilitačním lékařem, magnetickou rezonancí i EEG vyšetření, ale přesná příčina bolestí nebyla zjištěna. Domnívá se, že příčinou je chůze o berli. Z toho důvodu pacientka chůzi omezila, což mělo za následek prudké zhoršení jejího stavu. Vzhledem ke snížené aktivitě došlo k výraznějším atrofiím bérceových svalů a snížení celkové kondice. Nyní pacientce činí chůze veliké problémy a bolest pravé HK ji velmi obtěžuje. Sama tvrdí, že od operace se její stav pouze zhoršuje. Poslední rok má veliké problémy se zvedáním se z nízkých židlí či křesel, a to i díky bolestivé pravé horní končetině. Vždy si raději sedá ještě na polštář. Poslední roky pociťuje zhoršení funkce pánevního dna, občas trpí na drobné úniky moči. Tento problém přisuzuje onemocnění CMT, prý zná více pacientů se stejným problémem. Popírá, že se jedná o stresovou inkontinenci.

Pacientka střídavě absolvovala pobyty v lázních, zejména v Janských Lázních, Třeboni a v Berouně. V Janských Lázních byly s pacientkou prováděny prvky Vojtovy metody, ale účinky terapie nebyly zdaleka tak dobré, jako u ostatních pacientů s CMT. Postupně ale začala lázeňskou léčbu odmítat. Sama tvrdí, že efekt pobytu nebyl dostatečně dobrý. Jejími slovy: "Cítila jsem, že se tělo rozhýbalo a uvolnilo. Byla jsem odpočatější. Ale problémy, se kterými jsem do lázní jela, se nezměnily. Stále jsem trpěla bolestmi nohou, měla jsem křeče." Vzhledem k časové náročnosti a nedostačujícímu efektu terapie proto ustoupila od lázeňské léčby.

Od té doby střídala ambulantní a soukromou rehabilitaci ve Strakoncích a Horažďovicích. Byla několikrát dostatečně instruovaná a pravidelně cvičí sama doma. Nejlepší efekt pociťuje při zařazení prvků senzomotorické stimulace, převážně s využitím therabandu. Pochvaluje si rovněž masážní a uvolňovací techniky plosky nohy.

Při chůzi mimo domov používá spirální AFO ortézu, která jí byla zhotovena na základě sádrového odlitku z prepregu Firmou Otto Bock s.r.o. .

### **Vyšetření stoje**

Delší stoj na jednom místě činí pacientce problémy. Proto často přešlapuje a mění pozice.

Rombergův stoj 1: Pacientka se rozestoupila o širší bazi. Neustále přesouvá těžiště tak, že se mírně kýve ze strany na stranu. Patrná je hra šlach na dorzu nohy.

Rombergův stoj 2: Pacientka má značné problémy s udržení rovnováhy. Rozšiřuje bazi, aby získala zpět stabilitu, hmatá po pevném bodě, kterého by se přidržela.

Rombergův stoj 3: Pacientka nevydrží se zavřenýma očima déle než 2 vteřiny, rychle ztratí rovnováhu, otevře oči a široce se rozestoupí.

### **Pohled zezadu**

Pravá noha více zatížená. Pravá pata ve varózním postavení. Výrazné svalové atrofie v oblasti lýtek, v oblasti zadního stehenního svalstva patrné drobné varixy. Hýžděvé svalstvo hypotonické. Zadní spiný nejsou patrné, úroveň crist mírně zešikmená k levé straně. Paravertebrální svalstvo v bederní oblasti hypertonické, páteř v ose, bez deformit. Dolní úhly lopatek mírně odstávají, pravé rameno výše, šijové svalstvo bilaterálně hypertonické.

### **Pohled zepředu**

U pacientky lze vidět otok prstů nohy a jejich dráповité držení. Bilaterálně počínající Hallux valgus, vlevo pokročilejší. Nožní klenba je oboustranně zvýšená. Pravá patella je tažena kraniálně. Pupek tažen k levé straně, břišní stěna je povolena. Ramena jsou držena v protrakci, pravé rameno drženo výše. Klíční kost na pravé straně směřuje více kraniálně.

## **Pohled z boku**

Z boku je více patrné drápovité postavení prstů a zvýšená klenba nožní. Pacientka má těžiště mírně vpředu, zatěžuje více špičky nohou. Kolena jsou propnutá, nerekurvují. Bederní lordóza je zvětšená, břišní stěna prominuje. Ramena jsou držena v protrakci, hlava v předsunu.

## **Vyšetření chůze**

Pacientčina chůze je opatrná, má obavy z pádu, proto se snaží neustále něčeho přidržovat, nebo se alespoň držet v blízkosti pevného bodu, kterého by se případně mohla zachytit. Převažuje obraz čapí chůze, pacientka nedostatečnou dorzální flexi nohy kompenzuje větším pohybem v kyčelním kloubu. Noha dopadá na špičku. Kroky jsou krátké, zhruba na délku chodidla, plynule na sebe nenavazují. Horní končetiny jsou připravené zachytit se, trup se kolébá vždy ke straně stojné končetiny

## **Orientační vyšetření svalové síly**

Pacientka je schopná postavit se na špičky, ve stoji ovšem nevydrží. Extenzory kolenního jsou silné, ale velmi rychle unavitelné.

Tabulka č. 1: Pacientka 1, orientační vyšetření svalové síly

	dx.	sin.
<b>Hlezenní kloub</b>		
plantární flexe	4	4
dorzální flexe	3	3
<b>Kolenní kloub</b>		
flexe	3	3
extenze	4	4
<b>Kyčelní kloub</b>		
flexe	3	3
extenze	3	3

Zdroj: Vlastní

### Antropometrické vyšetření

Vzhledem ke vznikajícím atrofiím svalstva jsem považoval za nejdůležitější odebrat pacientce obvodové míry dolních končetin, které nejlépe demonstrují svalové atrofie.

Tabulka č. 2: Pacientka 1, obvodové míry DK

	dx.	sin.
Lýtko	31 cm	31 cm
Koleno přes patellu	37 cm	37 cm
Stehno	54 cm	53 cm

Zdroj: Vlastní

### Vyšetření goniometrie

Goniometrické měření bylo nutné provádět jak aktivně, tak pasivně. Vzhledem k nízké síle dorzálních flexorů není možné provést aktivně dorzální flexi nohy. Pasivně však pohyb možný je, a to v celém fyziologickém rozsahu, což je důležitý faktor, který umožňuje pacientce stoj a chůzi. V tabulce uvádím hodnoty naměřené aktivně.



Tabulka č. 3: Pacientka 1, goniometrie DK

	dx.	sin.
Hlezenní kloub		
flexe/ extenze	40°- -5°- 0°	40°- -5°- 0°
inverze/ everze	30°- 0°- 20°	30°- 0°- 20°
Kolenní kloub		
flexe/ extenze	90°- 0°- 0°	90°- 0°- 0°
Kyčelní kloub		
flexe/ extenze	90°- 0°- 5°	90°- 0°- 5°
abdukce/addukce	35°- 0°- 20°	35°- 0°- 20°

Zdroj: vlastní

### Vyšetření reflexů

Šlachookosticové reflexy dolních končetin jsou nevýbavné.

Tabulka č. 4: Pacientka 1, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

	dx.	sin.
Patelární reflex (L2- L4)	-	-
Adduktorový reflex (L2- L4)	-	-
Reflex Achillovy šlachy (L5- S2)	-	-
Reflex peroneo-femoro-posterior (L5- S2)	-	-
Medioplantární reflex (L5- S2)	-	-
Reflex tibio-femoro-posterior (L4- S1)	-	-

Zdroj: vlastní

### Pyramidové jevy

Pyramidové jevy spastické byly negativní (Rosolimo, Babinsky). Při Mingaziniho zkoušce se objevovala instabilita dolních končetin, pomalu klesaly k podložce.

### Vyšetření svalového tonu

Na dolních končetinách převažoval hypotonus, zejména v oblasti bérceových svalů a extenzorů kolene. Zjevný byl hypertonus v oblasti bederních paravertebrálních valů,

pravého ramene a zejména šíjového svalstva, tento hypertonus ovšem nebyl primárně způsoben onemocněním.

### **Vyšetření povrchového cití**

Pacientka si stěžuje na problémy s citlivostí v oblasti plosek. V noci není schopná udělat krok za tmy, necítí na čem stojí. Není schopná určit místo doteku v oblasti plosek, v oblasti bérců a stehen je taktilní cití v pořádku. Dále si stěžuje na zhoršené termické cití. Má prý neustále pocit studených nohou. Špatně cítí teplo, často se jí prý stává, že se například ve sprše opaří. To ovšem zjistí až po delší době. Na bércích jí činí dvoubodová diskriminace veliké problémy, sama udává, že spíše hádá, než aby opravdu rozeznala rozdíl dvou bodů.

### **Vyšetření hlubokého cití**

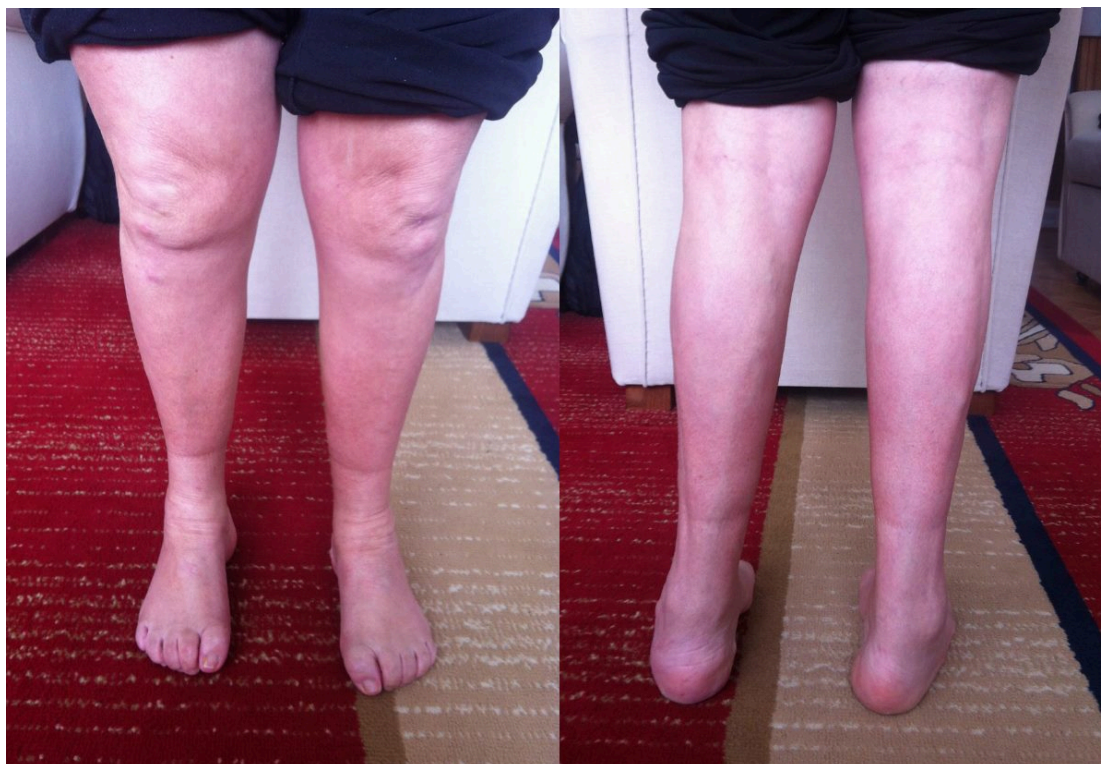
U pacientky jsem neprováděl vyšetření vibračního cití. Statestézie a kinestézie byly v normě.

### **Hybnost horních končetin**

Hybnost levé horní končetiny je v pořádku. Ovšem pravou končetinu není schopná dát za záda. Tento problém není způsoben onemocněním CMT, ale častým používáním jedné hole. Při vyšetření pohybového stereotypu abdukce začínal pohyb značnou elevací ramene. Pohyb do abdukce od 90° výše probíhal s náklonem trupu.

## Fotografie

Obrázek č. 5: Pacientka 1, pohled zepředu a zezadu



Obrázek č. 4: Pacientka 1, detailní pohled na nohy



Zdroj: Vlastní

Obrázek č. 6: Pacientka 1, pohled na nohy z boku



Zdroj: Vlastní

## **Přepis rozhovoru**

### **Informovanost zdravotnického personálu**

Pacientka je s úrovní informovanosti zdravotnického personálu celkově spíše nespokojená. Tvrdí, že s dobrou informovaností se setkala pouze ve FN Motol, kde je pracoviště specializující se na onemocnění CMT. Zde prý získala nejvíce informací o problematice onemocnění a byla jí zde doporučena nutná režimová opatření, jako je pravidelná rehabilitace, či úprava bytu. Lepší, ale nikoli dobrou informovanost vnímá na pracovištích, kde se s CMT pacienty již setkali. Jako příklad uvádí Janské Lázně. Ze zkušenosti ví, že nejlépe jsou informovaní neurologové. Ostatní lékařské specializace prý spíše tápou. Sama se často potýká s problémem, kdy navštíví nového lékaře a ten nemá o CMT žádné znalosti. V takových chvílích podá lékaři veškeré informace, o které stojí. Tvrdí, že ošetřující personál bývá otevřený novým informacím a chce se o její nemoci dozvědět co možná nejvíce. Pacientka pociťuje strach ze strany fyzioterapeutů, kteří mnohdy nevědí, co s ní dělat.

Je si plně vědoma, že ne každý má tu možnost setkat se s CMT pacientem a získat tedy potřebné zkušenosti. Mrzí ji ale, že se v rámci společnosti C-M-T snaží o celkovou propagaci a osvětu, která podle ní nemá dostatečný efekt. Jako chybu vnímá, že seminářů a přednášek pořádaných společnostmi C-M-T se neúčastní neustále noví lidé, ale spíše terapeuti, kteří už o CMT něco vědí a chtějí jenom rozšířit své znalosti.

Pozitivně hodnotí setkání a semináře pořádané společnostmi C-M-T. Zde získává nejhodnotnější informace, a to jak díky odborným přednáškám, tak díky setkání s ostatními pacienty. Je to podle ní jediná dobrá možnost, jak být dostatečně informovaný.

### **Kvalita rehabilitační péče**

Rehabilitační péče je podle ní dobrá v zařízeních, kde se s CMT již setkali a mají s těmito pacienty zkušenosti. Nejlepší péče jí prý byla poskytnuta ve FN Motol, kde přesně věděli, jaké terapie jí uleví. Převážně se ale pacientka setkává se zařízeními, kde terapeuti neví, jakou péči jí mají nabídnout. Často si sama o potřebnou proceduru musí říct. Ráda by zkoušela nové možnosti terapie, jelikož zatím sama nenašla takovou, která by jí plně vyhovovala. Má ale pocit, že se terapeuti spíše bojí s ní cokoliv zkusit, aby jí neublížili. Často se setkává s terapeuty, kteří nerespektují pacientčinu únavu.

Pacientka si rovněž stěžuje na architektonické bariéry, se kterými se v mnohých rehabilitačních zařízeních potkává. Například nízký záchod, nebo nízká křesla jsou pro ni velkou překážkou. Ze standardního záchodu, který není opatřen madly, se prý nezvedne. Překážkou jsou také vířivé vany, do kterých vedou schody a nejsou opatřeny zvedáky. Pacientka má sama zkušenost, že musela tuto proceduru, která jí jinak pomáhá, odříci, a to právě z důvodu vysokých schodů.

Další chybou je podle ní nabízení kompenzačních pomůcek. Lékaři jí prý žádné kompenzační pomůcky nenabídli. Používá AFO ortézu, která jí byla vyrobena na míru, ale to až díky semináři, na kterém se osobně setkala se zástupcem firmy Otto Bock a ten jí ochotně informoval o možnostech, které má. Do té doby o žádné takové pomůcce nevěděla. Tuto AFO ortézu se velmi pochvaluje a vnímá její pozitivní vliv na chůzi. Tvrdí, že ortéze pro ni není překážkou, ale naopak významnou pomocí. Pokud si prý sama najde nějakou vhodnou pomůcku a požádá lékaře, tak ji většinou na její žádost předepíše. Nejvíce informací si prý předávají sami pacienti mezi sebou, informují se tak s čím byli spokojeni. a vzájemně si pomůcky doporučují.

## Sociální aspekty onemocnění

Pacientka je v plném invalidním důchodu. Sama tvrdí, že se získáním neměla problémy. Rovněž si chválí úhradu AFO ortézy v hodnotě několika tisíc korun. Jako ne zcela dostačující vidí nízký počet parkovacích míst pro invalidy. S parkováním prý není problém například u nákupních center, ale jako nedostačující vidí počet invalidních parkovacích míst například v centrech měst. Zároveň ale dodává, že mnohdy narazí na místo vyhrazené pro invalidy, které je obsazené člověkem bez průkazu. V tomto ohledu vnímá stále jistou bariéru mezi invalidy a lidmi bez handicapu, kteří podle jejího názoru ne vždy berou ohled na jejich postižení. Jako pozitivní vnímá například budování bezbariérových nástupů na chodník, které konkrétně jí velice usnadňují pohyblivost.

## Hodnocení

Pacientku jsem požádal, zda by jednotlivé aspekty ohodnotila známkou, jako ve škole. 1 tedy znamená nejlepší hodnocení a 5 nejhorší hodnocení. Výsledky uvádím v tabulce.

*Tabulka č. 5: pacientka 1, hodnocení kvality rehabilitace*

	Kvalita terapie	Přístup terapeuta	Vybavení pracoviště
Hodnocení	3	2	4

*Zdroj: Vlastní*

*Tabulka č. 6: Pacientka 1, hodnocení informovanosti*

	Lékaři	Zdravotní sestry	Fyzioterapeuti
Hodnocení	2	4	3

*Zdroj: Vlastní*

## 9.2 Kazuistika 2

**Osobní údaje:** žena, 28 let

### **Rodinná anamnéza**

Onemocnění CMT se objevuje na straně otce pacientky. Postižený je otec (54 let) a jeho bratr (52 let), pacientka neví, kdy u nich bylo onemocnění diagnostikováno. Otec pacientky s lékaři nespolupracuje a svůj problém se snaží řešit podle svého. Pacientka tvrdí, že má značné atrofie bércevého svalstva a schopnost dorzální flexe nohy je zcela vymizelá. To kompenzuje takzvanou čapí chůzí, tedy chůzí s výraznou flexí v kyčelních kloubech. Podle pacientčinych slov se momentálně snaží svůj problém řešit s přírodními léčiteli. O strýcově stavu nemá mnoho informací, ví pouze, že je soběstačný, v částečném invalidním důchodu a neprodělal žádnou ortopedickou operaci. Dlouho jej neviděla, proto neví, zda používá kompenzační pomůcky, či jak u něj onemocnění progreduje. Matka pacientky (50 let) zdravá, děti pacientka nemá.

### **Osobní anamnéza**

Pacientka neprodělala žádné závažné onemocnění, ani operace, které by nesouvisely přímo s onemocněním CMT, neprodělala zatím žádné výrony kotníku, které jsou pro tuto diagnózu typické. Nekouří, příležitostně pije alkohol. Vystudovala vysokou školu, obor zdravotní sestra.

### **Sociální, pracovní a sportovní anamnéza**

Pacientka žije společně s partnerem v bytě, v prvním patře panelového domu. Dům je opatřen výtahem, ten ale pacientka nepoužívá, schody jí nečiní problém. V bytě zatím nebylo nutné provádět úpravy. Je plně soběstačná, každodenní činnosti zvládá bez asistence jiné osoby. Problémy má s řízením automobilu, po operaci, která proběhla na podzim roku 2015, necítí špičku pravého chodidla a obsluha pedálů tak není možná.

Pracuje jako zdravotní sestra v dětském centru. V práci je celý den převážně na nohou, nevyhne se manipulaci s těžšími objekty. Tvrdí, že ji práce nevyčerpává více, než zdravé kolegy. Problém má po delším odpočinku, například po týdenní dovolené. V takovém případě jí zhruba týden trvá, než si tělo na zátěž zvykne a ona je tak schopna vykonávat povolání naplno.

Možnosti sportovních aktivit jsou pro pacientku omezené. Jednou týdně plave, v létě jezdí na kole, příležitostně na koních, ale v místě jejího bydliště je tato možnost velice omezená. Ráda by tančila, ale není to možné z důvodu úzké obuvi a koordinačně náročných pohybů dolních končetin, které pacientku rychle vyčerpají. Zkoušela běh, běžecké boty jí byly pohodlné, ale tvrdé dopady na zem jí nedělaly dobře, neměla pocit stabilních kotníků a obávala se vzniku úrazů. Musela se rovněž soustředit na přizvedávání špiček. Při delší fyzické námaze jí otékají oba kotníky.

### **Farmakologická anamnéza**

Pacientka neužívá pravidelně žádné léky. Lékaři jí prý navrhovali myorelaxancia z důvodu častých svalových křečí. Pacientka ale tvrdí, že se bez léků obejde. Výjimečně pacientka užívá přípravek Dolmina. Hormonální antikoncepci neužívá.

### **Nynější onemocnění**

Pacientka měla už od mala problém se zakopáváním, z vyprávění ví, že tyto problémy se začaly objevovat s nástupem chůze, nevzpomíná si, kdy přesně začala chodit. Mezi prvním a druhým rokem života to bylo přisuzováno nešikovnosti. Zhruba ve třech letech jim dětská lékařka oznámila podezření na plochou nohu. Pacientka v té době měla mírně vtočené špičky, což na rady dětské lékařky ošetřovali nazouváním levé boty na pravou nohu a obráceně. Na naléhání strýce, u kterého již CMT bylo diagnostikováno, nechali pacientku v 7 letech vyšetřit na genetickém pracovišti v Klatovech, kde prokázali onemocnění CMT 1A. Z důvodu vznikajících deformit nohy bilaterálně podstoupila ve 12 letech operaci levé nohy a o rok později operaci pravé, obě ve FN Motol. Operace probíhaly na měkkých tkáních, byla provedena fasciotomie a přetáty šlachy krátkých flexorů prstů nohou. Po obou zákrocích následoval lázeňský pobyt v Janských Lázních. Ve 14 letech následovala operace současně na obou končetinách, kdy byl pacientce podle jejich slov vyňat kostní klín z nártu. Bližší informace nemá. Tato operace proběhla v Příbrami. I přes operace se nepodařilo zabránit vzniku deformitám. Jejich progresse byla ale zpomalená. Nicméně pacientka musela na podzim roku 2015 podstoupit korekční osteotomii na pravé noze. Tvrdí, že noha byla ve varózním postavení, klenba byla vysoce klenutá a pacientka našlapovala pouze na malíkovou hranu nohy. Poslední půl rok před operací nebyla pacientka schopná došlápnout na patu. Operaci předcházela dvoutýdenní hospitalizace v FN Motol, kdy byla prováděna intenzivní rehabilitace z důvodu neshody mezi ortopedem, který operaci doporučoval a neurologem, který ji nedoporučoval. Ta



ovšem neměla žádný pozitivní efekt a proto se lékaři přiklonili k operační léčbě. Po zákroku byla pacientka 5 měsíců v pracovní neschopnosti, 9 týdnů byla přiložena sádrová fixace a po jejím sejmutí absolvovala rehabilitační pobyt Berouně. Na podzim roku 2016 je plánovaná stejná operace na druhé noze.

Pacientka sama cvičí, převážně prvky senzomotorické stimulace, kdy používá balanční kruhové úseče. Dobrý vliv na ni má jakákoliv hydroterapie a techniky mířené na uvolnění plosky nohy. Z kompenzačních pomůcek používá pouze osmičkové dlahy. Korekční vložky pacientce nevyhovovaly, proto je neužívá. Kolem 20 let si nechala zhotovit jeden pár ortopedické obuvi, ta na ni byla ovšem velmi těžká a pacientce po jejím nošení vznikaly puchýře.

### **Vyšetření stoje**

Pacientce stoj nečiní žádný problém, Rombergův stoj 1-3 byl bez patologií, pacientka neměla problém s rovnováhou.

### **Pohled zezadu**

Pacientka na obou stranách zatěžuje více zevní hranu paty. Na levé noze je toto varózní postavení výraznější. Otok zakrývá Achillovy šlachy, nelze aspekčně posoudit jejich strukturu. Lýtkové svalstvo výrazně osvalenější na levé končetině. V oblasti podkoleních jamek jsou patrné počínající varixy. Hýžděové svaly bilaterálně hypotonické, výška crist stejná, zadní spiny stejně postavené. Paravertebrální svalstvo v oblasti celé páteře hypertonické, páteř v ose, bez deformit. Dolní úhly lopatek mírně odstávají, levá lopatka uložena výše. Levé šijové svalstvo hypertonické.

### **Pohled zepředu**

Prsty pravé nohy jsou drženy v drápotivém postavení. Na levé noze tento obraz není, vzhledem k operaci. Pacientka udává, že před operací vypadaly obě nohy totožně. Na pravé noze je palec více valgózní, než na druhé straně. Prsty pravé nohy jsou vytočené laterální směrem. Na levém palci je patrný otlak. Na obou končetinách je už od chodidel zjevný výrazný otok, z toho důvodu nelze aspekčně příliš dobře rozpoznat stav atrofií svalstva, oblast maleolů je hůře čitelná bilaterálně. Jizvy po předchozích operacích se výrazně barevně odlišují od okolní tkáně. Pacientka udává, že i přes intenzivní péči o jizvy má s jejich hojením problémy. Není patrná hra šlach na dorzu nohy. Pravý bércec je

objemově chudší, než levý, z důvodu dlouhodobé sádrové fixace. Otok je patrný i v oblasti kolenního kloubu a stehenního svalstva. Osvalení stehien je stejné bilaterálně. Břišní stěna mírně hypotonická, pupek tažen k pravé straně. Hrudník beze změn, ramena v mírné protrakci, levé rameno zhruba o 2 cm výše. Hlava mírně ukloněná k levému rameni. Horní končetiny bez samovolných pohybů, držené uvolněně podél těla.

### **Pohled z boku**

Z boku je patrná zvýšená klenba nožní, více vlevo, pravá noha lepší opět z důvodu předchozí operace. Prsty levé nohy v drápotivém postavení, na pravé noze nejsou prsty v patřičném kontaktu s podložkou, jsou mírně přizvednuté. Kolena jsou propnutá, uzamčená, v nulovém postavení, nerekurvují. V oblasti bederní páteře je zvýšená lordóza, břišní stěna prominuje. Patrná protrakce ramen, hlava v mírném předsunu.

### **Vyšetření chůze**

Pacientčina chůze je plynulá, dynamická, jednotlivé kroky na sebe navazují, délka kroku optimální. Našlapuje na patu, odval chodidla probíhá spíše po malíkové hraně. Tvrdí, že na stereotyp chůze měla veliký vliv poslední korekční operace. Neoperovanou končetinu neodlehčuje. Nezakopává, ale prý se musí soustředit, aby špičky přizvedávala co nejvíce to jde. Souhyby horních končetin jsou uvolněné. Trup drží vzpřímeně, pohled směřuje před sebe, nikoli na zem. Pro chůzi neužívá žádné kompenzační pomůcky.

### **Orientační vyšetření svalové síly dolních končetin**

Pacientka se dokáže udržet ve stoji na špičkách. Dorzální flexe nohy je lepší vpravo. Pacientka tvrdí, že na to má vliv operace a následná intenzivní rehabilitace. Výsledky uvádím v tabulce.

Tabulka č. 7: Pacientka 2, orientační vyšetření svalové síly

	dx.	sin.
<b>Hlezenní kloub</b>		
plantární flexe	5	5
dorzální flexe	3	3
<b>Kolenní kloub</b>		
flexe	5	5
extenze	5	5
<b>Kyčelní kloub</b>		
flexe	5	5
extenze	5	5

Zdroj: Vlastní

### Antropometrické vyšetření

U pacientky jsem odebíral obvodové míry. Ty jsou zkreslené kvůli otoku, kterým prý pacientka trpí téměř permanentně. Dolní končetiny jsem porovnával dle Ludmily Mojžíšové. Levá končetina je kratší, což je způsobené deformitou. To by měla odstranit plánovaná podzimní operace. Obvodové míry udávám v tabulce.

Tabulka č. 8: Pacientka 2, obvodové míry DK

	dx.	sin.
Lýtko	36 cm	41 cm
Koleno přes patellu	41 cm	41 cm
Stehno	59 cm	60 cm

Zdroj: Vlastní

## Vyšetření goniometrie

Vyšetření rozsahu pohybu v jednotlivých kloubech jsem prováděl aktivně i pasivně. Pasivně jsem dosáhl fyziologických hodnot, bylo ovšem nutné zkorigovat postavení levé nohy. Aktivní rozsahy pravé nohy jsou lepší, podle pacientky díky nedávné operaci. Výsledky naměřené aktivně udávám v tabulce.

Tabulka č. 9: Pacientka 2, goniometrie DK

	dx.	sin.
Hlezenní kloub		
flexe/ extenze	45° - -5° - 5°	45° - -10° - 5°
inverze/ everze	35° - 0° - 25°	30° - 0° - 20°
Kolenní kloub		
flexe/ extenze	125° - 0° - 0°	125° - 0° - 0°
Kyčelní kloub		
flexe/ extenze	120° - 0° - 10°	120° - 0° - 10°
abdukce/addukce	40° - 0° - 20°	45° - 0° - 20°

Zdroj: Vlastní

## Vyšetření reflexů

Během vyšetření se mi nepodařilo vybavit žádný šlachookosticový reflex na dolních končetinách. Pacientka sama udává, že i podle lékařů jsou reflexy zcela vymizelé. Výsledky udávám v tabulce.

Tabulka č. 10: Pacientka 2, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

	dx.	sin.
Patelární reflex (L2- L4)	-	-
Adduktorový reflex (L2- L4)	-	-
Reflex Achillovy šlachy (L5- S2)	-	-
Reflex peroneo-femoro-posterior (L5- S2)	-	-
Medioplantární reflex (L5- S2)	-	-
Reflex tibio-femoro-posterior (L4- S1)	-	-

Zdroj: Vlastní

### **Vyšetření pyramidových jevů**

Ze spastických jevů jsem vyšetřoval Babinskiho příznak a zkoušku dle Rosolima. Tyto testy neprokázaly přítomnost spasticity. Pro zjištění přítomnosti paretických jevů jsem použil zkoušku dle Mingazziniho. Výsledek zkoušky byl negativní.

### **Vyšetření svalového tonu**

Aspekčně i palpačně jsem zjistil hypertonus v oblasti šíjového svalstva. Na dolních končetinách byl zjevný počínající hypotonus.

### **Vyšetření povrchového cití**

Pacientka sama udává, že je-li odpočatá, citlivost dolních končetin je velmi omezená. Po námaze se citlivost naopak výrazně zvýší, zejména na ploskách. V takovém případě je pacientce nepříjemné, když bosou nohou šlápne například na spáru mezi dlaždičkami. Tvrdí, že otázka bolesti dolních končetin je pro ni velmi složitá, bolest pociťuje, ale nevnímá ji jako výraznou překážku, prý se s ní naučila žít. Následkem operace se objevil celkový výpadek citlivosti na špičce pravé nohy, v oblasti od tarzometatarzálních kloubů směrem k periférii. Tuto informaci potvrdilo například vyšetření taktilního cití, dvoubodové diskriminace a rozeznání tupého a ostrého předmětu. V oblasti bérců nebyla pacientka schopná rozlišit vzdálenost dvou bodů menší, než 15 cm. Pacientka má problémy s termickým citím, prý má permanentně pocit studených nohou i

během teplých letních měsíců. V oblasti stehenního svalstva bylo čítí v normě, pacientka je schopna určit místo doteku, rozliší dva body ve vzdálenosti 10 cm.

### **Vyšetření hlubokého čítí**

Statestézie a kinestézie pacientce nečiní problém. Vibrační čítí jsem nevyšetřoval.

### **Vyšetření horních končetin**

Pacientka si nestěžuje na problémy s horními končetinami. Orientačně jsem vyšetřil rozsahy pohybu, svalovou sílu a pohybový stereotyp abdukce. Rozsahy pohybů byly fyziologické, svalová síla plná a pohybový stereotyp abdukce správný. Akra dosud bez projevů CMT.

### **Fotografie**

*Obrázek č. 7: Pacientka 2, pohled zepředu a zezadu*



*Zdroj: Vlastní*

*Obrázek č. 9: Pacientka 2, detailní pohled na nohy*



*Zdroj: Vlastní*

*Obrázek č. 8: Pacientka 2, pohled na levou nohu z boku*



*Obrázek 11: Pacientka 2, pohled na levou nohu z boku*

## **Přepis rozhovoru**

### **Informovanost zdravotnického personálu**

Pacientka není s informovaností zdravotnického personálu spokojená. V rodině má onemocnění CMT, od mala měla problémy s chůzí a nohama a přes to všechno byla až na žádost její rodiny v 7 letech důkladně vyšetřena. Podle ní měla být diagnostika včasější. Nejlepší péče jí byla poskytnuta ve FN Motol. Zde se také dozvěděla nejvíce informací o onemocnění, možnosti léčby, předpokládané progresi onemocnění, získala zde doporučení pro vhodná režimová opatření, sport a rehabilitaci. Další informace hledá zejména na internetu. Sama ve zdravotnictví pracuje a proto ví, že informovanost by měla být lepší. Bylo pro ni obtížné sehnat neurologa, který má dostatečné znalosti a zkušenosti s CMT. Na rehabilitaci často vysvětluje podstatu svého onemocnění, jelikož fyzioterapeuti nemají žádné zkušenosti s podobnými pacienty.

### **Kvalita rehabilitační péče**

Pacientka nevnímá poskytovanou rehabilitační péči jako dostačující. Podle jejího názoru je u nás málo zkušených pracovišť, která by mohla poskytovat odpovídající péči. Často se setkává s indikací nevhodných procedur, jako je například skupinové cvičení. Kromě FN Motol zatím nebyla spokojená s žádným jiným pracovištěm. O vhodné terapie si většinou sama musela říkat, což ji obtěžovalo. Často se jí stává, že terapeuti neumí odhadnout vhodnou zátěž a pacientku přecvičí.

Její negativní názor na rehabilitaci podpořil i fakt, že ve věku 28 let již prodělala 5 operačních zákroků a další je naplánovaný na podzim. Tvrdí, že efekt operace nemá dlouhého trvání. Stěžuje si, že dlouhá pooperační rehabilitace ji omezuje v osobním i profesním životě.

Kromě ortopedické obuvi nebyly pacientce nabídnuty jiné kompenzační pomůcky. S ortopedickou obuví byla velice nespokojená a tvrdí, že další poukazy na obuv už raději odmítá. Dosud prý nebyla dostatečně informovaná o možnostech užívání kompenzačních pomůcek.

### **Sociální aspekty onemocnění**

Pacientka již dvakrát žádala alespoň o částečný invalidní důchod. Její žádost byla vždy zamítnuta. Z tohoto důvodu není spokojená s podmínkami, které musí pacient



splňovat, chce-li invalidní důchod získat. Má strach, že se jednoho dne nedokáže zvednout z postele a přijde o pracovní místo. Pokud by měla částečný invalidní důchod, mohla by prý být při takovýchto situacích kryta. Momentálně však na její onemocnění neberou lidi ohled.

V mládí se setkávala s šikanou. Spolužáci se jí posmívali kvůli lázeňským pobytům a kvůli deformitám nohou. I dnes se potýká s nepochopením svých problémů a bagatelizací následků onemocnění. Zvláště pak ji zaráží, že i někteří kolegové z řad zdravotníků jí mnohdy vyčítají její únavu. Když pacientka žádala, aby během pracovního dne nemusela tak často manipulovat s těžkými předměty, nebylo jí vyhověno.

Jelikož je samostatná a chůze jí nečiní velké problémy, nemůže posoudit architektonické bariéry ve veřejném prostoru.

### **Hodnocení**

Pacientku jsem požádal, zda by jednotlivé aspekty ohodnotila známkou, jako ve škole. 1 tedy znamená nejlepší hodnocení a 5 nejhorší hodnocení. Výsledky uvádím v tabulce.

*Tabulka č. 11: Pacientka 2, hodnocení kvality rehabilitace*

	Kvalita terapie	Přístup terapeuta	Vybavení pracoviště
Hodnocení	2	1	3

*Zdroj: Vlastní*

*Tabulka č. 12: Pacientka 2, hodnocení informovanosti*

	Lékaři	Zdravotní sestry	Fyzioterapeuti
Hodnocení	2	4	4

*Zdroj: Vlastní*

### **9.3 Kazuistika 3**

**Osobní údaje:** žena, 46 let

#### **Rodinná anamnéza**

Pacientka udávala, že její otec trpěl atrofií svalů DK a sníženou svalovou silou. Bohužel následkem nehody zemřel dříve, než bylo provedeno důkladné vyšetření a diagnostika. Po objevení CMT u pacientky v roce 2006 byla vyšetření podrobena i její rodina. Genová mutace podmiňující vznik onemocnění byla objevena následně roku 2007 i u jejího bratra (52 let), u něhož ovšem byla patrná pouze počínající valgozita pat. Tatáž mutace byla rovněž v roce 2007 prokázána i u dcery (17 let). Dcera zatím nejeví žádné známky progresu onemocnění.

#### **Osobní anamnéza**

Pacientka prodělala běžná dětská onemocnění. Nemá informace o psychomotorickém vývoji. Ve 23 prodělala ileus. V dospělosti došlo vlivem sportu k mnoha úrazům kolen, z nichž nejvýznamnější byly ruptury předních zkřížených vazů bilaterálně. V roce 2002 byla provedena plastika LCA pravého kolene, následně pak v roce 2007 plastika LCA druhé strany a nakonec v roce 2010 replastika LCA vpravo spojená s plastikou mediálního menisku. Po každém operačním zákroku absolvovala pacientka rehabilitační léčbu. I přes následné rehabilitace se nepodařilo obnovit původní rozsah pohybu v kolenních kloubech, zejména flexe zůstává omezená. U pacientky byl zjištěn chondrální defekt obou kondylů levého femuru. V roce 2006 jí byly operativně odstraněny varixy na pravé DK.

Pacientka prodělala jeden porod, který proběhl bez komplikací. Nyní již 12 let užívá hormonální antikoncepci. Menopauza zatím nenastoupila. Dominantní ruka je pravá. Udává, že kouří zhruba 5 cigaret denně, dvakrát denně pije kávu a příležitostně víno.

#### **Sociální, pracovní a sportovní anamnéza**

Pacientka žije společně s manželem a dcerou v bytě, který se nachází v druhém patře panelového domu. Byt má nově zrekonstruovanou koupelnu, která je nyní opatřena madly, sedátkem ve sprchovém koutě a protiskluzovými podložkami. V domě je k dispozici výtah. Pacientka se považuje za soběstačnou.

Pracuje jako sekretářka, při výkonu povolání převážně sedí. Na pracovišti má rovněž k dispozici výtah, ale pohybuje se převážně ve stejném patře.

Pacientka od mládí hrála závodně tenis a pravidelně běhala. Kvůli zraněním kolen musela sportu zanechat. Následně se věnovala chůzi s NW holemi, což zkomplikovala progresse onemocnění. Nyní se snaží chůzi provozovat v mezích omezení a za pomoci kompenzačních pomůcek. Nejvíce se jí osvědčila dynamická AFO ortéza vyrobená z karbonu, pacientka tvrdí, že se jedná o prefabrikát, nikoli o ortézu zhotovenou na míru. Jiný sport nepraktikuje.

### **Farmakologická anamnéza**

Pacientka 12 let užívá hormonální antikoncepci. Žádné jiné léky předepsané nemá.

### **Nynější onemocnění**

Pacientka si zhruba od 30 let stěžovala na přílišnou únavu svalstva dolních končetin, která vznikala v souvislosti s námahou. Žádné jiné příznaky onemocnění se nevyskytovaly. Po operativním odstranění varixů v roce 2006 si začala pacientka stěžovat na pravidelně se objevující noční křeče ve svalech DK. Vyšetření neurologem prokázalo polyneuropatii. Na EMG bylo patrné snížení rychlosti vedení nervového vzruchu. Genetické vyšetření nakonec prokázalo onemocnění CMT 1B. Následně byla vyšetřená blízká rodina.

Progrese onemocnění zůstala i nadále velmi pomalá. Bércové svalstvo postupně atrofovalo, od roku 2011 pacientka pozoruje známky atrofie i na stehenním svalstvu. Od roku 2010 jsou patrné změny na noze, postupně začíná vznikat deformita pes cavus. Nejvýraznější je oslabení dorzálních flexorů nohy, s čímž je spojené přepadávání špičky a zakopávání, což pacientka kompenzuje dynamickou AFO ortézou. Vzhledem ke vznikající valgozitě pat bilaterálně používá individuální korekční vložky.

Absolvovala dva lázeňské pobyty v Janských Lázních (2007, 2010) a rehabilitační pobyt ve VRU Slapy (2013). Pacientka má dobré zkušenosti s prvky Vojtovy metody. Doma pravidelně cvičí prvky senzomotorické stimulace.

### **Vyšetření stoje**

Stoj bez kompenzačních pomůcek pacientka zvládá.

Rombergův stoj 1: Pacientka zaujala stoj o široké bazi. Stojí stabilně, na nohou je patrná drobná hra šlach na dorzu, horní končetiny jsou uvolněné, bez mimovolných pohybu.

Rombergův stoj 2: Hra šlach na dorzu je výrazná, objevují se záškuby m. quadriceps bilaterálně, občasné podklesnutí v kolenou, ramena jsou lehce elevovaná, horní končetiny vyrovnávají nestabilitu.

Rombergův stoj 3: Pacientka nevydrží stát déle jak 5 vteřin, poté dojde ke ztrátě rovnováhy, pacientka otevře oči, postaví se opět o široké bazi, chytá se pevného bodu.

### **Pohled zezadu**

U pacientky je patrná mírná valgózita pat, více vpravo. Pravá Achillova šlacha je zduřelá. Větší zatížení je na levé končetině, což později prokázal i stoj na dvou vahách, kdy levá váha ukazovala o 8 kilogramů více, než pravá. Oblast lýtkového svalstva jeví známky atrofie bilaterálně. Podkolenní jamky jsou stejně vyplněné. Levé koleno mírně varózní. Oblast ischiokrurálního svalstva zatím nejvíce známky atrofií, je dostatečně osvalená vzhledem k věku pacientky. Hýžďové svaly mírně hypotonické, levá polovina gluteálních svalů více osvalená, pravá gluteální rýha níže. Spiny nejsou při stoji patrné. Oblast paravertebrálních svalů v oblasti Th-L přechodu výrazně hypotonická. Páteř v ose, bez deformit. Dolní úhly lopatek mírně odstávají, levá lopatka níže postavená. Šíjové svaly bilaterálně hypertonické.

### **Pohled zepředu**

Zepředu je patrné valgózní postavení palců, více na pravé straně. Stoj pacientka vyrovnává mírnou hrou šlach na dorzu. Atrofie mm. interossei, atrofie v oblasti bérceových svalů. Patella bilaterálně tažená kraniálně, oblast stehenního svalstva hypertonická, se známkami počínající atrofie. Pupek tažen k levé straně. Žebra jsou v nádechovém postavení, ramena v protrakci, více na pravé straně. Pravá klíční kost tažená výše, mm. sternocleidomastoidei hypertonické.

### **Pohled z boku**

Z boku je patrné, že pacientka zatěžuje více špičky a těžiště tedy přesouvá směrem dopředu, ale nepřepadává. Na chodidle je zřejmá počínající deformita pes cavus bilaterálně, nožní klenby jsou zvýšené, prsty držené v semiflexi. Kolena jsou v mírné flexi

(5°). Je zřejmá bederní hyperlordóza a na ní navazující prominující břišní stěna. Hlava držena v předsunu.

### **Vyšetření chůze**

Chůze bez kompenzačních pomůcek výrazně ovlivní její stereotyp. Vzhledem k oslabeným dorzálním flexorům přepadává pacientce špička, což musí kompenzovat větší flexí kyčelních kloubů, můžeme proto vidět takzvanou "čapí chůzi". Stojná končetina vrávorá, je nestabilní hlavně v hlezenním kloubu. Při pokládání chodidla na podložku prvně kontaktuje špička, po ní pata. Při chůzi je patrné bilaterální oslabení bočních stabilizátorů kyčelního kloubu, pánev vždy mírně poklesne na stranu kročné končetiny. Souhyb horních končetin není tolik výrazný, pacientka je připravená horními končetinami vyrovnávat případnou ztrátu rovnováhy. Délka kroků je zhruba na délku chodidla, jednotlivé kroky na sebe plynule nenavazují, pacientka působí nejistě.

Chůze s dynamickou AFO ortézou v kombinaci s korekčními vložkami je výrazně plynulejší a jistější. Pacientka díky podpůrné funkci ortézy kontaktuje nejprve patu a postupně doléhá na podložku celá plocha chodidla. Karbonová planžeta umožňuje plynulý odval chodidla a jednotlivé kroky tak na sebe navazují. Při chůzi s ortézou se pacientka více soustředí na stabilitu pánve a poklesávání proto není tolik výrazné. Horní končetiny jsou uvolněné a svými souhyby doplňují plynulost a dynamiku chůze.

### **Orientační vyšetření svalové síly**

I přes celkové pomalou progresi nemoci jsou významně oslabené dorzální flexory nohy. Pacientka nezvládne dorzální flexi v hlezenním kloubu proti odporu gravitace v celém rozsahu pohybu. Zároveň se velmi rychle unaví. Stoj na patách je nemožný. Naopak stoj na špičkách zvládá, z toho důvodu jsem volil stupeň svalové síly 5 při plantární flexi. Flexi v kolenním kloubu zvládá pouze bez zátěže, při zátěži dochází v koncové fázi pohybu ke křečím. Zbylé pohyby pacientka zvládá na stupni 4, viz tabulka.

Tabulka č. 13: Pacientka 3, orientační vyšetření svalové síly

	dx.	sin.
<b>Hlezenní kloub</b>		
plantární flexe	5	5
dorzální flexe	2	2
<b>Kolenní kloub</b>		
flexe	3	3
extenze	4	4
<b>Kyčelní kloub</b>		
flexe	4	4
extenze	4	4

Zdroj: Vlastní

### Antropometrické vyšetření

Vzhledem ke vznikajícím atrofiím svalstva jsem považoval za nejdůležitější odebrat pacientce obvodové mírní dolních končetin, které nejlépe demonstrují svalové atrofie. Jelikož u pacientky onemocnění progreduje pomalu, nejsou atrofie tak výrazné. Délku obou končetin jsem porovnával dle Mojžíšové, kdy jsem nezaznamenal žádný rozdíl.

Tabulka č. 14: Pacientka 3, obvodové míry DK

	dx.	sin.
Lýtko	32cm	32cm
Koleno přes patellu	35cm	34,5 cm
Stehno	48cm	48cm

Zdroj: Vlastní

## Wyšetření goniometrie

Goniometrické měření bylo nutné provádět jak aktivně, tak pasivně. Vzhledem k nízké síle dorzálních flexorů není možné provést aktivně dorzální flexi nohy. Pasivně však pohyb možný je, a to v celém fyziologickém rozsahu, což je důležitý faktor, který umožňuje pacientce stoj a chůzi. Z důvodu předchozích operací obou kolen byla omezená flexe kolenních kloubů. V tabulce uvádím hodnoty naměřené aktivně.

Tabulka č. 15: Pacientka 3, goniometrie DK

	dx.	sin.
Hlezenní kloub		
flexe/ extenze	45° - -15° - -5°	45° - -15° - -10°
inverze/ everze	35° - 0° - 25°	35° - 0° - 20°
Kolenní kloub		
flexe/ extenze	100° - 0° - 0°	100° - 0° - 0°
Kyčelní kloub		
flexe/ extenze	110° - 0° - 10°	110° - 0° - 10°
abdukce/addukce	40° - 0° - 15°	45° - 0° - 15°

Zdroj: Vlastní

## Wyšetření reflexů

Šlachookosticové reflexy na dolních končetinách byly u pacientky celkově hůře výbavné na obou dolních končetinách. Nejvíce výbavný byl patelární reflex. Ostatní reflexy viz tabulka.

Tabulka č. 16. Pacientka 3, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

	dx.	sin.
Patelární reflex (L2- L4)	+	+
Adduktorový reflex (L2- L4)	-/+	-
Reflex Achillovy šlachy (L5- S2)	-	-
Reflex peroneo-femoro-posterior (L5- S2)	-	-
Medioplantární reflex (L5- S2)	-	-
Reflex tibio-femoro-posterior (L4- S1)	-	-

Zdroj: vlastní

### **Pyramidové jevy**

Vyšetření pyramidových jevů spastických a paretických neprokázalo přítomnost spasticity, ani přítomnost parézy.

### **Vyšetření svalového tonu**

U pacientky je patrný hypotonus v oblasti bérceových svalů, extenzorů kolene a hýždřových svalů, dále hypertonus paravertebrálního svalstva v přechodu Th-L páteře a v oblasti šíjového svalstva.

### **Vyšetření povrchového čítí**

Pacientka měla snížené vnímání v oblasti plosky nohy, dotek cítila, ovšem dvoubodová diskriminace jí činila problém. Dva body rozeznala pouze v případě, kdy jeden byl v oblasti paty a druhý v oblasti MP kloubů, což byla vzdálenost 11 cm. Při manuálních technikách směřovaných na uvolnění plosky nohy nebyla schopná přesně určit, co provádím, cítila jen uvolnění. Taktilní čítí v oblasti bérce bylo lepší, ovšem dvoubodová diskriminace stále zaostávala, pacientka nebyl schopna rozlišit vzdálenost menší, než 15 cm. V oblasti stehenního svalstva už bylo čítí v normě.



## **Vyšetření hlubokého cití**

Vyšetření statestézie a kinestézie nečinilo pacientce problémy. Vibrační cití jsem nevyšetřoval.

## **Vyšetření horních končetin**

Pacientka si nestěžovala na problémy s horními končetinami. Orientačně jsem vyšetřil hybnost a rozsahy pohybů, kde jsem nezaznamenal žádné patologické odchylky.

## **Fotografie**

Pacientka si nepřála, aby její fotografie byly zveřejněny

## **Přepis rozhovoru**

### **Informovanost zdravotnického personálu**

Pacientka je s informovaností velmi nespokojená. Diagnostika jejího onemocnění prý měla být včasější, sama tvrdí, že lékařům dala mnoho podnětů. Bohužel se nesetkala s dostatečně erudovaným personálem a proto u ní bylo CMT diagnostikováno až ve věku 36 let. Dostatek informací získala převážně díky internetu a seminářům společnosti C-M-T. Má-li ovšem nový dotaz, musí se vždy obrátit na FN Motol.

I přes to, že jí byl vzhledem k diagnóze doporučen pobyt v Janských Lázních, natrečila na terapeuta, který o CMT nebyl informovaný. Byla velmi překvapená, že na doporučeném pracovišti neměli potřebné informace k jejímu onemocnění.

Pacientka navíc ze strany zdravotníků nepocítuje velký zájem o lepší informovanost. Má pocit, že CMT je považováno za příliš vzácné onemocnění na to, aby se o něm zdravotníci chtěli dozvědět alespoň základní informace.

### **Kvalita rehabilitační péče**

Pacientka prodělala třikrát operaci kolene, po kterých vždy následovala intenzivní rehabilitace. Z toho důvodu má možnost porovnávat rehabilitaci po operaci a rehabilitaci z důvodu CMT. S pooperační rehabilitací zaměřenou na koleno byla naprosto spokojená a nepocítvala žádné nedostatky. Jakmile ale jela do lázní jako CMT pacient, byla kvalita poskytované péče o poznání horší. Terapeuti se museli u pacientky nejprve informovat o problematice jejího onemocnění. První sezení tedy většinou vypadalo tak, že pacientka

popisovala svou nemoc a vysvětlovala, které procedury jsou pro ní vhodné a které naopak nevhodné. Následná terapie pak byla ze strany fyzioterapeutů nejistá a plná obav. Pacientka nakonec zjistila, že je nejvíce spokojená s Vojtovo metodou a proto si našla soukromého fyzioterapeuta, který se této metodě věnuje.

Pacientka pozitivně hodnotí užívání dynamické AFO ortézy. Chůze s ortézou je podle jejích slov výrazně plynulejší a méně vyčerpávající. Jako esteticky nevhodnou ji nevnímá.

### **Sociální aspekty onemocnění**

Pacientka není v invalidním důchodu, proto nemůže posoudit nastavení podmínek pro získání. Z počátku se setkávala s intolerancí svých kolegů vůči jejímu postižení. Byla tedy nucená na pracovišti důkladně vysvětlit problémy spojené s jejím onemocněním. Od té doby se podle ní vztahy na pracovišti výrazně zlepšily. Velké nedostatky proto vidí ve špatné informovanosti široké veřejnosti. Podle ní by všem pacientům pomohla lepší propagace onemocnění. Sama pozoruje, že zdravotnický personál mnohdy nemá dostatek informací, ale její handicap toleruje. Zato neodborné okolí často pacientku kritizuje za přílišné výmluvy.

### **Hodnocení**

Pacientku jsem požádal, zda by jednotlivé aspekty ohodnotila známkou, jako ve škole. 1 znamená nejlepší hodnocení a 5 nejhorší hodnocení. Výsledky uvádím v t tabulce.

*Tabulka č. 17: Pacientka 3, hodnocení kvality rehabilitace*

	Kvalita terapie	Přístup terapeuta	Vybavení pracoviště
Hodnocení	3	1	3

*Zdroj: Vlastní*

*Tabulka č. 18: Pacientka 3, hodnocení informovanosti*

	Lékaři	Zdravotní sestry	Fyzioterapeuti
Hodnocení	3	4	4

*Zdroj: Vlastní*

## 9.4 Kazuistika 4

**Osobní údaje:** žena, 21 let

### **Rodinná anamnéza**

Pacientka je první z rodiny, u které byla prokázána dědičná neuropatie. Má tři sourozence (25 let, 18 let, 12 let), u žádného z nich genetické testy neprokázaly predispozice pro vznik nemoci. Otec (53 let) trpí diabetem prvního typu. Matka (48 let) zdravá, bez vážných chorob. Žádná jiná vážná onemocnění se v rodině nevyskytují.

### **Osobní anamnéza**

Pacientka prodělala běžná dětská onemocnění. Od tří let má problémy se zrakem, které zatím kompenzuje nošením brýlí. Z důvodu onemocnění trpí již od mala na časté pády, které někdy bývají spojené s výrony kotníku, ovšem bez zlomenin. Pacientka si přesně nevzpomíná, kolik výronů prodělala, tvrdí, že nebyly tolik závažné. Neprodělala žádné operace, které by neměly souvislost s onemocněním. Lékaři u ní kolem 16. roku začali pozorovat drobné příznaky diabetu. V 17 letech naměřili lékaři nízké hodnoty hormonů štítné žlázy, tento deficit upravují hormonální antikoncepcí.

### **Sociální, pracovní a sportovní anamnéza**

Pacientka žije společně s rodiči v domě, který postupně předělávají na bezbariérový. Zatím byly odstraněny všechny prahy, vybudován bezbariérový sprchový kout s madly a se sedátkem. Záchod je zvýšený, aby se z něj pacientka mohla snáze zvedat. Přípravují vybudování nájezdové plochy, aby pacientka nemusela překonávat schody do domu.

Pacientka je od 18 let v plném invalidním důchodu. Vystudovala střední zdravotní školu a nyní dochází do přípravného kurzu, chtěla by studovat psychologii.

Aktivní sport je vzhledem k onemocnění nemožný. Ráda plave, ale musí se hlídat, má problémy s odhadnutím vhodné zátěže a často se příliš unaví. Pokud je sama a upadne, nezvládne se zvednout ze země, potřebuje asistenci druhé osoby. Doma pravidelně cvičí, spíše se protahuje a provádí uvolňovací cvičení zaměřené na plosky nohou. S asistencí ujde zhruba jeden kilometr.

## **Farmakologická anamnéza**

Pacientka od 17 let užívá hormonální antikoncepci pro úpravu hladiny hormonů štítné žlázy. Z důvodu počínajících příznaků diabetu užívá lék Glucophage.

## **Nynější onemocnění**

Pacientka měla od mala problémy se zakopáváním a svalovou únavou. Nepamatuje si přesně, kdy u ní onemocnění bylo diagnostikováno, ví ale, že ve dvanácti letech už byla diagnóza známá. V tomto věku totiž prodělala v rozmezí půl roku dvě korekční osteotomie ve FN Motol. S nástupem puberty se totiž stav pacientky rychle zhoršil a k problémům se zakopáváním se přidaly rychle progredující deformity nohy. Pacientka si přesně nevzpomíná na stav deformit, prý chodidla převážně po malíkové hraně a z toho důvodu docházelo ke stále častějším drobným úrazům kotníku. Po operacích následovaly rehabilitační pobyty v Janských Lázních. Pacientka udává, že operace měli zásadní vliv na její pohyblivost, cítí, že kotníky jsou stabilnější a chůze se po operaci velmi zlepšila. V 16 letech byla pacientka hospitalizovaná z důvodu vyčerpání organismu. V té době se údajně cítila fyzicky velmi dobře, proto zkoušela jezdit každý den na rotopedu. Vhodnou zátěž ovšem neodhadla a zkolabovala. Do 18 let absolvovala ještě jeden pobyt v Janských Lázních a jeden pobyt v lázních Bohdaneč. V lázních pacientka absolvovala terapii Vojtovou metodou, ale efekt prý nebyl podle jejího očekávání. Nyní má pacientka pocit, že se progrese jejího onemocnění zpomalila. Stále má ale problémy s pády, tvrdí, že týdně zhruba třikrát upadne. Doma se cítí dobře, prostředí zná a zvládá se zde pohybovat sama, bez kompenzačních pomůcek. Její svalstvo se ovšem rychle unaví, proto pacientka nemůže provozovat dlouhodobější aktivity. Pacientka užívá dynamické AFO ortézy. Zkoušela pro chůzi užívat berle, ale spíše jí při chůzi překážely, navíc se horní končetiny rychle vyčerpaly. Jako své největší omezení vnímá rychlou svalovou únavu, které má s průběhem dne vliv například na její stereotyp chůze.

## **Vyšetření stoje**

Pacientka sama zaujme stoj o široké bazi, postaví se vždy blízko pevného bodu, kterého se může v případě ztráty rovnováhy zachytit. Tvrdí, že delší stoj jí činí problémy. Dokáže se postavit na špičky, ale ve stoju nevydrží.

Rombergův stoj 1: Pacientka stojí vzpřímeně, těžiště mírně vpředu, horní končetiny jsou uvolněné.

Rombergův stoj 2: Na pacientce je znát nervozita, výrazná hra šlach na dorzu nohy, pacientka se kývá do všech stran, občas ukročí jednou nohou do strany, aby vyrovnala nestabilitu stoje. Horní končetiny jsou připravené zachytit se pevného bodu.

Rombergův stoj 3: Pacientka tuto variantu odmítá, má strach z pádu.

### **Pohled zezadu**

Pacientka zatěžuje pravou končetinu více, než levou, stojí o široké bazi. Zatížené jsou zejména mediální okraje paty. Na obou nohách je patrná počínající valgozita pat, více vpravo. Bilaterálně je patrná výrazná atrofie v oblasti lýtkových svalů. Na stehenním svalstvu tato atrofie není tolik výrazná. V oblasti dolních končetin je patrný svalový hypotonus, který je zřejmý až po oblast gluteálních svalů. Hýždě jsou rovnoměrně osvalené, výška crist stejná. Paravertebrální svalstvo v oblasti bederní páteře hypertonické. Páteř je držena v ose. Dolní úhly lopatek v jedné rovině, mírně odstávají. Ramena v rovině, šíjové svalstvo hypertonické. Hlava ukloněná k levé straně.

### **Pohled zepředu**

Na levé noze patrný počínající obraz kladívkovitých prstů na 3.- 5. prstu. Na pravé noze počínající pes adductus. Oblast bércevého svalstva jeví známky výrazné atrofie. Patelly drženy rovnoměrně, extenzory kolenního klouby mírně atrofované. Břišní stěna prominuje, pupek tažen k pravé straně. Horní končetiny volně podél těla. Žebra se nacházejí v nádechovém postavení, ramena v protrakci, klíční kosti souměrné. Hlava ukloněná k levé straně

### **Pohled z boku**

Z boku je patrný obraz počínajícího kladívkovitého držení 3.- 5. prstu levé nohy. Klenba bilaterálně snižená. Těžiště vpředu, větší zátěž je na špičkách. Kolena propnutá, v nulovém postavení. Páneve v mírné anteverzi, břišní stěna prominuje, v úseku bederní páteře patrná zvětšená lordóza. Patrná je protrakce ramen a hlava je držena v mírném předsunu.

### **Vyšetření chůze**

Chůze je kolébavá, občas pacientka zavravorá, musí se na chvílku zastavit, vyrovnat ztrátu rovnováhy a znova se rozejít. Nohy ze široka rozestoupeny, délka kroku je

zhruba na délku chodidla, jednotlivé kroky na sebe nenavazují, chůze není dynamická, spíše pomalá, trhaná. Slabou dorzální flexi nohy pacientka kompenzuje zvětšenou flexí kyčelního kloubu. Horní končetiny vyrovnávají občasnou ztrátu stability, pohled směřuje před sebe na zem.

### **Orientační vyšetření svalové síly**

Pacientka udává, že její svalová síla v průběhu dne kolísá, v závislosti na únavě.

*Tabulka č. 19: Pacientka 4, orientační vyšetření svalové síly*

	dx.	sin.
<b>Hlezenní kloub</b>		
plantární flexe	3	3
dorzální flexe	3	3
<b>Kolenní kloub</b>		
flexe	3	3
extenze	3	3
<b>Kyčelní kloub</b>		
flexe	4	4
extenze	4	4

*Zdroj: Vlastní*

### **Antropometrické vyšetření**

V tabulce uvádím obvodové míry na dolních končetinách. Délku končetin jsem porovnával dle Ludmily Mojžíšové a neshledal jsem odchylky.

Tabulka č. 20: Pacientka 4, obvodové míry DK

	dx.	sin.
Lýtko	31 cm	31 cm
Koleno přes patellu	37 cm	37 cm
Stehno	47 cm	47 cm

Zdroj: Vlastní

### Vyšetření goniometrie

Vyšetření jsem prováděl aktivně i pasivně. Z důvodu oslabených dorzálních flexorů nohy není pacientka schopna pohybu v plném rozsahu. Pasivně však plný rozsah možný je.

Tabulka č. 21: Pacientka 4, goniometrie DK

	dx.	sin.
Hlezenní kloub		
flexe/ extenze	40°- -10°- -5°	40°- -10°- -5°
inverze/ everze	30°- 0°- 20°	30°- 0°- 20°
Kolenní kloub		
flexe/ extenze	110°- 0°- 0°	110°- 0°- 0°
Kyčelní kloub		
flexe/ extenze	110°- 0°- 10°	110°- 0°- 10°
abdukce/addukce	40°- 0°- 20°	40°- 0°- 20°

Zdroj: Vlastní

## **Vyšetření reflexů**

Všechny šlachookosticové reflexy na dolních končetinách byly u pacientky nevýbavné.

*Tabulka č. 22: Pacientka 4, vyšetření šlachookosticových reflexů*

	dx.	sin.
Patelární reflex (L2- L4)	-	-
Adduktorový reflex (L2- L4)	-	-
Reflex Achillovy šlachy (L5- S2)	-	-
Reflex peroneo-femoro-posterior (L5- S2)	-	-
Medioplantární reflex (L5- S2)	-	-
Reflex tibio-femoro-posterior (L4- S1)	-	-

*Zdroj: Vlastní*

## **Vyšetření pyramidových jevů**

Babinskyho zkouška a zkouška dle Rosolima neprokázaly přítomnost spasticity. Během zkoušky dle Mingazziniho mírně klesaly bérce směrem k podložce.

## **Vyšetření svalového tonu**

U pacientky na celých dolních končetinách převládal hypotonus. Oblast bederních paravertebrálních valů v hyperonuu

## **Vyšetření povrchového cití**

Pacientka udává snížené cití obou plosek. Nebyla schopna rozlišit dva body. Na bérkách rozlišila vzdálenost 15 cm. Jednotlivý dotek je schopná přesně lokalizovat. Udává dlouhodobě zhoršené vnímání tepla a chladu, neustále má pocit studených nohou.



### **Vyšetření hlubokého cití**

Pacientka nemá problém se statezezií, ani s kinestezií. Vyšetření vibračního cití jsem neprováděl.

### **Vyšetření horních končetin**

Hybnost horních končetin byla fyziologická, pacientka je schopná sama se obsloužit. Stěžuje si na častou únavu svalů, která se prý projevovala například při nácviu chůze o berlích.

### **Fotografie**

*Obrázek č. 32: Pacientka 4, pohled zepředu a zezadu*



*Zdroj: Vlastní*

*Obrázek č. 13: Pacientka 4, detailní pohled na nohy*



*Zdroj: Vlastní*

*Obrázek č. 14: Pacientka 4, pohled z boku*



*Zdroj: Vlastní*

## **Přepis rozhovoru**

### **Informovanost zdravotnického personálu**

Pacientka vnímá informovanost zdravotnického personálu jako dobrou. Připouští, že nejvíce informací k onemocnění získala ve FN Motol. Zde jí byla vysvětlena celá podstata nemoci, předpokládaná progrese i nutná režimová opatření. Ostatní lékaři podle ní nejsou tak dobře informovaní, proto vždy říká, že se jedná o neuropatii. Každý si pak podle jejího názoru udělá dostatečně dobrou představu. Ze strany zdravotníků vnímá zájem o CMT a proto vždy ochotně odpovídá na všechny jejich dotazy. Několikrát nabízela zdravotníkům různé publikace, letáky, nebo odborné články. Tohoto zájmu si velice váží.

Na několika rehabilitacích viděla letáky společnosti C-M-T a proto si myslí, že propagace nemoci je dobrá. Účastnila se několika seminářů pořádaných společností, které podle jejího názoru poskytují dostatečné informace.

### **Kvalita rehabilitační péče**

Podle pacientky je kvalita nabízené rehabilitační péče v České Republice dobrá. Na základě svých zkušeností však vnímá rozdíly mezi rehabilitací ambulantní a lázeňskou.

Největším nedostatkem ambulantní péče je podle ní nízká intenzita jednotlivých procedur. Návaznost procedur je podle ní špatná a celkový efekt terapií není dostatečný. Celkově vnímá ambulantní rehabilitaci jako uspěchanou a chybí jí soukromí a dostatek času na vybudování dobrého vztahu mezi pacientem a terapeutem.

Lázeňskou rehabilitaci vnímá jako lepší. Procedury na sebe podle jejího názoru logicky navazují, což dobře podporuje efekt celkové terapie. Vybavenost lázní hodnotí jako velmi dobrou. Velmi si pochvaluje možnost plánování jednotlivých procedur, kterou jí v lázních většinou umožňují. Vyzdvihovala lázně Bohdaneč, kde prý byla terapie na velmi dobré úrovni a přístup personálu velmi vřelý. Každý byl velmi ochotný pohotově řešit vzniklé problémy a nikdy se zde nesečkala se špatným přístupem.

Nejvíce spokojená je s rehabilitační péčí ve FN Motol. Personál je podle ní dostatečně zkušený a erudovaný. Cvičení je dostatečně intenzivní a terapie jsou velmi dobře kombinované tak, aby byl efekt celé terapie co nejlepší. Zároveň zde vnímá velmi dobře fungující multidisciplinární tým, jehož záměrem je poskytovat nejkvalitnější

rehabilitační péči. Na ostatních pracovištích podle ní komunikace mezi jednotlivými rehabilitačními pracovníky a lékaři není příliš dobrá.

Pacientka velmi pozitivně hodnotí užívání AFO ortéz, které jí byly individuálně zhotoveny ve firmě Otto Bock. Chůze s nimi není tolik namáhavá a je plynulejší. Ortézu nevnímá jako nevhodný estetický doplněk

### **Sociální aspekty onemocnění**

Pacientka je od 18 let v plném invalidním důchodu. Podmínky pro získání jsou podle ní dobře nastavené. Jako špatně ale vnímá příspěvek na péči. Pacientka je závislá na pomoci druhé osoby, která jí pomáhá například s mobilitou. V jejím případě se jedná o matku. Příspěvek na péči je podle ní velmi nízký a nemohla by si z něj hradit jiného asistenta. Myslí si tedy, že by se výše tohoto příspěvku měla upravit.

Na základní škole se potýkala s drobnými problémy se spolužáky, kteří její onemocnění mnohdy zesměšňovali. Na střední škole byl ale přístup naprosto rozdílný. Spolužáci se jí snažili pomáhat, ze strany vedení školy měla rovněž velkou podporu. Její rozvrh byl uzpůsobený jejímu handicapu, výuka probíhala na co nejméně místech, aby se pacientka vyhnula náročným přesunům mezi jednotlivými třídami. Ze zkušenosti tedy ví, že velmi záleží na jednotlivcích a přístup druhých k její osobě nelze bagatelizovat. Pozitivně hodnotí odstraňování bariér na veřejných místech, dostupnost výtahů, nájezdových plošin, bezbariérových vchodů.

*Tabulka č. 23: Pacientka 4, hodnocení kvality rehabilitace*

	Kvalita terapie	Přístup terapeuta	Vybavení pracoviště
Hodnocení	2	2	2

*Zdroj: Vlastní*

*Tabulka č. 24: Pacientka 4, hodnocení informovanosti*

	Lékaři	Zdravotní sestry	Fyzioterapeuti
Hodnocení	2	2	2

*Zdroj: Vlastní*

## 10 VÝSLEDKY

V této části práce shrnu získané informace nutné pro potvrzení, nebo naopak vyvrácení hypotéz.

Hypotéza 1: Předpokládám, že korekční operace bude mít pozitivní vliv na pacientovu kvalitu života.

Tabulka č. 25: Shrnutí korekčních operací

	Kazuistika 1	Kazuistika 2	Kazuistika 3	Kazuistika 4
Operace	1x pravá noha	2x pravá noha 1x levá noha	Neprodělala	1x pravá noha 1x levá noha
Deformita	Plně zkorigovaná	Plně zkorigovaná		Plně zkorigovaná
Stabilita hlezenního kloubu	Výrazně zlepšená	Výrazně zlepšená		Výrazně zlepšená

Zdroj: Vlastní

Hypotéza 2: Předpokládám, že si pacienti budou stěžovat na nedostatečnou informovanost zdravotnického personálu.

Tabulka č. 26: Shrnutí hodnocení informovanosti zdravotnického personálu

	Kazuistika 1	Kazuistika 2	Kazuistika 3	Kazuistika 4
Lékaři	2	2	3	2
Zdravotní sestry	4	4	4	2
Fyzioterapeuti	3	4	4	2

Zdroj: Vlastní

Hypotéza 3: Předpokládám, že pacienti budou spokojeni s úrovní rehabilitace v České Republice.

*Tabulka č. 27: Shrnutí hodnocení spokojenosti s rehabilitací*

	Kazuistika 1	Kazuistika 2	Kazuistika 3	Kazuistika 4
Kvalita terapie	3	2	3	2
Přístup terapeuta	2	1	1	2
Vybavení pracoviště	4	3	3	2

*Zdroj: Vlastní*

Hypotéza 4: Předpokládám, že pacienti budou vnímat pozitivní vliv AFO ortéz na stereotyp chůze

*Tabulka č. 28: Hodnocení užívání AFO ortéz*

	Kazuistika 1	Kazuistika 2	Kazuistika 3	Kazuistika 4
Vliv na chůzi	+	+		+
Estetická překážka	-	-		-

*Zdroj: Vlastní*

Na základě těchto získaných výsledků mohu konstatovat, že:

Hypotéza 1: Předpokládám, že korekční operace bude mít pozitivní vliv na pacientovu kvalitu života. *Tato hypotéza nebyla potvrzena.*

Hypotéza 2: Předpokládám, že si pacienti budou stěžovat na nedostatečnou informovanost zdravotnického personálu. *Tato hypotéza byla potvrzena.*

Hypotéza 3: Předpokládám, že pacienti budou spokojeni s úrovní rehabilitace v České Republice. *Tato hypotéza nebyla potvrzena.*

Hypotéza 4: Předpokládám, že pacienti budou vnímat pozitivní vliv AFO ortéz na stereotyp chůze. *Tato hypotéza byla potvrzena*

## 11 DISKUZE

Hypotéza 1: Předpokládám, že korekční operace bude mít pozitivní vliv na pacientovu kvalitu života.

Dungl (2014) popisuje, že korekční osteotomie u pacientů s deformitou typu pes cavus, či pes cavovarus pozitivně ovlivňuje stabilitu hlezenního kloubu. Pacientka z kazuistiky č. 2 udávala, že po operaci se stabilita jejího hlezenního kloubu výrazně zlepšila, což se projevilo při chůzi a stojí. Pacientka se po operaci zbavila obav z distorzí, kterých se dříve velmi obávala. Cítí, že noha je stabilní, což vytváří u pacientky dostatečný psychický komfort a ona nemá strach z vykonávání běžných denních činností. Pacientka z kazuistiky č. 4 rovněž přiznává, že operační zákrok pozitivně ovlivnil její možnosti mobility. Díky zkorigovanému postavení nohy se při stojí a chůzi cítí stabilněji. Pacientka z kazuistiky č. 1 udává, že hlezenní kloub je po operaci stabilnější. Operace ale lituje z důvodu nově vzniklých bolestí ramene, které podle ní způsobila chůze o berlích, která po operaci následovala.

Musím tedy konstatovat, že tato hypotéza se mi nepotvrdila. Důvodem podle mého názoru byla špatná formulace. S nově získanými informacemi bych mohl říci, že korekční osteotomie má pozitivní vliv na stabilitu hlezenního kloubu a následně tedy na stabilitu stoje a chůze. Nelze ale předvídat, jestli následkem operace nevzniknou další problémy, které budou působit u pacienta větší diskomfort, než působila nekorigovaná deformita nohy. Takto tomu bylo právě u pacientky z kazuistiky č. 1. Operace pozitivně ovlivnila stabilitu hlezenního kloubu, ale následná režimová opatření dala za vznik bolestem ramene, což momentálně pacientku ovlivňuje více, než dřívější nestabilita hlezenního kloubu.

Hypotéza 2: Předpokládám, že si pacienti budou stěžovat na nedostatečnou informovanost zdravotnického personálu.

Na základě důkladného rozhovoru se všemi pacientkami jsem zjistil, že informovanost zdravotnického personálu hodnotí jako špatnou. Pacientky se shodovaly, že nejlépe informovaní jsou lékaři. Naopak nejhůře informovaní jsou podle jejich názoru zdravotní sestry.



Pacientka z kazuistiky č. 1 si stěžovala, že i přes dlouholetou usilovnou práci členů společnosti C-M-T nevnímá zlepšení informovanosti. Sama pacientka se prý podílela na tvorbě letáku (viz příloha 2) a pomáhala s organizací odborných seminářů. Svou diagnózu zná již 36 let a za tu dobu může dobře posoudit zlepšení informovanosti.

Společnost C-M-T pravidelně organizuje semináře, kterých se účastní několik desítek pacientů. Právě na těchto setkáních mohou pacienti načerpat nejvíce informací a zkušeností. Navzájem si mohou vyměňovat své poznatky a zkušenosti, což bývá pro pacienty tím nejcennějším. Vedení společnosti se zároveň snaží ovlivňovat legislativu ve prospěch pacientů. Svým členům pravidelně poskytuje mnoho nových informací formou Bulletinu. Rehabilitačními pracovníky je tato patientská organizace považovaná za jednu z nejlépe fungujících v České Republice.

Všechny pacientky se shodovaly, že pro jejich onemocnění by byla prospěšná lepší medializace. Pacientky jsou si dobře vědomi, že ne každý zdravotník může mít dostatečný přehled o každé nemoci. Bohužel se ale často setkávají s tím, že zdravotníci nikdy v životě neslyšeli ani název Charco-Marie-Tooth. Já sám musím konstatovat, že jsem během svého studia na přednáškách o této nemoci neslyšel. Když jsem se ptal svých spolužáků, jestli o CMT alespoň slyšeli, nikdo neodpověděl ano. Nebylo rovněž jednoduché sehnat literaturu, která by tuto chorobu komplexně a hlavně dostatečně popisovala. Myslím si, že vinu můžeme z části přisuzovat školskému systému, který je nastaven tak, že studenti se během tří let nedozví o všech onemocněních, se kterými se mohou v praxi setkat. Dalo by se namítnout, že CMT je poměrně vzácné onemocnění. Já osobně si myslím, že onemocnění s prevalencí 1:2500 není až takovou vzácností a v povědomí studentů by rozhodně mělo být.

Všechny pacientky se rovněž shodly, že nejvíce informací získali ve FN Motol. Zde se nachází pracoviště specializované právě na pacienty s onemocněním CMT. Je tedy logické, že zde bude mnoho zkušených a erudovaných pracovníků, kteří zodpoví pacientům všechny jejich dotazy. Z reakcí pacientek tedy vyplývá, že FN Motol svou funkci plní výborně.

Hypotéza 3: Předpokládám, že pacienti budou spokojeni s úrovní rehabilitace v České Republice.

Pacientky hodnotili jako velmi špatné vybavení jednotlivých pracovišť. Málo výhrad měli k přístupu jednotlivých pracovníků, s kvalitou terapií byly rovněž spíše

spokojené. Z toho vyplývá, že v České Republice pracují ochotní terapeuti, kteří metodiky fyzioterapie dobře ovládají, ale pracují v nevyhovujících podmínkách.

Pacientky si stěžovaly na bariery, které jim znepříjemňují rehabilitační pobyty. Architektonické bariery bohužel nelze odstranit hned a upravení celých komplexů na zcela bezbariérové je v některých případech dokonce nemožné. Osobně vnímám snahu o odstranění těchto bariér pozitivně. Při svých praxích jsem se nesetkal s vyloženou nepřekonatelnou překážkou a pokud snad zdolání nějaké bariéry mohlo činit pacientům problém, vždy byl na místě ochotný personál, který pacientům pomohl.

Pacientky si dále stěžovaly na ne zcela optimálně fungující multidisciplinární tým. Multidisciplinární tým, ve kterém má každý člen své místo a jeho názor je respektován, je podle mého ideálním obrazem, který ovšem v praxi mnohdy nefunguje. Na svých praxích jsem měl mnoho možností pozorovat, zda takovéto týmy opravdu fungují a byl jsem velmi překvapený, že tomu tak mnohdy není. Bez důsledné komunikace mezi lékaři, fyzioterapeuty, ergoterapeuty, ortotiky a dalším ošetřujícím personálem podle mého názoru nikdy nedocílíme požadované kvality poskytované péče.

Všechny pacientky se rovněž shodovaly, že nejkvalitnější rehabilitační péči poskytuje FN Motol. To opět vyplývá z erudovaných pracovníků, kteří mají dostatek zkušeností a mohou jednotlivé terapie co nejlépe kombinovat. Rovněž se pacientky shodovaly, že lázeňská rehabilitace je lepší, než rehabilitace ambulantní.

Hypotéza 4: Předpokládám, že pacienti budou vnímat pozitivní vliv AFO ortéz na stereotyp chůze.

Mé pacientky tuto hypotézu potvrdily. Shodovaly se, že AFO ortéza pozitivně ovlivňuje jejich chůzi, která je plynulejší a méně náročná.

Ramdharry a kolektiv ve své nezávislé studii tvrdí, že jimi zkoumaní pacienti často odmítali AFO ortézy z estetického hlediska a kvůli diskomfortu, který je podle nich s nošením ortéz spojený. Mé pacientky mi tuto informaci nepotvrdily. AFO ortézy si velmi pochvalují a používají je s oblibou. Popírají, že nošení ortézy je pro ně nepříjemné natolik, že by se rozhodly přestat tuto kompenzační pomůcku používat. Připouštějí, že nošení ortézy pro ně zpočátku nebylo přirozené, ale efekt, který měla ortézy na jejich chůzi byl natolik dobrý, že si na ortézy velmi rychle přivykli.

Vedoucí práce pan Mgr. Pavel Wanka má z praxe tu zkušenost, že CMT pacienti jsou velmi vděčnými uživateli AFO ortéz. Ortéza totiž pozitivně ovlivňuje mobilitu pacientů.

Karbonová planžeta, která umožňuje dynamický odval chodidla od podložky, částečně nahrazuje funkci plantárních flexorů nohy, což jsou svalové skupiny, které u pacientů bývají atrofované, ale jejich svalová síla bývá dobrá. Podle Mgr. Pavla Wanky mívají někteří pacienti z tohoto důvodu obavy, že při užívání ortéz dojde k oslabení svalových skupin, které nebudou nuceny dostatečně fungovat.

Ramdharry a kolektiv ve své studii rovněž popisují, že někteří pacienti AFO ortézy odmítají z estetického důvodu. Žádná z mých pacientek si na estetickou stránku ortézy nestěžovala. Ortézu lze snadno schovat pod oblečení a laická veřejnost tak většinou vůbec nepozná, že pacient ortézu používá.

## ZÁVĚR

Cílem práce bylo zjistit, jak pacienti vnímají kvalitu poskytované rehabilitační péče v České Republice. Tento cíl se mi podařilo splnit. Na základě rozhovorů jsem zjistil, že pacienti vidí v rehabilitaci mnoho nedostatků, které by měly být odstraněny. Těmito nedostatky je především špatná informovanost zdravotnického personálu o onemocnění CMT a nevyhovující vybavení rehabilitačních zařízení, zejména ve smyslu architektonických bariér. Výzkum ale nebyl prováděn na dostatečném množství probandů, nelze tedy říci, že každý pacient s onemocněním CMT vnímá rehabilitační péči jako nedostatečnou.

Téma této práce je dle mého názoru velmi aktuální. Jelikož stále nebyla objevena kauzální léčba onemocnění CMT, hraje rehabilitace hlavní roli v symptomatické léčbě tohoto onemocnění. Pokud ovšem pacienti nevnímají rehabilitační péči jako dostatečně kvalitní, měli bychom se snažit o nápravu tohoto problému. A bez lepší informovanosti nemůžeme očekávat zkvalitnění péče. Společnost C-M-T se velmi dobře zaslouhuje o propagaci onemocnění, ale snaha o osvětu pouze z jejich strany nestačí. Bylo by dobré, aby se pořádaných seminářů účastnil větší počet zdravotníků, a to nejen z pracovišť, kde se s těmito pacienty pravidelně setkávají, ale zejména ze zařízení, kde o CMT dosud nemají mnoho informací. Důležitá je rovněž dobře fungující komunikace mezi členy multidisciplinárního týmu. Tito členové by se společně měli snažit o sestavení nejlepšího možného rehabilitačního plánu. U onemocnění CMT je mimořádně důležité, aby plnohodnotným členem týmu byl zkušený ortotik.

Terapeuti, kteří se s CMT pacienty setkají v praxi, by se jejich diagnózy neměli bát. Důležité je mít vždy na paměti, že každý pacient potřebuje individuální přístup a nelze provádět rehabilitaci podle šablon. Ostatně toto pravidlo bychom měli mít všichni na paměti, ať už se jedná o onemocnění CMT, nebo jakékoli jiné onemocnění.

V dalším výzkumném šetření by bylo dobré zaměřit se důkladněji na jednotlivé nedostatky, které samotní pacienti vnímají a snažit se za pomoci pacientů přijít s vhodným návrhem, jak tyto nedostatky odstranit.

Tato práce poskytuje základní informace o klinickém obrazu, diagnostice a léčbě onemocnění CMT. Díky zpracovaným kazuistikám demonstruje rozdílnost jednotlivých případů. Může tedy sloužit jako ucelený studijní materiál nejen pro studenty

zdravotnických oborů, ale i pro každého, kdo má o tuto hereditární neuropatii zájem a chce si prohloubit své znalosti.

# LITERATURA A PRAMENY

## Knižní zdroje

ADLER, Susan S., BECKERS, Dominiek a BUCK, Math. *PNF in practice: an illustrated guide*. 3rd ed. Heidelberg: Springer, 2008. 299 s. ISBN 978-3-540-73901-2.

AMBLER, Zdeněk. *Poruchy periferních nervů*. Vydání 1. Praha: Triton, 2013. 467 s. ISBN 978-80-7387-705-7.

BAUMGARTNER, René a GREITEMANN, Bernhard. *Grundkurs Technische Orthopädie*. Stuttgart; New York: Thieme: 2002. 244 s. ISBN 3-13-125071-2

DUNGL, Pavel a kol. *Ortopedie. 2.*, přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2014. 1168 strany. ISBN 978-80-247-4357-8

HALADOVÁ, Eva a NECHVÁTALOVÁ, Ludmila. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 2. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2003. 135 s. ISBN 80-7013-393-7.

HOLUBÁŘOVÁ, Jiřina a PAVLŮ, Dagmar. *Proprioceptivní neuromuskulární facilitace*. 1. část. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2007. 115 s. Učební texty Univerzity Karlovy v Praze. ISBN 978-80-246-1294-2.

HOLUBÁŘOVÁ, Jiřina a PAVLŮ, Dagmar. *Proprioceptivní neuromuskulární facilitace*. 2. část. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2012. 114 s. Učební texty Univerzity Karlovy v Praze. ISBN 978-80-246-2158-6.

KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. Vydání 1. Praha: Galén, 2012. 713 s. ISBN 978-80-7262-657-1.

LIPPERT-GRÜNER, Marcela. *Neurorehabilitace*. 1. vyd. Praha: Galén, ©2005. 350 s. ISBN 80-7262-317-6.

OPAVSKÝ, Jaroslav. *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2003. 91 s. Skripta. ISBN 80-244-0625-X.

PAVLŮ, Dagmar. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody I.: koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi*. 2., opr. vyd. Brdno: CERM, 2003. 239 s. ISBN 80-7204-312-9.

SBORNÍK. *O všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth*. Praha: Společnost C-M-T, 2000, 82 s.

SBORNÍK PŘEDNÁŠEK ZE SEMINÁŘE KONANÉHO 25. 5. 2004 V POSLANECKÉ SNĚMOVNĚ PARLAMENTU ČESKÉ REPUBLIKY. *Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby*. Praha: Společnost C-M-T, 2004, 160 s.

URBÁNEK, Karel. Neurodegenerativní onemocnění. Vyd. 1. Praha: Triton, 2000. 223 s. Levou zadní; sv. 44. ISBN 80-7254-078-5.

VÉLE, František. *Kineziologie: Přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. Vyd. 2., (V Tritonu 1.). Praha: Triton, 2006. 375 s. ISBN 80-7254-837-9.

VOJTA, Václav a PETERS, Annegret. *Das Vojta-Prinzip: Muskelspiele in Reflexfortbewegung und motorischer Ontogenese*. 3. Aufl. Heidelberg: Springer, ©2007. 169 s. Physiotherapie. ISBN 978-3-540-46509-6.

### **Odborné články**

EPURE D., GEANTA A., VASILE D., TELEANU D., TELEANU R. Dejerine-Sottas syndrome with early onset in childhood. In. *Romanian journal of neurology*. 2014, Vol. XIII, No. 3, s. 153-159, ISSN 1843-8148. dostupné z: <http://web.a.ebscohost.com/ehost/detail/detail?vid=3&sid=5965f5f3-9d61-472e-8d81-3c7b2028efb8%40sessionmgr4002&hid=4204&bdata=Jmxhbmc9Y3Mmc2l0ZT1laG9zdC1saXZl#AN=99361445&db=e5h>

HABERLOVÁ J., MAZANEC R., SEEMAN P. Dědičné periferní neuropatie. In. *Neurologie pro praxi*. 2006, č. 3, s. 147-152, dostupné z: <http://new.c-m-t.cz/wp-content/uploads/2016/01/Haberlová-Mazanec-Seeman-Dědičné-perifern%C3%AD-neuropatie.pdf>

KOBESOVÁ A., HORÁČEK O. Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. In. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*. 2002, č. 1, s. 23-30, ISSN 1211-2658

KOBESOVÁ A., HORÁČEK O., MAZANEC R., SMETANA P., TRUC M., BOJAR M. Dědičná polyneuropatie- mezioborová diagnóza. In. *Postgraduální medicína*. 2007, č. 1, s. 27-35, dostupné z: <http://new.c-m-t.cz/wp-content/uploads/2016/01/Dědičná->

polyneuropatie-mezioborová-diagnóza.pdf

MAZANEC R., POTOČKOVÁ V., NEDĚLKA T., BROŽKOVÁ D., LAŠŠUTHOVÁ P., NEUPAUEROVÁ J., HABERLOVÁ J., SMETANA P., KOBESOVÁ A., SEEMAN P. Hereditární neuropatie. In. *Neurologie pro praxi*. 2015, č. 2, s. 92-98, dostupné z: [http://www.csmn.eu/ceska-slovenska-neurologie-clanek/hereditarni-neuropatie-32794?confirm\\_rules=1](http://www.csmn.eu/ceska-slovenska-neurologie-clanek/hereditarni-neuropatie-32794?confirm_rules=1)

PAREYSON D., Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies: molecular basis for distinction and diagnosis. In. *Muscle & nerve*. 1999. č. 22, s. 1498-1509, dostupné z: [https://www.researchgate.net/publication/12786710\\_Charcot-Marie-Tooth\\_disease\\_and\\_related\\_neuropathies\\_Molecular\\_basis\\_for\\_distinction\\_and\\_diagnosis](https://www.researchgate.net/publication/12786710_Charcot-Marie-Tooth_disease_and_related_neuropathies_Molecular_basis_for_distinction_and_diagnosis)

RAMDHARRY, G., M., POLLARD, A., J., MARSDEN, J., F., REILLY, M., M., Comparing Gait Performance of People with Charcot-Marie-Tooth Disease Who Do and Do Not Wear Ankle Foot Orthoses. In. *Physiotherapy Research International*. 2012, č. 4, s. 191-199, dostupné z: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/detail/detail?vid=19&sid=6eb4416c-0750-48cb-9405-ef0a2e1693cb%40sessionmgr102&hid=116&bdata=Jmxhbmc9Y3Mmc2l0ZT1laG9zdC1saXZl#AN=83878090&db=a9h>

### **Internetové zdroje**

SEIFERT, STEINFELDT, *Indikace různých typů ortéz u pacientů po obrně*, [www.ortotikaprotetika.cz](http://www.ortotikaprotetika.cz) [online]. [cit. 2016-03-20]. dostupné z: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm#top>



## **SEZNAM ZKRATEK**

AFO- ankle-foot orthosis

cm- centimetr

CMT- Charcot-Marie-Tooth

dHMN- distální hereditární motorické neuropatie

DK- dolní končetina

DNA- deoxyribonukleová kyselina

dx.- dexter

EMG- elektromyografie

FN- fakultní nemocnice

HK- horní končetina

HMSN- hereditární motorické a senzitivní neuropatie

HSN- hereditární senzitivní neuropatie

KAFO- knee-ankle-foot orthosis

L1-L5- lumbální obratel

LCA- ligamentum cruciatum anterior

MP- metatarzo-phalangeální

NW- nordic walking

OSVČ- osoba samostatně výdělečně činná

S1- S5- sakrální obratel

sin.- sinister

VRU- vojenský rehabilitační ústav

## **SEZNAM TABULEK**

Tabulka č. 1: Pacientka 1, orientační vyšetření svalové síly

Tabulka č. 2: Pacientka 1, obvodové míry DK

Tabulka č. 3: Pacientka 1, goniometrie DK

Tabulka č. 4: Pacientka 1, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

Tabulka č. 5: pacientka 1, hodnocení kvality rehabilitace

Tabulka č. 6: Pacientka 1, hodnocení informovanosti

Tabulka č. 7: Pacientka 2, orientační vyšetření svalové síly

Tabulka č. 8: Pacientka 2, obvodové míry DK

Tabulka č. 9: Pacientka 2, goniometrie DK

Tabulka č. 10: Pacientka 2, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

Tabulka č. 11: Pacientka 2, hodnocení kvality rehabilitace

Tabulka č. 12: Pacientka 2, hodnocení informovanosti

Tabulka č. 13: Pacientka 3, orientační vyšetření svalové síly

Tabulka č. 14: Pacientka 3, obvodové míry DK

Tabulka č. 15: Pacientka 3, goniometrie DK

Tabulka č. 16: Pacientka 3, vyšetření šlachookosticových reflexů na DK

Tabulka č. 17: Pacientka 3, hodnocení kvality rehabilitace

Tabulka č. 18: Pacientka 3, hodnocení informovanosti

Tabulka č. 19: Pacientka 4, orientační vyšetření svalové síly

Tabulka č. 20: Pacientka 4, obvodové míry DK

Tabulka č. 21: Pacientka 4, goniometrie DK

Tabulka č. 22: Pacientka 4, vyšetření šlachookosticových reflexů

Tabulka č. 23: Pacientka 4, hodnocení kvality rehabilitace

Tabulka č. 24: Pacientka 4, hodnocení informovanosti

Tabulka č. 25: Shrnutí korekčních operací

Tabulka č. 26: Shrnutí hodnocení informovanosti zdravotnického personálu

Tabulka č. 27: Shrnutí hodnocení spokojenosti s rehabilitací

Tabulka č. 28: Hodnocení užívání AFO ortéz

## **SEZNAM OBRÁZKŮ**

Obrázek č. 1: AFO ortéza se zadní oporou o bérec

Obrázek č. 2: AFO ortéza s přední oporou o tybii a mechanickým hlezenním kloubem

Obrázek č. 3: KAFO ortéza s mechanickým hlezenním a kolenním kloubem

Obrázek č. 4: Schéma operace podle Jonese

Obrázek č. 5: Schéma Steindlerovy operace

Obrázek č. 6: Pacientka 1, pohled zepředu a zezadu

Obrázek č. 7: Pacientka 1, detailní pohled na nohy

Obrázek č. 8: Pacientka 1, pohled na nohy z boku

Obrázek č. 9: Pacientka 2, pohled zepředu a zezadu

Obrázek č. 10: Pacientka 2, detailní pohled na nohy

Obrázek č. 11: Pacientka 2, pohled na levou nohu z boku

Obrázek č. 12: Pacientka 4, pohled zepředu a zezadu

Obrázek č. 13: Pacientka 4, detailní pohled na nohy

Obrázek č. 14: Pacientka 4, pohled z boku

## **SEZNAM PŘÍLOH**

Příloha 1: Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT

Příloha 2: Leták společnosti C-M-T

# PŘÍLOHY

## Příloha 1: Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT

Typ CMT	Gen	Lokus	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
<b>CMT1. Dominantní, demyelinizační</b>					
CMT 1A	PMP22	17p11	1. dekáda	Distální slabost	15–20 m/s
CMT 1B	PO-MPZ	1q22-q23	1. dekáda	Distální slabost	< 20 m/s
CMT 1C	LITAF (SIMPLE)	16p13	2. dekáda	Distální slabost	26–42 m/s
CMT 1D	EGR-2	10q21-q22	2. dekáda	Distální slabost	15–20 m/s
CMT 1E	NF-68 (NEFL)	8p21	1–40 let	Distální slabost, ataxie	Ztráta axonů
CMT 1	Fibulin-5	14q32	3.–6. dekáda	Distální slabost	Ztráta axonů
HNPP	PMP22	17p11	Kdykoli	Epizodická slabost, mononeuropatie, porucha čítí	Blok vedení
CMT X	Connexin-32 (GJB1)	Xq13	2. dekáda	Distální slabost, hluchota, encefalopatie	25–40 m/s
Dejerine-Sottasův syndrom (DSS)	PMP22; EGR2	17q11; 8q23; 10; 21	2 roky	Výrazná slabost	< 10 m/s
CMT DIB	DNM2	19P13	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost, neutropenie	25–50 m/s
CMT DIE	INF2	14q32	1.–3. dekáda	Distální slabost, renální insuficience	23–45 m/s
CMT – intermediární RV	P0, CMT X	10q24; 1q35; 1q22; Xq13	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost	25–50 m/s

Typ CMT	Gen	Lokus	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
<b>CMT2. Dominantní, axonální</b>					
CMT 2A	MFN2 (KIF1B)	1p35-p36	10 let	Distální slabost, CNS, sluch	> 38 m/s
CMT 2B	RAB7	3q13	2. dekáda	Distální slabost, porucha citlivosti, kožní ulcerace	Axonální léze
CMT 2C	TRPV4	12q24	1. dekáda	Dysfonie, postižení bránice, distální slabost	> 50 m/s
CMT 2D	GARS	7p15	16–30 let	Distální slabost, hlavně HK	Axonální léze
CMT 2E	NF-68	8p21	10–40 let	Distální slabost	Axonální léze
CMT 2F/distální HMN	HSPB1	7q11	6–54 let	Porucha chůze	Axonální léze
CMT 2G		12q12	15–25 let	Distální slabost	42–58 m/s
CMT 2K	GDAP1	8q13	děti	Distální slabost, dysfonie, časná disabilita	Axonální léze
CMT 2L	HSPB8	12q24	15–33 let	Distální slabost	Axonální léze
CMT 2M	DNM2	19p13	0–50 let	Distální slabost, více DK, oftalmoparéza	Axonální léze
CMT 2N	AARS	16q22	6–54 let	Distální slabost, asymetrie	Axonální léze

HMSN-P		3q13	17–50 let	Proximální slabost, krampy	Axonální léze
HMSN + ataxie	IFRD1	7q31	13–27 let	Ataxie chůze	Axonální léze
CMT 2	P0 (MPZ)	1q22-q23	37–61 let	Slabost DK, poruchy sluchu, zornic	< 38 m/s –norma

Typ CMT	Gen	Lokus	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
<b>CMT4. Recesivní, demyelinizační</b>					
CMT 4A	GDAP1	8q13-q21	Dětství	Distální slabost, dysfonie	RV zpomalená
CMT 4B1	MTMR2	11q23	2–4 roky	Distální & proximální slabost	RV zpomalená
CMT 4B2	SBF2/ MTMR13	11p15	1.–2. dekáda	Distální slabost, senzitivní léze, glaukom	15–30 m/s
CMT 4C	SH3TC2	5q23	5–15 let	Opoždění chůze	14–32 m/s
CMT 4D (Lom)	NDRG1	8q24	1–10 let	Porucha chůze a sluchu	10–20 m/s
CMT 4E	EGR2	10q21-q22	Od narození	Hypotonie, respirační insuficience	9–20 m/s
CMT 4F	Periaxin	19q13	1–3 roky	Motorické opoždění	Chybí odpověď
CMT 4H	FGD4	12p12	1–2 roky	Opoždění chůze, skolióza	< 15 m/s
CMT 4J	FIG4	6q21	Kongenitální až dospělost	Asymetrická proximální a distální slabost	2–40 m/s
HMSN-Russe (CMT 4G)		10q22	8–16 let	Distální slabost	Mírné zpomalení
Dejerine-Sottasův syndrom (DSS)	P0 CMT 4F	1q22; 19q13	2 roky	Výrazná slabost	< 10 m/s
Kongenitální hypomyelinizace (CH)	P0, EGR2, PMP-22	1q22; 10q21; 17q11	Od narození	Výrazná slabost	< 10 m/s
CCFDN	CTDP1	18q23	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost, katarakta, retardace	20–34 m/s

Typ CMT	Gen	Lokus	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
<b>AR-CMT2. Recesivní, axonální</b>					
AR-CMT2A	Lamin A/C	1q22	2. dekáda	Distální slabost	Axonální léze
AR-CMT2B	MED25	19q13	3. a 4. dekáda	Distální slabost	Axonální léze
AR-CMT2	LRSAM1	9q33	2.–4. dekáda	Distální slabost, senzitivní deficit	Axonální léze
AR-CMT2 (CMT 2B5)	NEFL	8q21	< 2 roky	Těžká distální slabost, senzitivní deficit	Axonální léze
AR-CMT2	HSPB1	7q11	1.–6. dekáda	Distální slabost	Axonální léze
Andermannův syndrom	KCC3	15q13	1. dekáda	Hypotonie	Mírné zpomalení

Zdroj: Ambler, 2013

## Příloha 2: Leták společnosti C-M-T

### PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA MONOGENNĚ PODMÍNĚNÝCH CHOROB

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) se stala standardní součástí spektra metod reprodukční genetiky. Zavedení vyspělých metod molekulární genetiky do klinické praxe se značně rozšířilo spektrum případů řešitelných pomocí PGD. Komplex zavedené cytogenetické diagnostiky chromozomálních aberci (či aneuploidii) pomocí fluorescenční hybridizace in situ (FISH) lze rovněž diagnostikovat širokou škálou monogenních onemocnění, včetně všech typů C-M-T. PGD monogenních chorob je sofistikovanou formou časné prenatalní diagnostiky, která je na celém světě prováděna pouze ve vysoce specializovaných centrech. Nové technologie otvírají nové možnosti pro diagnostiku vážných genetických chorob u embryí ve stádiu před jejich implantací. Množství případů, které jsou tímto způsobem celosvětově řešeny, každoročně stoupá. PGD bývá ve velké míře aplikována i v případech, které z etických důvodů nebyly rutinně vyšetřovány prenatalně. Prvním krokem PGD musí být důkladná genetická konzultace, kdy je páru vysvětlen postup, možná rizika a úspěšnost PGD a IVF výkonů.

PGD je považováno za nejzávažnější možnou formu prenatalní diagnostiky. Transfer a implantace embryí bez hledání mutace, selektovaných na základě vyšetření jednotlivých blastomér nebo trofoblastu v prvních dnech po fertilizaci (oplození) in vitro, předchází prenatalní diagnostice v I. nebo II. trimestru a tím i nutnosti přerušit již probíhající těhotenství. In vitro eliminace postižených embryí může být považována za přijatelnější než je ukončení již probíhajícího těhotenství na základě výsledku prenatalní diagnostiky nejdříve na konci prvního trimestru gravidity. To platí hlavně v případech, kdy se z etických důvodů nelze rozhodnout včas bez morálně-psychologické zátěže a neprošlující merrální funkce, jako jsou například Huntingtonova choroba či C-M-T.

Při PGD monogenně podmíněných chorob se většinou používá metoda molekulární genetiky kombinující přímy příkazy etologické mutace s negativní analýzou relativně stabilní skupiny sousedních DNA sekvencí (markerů) tvořících na chromozomu tzv. haplotyp. Vysvětlováním více markerů příslušících k určitému haplotypu v rámci preimplantační genetické haplotypizace (PGH) se zvyšuje přesnost analýzy.

Podmínkou PGD je podstoupení fertilizace in vitro (IVF). Techniky IVF jsou aplikovány v této indikaci u plodných párů s cílem získání embryí, ze kterých je biopsie možné odebrat 1-2 buňky pro genetické testování. Optimálně by mělo být pro PGD k dispozici alespoň 5 embryí s optimistickou prognózou úspěšnosti fertilizace. Pacientky jsou transvaginálně pouze embryí, která jsou analyzována určená jako zdravá. Tento postup cílené vede k těhotenství, které nebude postiženo testovaným genetickým onemocněním.

Metoda PGD monogenních chorob byla v našem centru, jako u jednom z prvních v ČR, zavedena v roce 2007. Prvním onemocněním, které jsme tímto způsobem úspěšně diagnostikovali byla cystická fibróza.

I nadzdravým jasným limitem představuje PGD pro mnoho párů s rizikem genetického postižení potomstva možnost mít zdravé dítě a vyhnout se riziku případného ukončení těhotenství z genetických důvodů či narození postiženého potomka.

Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny GENNET

### PŘEDSTAVUJEME SPOLEČNOST C-M-T

Společnost C-M-T je občanské sdružení, založené v červnu 1999. Cílem činnosti Společnosti je obhajoba, prosazování a naplňování zájmů a potřeb zdravotně postižených osob s onemocněním CMT v součinnosti s orgány státní správy a samosprávou v ČR i mezinárodními institucemi.

Společnost se zejména snaží:

- zlepšovat informovanost rodin, odborné i laické veřejnosti o problematice CMT
- organizovat setkání a edukačně - rekondiční pobyt osoby s onemocněním CMT a jejich rodin
- vytvořit seznam lékařů a dalších odborných pracovníků ve zdravotnictví, seznámených s problematikou choroby CMT
- vytvořit seznam výrobců a dodavatelů pomůcek vhodných pro osoby s onemocněním CMT
- shromažďovat finanční prostředky pro organizování podpůrných programů a rovněž pro výzkum onemocnění CMT
- zprostředkovávat komunikaci mezi pacienty a orgány státní správy a samosprávou v ČR i mezinárodními institucemi
- navrhovat orgánům státní správy a samosprávě potřebná legislativní či jiná opatření ve prospěch zdravotně postižených a posuzovat návrhy opatření týkající se životních podmínek zdravotně postižených
- sledovat a vyhodnocovat realizaci legislativních i jiných opatření ve prospěch osob se zdravotním postižením, vyplývajících z mezinárodních závazků i právních norem České republiky, a v případě potřeby iniciovat opatření k nápravě zjištěných nedostatků
- vydávat periodické i neperiodické publikace, týkající se onemocnění CMT nebo činnosti Společnosti.

Společnost C-M-T je dle rozhodnutí Magistrátu hlavního města Prahy, Odboru sociální péče a zdravotnictví ze dne 28.11.2007 řádně registrována jako poskytovatel sociální služby – Odborného sociálního poradenství.

### Kde se můžete se Společností C-M-T a jejími členy setkat?

- každoročně pořádaný týdení rekondiční pobyt
- každoročně pořádaný odborný víkendový seminář
- čtvrtletně vydávaný zpravodaj - Bulletin Společnosti C-M-T
- webová stránka - [www.c-m-t.cz](http://www.c-m-t.cz)
- lékařská sympozia a kongresy

### Kontaktní adresa:

Společnost C-M-T  
se sídlem 2. LF UK v Praze,  
Klinika dětské neurologie,  
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 - Motol  
IČO: 69346909  
tel. +420 724 330 798, 605 258 522,  
[www.c-m-t.cz](http://www.c-m-t.cz), e-mail: [c-m-t@post.cz](mailto:c-m-t@post.cz)  
Bankovní spojení:  
ČSOB, č. účtu 156 897 053 / 0300



Společnost  
C-M-T

### Charcot-Marie-Tooth

dědičná periferní neuropatie,  
známá též jako  
peroneální svalová atrofie nebo  
dědičná motoricko-senzitivní  
neuropatie (HMSN)



poštívení horních končetin



pes cavus

Vytváření a distribuce publikace: Dana Jiráková, Centrum genetiky

### Co je to choroba CMT (Charcot - Marie - Tooth)

Choroba Charcot-Marie-Tooth neboli CMT je dědičná neuropatie, která postihuje v České republice asi 4 tisíce osob. CMT je rozšířena celosvětově, vyskytuje se ve všech rasách a etnických skupinách. Prvníkrát byla objevena již roku 1886 třemi lékaři (Jean-Marie Charcot, Pierre Marie a Howard Henry Tooth), zůstávají příčiny některých forem choroby dosud neobjasněné. U pacientů s CMT se postupně zhoršuje hybnost dolních (a posléze i horních) končetin jako následek poškození jejich periferních nervů. Svaly na periferii končetin slabnou, protože je postižené nervy dostatečně nestimulují. Dále dochází ke zhoršování funkce senzitivních nervů, které zprostředkovávají vnímání bolesti, doteků, hluboké citlivosti atd. Na rozdíl od svalových dystrofií, při nichž je postižena svalová tkáň, choroba CMT postihuje nervy, které svaly inervují. CMT není smrtelné onemocnění a nijak nezkracuje očekávanou délku života, vede však postupně k invaliditě pacientů.

### Co je typické pro CMT

Jedním z prvních příznaků je oslabení svalů na periferii dolních končetin, které vede k přepádnutí špiček, zakopávání a později také i zneškodnění samostatnou chůzí. Při další progresi onemocnění se objevují strukturální deformity nohou. Vzniká tzv. pes cavus (vysoký nárt, zkrácená Achillova šlacha a kládkovité prsty na nohou). Postupující oslabování svalů vede k problémům při chůzi, běhu a udržování rovnováhy. Přepádnutí nohy způsobuje zakopávání, kterému se pacienti brání tím, že při chůzi vysoko zvedají kolena. U některých pacientů se svalová slabost může objevit i na úrovni stehna.

V důsledku svalových atrofií mohou být postiženy rovněž funkce ruky, hlavně jemná motorika, například psaní. Postižení senzitivních nervů vede ke snížení schopnosti rozlišit drobné předměty dotykem nebo odlišit teplé a studené předměty.

Stupeň postižení se může mezi jednotlivými pacienty velmi lišit, a to dokonce i v rámci jedné rodiny. Dítě může, ale nemusí být huře postiženo než jeho rodič.



Porucha nervů vede u pacientů s CMT k oslabení svalů. Fotografie ukazuje typický úbytek svalstva u dolních končetin.

### Jak je dědičnost u CMT

Dědičnost CMT je většinou autozomálně dominantní. To znamená, že pokud jeden z rodičů má onemocnění (nehraje roli, zda otec nebo matka), existuje 50% pravděpodobnost, že ho přenechá na svého potomka. Dědičnost u CMT však může být i recesivní nebo X-vázaná. Zájmu určení typu dědičnosti by měl každý pacient navštívit genetickou poradnu, neurologa nebo jiného lékaře seznáměného s problematikou CMT.

### Jak se CMT diagnostikuje

Diagnostický postup u CMT zahrnuje podrobnou osobní a rodinnou anamnézu, klinické posouzení svalové síly, citlivosti a elektrofyziologické vyšetření rychlosti vedení nervových vláken. Nejčastější formy CMT, například CMT 1A, CMTX nebo HNPP i některé méně časté formy mohou být diagnostikovány analýzou DNA z krve pacienta. Značná variabilita klinických příznaků choroby spolu s nedostatečnou znalostí CMT problematiky mezi lékaři vede často ke stanovení nesprávné diagnózy.

### Jak se CMT léčí

V současnosti neexistuje specifická léčba CMT. Doporučuje se rehabilitace a přiměřená tělesná aktivita k udržení svalové síly a vytrvalosti, a to zejména v rámci komplexní lázeňské léčby. Vhodná ortopedická obuv a nejručnější podpůrné prostředky pomohou vylepšit kvalitu života u většiny pacientů. U některých pacientů je třeba přistoupit ke korektivní ortopedické operaci nohy v zájmu udržení pohyblivosti. Dlahování, vhodná cvičení či korektivní operace pomáhají udržet i dostatečnou funkci rukou.

### Neurotoxické látky

Tyto látky jsou toxické pro periferní nervový systém a mohou způsobit zhoršení symptomů u pacientů postižených CMT.

Adriamycin  
Alkohol  
Amiodaron  
Chloramphenicol  
Cis-platina  
Dapsone  
Diphenylhydantoin  
Disulfiram  
Ethionamide  
Glutethimide  
Hydralazin  
Isoniazid  
Megadávky vitamínu A  
Megadávky vitamínu D  
Megadávky vitamínu B6 (Pyridoxin)  
Metronidazol  
Nitrofurantoin  
N2O – oxid dusný (opakovaná inhalace)  
Penicilin (pouze vysoké i.v.dávky)  
Penicilamin  
Perhexiline  
Tazol  
Vincistina  
Zlato

Lithium, Misomidazol a Zolofit používat se zvyšeno opatrností.

Dříve než začnete užívat jakýkoliv lék, poraďte se se svým lékařem o jeho možných vedlejších účincích.