

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví B5345

Monika Mášová

Studijní obor: Ortotik-protetik, číslo 5345R026

**ORTOTICKÉ VYBAVENÍ PACIENTŮ S ONEMOCNĚNÍM
CHARCOT – MARIE –TOOTH**

Vedoucí práce: Mgr. Petra Poková

PLZEŇ 2021

Čestné prohlášení:

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

V Plzni dne 31. 3. 2021

.....

vlastnoruční podpis

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI

Fakulta zdravotnických studií

Akademický rok: 2020/2021

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení:	Monika MÁŠOVÁ
Osobní číslo:	Z18B0155P
Studijní program:	B5345 Specializace ve zdravotnictví
Studijní obor:	Ortotik - protetik
Téma práce:	Ortotické vybavení pacientů s onemocněním Charcot - Marie Tooth
Zadávací katedra:	Katedra rehabilitačních oborů

Zásady pro vypracování

Zpracovat seznam odborné literatury na vybrané téma

Stanovit cíl kvalifikační práce

Zpracovat teoretickou a praktickou část práce dle požadavků FZS

Popsat metodiku praktické části

Vypracovat diskuzi a závěr kvalifikační práce

Dodržet formální úpravu kvalifikační práce dle požadavků FZS

Dodržet citační normu

Rozsah bakalářské práce: 74

Rozsah grafických prací: 34

Forma zpracování bakalářské práce: tištěná

Seznam doporučené literatury:

AMBLER, Zdeněk. Poruchy periferních nervů. Vydání 1. Praha: Triton, 2013. 467 stran. ISBN 978-80-7387705-7.

DUNGL, Pavel a kol. Ortopedie. vyd. 1. Praha: Grada, 2005. 1273 s. ISBN 80-247-0550-8.

AMBLER, Zdeněk. Neurologie pro studenty lékařské fakulty. 4. vyd. Praha: Karolinum, 2000. 399 s. Učební texty Univerzity Karlovy v Praze. ISBN 80-246-0080-3.

JANDA, Vladimír a kol. Soalooé funkční testy: kniha obsahuje 401 obrázků a 65 tabulek. Vyd. 1. Praha: Grada, 2004. 325 s. ISBN 80-247-0722-5.

EARLSTEIN, Frederick. Charcot Marie Tooth Disease: Diagnosis, Symptoms, Treatment, Causes, Doctors, Nervous Disorders, Prognosis, Research, History, Surgery, and More! F. NRD, PUB 2016.114 s. ISBN 1941070469

RUSINA, Robert a Radoslav MATĚJ. Neurodegenerativní onemocnění. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Mladá fronta, 2019. Aeskulap. ISBN 978-80-204-5123-1.

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Petra Poková Otto Bock ČR s.r.o.

Datum zadání bakalářské práce: 1. června 2020

Termín odevzdání bakalářské práce: 31. března 2021



The image shows two signatures on a document. On the left is the signature of PhDr. Lukáš Štich, MBA, who is the Dean. On the right is the signature of Mgr. et Mgr. Václav Beránek, who is the Head of the Department. In the center, there is a red circular stamp of the Faculty of Medicine at the University of Plzeň, with the initials 'L.S.' in the middle. The stamp also contains the text 'Lékařská fakulta v Plzni' and 'Fakulta zdravotnických studií'.

V Plzni dne 29. ledna 2021

ABSTRAKT

Příjmení a jméno: Monika Mášová

Katedra: Katedra rehabilitačních oborů

Název práce: Ortotické vybavení pacientů s onemocněním Charcot – Marie – Tooth

Vedoucí práce: Mgr. Petra Poková

Počet stran: 78

Počet příloh: 0

Počet titulů použité literatury: 20

Klíčová slova: onemocnění Charcot – Marie – Tooth, ortotika, vybavení

V této bakalářské práci se popisuje choroba Charcot – Marie - Tooth a její ortotické vybavení. V teoretické části je popsán klinický obraz onemocnění a možnosti ortotického vybavení. V praktické části jsou popsány kazuistiky dvou rozdílných pacientů a jejich následná péče. Během vyšetřování bylo zjištěno výrazné poškození periferních nervů dolních končetin, z toho tedy vyplývá, že ortotická léčba se zaměřovala výhradně na zlepšení stereotypu chůze. Ortotické vybavení jsme řešili u pacientů individuálně podle jejich potřeb. U prvního probanda jsme zvolili AFO ortézu s kloubem Tamarack a u druhého probanda ortotickou botu Cellona. U obou pacientů došlo k výraznému zlepšení stereotypu chůze.

ABSTRAKT v AJ

Surname and name: Monika Mášová

Department: Department of rehabilitation

Title of thesis: Orthotics equipment of patients with Charcot – Marie – Tooth disease

Consultant: Mgr. Petra Poková

Number of pages: 78

Number of appendices: 0

Number of literature items used: 20

Key words: Disease Charcot – Marie – Tooth, equipment, orthotics

Summary: This bachelor thesis describes the Charcot - Marie - Tooth disease and its orthotic equipment. The theoretical part describes the clinical picture of the disease and the possibilities of orthotic equipment. The practical part describes the case reports of two different patients and their subsequent care. Significant damage to the peripheral nerves of the lower limbs was found during the examination. The result shows that orthotic treatment was focused exclusively on improving the stereotype of walking. We solved orthotic equipment for patients individually according to their needs. For the first proband we chose the Afo orthosis with the Tamarack joint and for the second proband the Cellon orthotic shoe. There was a significant improvement in gait stereotype in both patient.

PŘEDMLUVA

Tématem této bakalářské práce je ortotické vybavení pacientů s onemocněním Charcot – Marie – Tooth. Účelem práce je popsat vhodnou ortotickou pomůcku ke všem stádiím onemocnění, která by měla pacientův stav zlepšit nebo alespoň zamezit jeho zhoršení.

Poděkování:

Děkuji Mgr. Petře Pokové za odborné vedení mé bakalářské práce, za poskytnuté rady, informace a poskytnutý čas.

OBSAH

SEZNAM OBRÁZKŮ	13
SEZNAM TABULEK	14
SEZNAM ZKRATEK	15
ÚVOD.....	15
TEORETICKÁ ČÁST	17
1 ONEMOCNĚNÍ CHARCOT – MARIE – TOOTH.....	17
1.1	21
1.2 Stádia nemoci.....	22
1.3 Charcotova – Marieho – Toothova choroba typu 1	23
1.3.1 Charcot – Marie – Tooth typ 1, podtyp A (CMT 1A).....	24
1.3.2 Charcot – Marie – Tooth typ 1, podtyp B (CMT 1B).....	24
1.4 Charcot – Marie – Tooth typ X (CMT X)	24
1.5 Charcotova – Marieho – Toothova choroba typu 2	25
1.6 Déjerine – Sottasův syndrom.....	25
1.7 Hereditární neuropatie se sklonem k tlakovým parézám.....	26
1.8 Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie	26
1.8.1 HSAN I.....	26
1.8.2 HSAN II.....	26
1.8.3 HSAN III	26
1.8.4 HSAN IV	27
1.8.5 HSAN V	27
1.8.6 HSAN VI.....	27
1.9 Skolióza u pacientů s CMT.....	28
1.9.1 Kongenitální skolióza.....	30
1.9.2 Idiopatická skolióza.....	30

1.9.3	Neuromuskulární skolióza.....	30
1.10	Vyšetření	32
1.10.1	Klinické vyšetření.....	32
1.10.2	Elektromyografické vyšetření.....	32
1.10.3	Genetické vyšetření	32
1.10.4	Biopsie nervu.....	32
1.10.5	Fyzioterapeutické vyšetření.....	33
1.11	Léčba	33
1.11.1	Rehabilitace pacienta.....	33
1.11.2	Operační léčba	33
2	Chůze.....	34
3	Ortotická péče.....	35
3.1	Indikace pomůcky.....	35
3.2	Ortopedické vložky do bot.....	35
3.3	Ortopedická obuv.....	36
3.3.1	Ortotická obuv Cellona.....	36
3.4	Peroneální pásy	36
3.5	Ortély dolních končetin.....	37
3.5.1	Funkční požadavky na ortézu	38
3.5.2	Materiály ortéz.....	38
3.5.3	Klasifikace ortéz dolních končetin	39
	PRAKTICKÁ ČÁST	40
4	CÍL A ÚKOLY PRÁCE	40
5	HYPOTÉZY	41
6	CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU.....	42
7	METODIKA A PRÁCE	43

7.1	Odběr anamnézy	43
7.2	Základní vyšetření stability stoje	43
7.2.1	Rombergova zkouška	43
7.2.2	Stoj zepředu	44
7.2.3	Stoj ze strany	45
7.2.4	Stoj zezadu.....	45
7.2.5	Stoj na špičkách	46
7.2.6	Stoj na patách	46
7.3	Vyšetření stereotypu chůze	46
7.4	Palpační vyšetření	47
7.5	Svalový funkční test.....	47
7.6	Neurologické vyšetření	49
7.7	Pracovní postup odebrání měrných podkladů.....	49
8	KAZUISTIKA	50
8.1	Pacient 1.....	50
8.2	Pacient 2.....	54
9	VÝSLEDKY.....	56
9.1	Pacient č. 1	56
9.1.1	Vyšetření stoje	56
9.1.2	Test stoje na špičkách	59
9.1.3	Test stoje na patách.....	59
9.1.4	Stereotyp chůze.....	59
9.1.5	Palpační vyšetření.....	60
9.1.6	Svalové funkční testy	60
9.1.7	Neurologické vyšetření.....	60
9.1.8	Průběh ortopedické péče.....	60

9.1.9	Ankle foot orthosis s klouby Tamarack.....	62
9.2	Pacient č. 2.....	64
9.2.1	Vyšetření stoje	64
9.2.2	Test stoje na špičkách.....	67
9.2.3	Test stoje na patách.....	67
9.2.4	Stereotyp chůze.....	67
9.2.5	Palpační vyšetření.....	68
9.2.6	Svalové funkční testy	68
9.2.7	Neurologické vyšetření.....	68
9.2.8	Průběh ortotické péče	68
9.3	Porovnání výsledků.....	70
9.3.1	Proband číslo 1	70
9.3.2	Proband číslo 2	70
10	DISKUZE.....	71
10.1	Hypotéza 1.....	71
10.2	Hypotéza 2.....	71
10.3	Hypotéza 3.....	72
	ZÁVĚR.....	74

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Rozvinutá forma dHMN II, způsobená mutací small heat-shock proteinu 22...	17
Obrázek 2 Rodokmen AD Dědičnosti u CMT1	23
Obrázek 3 Rodokmen pěti generací u X- vázané dominantní dědičnosti u CMT X.	25
Obrázek 4 Zakřivení páteře ve frontální rovině.....	29
Obrázek 5 Měření Cobbova úhlu v AP projekci	29
Obrázek 6 Cellona Shoecast	36
Obrázek 7 Peroneální páska	37
Obrázek 8 FO ortéza.....	39
Obrázek 9 AFO ortéza.....	39
Obrázek 10 Pacient číslo 1 - vysoká nožní klenba	52
Obrázek 11 Pacient číslo 1 - kladívkové prsty	52
Obrázek 12 Pacient číslo 1 - výrazná ulnární dukce	53
Obrázek 13 Pacient číslo 1 - výrazná atrofie bérceových a lýtkových svalů	53
Obrázek 15 Turbomed ortéza ze strany.....	61
Obrázek 14 Turbomed ortéza zepředu.....	61
Obrázek 17 Polohovací ortéza HK, před finální úpravou	62
Obrázek 16 Polohovací ortéza HK, před finální úpravou	62
Obrázek 18 AFO ortéza s kloubem tamarack ze strany	63
Obrázek 19 AFO ortéza s kloubem tamarack zepředu.....	63

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy demyelinizační, dominantní	18
Tabulka 2 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy axonální, dominantní	19
Tabulka 3 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy demyelinizační, recesivní	20
Tabulka 4 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy axonální, recesivní.....	21
Tabulka 5 Stoj zepředu	56
Tabulka 6 Stoj ze strany	57
Tabulka 7 Stoj zezadu.....	58
Tabulka 8 Stereotyp chůze pacienta číslo 1.....	59
Tabulka 12 Stoj zepředu u pacienta číslo 2	64
Tabulka 13 Stoj ze strany u pacienta číslo 2	65
Tabulka 14 Stoj zezadu u pacienta číslo 2.....	66
Tabulka 15 Stereotyp chůze pacienta číslo 2.....	67

SEZNAM ZKRATEK

AFO	Ankle Foot Orthosis
CMT 1A	Charcot – Marie – Tooth typ 1 A
CMT 1B	Charcot – Marie – Tooth typ 1 B
CMT 2A-L	Charcot – Marie – Tooth typ 2 A - L
CMT X	Charcot – Marie – Tooth typ X
CMT	Charcot - Marie – Tooth
CMT1	Charcot – Marie – Tooth typ 1
DK	dolní končetiny
DMO	Dětská mozková obrna
DSS	Déjerine – Sottasův syndrom
EGR2	Časný růstový protein 2
EMG	Elektromyografie
FO	Foot orthosis
GDAP	Ganglioside-induced differentiation-associated protein
HK	horní končetiny
HMSN III	Hereditární motorická senzitivní neuropatie typ 3
HMSN	hereditární motorická senzitivní neuropatie
HNPP	Hereditární neuropatie se sklonem k tlakovým parézám
HSAN	Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie
KAFO	Knee Ankle Foot Orthosis
L2/S2	Lumbální obratel 2/ sakrální obratel 2
MP	mozečkové příznaky
P0	gen
PMP22	gen
PRX	gen
RC	Radiocarpální
SA	sociální anamnéza
SMA	Spinální muskulární atrofie
Th	terapie

ÚVOD

Charcotova – Marieho – Toothova choroba (CMT) je hereditární motorická a senzitivní neuropatie. Patří mezi nejčastější hereditární polyneuropatie s četností 1:2500.

Onemocnění se rozlišuje pomocí elektrofyziologických nálezů, typu dědičnosti, rozpoznání kauzálních genů a klinického obrazu (Dungl, 2005).

První poznatky o CMT zaznamenali v roce 1886 v Paříži lékař a jeho žák. Jmenovali se Jean – Martin Charcot a Pierre Marie. Ve stejném roce zaznamenal nové poznatky také Howard Henry Tooth pocházející z Londýna (Ambler, 2013).

Podle elektrofyziologických nálezů se dělí na dva typy, a to na demyelinizační neboli hypertrofickou a na axonální neboli neurální neuropatii.

Hereditární neuropatie se rozlišuje na tři hlavní typy a to na hereditární motorickou a senzitivní neuropatii, distální hereditární motorickou neuropatii a na hereditární senzitivní neuropatii. Nejčastější formou je CMT 1 a X – vázaná CMT choroba (Ambler, 2013).

Zdeněk Ambler (2013, s. 399-400) popisuje klasifikaci podle kauzálních genů následovně:

„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.“

Jedná se o progresivní onemocnění týkající se motorických a senzitivních nervů, nejčastěji jsou postižena chodidla. Projev nemoci začíná okolo 20. roku života, ale může se projevit již v dětském věku. Prvními příznaky bývá slabost a atrofie lýtkových svalů. Později přibývá distální senzitivní postižení dolních končetin (DK).

Na toto onemocnění není vyvinuta žádná léčba, léčí se pouze vnější projevy onemocnění. Multidisciplinární tým se snaží o zlepšení pacientova zdravotního stavu a usnadnění běžných denních aktivit. Prognóza pacientů je ale příznivá, jelikož toto onemocnění nezkracuje běžnou délku života, pouze ovlivňuje jeho kvalitu.

Způsob léčby CMT se odvíjí od včasné diagnózy a také od rozsahu postižení dolních končetin. Léčba je rehabilitační a ortotická.

První postižení se objevuje u drobných svalů nohy, kde dochází k atrofii a vzniku vysoké nožní klenby. Postupným ochabováním svalů vzniká atrofie lýtkových svalů. To má za

následek zkrácení Achillovy šlachy. Pacienti často našlapují na špičky a vzniká u nich tzv. peroneální chůze. Špatný stereotyp chůze má za následek skoliózu a další deformity končetin či kloubů.

Ortotická léčba zahrnuje úpravu stereotypu chůze a podporu ochablých distálních svalů. Důležité je také protahování měkkých tkání a podpora kloubů nohy. Mezi nejčastěji používané ortotické pomůcky patří peroneální páska pro zvedání přední části plosky nebo Ankle Foot Orthosis (AFO).

Cílem této práce, je popsání vhodné ortotické pomůcky podle potřeb pacienta a popsání působení ortotické pomůcky. V práci se zaměřuji na ortotické vybavení dolních končetin, které je u tohoto onemocnění nejčastější.

TEORETICKÁ ČÁST

1 ONEMOCNĚNÍ CHARCOT – MARIE – TOOTH

Dungl Pavel (2005, s. 377) uvádí definici CMT : „*hereditární motorické a senzitivní neuropatie jsou skupinou dědičných polyneuropatií, které způsobují slabost nejprve nohou a lýtek (peroneální svalová atrofie) a postupně přecházejí na ruce.*“

Onemocnění CMT patří mezi poruchy periferních nervů a projevuje se muskulární atrofií horních i dolních končetin (Dungl, 2006).

CMT byla popsána v roce 1886 v Paříži Jeanem – Martinem Charcotem jeho žákem Pierre Marie. Ve stejnou dobu onemocnění popsal také Howard Henry Tooth a onemocnění pojmenovali společně (Ambler, 2013).

Obrázek 1 Rozvinutá forma dHMN II, způsobená mutací small heat-shock proteinu 22



Zdroj: Mazanec ,2016 s. 355

Dělíme ji na dvě základní formy:

1. Demyelinizační
2. Axonální

Demyelinizační nazýváme také hypertrofický a vzniká poruchou myelinu. Charakterizuje se poruchou vedení vzruchu, spíše rychlosti vedení.

Axonální forma se nazývá neurální a projevuje se axonopatií (Ambler, 2013). Co se týče genetických mutací, tak CMT patří k velmi složitým dědičným neuromuskulárním

syndromům. Nejedná se, ale o vzácné onemocnění, protože výskyt na 100 000 obyvatel je 30 případů (Ambler, 2013).

Subtypy onemocnění **demyelinizační, dominantní:**

Tabulka 1 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy demyelinizační, dominantní

Typ CMT	Gen	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrná rychlost vzruchu
CMT 1A	PMP 22	1. dekáda	Distální slabost	15 - 20 m/s
CMT 1B	P0 – MPZ	1. dekáda	Distální slabost	< 20 m/s
CMT 1C	LITAF	2. dekáda	Distální slabost	26 – 42 m/s
CMT 1D	EGR – 2	2. dekáda	Distální slabost	15 – 20 m/s
CMT 1E	NF – 68	1 – 40 let	Distální slabost, ataxie	Ztráta axonů
CMT 1	Fibulin - 5	3. - 6. dekáda	Distální slabost	Ztráta axonů
HNPP	PMP22	kdykoli	Epizodická slabost, mononeuropatie, porucha čítí	Blok vedení
CMT X	Connexin-32	2. dekáda	Distální slabost, hluchota, encefalopatie	25 - 40 m/s
Dejerine – Sottasův syndrom	PMP 22	2 roky	Výrazná slabost	< 10 m/s
CMT DIB	DNM 2	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost, neutropenie	25 - 50 m/s
CMT DIE	INF 2	1. - 3. dekáda	Distální slabost, renální insuficience	23 - 45 m/s
CMT – intermediární RV	P0, CMT X	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost	25 - 50 m/s

Zdroj: AMBLER, 2013 s. 399-401

Subtypy onemocnění **axonální, dominantní:**

Tabulka 2 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy axonální, dominantní

Typ CMT	Gen	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
CMT 2A	MFN2	10 let	Distální slabost, CNC, sluch	> 38 m/s
CMT 2B	RAB7	2. dekáda	Distální slabost, porucha citlivosti, kožní ulcerace	Axonální léze
CMT 2C	TRPV4	1. dekáda	Dysfonie, postižení bránice, distální slabost	>50 m/s
CMT 2D	GARS	16 - 30 let	Distální slabost HK	Axonální léze
CMT 2E	NF-68	10 - 40 let	Distální slabost	Axonální léze
CMT 2F	HSPB1	6 - 54 let	Porucha chůze	Axonální léze
CMT 2G		15 - 25 let	Distální slabost	42 - 58 m/s
CMT 2K	GDAP1d	Děti	Distální slabost, dysfonie, častá disabilita	Axonální léze
CMT 2L	HSPB8	15 - 33 let	Distální slabost	Axonální léze
CMT 2M	DNM2	0 - 50let	Oftalmoparéza, distální slabost DK	Axonální léze
CMT 2N	AARS	6 - 54let	Distální slabost, asymetrie	Axonální léze
HMSN –P		17 - 50let	Proximální slabost, krampy	Axonální léze
HMSN + ataxie	IFRD1	13 - 27 let	Ataxie chůze	Axonální léze
CMT 2	P0	37 - 61 let	Slabost DK, poruchy sluchu, zornic	< 38m/s

Zdroj: AMBLER, 2013 s. 399-401

Subtypy onemocnění **demyelinizační, recesivní:**

Tabulka 3 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy demyelinizační, recesivní

Typ CMT	Gen	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
CMT4A	GDAP1	dětství	Distální slabost, dysfonie	zpomalené
CMT4B1	MTMR2	2 - 4roky	Distální a proximální slabost	zpomalené
CMT4B2	SBF2	1. - 2. dekáda	Distální slabost, senzitivní léze, glaukom	15-30 m/s
CMT4C	SH3TC2	5 - 15 let	Opoždění chůze	14-32 m/s
CMT4D	NDRG1	1 - 10 let	Porucha chůze a sluchu	10-20 m/s
CMT 4E	EGR2	Od narození	Hypotonie, respirační insuficience	9-20 m/s
CMT4F	Periaxin	1 - 3 roky	Motorické opoždění	
CMT4H	FGD4	1 - 2 roky	Opoždění chůze, skolióza	<15 m/s
CMT4J	FIG4	Kongenitální až dospělost	Asymetrická proximální a distální slabost	2-40 m/s
HMSN -Russe		8 - 16 let	Distální slabost	Mírné zpomalení
Dejerine – Sottasův syndrom	P0CMT4F	2 roky	Výrazná slabost	<10 m/s
Kongenitální hypomyelinizace	P0, EGR2, PMP- 22	Od narození	Výrazná slabost	<10 m/s
CCFDN	CTDP1	1. nebo 2. dekáda	Distální slabost, katarakta, retardace	20-34 m/s

Zdroj: AMBLER, 2013 s. 399-401

Subtypy onemocnění **axonální, recesivní:**

Tabulka 4 Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT, subtypy axonální, recesivní

Typ CMT	Gen	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
AR-CMT2A	Lamin A/c	2. dekáda	Distální slabost	Axonální léze
AR-CMT2B	MED25	3. nebo 4. dekáda	Distální slabost	Axonální léze
AR-CMT2	LRSAM1	2. - 4. dekáda	Distální slabost, senzitivní deficit	Axonální léze
Andermannův syndrom	KCC3	1. dekáda	Hypotonie	Mírné zpomalení
CMT4X	AIFM1	1. dekáda	Distální slabost, hluchota, mentální retardace	Axonální léze
CMTX5	PRPS1	8 - 13 let	Slabost DK, porucha sluchu, optická neuropatie	Axonální léze

1.1

Zdroj: AMBLER, 2013 s. 399-401

1.2 Stádia nemoci

Onemocnění si rozdělíme do několika stádií progresu onemocnění.

1. Fáze onemocnění

Dochází k atrofii musculi interossei, projevující se vpadlým interosseálním prostorem. Dále ochabuje musculus flexor hallucis brevis, který nám umožňuje flexi palce v metacarpofalangeálním kloubu. Noha získává kostnatý vzhled.

2. Fáze onemocnění

V této fázi dochází k varóznímu postavení hlezenních kloubů v důsledku oslabení musculus peroneus longus et brevis. Tímto se také zmenšuje kontaktní plocha plosky s podložkou a dochází k výrazným nestabilitám.

3. Fáze onemocnění

Nastává tzv. peroneální chůze, jinými slovy „čapí“ chůze. Je způsobena omezenou dorsální flexí nohy, která vzniká oslabením musculus tibialis anterior. Pacient není schopný stoje na špičkách.

4. Fáze onemocnění

Nastává nerovnováha mezi gluteálními svaly a svalem stehenním (musculus quadriceps femoris). Chůze se stává náročnější a často dochází k rotaci pánve v důsledku oslabení ischiokruálních svalů.

5. Fáze onemocnění

Celkové oslabování svalů následkem imobilizace pacienta. Vertikalizace je pro pacienta obtížná a nastává svalová atrofie.

(Kobesová, 2000)

1.3 Charcotova – Marieho – Toothova choroba typu 1

Jedná se o autozomálně dominantní poruchu, která se obvykle manifestuje okolo 20. roku života. Nejprve postihuje drobné svaly nohy, vzniká vysoká klenba neboli pes cavus a kladívkové prsty. Později se zkracuje Achillova šlacha a pacientovi dělá potíže chůze po patách. Dalším příznakem je hypo - areflexie L2/S2 (Ambler, 2013).

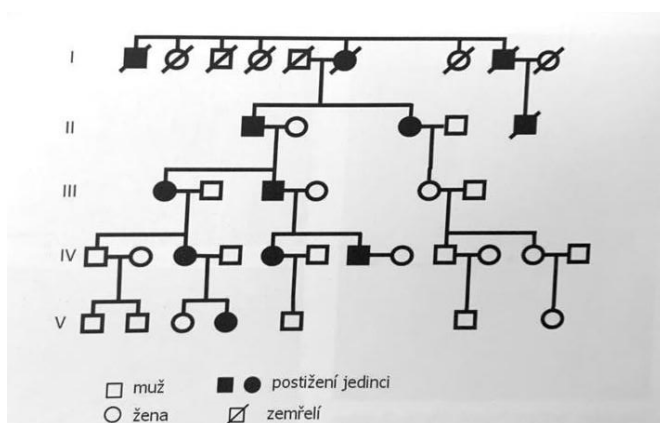
Pro vyšetření této areflexie se používá patelární reflex, vyšetřovaná noha musí být relaxovaná a měla by volně viset z lehátka. Neurologickým kladívkem vyvoláme reflex úderem na ligamentum patellae. Správná odpověď je extenze bérce.

Progrese onemocnění je individuální. Dochází k celkové muskulární slabosti a atrofii peroneální oblasti. Později se atrofie manifestuje na distální oblast stehen. U některých nemocných se objevuje také varózní deformita nohy v důsledku ochabnutí distálních svalů nohy.

V pozdějších stádiích se poruchy projevují také na horních končetinách. Nejprve bývají postiženy drobné svaly ruky, později svaly předloktí.

Neobjevují se parestézie ani jiné neuropatické bolesti, ale objevuje se posturální nebo esenciální tremor.

Obrázek 2 Rodokmen AD Dědičnosti u CMT1



Zdroj: Ambler, 2013 s. 403

Typ 1 se dělí na další dvě varianty:

1. CMT 1A
2. CMT 1B

1.3.1 Charcot – Marie – Tooth typ 1, podtyp A (CMT 1A)

Ambler, 2013 s. 405 popisuje typ 1A následovně:

„U CMT 1A dochází k segmentální duplikaci arey kódující gen myelinu PMP22 na 17. chromozomu. Je zajímavé, že delece stejného úseku včetně genu PMP22 vede k hereditární neuropatii se sklonem k tlakovým parézám (HNPP).“

Nosiči této mutace mívají zpomalené vzruchy periferního nervu. Onemocnění bývá často asymptomatické a diagnostikujeme ho pomocí distální areflexie a zvýšené nožní klenby.

1.3.2 Charcot – Marie – Tooth typ 1, podtyp B (CMT 1B)

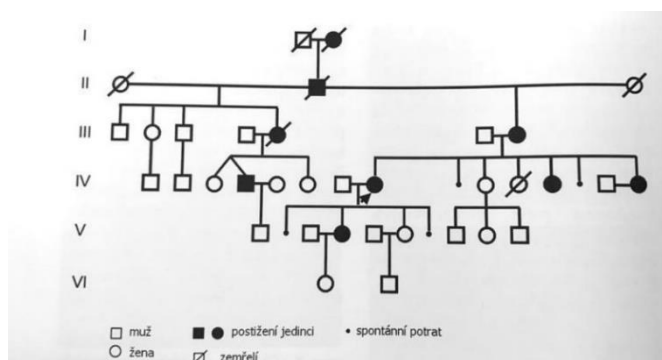
U tohoto typu dochází k bodové mutaci na chromozomu 1, zde nalezneme také myelinový protein P0.

1.4 Charcot – Marie – Tooth typ X (CMT X)

Jedná se o druhou nejčastější formu po CMT1. Je způsobena mutací genu gap junction beta-1. Dědičnost tohoto typu je dominantní a projevuje se u hemizygotních mužů a žen. Dcery hemizygotního muže jsou poté přenašečky, synové jsou zdraví. Není tedy možný přenos z otce na syna. Každá dcera hemizygotní matky má poté zvýšené riziko přenašečství. Synové hemizygotních matek mají 50% riziko, že onemocnění zdědí.

Forma u mužů je demyelinizační, za to u žen je axonální.

Obrázek 3 Rodokmen pěti generací u X- vázané dominantní dědičnosti u CMT X.



Zdroj: Ambler, 2013 s. 406

1.5 Charcotova – Marieho – Toothova choroba typu 2

Tento typ onemocnění je autozomálně dominantně dědičný. Forma bývá axonální a projevuje se až v dospělosti. Klinický obraz je podobný typu CMT 1.

Větší bývá atrofie na DK než na horních končetinách (HK). U tohoto typu existuje několik forem, ale nejznámější je typ CMT 2A-L.

1.6 Déjerine – Sottasův syndrom

Zkráceně se syndromu říká DSS nebo HMSN III. Jedná se o těžkou demyelinizační formu, která se projevuje v dětství a postupem času vede k invalidizaci (Ambler, 2013). Svalová atrofie vede k těžké hypotonii. Dalšími závažnými projevy bývá porucha sluchu, ptóza, nevýbavná fotoreakce a nystagmus. Prokazuje se také úbytkem myelinizovaných vláken, objevuje se také mutace na 17. a 10. chromozomu. Bodová mutace je PMP22, P0, EGR2, PRX, GDAP.

První příznaky bývají do 3 let a projevuje se hlavně těžkým motorickým a senzitivním postižením. U dětí se projevuje se skoliózou v hrudní oblasti a tremorem horních končetin (Haberlová, 2006).

Termín kongenitální hypomyelinizace znamená „vývojové selhání myelinizace“ a hlavním projevem bývá těžká hypotonie u kojenců.

1.7 Hereditární neuropatie se sklonem k tlakovým parézám

Neuropatii nazýváme také HNPP, neuropatie projevující se mononeuropatií. Onemocnění předchází trauma nebo komprese. Postižen bývá hlavně nervus peroneus, ulnaris, radialis a medianus. Objevují se zde také neuralgické amyotrofie brachiálního plexu. První ataky jsou mezi 2. a 3. dekádou života (Ambler, 2013).

Změna stavu bývá během několika dnů až týdnů, na bioptickém vyšetření se potvrdí edém myelinové pochvy.

1.8 Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie, zkráceně HSAN. Jsou vzácné skupiny poruch postihující autonomní systém. Rozděluje se to 6 typů a několika subtypů.

1.8.1 HSAN I

Nazývá se také radikulární neuropatie, manifestuje se kolem 3. – 4. dekády života. Mezi klinické projevy patří ulcerace na noze a bolesti. Ulcerace bývají v oblasti prvního metatarzu nebo na konečcích prstů. Dalšími projevy jsou nehojící se píštěle, ztráta pocení, senzitivní deficit na trupu, končetinách, hlavě a krku. (Ambler, 2013).

1.8.2 HSAN II

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie typu dva se jmenuje také Morvanova choroba a manifestuje se v dětství. Prokazuje se častými frakturami v oblasti nohy a ulceracemi v tlakových místech nebo mezi prsty a kolem nehtových lůžek (Amber, 2013). Vyskytuje se zde také porucha čítí, hlavně termické a dotykové.

1.8.3 HSAN III

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie, popisuje se také jako Riley – Dayův syndrom. Jedná se o velmi závažnou poruchu manifestující již od narození. Novorozenci mají nízkou porodní váhu a problémy s polykáním a nevysvětlitelné horečky. Hlavním příznakem je ztráta slz při pláči. Objevují se podobně jako u typu II., časté fraktury na DK a kompresivní zlomeniny obratlových těl vedoucí ke skolióze. Korneální reflex bývá vyhaslý. (Ambler, 2013).

1.8.4 HSAN IV

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie označující se také jako kongenitální senzitivní neuropatie s anhidrózou. Projevuje se opakujícími horečkami a neschopností pocení. Chybějí zde také reakce na bolestivé stimuly a je porucha hlubokého čítí. Objevují se časté fraktury vedoucí k odvápnování kostí a následné deformitě nohy. Společně s těmito projevy se vyskytuje také mentální retardace. (Ambler, 2013).

1.8.5 HSAN V

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie manifestující se již v dětství a má za následek opožděný mentální vývoj. Opět bývá porucha povrchového a hlubokého čítí. (Ambler, 2013).

1.8.6 HSAN VI

Hereditární senzitivní a autonomní neuropatie nazývající se také letální autonomní senzitivní neuropatie. Projevuje se hypotonií, respirační insuficiencí, deficitem slz a bradykardií. Ke smrti dítěte dochází do 2 let věku. (Ambler, 2013).

1.9 Skolióza u pacientů s CMT

Repko (2008, s. 36) popisuje skoliózy u onemocnění CMT následovně:

„Skolióza patří mezi přidružené deformity a její terapie se v zásadě neliší od terapie idiopatických skolióz.“

„Termínem skolióza se označuje deformita páteře ve frontální rovině. Křivka je buď jednoduchá, nebo dvojitá.“ (Sosna, 2001 s. 81)

U zdravého jedince je fyziologické zakřivení páteře ve frontální rovině mezi 3. a 5. hrudním obratlem a nazývá se také jako fyziologická skolióza (Čihák, 2011).

Skoliózy dělíme podle její etiopatogeneze:

1. Kongenitální
2. Idiopatické
3. Neuromuskulární skoliózy
4. Skoliózy při neurofibromatóze
5. Sekundární skoliózy

Velikost zakřivení měříme podle Cobbova úhlu na předozadních a bočních projekcích.

Cobbův úhel popisuje Repko (2007, s. 76) následovně:

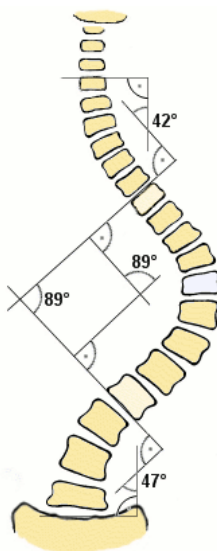
„Cobbův úhel je doplňkovým úhlem ke kolmicím vzneseným z odlehých krycích ploch koncových obratlů křivky.“

Obrázek 4 Zakřivení páteře ve frontální rovině



Zdroj: ZPRÁVY Z MUNI: Nová metoda operace páteře pomůže dětem se skoliózou [online]. 21. března 2011 [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <https://www.em.muni.cz/veda-a-vyzkum/2127-nova-metoda-operace-patere-pomuze-detem-se-skoliozou>

Obrázek 5 Měření Cobbova úhlu v AP projekci



Zdroj: Měření v AP projekci dle Cobba [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <http://skoliose-info-forum.de/>

1.9.1 Kongenitální skolióza

Kongenitální neboli vrozená skolióza vzniká na základě poruch formace (poloobratel) a segmentace (kongenitální lišta neboli srůsty obratlových těl). Skolióza je často doprovázena dalšími onemocněními.

1.9.2 Idiopatická skolióza

Skolióza idiopatická neboli z nejasných příčin je nejčastější formou deformit páteře. Často ohrožuje pacienta na životě kvůli zatížení kardiální nebo pulmonální funkci.

Dělíme ji na 3 formy:

1. Infantilní
2. Juvenilní
3. Adolescentní

Léčba idiopatické skoliózy se rozděluje do 3 skupin podle úhlu zakřivení. Lehká forma (do 20°) se neléčí, je doporučeno pouze cvičení na posílení zádoových svalů. Střední forma obsahující křivku mezi 20 až 40° se léčí trupovou ortézou a rehabilitačním cvičením. Těžká forma (křivka nad 40°) se léčí operativně.

1.9.3 Neuromuskulární skolióza

Neuromuskulární deformity vznikají poškozením horního či dolního motorického neuronu. K těmto deformitám se často přidává spastická nebo chabá obrna.

Scoliosis Research Society klasifikuje neuromuskulární deformity páteře do dvou základních skupin.

1. Neuropatické
 - A. Postižení horního motorického neuronu
 - a) Dětská mozková obrna
 - b) Spinocerebelární degenerace
 - Friedrichova ataxie
 - morbus Charcot – Marie – Tooth
 - Syndrom Roussy - Levy
 - c) Syringomyelie

- d) Míšní nádory
- e) Poranění míchy
- B. Postižení dolního motorického neuronu
 - a) Poliomyelitida
 - b) Ostatní virové myelitidy
 - c) Úrazy
 - d) Míšní svalová atrofie
 - morbus Werdnig – Hoffmann
 - morbus Kugelberger – Welander
 - dysautonomie
- 2. Myopatické
 - A. Artrogrypóza
 - B. Svalová dystrofie
 - a) Morbus Duchenne
 - b) Limb – girdle syndrom
 - c) Facioskapulohumerální syndrom
 - C. Fiber type disproportion syndrom
 - D. Kongenitální hypotonie
 - E. Dystrofická myotonie

(Repko, 2008)

Léčba neuromuskulárních skolióz spočívá v udržování progresu deformity páteře, k tomu slouží individuální trupová ortéza a rehabilitační péče. U křivek větších než 40° se doporučuje operační léčba (Sosna, 2001).

1.10 Vyšetření

Abychom správně stanovili diagnózu, musíme provést veškerá neurologická vyšetření. Důležitá je pro nás osobní a rodinná anamnéza, vyšetření genetické, EMG vyšetření, MRI a CT vyšetření. Testujeme také svalový tonus a sílu, požádáme pacienta o chůzi na špičkách či patách. Pokud pacient pohyb neprovede, lékař testuje svalový impuls vleže na zádech. (Earlstein, 2016)

1.10.1 Klinické vyšetření

Pro správné klinické vyšetření je pro nás nejdůležitější pečlivý odběr anamnézy. Ptáme se důkladně na rodinné anamnézy z důvodu dědičnosti tohoto onemocnění.

Dále se ptáme na osobní anamnézu, kde jsou pro nás důležitá prodělaná onemocnění. Ptáme se na sporty, které pacient vykonává a na současný stav. Důležité jsou defekty nohou, zlomeniny, bolesti nebo potíže při chůzi. (Earlstein, 2016)

1.10.2 Elektromyografické vyšetření

Elektromyografické vyšetření neboli EMG je vyšetřovací metoda zjišťující elektrický potenciál svalů a jejich rychlost. (Earlstein, 2016)

1.10.3 Genetické vyšetření

Genetické vyšetření provádí genetik a provádí se se souhlasem pacienta. Je možné provést genetické prenatální vyšetření plodu, ale pouze na vyžádání matky. Po vyšetření můžeme určit přesný typ a podtyp onemocnění.

1.10.4 Biopsie nervu

Biopsie je pomocná vyšetřovací metoda, v dnešní době se nepoužívá. Biopsie se prováděla na nervus suralis. (Ambler, 2013)

1.10.5 Fyzioterapeutické vyšetření

Hodnotíme svalstvo pacienta. Provádíme svalové funkční testy, testy na hlubokou a povrchovou citlivost, dále zjišťujeme rozsahy kloubů a stabilitu stoje.

Chůzi a stoj hodnotíme aspekci, pozorujeme vadné držení těla, souměrnost kroků, souhyby horních a dolních končetin apod. Aspekčně si také všímáme atrofii svalstva, deformit a nestabilit. (Earlstein, 2016)

Svalové funkční testy provádíme podle Jandy a hodnotíme každou končetinu zvlášť.

1.11 Léčba

Onemocnění se nedá nikdy zcela vyléčit. Léčba by měla být komplexní a obsahovat také rehabilitaci a ortotickou pomůcku. Pacient by se měl také vyvarovat látkám (nikotin, alkohol, drogy) zhoršující zdravotní stav. Pacientům se podávají vitamíny a kyselina thioctová.

1.11.1 Rehabilitace pacienta

Rehabilitační péče je pro pacienta nezbytná, pomáhá posilovat postižené a oslabené svalstvo a zabraňuje tvorbě svalových kontraktur. Hlavním cílem rehabilitační péče je zabránění progresu onemocnění. Posilujeme svalstvo dolních i horních končetin a svalstvo hlubokého stabilizačního systému pro správnou vertikalizaci.

U horních končetin se zaměřuje také na jemnou a hrubou motoriku, která je důležitá pro soběstačnost pacienta. U dolních končetin se zaměřujeme na zabránění kontraktur Achillovy šlachy a senzomotorickou stimulaci. Na posílení trupové stabilizace používáme Vojtovu metodu. (Kobesová, 2012)

1.11.2 Operační léčba

K operační léčbě přistupujeme v případě vzniklých deformit, které brání chůzi a stabilitě.

2 Chůze

Chůze je lokomoční pohyb využívající dolní končetiny. Umožňuje přemístění z jednoho místa na druhé pomocí kroků. Krok je střídavý pohyb končetin, čímž dochází k pohybu. Při chůzi je vždy jedna končetina v kontaktu s podložkou. Těžiště se při chůzi mění v závislosti na jednotlivých krocích. K chůzi je zapotřebí pohyb hlavně hlezenního, kolenního a kyčelního kloubu.

Pulpán (2011, s. 68) tvrdí „*základním elementem chůze je jeden krok. Ten má dvě základní fáze, a to stojnou, která tvoří asi 60 procent, a švihovou, to je zbylých 40 procent.*“

Krok se tedy dělí na dvě fáze:

1. Stojná
2. Švihová

Stojná fáze obsahuje přenesení váhy, které se rozlišuje na počáteční fázi stoje a na fázi tlumení nárazu.

Švihová fáze se rozlišuje na 4 kroky. První je fáze před vykročením, poté je počáteční fáze vykročení, následuje střední fáze vykročení a nakonec je konečná fáze vykročení.

První kontakt s podložkou má vždy pata, následuje propnutí v koleni a zvednutí špičky prstů. Noha se po kontaktu odvíjí po vnější klenbě až k prstům. Po přenesení kyčelního kloubu nad špičku nohy následuje fáze odražení.

Během fáze švihu se celá noha externě otáčí. Délka, rychlost se mění s růstem a věkem. Podle Michael W. Whittle (2014, s. 86-87) se stereotyp chůze mění do 15 let věku, kdy končí růst. Počáteční kontakt dětí okolo 11-13 měsíců, kdy začínají chodit je celou nohou. Průměr kroků za jednu minutu u takto malých dětí je 170. Mají totiž výrazně kratší kroky než dospělý člověk, který má počet kroků během jedné minuty okolo 113-118.

3 Ortotická péče

Ortotika je obor zabývající se zhotovováním ortotických pomůcek. Ortotik musí pacientovi poskytnout tu nejlepší pomůcku, která zmírňuje nebo zabraňuje další progresi onemocnění. Dále vymezuje funkci pomůcky, účel a mechanismus působení ortézy. Nejvhodnější je spolupráce fyzioterapeuta, ortotika a ergoterapeuta.

3.1 Indikace pomůcky

Ortopedická pomůcka je určena ortopedem nebo neurologem na základě neurologického či ortopedického nálezu, který je odlišný od zdravého fyziologického stavu. Lékař také určuje, zda se jedná o pomůcku továrně zhotovenou nebo individuální. Poté ortotik správně odebere měrné materiály a zhotoví pomůcku podle potřeb pacienta. (Gallo, 2011)

3.2 Ortopedické vložky do bot

Mezi prvotní ortotické pomůcky patří individuálně zhotovená dynamická vložka do bot. Pro zhotovení vložky odebíráme měrné podklady, například otisk plosky nebo plantogram. Plantografie je vyšetřovací metoda zobrazující zatížené body, mezi často používané techniky patří např. tlakové koberce, piják, měkká pěna, Emed-at, Footscan a Baropodometer.

Dynamickou vložku volíme pro podpoření vysoké nožní klenby, abychom zabránili prolomení kostí a kožní klenby. Dále zabraňujeme vzniku nových deformit na noze a hlezenním kloubu. Ulevujeme pacientovi od bolesti, v případě velkých defektů na plosce, zhotovujeme vložku z měkkého materiálu, abychom zabránili otlakům.

Dalšími důležitými prvky je mediální pelota podporující podélnou klenbu a metatarzální klín („srdíčko“). Klín umístujeme před metatarzální kosti. V případě varozity hlezenního kloubu se používá ještě pronační klín pro správné fyziologické postavení. (<https://www.c-m-t.cz/>, cit. 2021-03-30)

3.3 Ortopedická obuv

Pacienti s CMT mají oslabené svalstvo hlezenního kloubu, proto volíme vysoké boty, které ho pomáhají stabilizovat. Dále dbáme na to, aby obuv neměla podpatek, který by naopak podporoval zkrácení Achillovy šlachy. Pacienti mají kromě vysoké nožní klenby také kladívkové prsty, které řešíme nízkou přední částí boty. Boty by měli být, ale dostatečně prostorné pro vložení ortopedické vložky nebo AFO ortézy.

3.3.1 Ortotická obuv Cellona

Obuv Cellona poskytuje fixaci hlezenního kloubu a úpravu plantární flexe. Další výhodou je regulace obvodových parametrů při edému DK nebo při jiných defektech. Pomůcka se používá hlavně pro přenesení váhy na bérec a tím dochází k odlehčení plosky nohy.

Obrázek 6 Cellona Shoecast



Zdroj: ortopedická protetika 2019

3.4 Peroneální pásy

Peroneální pásy se používají při oslabení svalů umožňující dorsální flexi, mezi tyto svaly patří musculus tibialis anterior, musculus extensor hallucis longus a musculus extensor digitorum longus. Při poškození svalů dochází k přepadávání špičky a častému zakopávání.

Páska objímá bérce a z přední části vychází guma, která se upevňuje na špičku obuvi.

Obrázek 7 Peroneální páska



Zdroj:

Peroneální páska. Sanomed [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z:

[https://www.sanomed.cz/peronealni-paska-](https://www.sanomed.cz/peronealni-paska-702?gclid=Cj0KCQjwmIuDBhDXARIsAFITC_6WjoxBHcfUK3wWnNr-IRtFvIm-7NuRGt-hdprHjPp3cJaXvjqKryAaAiChEALw_wcB)

[702?gclid=Cj0KCQjwmIuDBhDXARIsAFITC_6WjoxBHcfUK3wWnNr-IRtFvIm-7NuRGt-hdprHjPp3cJaXvjqKryAaAiChEALw_wcB](https://www.sanomed.cz/peronealni-paska-702?gclid=Cj0KCQjwmIuDBhDXARIsAFITC_6WjoxBHcfUK3wWnNr-IRtFvIm-7NuRGt-hdprHjPp3cJaXvjqKryAaAiChEALw_wcB)

Pomůcka se využívá nejen u onemocnění CMT, ale u mnoho dalších onemocnění postihující peroneální svalstvo.

3.5 Ortézy dolních končetin

Ortézy dolních končetin pomáhají pacientovi zlepšit stabilitu a stereotyp chůze. Pomáhají korigovat hlezenní a kolenní kloub. Nejpoužívanější pomůckou dolních končetin je AFO (Ankle Foot Orthosis) ortéza nebo KAFO ortéza (Knee Ankle Foot Orthosis)., u malých dětí se často používá také FO ortéza (Foot Orthosis) podporující správné postavení prstů a nožních kleneb.

Ortézy dolních končetin se dále dělí podle:

- a) materiálu (textilní, plastové, kompozitní)
- b) umístění
- c) funkce (fixační, korekční, stabilizační, odlehčující, nahrazující)
- d) účelu (kompenzační, léčebné)

- e) způsob výroby (individuální, sériové)
(Kolář, 2009)

3.5.1 Funkční požadavky na ortézu

Mezi nejhlavnější požadavky patří zvětšení rozsahu pohybu, fixace končetiny a podpora kloubů při svalových nestabilitách.

Další důležitou funkcí je korekce končetiny do fyziologického postavení. A také následné udržení korekce. V těžších případech, kdy se na plosce vyskytují defekty, je potřeba odlehčení celé končetiny.

3.5.2 Materiály ortéz

Materiály dělíme na několik skupin podle požadavků, které na materiál klademe.

1. plast (termoplast)
2. kovy (kovové dlahy a klouby)
3. kůže
4. kompozity (dvousložkový materiál)

(Krawczyk, 2014)

3.5.3 Klasifikace ortéz dolních končetin

FO ortéza (foot orthosis)

Jedná se o typ ortézy, kdy podporujeme správně držení podélné i příčné klenby a zabráňujeme drápovitému držení prstů. Ortéza se často používá u malých dětí, kdy se os navicularis vysune z fyziologického postavení.

Obrázek 8 FO ortéza



Zdroj: Ortotické centrum [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <http://ortotickecentrum.sk/produkt/dafo-dynamicka-orteza-clenka/>

AFO ortéza (ankle foot orthosis)

Vyšší typ bérce ortézy, která posiluje svalovou nerovnováhu a působí korekčně na hlezenní kloub.

Dělíme je na:

1. Peroneální
2. Rigidní
3. Zpevňující
4. Elastické

Obrázek 9 AFO ortéza



Zdroj: Ortopro [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <http://www.ortopro.pl/ortotyka.html>

PRAKTICKÁ ČÁST

4 CÍL A ÚKOLY PRÁCE

Cílem této práce je seznámení se s možnostmi ortotického vybavení pro pacienty s onemocněním CMT. Zpracování kazuistiky pro jednotlivé typy CMT a zaznamenání jejich možného vybavení, které vedlo ke zlepšení stavu pacienta.

Pro dosažení cíle je nutno splnit následující body:

1. Načerpání teoretických znalostí z odborné literatury, článků a studií o onemocnění CMT.
2. Vybrání 2 probandů s onemocněním CMT a zjištění charakteristických znaků této skupiny.
3. Vybrání vhodných metod pro testování a pozorování. Dále je potřeba pomocí těchto metod potvrdit či vyvrátit uvedené hypotézy.
4. Provedení důkladného rozhovoru a vyšetření pacienta. Dále navrhnoutí možného vybavení, sestavení zkušební a definitivní ortotické pomůcky. Dále je nutné vysvětlení jak pomůcka zlepšuje pacientův stav a jak s ní manipulovat.

Tyto výsledky budou uceleny, porovnány a diskutovány v závěru práce a budou konfrontovány s hypotézami.

5 HYPOTÉZY

Hypotéza 1: Předpokládám, že každý proband dosáhne odlišných výsledků na základě odlišného ortotického vybavení.

Hypotéza 2: Předpokládám, že pacientův stereotyp chůze bude lepší s ortotickou pomůckou než bez ní.

Hypotéza 3: Předpokládám, že proband se svalovou silou 4 dosáhne lepších výsledků testů a stereotypu chůze, než proband se svalovou silou 3, pokud použije pomůcku.

6 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU

K zjištění možností ortotického vybavení byli sledováni pacienti s poruchou periferních nervů, konkrétně pacienti s onemocněním CMT. Pacienti museli být vyšetřeni ortopedickým lékařem s potvrzením onemocnění CMT.

Souhlasy pacientů se spoluprací na této bakalářské práci a publikování pořízené fotodokumentace pro potřeby bakalářské práce jsou uloženy u autora práce.

Sledovaný soubor

Soubor je složen z dvou probandů, kteří navštěvují Protetiku v Ústí nad Labem. Popisují slečnu a muže ve věku 13 a 65 let. Pacientka trpí onemocněním od narození a má postižení dolních i horních končetin. Pacient má onemocnění diagnostikované přibližně 5 let, kdy došlo ke zlomenině nártních kostí následkem osteoartrózie způsobené onemocněním CMT.

Při vstupním vyšetření pacientů jsme důkladně odebrali anamnézu a zhodnotili stav pacienta a jeho stereotyp chůze. Odebrali jsme měrné podklady pro vytvoření pomůcky a následně ji zhotovili. Při kontrole jsme dbali na to, aby ortéza byla správně zhotovena a plnila svoji funkci.

7 METODIKA A PRÁCE

Praktická část je zpracována formou kazuistik, pacienti byli sledováni při předávání pomůcky. Vyšetření, zhotovení a předání pomůcky probíhalo v prostorách protetiky v Ústí nad Labem. Každý z pacientů byli vybaveni jinou ortotickou pomůckou na základě jejich potřeb. Otisky jsme odebírali na sádrovně, na pacienta jsme použili sádrové obvazy a dodržovali jsme všechna hygienická opatření Covid 19. Spolu s lékařem a ortotickou jsme sledovali stereotyp chůze s pomůckou a bez ní, také jsme pomocí aspekce sledovali stoj pacienta.

Před samotným vyšetřením byli pacienti seznámeni s průběhem vyšetření, odebráním měrných podkladů a následně odebráním sádrových negativů.

7.1 Odběr anamnézy

Anamnéza byla odebrána přímou metodou, tedy přímo od pacienta. Zjišťovali jsme rodinnou a osobní anamnézu, nakonec jsme zjišťovali nynější onemocnění, kvůli kterému pacient přišel.

7.2 Základní vyšetření stability stoje

Stabilita stoje je schopnost udržení stoje po delší dobu, bez výrazného kolísání. Při objevení titubací (kolísání) hodnotíme stoj jako nestabilní. (Véle, 1997)

7.2.1 Rombergova zkouška

Tzv. Rombergova zkouška (n. VIII – nervus statoakusticus) – má tři varianty obtížnosti.

I. základní stoj při otevřených očích – Hodnotí se postoj pacienta s otevřenýma očima.

Důležitá je pro nás šíře rozkročení a držení těla. Pozorujeme, zda se neprojeví titubace nebo poruchy rovnováhy.

II. otevřené oči při zúžené bázi – Pacient provádí stoj spatný, paty a špičky jsou nejbližší u sebe.

III. zúžená báze při zavřených očích. – Pacient provádí stoj spatný se zavřenýma očima.

Pozorujeme titubace, rovnováhu a těžiště těla. Při zhoršení stability těla se jedná o pozitivní Rombergův test.

Při značném kolísání nazýváme stav jako pozitivní Rombergův příznak.

Vyšetření stoje patří mezi základní vyšetření. Hodnotíme pomocí aspekce a palpace. Stoj jsme sledovali zepředu, ze strany a zezadu. Sledujeme pohybové chování, držení končetin, bolestivé grimasy, charakter chůze. Postupujeme od hlavy, krku, přes hrudník, břicho, pánev, páteř, horní končetiny a dolní končetiny.

Palpací vyšetřujeme poruchy svalového napětí, například kontraktury, spasticitu, rigiditu, spasmus, hypotonus, hypertonus, trigger point apod. (Kolář, 2009)

7.2.2 Stoj zepředu

Všímáme si:

- Držení hlavy
- Symetrie obličeje
- Napětí musculus sternocleidomastoideus
- Napětí trapézových svalů
- Tvar a výška ramen
- Souměrnost a výška clavicul
- Celkové držení a délka horních končetin
- Tvar hrudníku
- Břišní stěna
- Osové postavení dolních končetin
- Výška patel
- Běrec
- Noha – klenba, deformita prstů

7.2.3 Stoj ze strany

Všímáme si:

- Držení hlavy – předsun
- Ramena
- Zakřivení páteře
- Tvar hrudníku
- Celkové držení horních končetin
- Břišní stěna
- Postavení pánve
- Kolenní kloub
- Běrec
- Hlezenní kloub
- Chodidlo

7.2.4 Stoj zezadu

Všímáme si:

- Držení hlavy
- Napětí trapézových svalů
- Tvar a výška ramen
- Lopatky – souměrnost
- Osové postavení páteře
- Napětí paravertebrálních svalů
- Výška spin
- Výška crist
- Intergluteální rýha
- Osové postavení dolních končetin
- Achillova šlacha
- Tvar pat

7.2.5 Stoj na špičkách

Při tomto vyšetření zjišťujeme stav plantárních flexorů nohy, při neschopnosti stoje na špičkách potvrzujeme poškození nervus tibialis.

7.2.6 Stoj na patách

Zde hodnotíme funkci dorsálních flexorů nohy a schopnost chůze po patách. Při poškození nervus peroneus profundus vzniká nemožnost vykonat pohyb. Noha se dostává do inverze a vzniká také omezení dorsální flexe nohy, palce i prstů. Při neschopnosti chůze či stoje po patách vzniká tzv. kohoutí chůze, kdy pacient není schopen zvednout špičky při chůzi.

7.3 Vyšetření stereotypu chůze

Stereotyp chůze jsme vyšetřovali aspekci. Pozorujeme souměrnost HK a DK končetin, stabilitu chůze, rychlost chůze, délku kroků a držení těla.

Aspekci také hodnotíme stav svalových tkání, zda má pacient nějaké atrofie či spasmus. Další důležitou rolí je stav kůže, při nasazení pomůcky by se nemělo vyskytovat žádné začervenání nebo odřeniny.

Vyšetření chůze spočívalo v rozdělení chůze do několika fází, na stojnou a švihovou fázi. Dále na jednooporovou a dvouoporovou fázi z hlediska krokového cyklu.

Stereotyp chůze jsme vyšetřili aspekci. Kontrolovali jsme symetrii pohybů dolních končetin, odvíjení plosky od podložky, souhyby horních a dolních končetin.

Požadovali jsme po pacientovi také chůzi pozpátku, na špičkách a na patách.

Stojnou fázi jsme rozdělili na:

1. Počáteční kontakt
2. Stádium zatěžování
3. Mezistoj
4. Konečný stoj
5. Předšvihová fáze

Švihovou fázi jsme rozdělili na:

1. Počáteční švih
2. Mezišvih
3. Konečný stoj

7.4 Palpační vyšetření

Pomocí palpace zjišťujeme svalové napětí dolní končetiny. U vyšetřování palpací hodnotíme teplotu kůže, povrch, přítomnost patologických útvarů a hlavně palpační bolestivost. (Chrobák, 2003)

Pro správné ortotické vybavení je pro nás důležité vyšetření svalového tonu. U hypotonie je svalový tonus snížen a je nižší odpor při pasivním protahování.

7.5 Svalový funkční test

Svalové funkční testy dle Vladimíra Jandy provádíme pro určení síly jednotlivých svalových skupin. (Janda, 2004)

Rozeznáváme několik stupňů svalové síly:

Stupeň 0

Při pokusu o pohyb nepostřehneme žádný stah.

Stupeň 1

Při pokusu o pohyb jeví sval zřetelný záškub. Sval vyjadřuje přibližně 10% svalové síly.

Stupeň 2

Sval vykoná pohyb v celém svém rozsahu, ale nepřekoná žádný odpor. Musí se při testování vyloučit zemská gravitace. Sval určuje přibližně 25% síly normálního svalu.

Stupeň 3

Sval vykoná pohyb v celém svém rozsahu s překonáním gravitace. Neklademe vnější odpor. Svalová síla svalu vyjadřuje přibližně 50% síly normálního svalu.

Stupeň 4

Téměř normální stah, který odpovídá přibližně 75% síly normálního svalu. Dokáže překonat středně velký vnější odpor.

Stupeň 5

Normální stah, který odpovídá normálnímu svalu. Dokáže překonat velký vnější odpor.

Test byl proveden na obou pacientech, ale u obou pacientů jsme nevyšetřovali všechny stupně svalové síly. Oba pacienti byli schopni chůze, proto jsme vyšetřovali od 3. stupně svalové síly, kde by měl pacient provést pohyb v celém svém rozsahu s překonáním gravitace. U třetího stupně neklademe vnější odpor.

Testujeme svaly zajišťující flexi a extenzi kolenního kloubu a hlezenního kloubu. Mezi flexory kolene patří musculus biceps femoris, musculus semitendinosus a semimembranosus. Extenzorem kolene je musculus quadriceps femoris. Další skupinou svalů důležitých pro chůzi jsou flexoři nohy, mezi nejhlavnější patří musculus tibialis anterior. Testujeme také musculus triceps surae pro jeho časté zkrácení.

Flexory kolene jsme testovali v poloze na břiše, kdy dolní končetiny přesahují přes okraj stolu a provádíme flexi v kolenním kloubu v celém svém rozsahu. U 4. a 5. stupně klademe odpor rukou proti dolní třetině bérce nad Achillovo šlachou.

Extenzory kolene jsme testovali v poloze na zádech, kdy testovaná dolní končetina visí přes okraj stolu a netestovaná dolní končetina je flektovaná s chodidlem na stole. (Janda, 2004)

Ve třetím stupni je bérce testované dolní končetiny mimo podložku a provádíme pohyb z flexe 90° do úplné extenze v koleni.

U 4. a 5. stupně se klade odpor těsně nad hlezenním kloubem.

Posledními testovanými svaly jsou musculus triceps surae a musculus tibialis anterior.

Lýtkový sval testujeme vleže na boku nebo na břiše. Třetí stupeň testujeme vleže na břiše, dolní končetiny jsou v extenzi, polovina bérce je mimo podložku a provádíme flexi v hlezenním kloubu v celém svém rozsahu. Ve 4. a 5. stupni přidáváme odpor v místě paty.

Supinaci s dorsální flexí nám provádí musculus tibialis anterior, který testujeme vsedě. Pacient sedí, noha je ve středním postavení a provádí supinaci a dorsální flexi nohy, při vyšších stupních svalové síly klademe odpor na mediální hranu nohy směrem do addukce a plantární flexe.

7.6 Neurologické vyšetření

Pacienta jsme vyšetřovali z neurologického hlediska orientačním způsobem sledováním neuromuskulárních deformit. Zjišťujeme, zda pacient nemá poruchy čítí pomocí kovového hrotu a štětičky.

Dále se při vyšetření snažíme vyvolat šlachokosticové reflexy pro zjištění odpovědí nervového systému. My jsme zjišťovali patelární reflex, neurologickým kladívkem jsme poklepaly na podkolenní vaz.

7.7 Pracovní postup odebrání měrných podkladů

Před samotným sádrováním jsme si odebrali měrné podklady pro ortézy horních dolních končetin. Na horní končetině jsme odebírali rozteč zápěstí, loketního kloubu a rozteč metakarpofalangeálních kloubů. Dále se odebírá délka předloktí a velikost dlaně. Na dolní končetině jsme odebrali rozteč hlezenního kloubu a přednoží, dále je pro nás důležitá délka bérce, nohy a nejširší místo přes lýtko.

Pacientovi jsme před sádrováním navlékli trikotynovou perlonovou hadici. Technika sádrování byla bez stříhání, abychom zabránili vzniku stresu u pacienta.

Po odebrání sádrového negativu jsme použili mastek pro izolaci mezi negativem a sádrou. Namíchali jsme správně hustou sádro a negativ odlili. Po vytvrdnutí jsme pozitiv zbavili sádrových obvazů, opracovali a připravili vše nezbytné pro natažení plastu. Před natažením jsme znovu navlékli na pozitiv trikotynovou perlonovou hadici. Při natahování dbáme na to, abychom zabránili přehybům.

8 KAZUISTIKA

8.1 Pacient 1

Diagnóza: Charcot – Marie - Tooth

Věk: 13 let

Pohlaví: žena

Osobní anamnéza

Dívka je ze tří sourozenců, ale pouze u ní se projevilo onemocnění CMT. Onemocnění se diagnostikovalo již v novorozeneckém věku. Dívka se narodila v termínu porodu, jednalo se o první těhotenství matky. Matka byla v průběhu těhotenství průběžně sledována. Porod byl přirozenou cestou. Během dětství prodělala běžná onemocnění, například neštovice.

Pacientka je již druhým rokem vybavená AFO ortézou s kloubem Tamarack a je velmi spokojená. Prošla i základní rehabilitací při zhoršené dorsální flexi.

Je velmi komunikativní a výborně spolupracuje.

Rodinná anamnéza

Rodiče netrpí žádným vážným onemocněním, prodělali běžná dětská onemocnění. Sourozenci také bez vážného onemocnění.

Nynější anamnéza

Pacientka trpí postižením dolních a horních končetin. Na dolních končetinách má vysokou nožní klenbu s výraznou inversí. Dále má pacientka chabou plantiflexi a dorsální flexi, dochází tedy k častému zakopávání. Zkrat Achillovy šlachy a kladívkové prsty se neobjevují.

Na horních končetinách má flekční spastický vzorec projevující se palmární flexí radiokarpálního kloubu a výraznou ulnární dukcí radiokarpálního kloubu. Úchop provádí v této patologické poloze. U pacientky jsme také objevili hyperextenzi

metacarpophalangeálních kloubů -15 stupňů, palec není schopen opozice. Při vyšetření jsme zkusili korekci ulnární dukce do základního postavení.

Sociální anamnéza

Pacientka bydlí se svojí babičkou, která ji má v plné péči. Rodiče se z neznámého důvodu péče o dceru vzdali. Pacientka bydlí s babičkou v nájemném bytě v panelovém domě ve třetím patře.

Dívka je, co se týče hygieny, jídla a úklidu soběstačná.

Problém nastává ve škole, kde je dívka skrze své postižení šikanována. U pacientky se objevují změny nálada a výrazná stydlivost, ale pokud se cítí v prostředí bezpečně, tak je velmi výřečná a přátelská.

Farmakologická léčba

Žádná

Ortotické vybavení

AFO ortéza s klouby TAMARACK, polohovací ortéza pro HK. Zvolili jsme AFO ortézu z důvodu dobré korekce postavení hlezenního kloubu, dále pro podporu fyziologické polohy. Polohovací ortéza pro horní končetinu byla zvolena pro korekci ulnární dukce a pro nácvik opozice palce.

Obrázek 10 Pacient číslo 1 - vysoká nožní



Zdroj: vlastní

Obrázek 11 Pacient číslo 1 - kladívkové prsty



Zdroj: vlastní

Obrázek 12 Pacient číslo 1 - výrazná ulnární dukce



Zdroj: vlastní

Obrázek 13 Pacient číslo 1 - výrazná atrofie bérceových a lýtkových svalů



Zdroj: vlastní

8.2 Pacient 2

Diagnóza: Charcotova osteoarthropatie LDK

Věk: 65 let

Pohlaví: muž

Osobní anamnéza

Pacient v roce 2009 prodělal úraz na dovolené v zahraničí, kde uklouzl na skále a zlomil si nártní kosti. Později bylo zjištěno, že ke zlomenině došlo následkem oslabení kostí, které způsobilo onemocnění CMT. Pacient nepocíťoval žádnou velkou bolest a do nemocnice šel až v České Republice, kdy mu noha výrazně otekla a omezovala ho při chůzi.

Vzhledem k tomu, že pacient trpí také diabetem mellitus typu II, tak strávil v nemocnici několik dnů. Během hospitalizace se farmakologicky snižoval otok. Repozece kostí nebyla možná, kvůli oslabení kostí.

Po propuštění domů mu byla doporučena rehabilitace.

V roce 2020 vznikl na plosce nohy chronický defekt Wagner I-II. Vysokým tlakem při chůzi vznikl defekt na plosce nohy o velikosti dvacetikoruny. Defekt se nachází pod kostí os cuboideum. Odumřelá tkáň musela být odstraněna a pacient byl odkázán na francouzské hole.

Rodinná anamnéza

V rodině se objevuje vysoký krevní tlak.

Nynější onemocnění

Pacient přichází s defektem (Wagner I-II) v centru plosky na levé dolní končetině. Na noze je výrazný otok, který brání při chůzi. Pacient si také ztěžuje na zvýšenou bolestivost při přenesení váhy na postiženou dolní končetinu. Kůže v okolí defektu je zarudlá, ale bez zánětu.

Pacient přišel s francouzskými holemi a nohu měl s plným odlehčením. Nemohl na nohu přenést váhu těla pro nadměrnou bolestivost a otok.

Farmakologická léčba

Lékařem byl předepsán Batrafen a Ciphin 1-0-1. V ordinaci jsme defekt překryli Exufiberem, lalugenem mřížkou a byla doporučena koupel v roztoku octa 1:7 2x týdně po 10-15 minutách.

Ortotické vybavení

Ortopedickým lékařem byl předepsán poukaz na laminátovou chodící ortézu Cellona. Tento typ ortézy byl zvolen pro snížení tlaku na plosku nohy.

9 VÝSLEDKY

9.1 Pacient č. 1

9.1.1 Vyšetření stoje

Rombergova zkouška

I. Základní stoj při otevřených očích

Pacientka provedla stoj při otevřených očích bez jakéhokoliv zakolísání.

II. Otevřené oči při zúžené bázi

Pacientka provedla stoj při zúžené bázi, ale byla známka mírné nestability projevující se kolísáním.

III. Zúžená báze při zavřených očích

Pacientka provedla stoj se zavřenýma očima při zúžené bázi s obtížemi. Nestabilita ve stoji se projevovala výrazným kolísáním.

Stoj zepředu

Tabulka 5 Stoj zepředu

	BEZ pomůcky / S pomůckou
Držení hlavy	Lehký předsun / normál
Symetrie obličeje	Normální / Normální
Napětí musculus sternocleidomastoideus	Žádné / Žádné
Napětí trapézových svalů	Lehké napětí /Lehké napětí
Tvar a výška ramen	Knoflíkový tvar ramen /Knoflíkový tvar ramen
Souměrnost a výška clavicul	Tvar a výška v normě / v normě

Celkové držení a délka horních končetin	Flekční / fyziologická poloha
Tvar hrudníku	Normální / normální
Břišní stěna	Lehká prominence / neprominuje
Osově postavení dolních končetin	Normální / normální
Výška patel	Normální / normální
Bérec	Velká atrofie / Velká atrofie
Noha	Vysoká nožní klenba / Vysoká nožní klenba

Zdroj: vlastní

Stoj ze strany

Tabulka 6 Stoj ze strany

	BEZ pomůcky / S pomůckou
Držení hlavy – předsun	Lehký předsun / normál
Ramena	Vtočená dovnitř / vtočená dovnitř
Zakřivení páteře	Lehká hrudní kyfóza / Lehká hrudní kyfóza
Tvar hrudníku	Normální / Normální
Celkové držení horních končetin	Flekční držení / Fyziologická poloha
Břišní stěna	Prominuje /neprominuje
Postavení pánve	Anteverze / normál
Kolenní kloub	Genua vara, hyperextenze / Hyperextenze
Bérec	Atrofie / Atrofie

Hlezenní kloub

Vbočené / ve fyziologické poloze

Chodidlo

Vysoká nožní klenba / vysoká nožní klenba

Zdroj: vlastní

Stoj zezadu

Tabulka 7 Stoj zezadu

BEZ pomůcky / S pomůckou

Držení hlavy

Předsun /normální

Napětí trapézových svalů

Normální / normální

Tvar a výška ramen

Knoflíková ramena / knoflíková ramena

Lopatky

Scapula alata / scapula alata

Osové postavení páteře

Bez skoliózy / Bez skoliózy

Napětí paravertebrálních svalů

Lehké / Lehké

Výška spin

Nesouměrnost / Souměrnost

Výška crist

Nesouměrnost / Souměrnost

Intergluteální rýha

Na středu / na střed

Osové postavení dolních končetin

Tvar do O / Tvar do O

Achillova šlacha

Není zkrácená, oslabena / Oslabena

Tvar pat

Souměrný / Souměrný

Zdroj: vlastní

9.1.2 Test stoje na špičkách

Pacientka nedokázala stoj na špičkách, z důvodu výrazného oslabení bérceových a lýtkových svalů.

9.1.3 Test stoje na patách

Pacientka neprovedla test stoje na patách, protože nebyla schopna zvednout špičku nohy a vyrovnat těžiště těla.

9.1.4 Stereotyp chůze

Pacientka měla velmi špatný stereotyp chůze. Chůzi jsme nacvičovali a vyšetřovali v bradlovém chodníku. Chůze byla nejistá a nestabilní.

Pacientka měla kulhavou chůzi s výraznou anteverzí pánve způsobenou zkrácenými hamstringy a ochablými lýtkovými a bérceovými svaly. Pacientka má dále výrazně vysokou nožní klenbu a varózní postavení hlezenních kloubů. Pacientka si při chůzi bez pomůcky kontrolovala nohy, a proto byla lehce v předklonu.

Stereotyp chůze jsme vyšetřovali s pomůckou a bez pomůcky.

Tabulka 8 Stereotyp chůze pacienta číslo 1

	S pomůckou	Bez pomůcky
Délka kroků	Normální, symetrická	Krátké, cupitavé
Rytmus	Rychlý	Pomalý
Odvíjení chodidla	Žádné odvíjení	Přepadávání špičky nohy
Přenesení DK vpřed	Normální	Flekční v kyčli
Souhyby HK	Normální	Normální
Předklon	Nebyl	Byl

Zdroj: vlastní

9.1.5 Palpační vyšetření

Svalové napětí bylo snižené, teplota končetiny byla normální a stav kůže byl špatný. Kůže byla velmi vysušená a na několika místech se odlupovala. Pacientka při palpaci bolest nepocítovala.

9.1.6 Svalové funkční testy

Při vyšetřování flexe kolenního kloubu jsme došli k výsledku, že pacient má svalovou sílu svalů musculus biceps femoris, musculus semitendinosus a musculus semimembranosus odpovídající normálu. Pacient zvládl větší vnější odpor bez jakýchkoliv problémů. Při vyšetření extenze kolenního kloubu jsme naměřili menší zhoršení stavu. Pacientka zvládla pouze slabý vnější odpor, odpovídá tedy 4. stupni svalové síly.

Vyšetření svalů umožňující flexi nohy bylo zněpokojující. Pacientka odpovídá 3. stupni svalové síly, pohyb provede pouze s vyloučením gravitační síly.

9.1.7 Neurologické vyšetření

U pacientky nebyly zjištěny žádné poruchy cití ani hyperreflexie patelární šlachy.

9.1.8 Průběh ortopedické péče

Pacientku jsme připravili na sádrování, odebrali měrné podklady a sádrový negativ. Sádrovali jsme technikou bez stříhání nůžky, kdy pacienta psychicky nestresujeme náročným sundáváním sádrového otisku. Sádrování bez stříhání je vhodné zejména u malých dětí nebo pacientů s nadměrných strachem z výkonu.

Ortopedický lékař předepsal typ ortézy AFO s kloubem tamarack, který pomáhá udržet nohu v 90° a brání přepadávání špičky, dále zabraňuje hlezenním kloubům do inverze či everze, noha je tedy ve fyziologické poloze.

Na místě jsme také zkoušeli TurboMed ortézu, která je továrně zhotovená a její funkce spočívá v nasazení na botu a uchycení za špičku boty. Pomáhá s dorsální flexí při

chůzi. Tento typ jsme, ale nezvolili kvůli obtížnému nasazování a spastickému vzorci na DK.

Obrázek 14 Turbomed ortéza ze strany



Zdroj: vlastní

Obrázek 15 Turbomed ortéza zepředu



Zdroj: vlastní

Pacientka také trpí výraznou ulnární dukcí na horních končetinách a kladívkovými prsty, proto jsme zvolili polohovací ortézu, kdy palec je v opozici vůči prstům, které jsou se zápěstím ve fyziologickém postavení. Tento typ ortézy jsme zvolili, kvůli flekčnímu postavení v RC kloubech.

Obrázek 17 Polohovací ortéza HK, před finální úpravou



Zdroj: vlastní

Obrázek 16 Polohovací ortéza HK, před finální úpravou



Zdroj: vlastní

9.1.9 Ankle foot orthosis s klouby Tamarack

AFO ortéza spočívá tedy v podpoře hlezenního kloubu, pomáhá při přepadávání špičky nohy. Ortéza je připevněna k noze pomocí pásků se suchými zipy a uvnitř je podložena měkkým materiálem, aby nevznikaly otláčeniny a odřeniny.

Obrázek 19 AFO ortéza s kloubem tamarack zepředu



Zdroj: vlastní

Obrázek 18 AFO ortéza s kloubem tamarack ze strany



Zdroj: vlastní

9.2 Pacient č. 2

9.2.1 Vyšetření stoje

Rombergova zkouška

IV. Základní stoj při otevřených očích

Pacient provedl stoj při otevřených očích, ale nepřenesl stejnou váhu těla na obě končetiny.

V. Otevřené oči při zúžené bázi

Pacientovi dělal stoj při zúžené bázi problém, protože nemohl přenést váhu na obě končetiny stejnou.

VI. Zúžená báze při zavřených očích

Pacient stoj neprovedl, kvůli nestabilitě a nejistotě při chůzi.

Stoj zepředu

Tabulka 9 Stoj zepředu u pacienta číslo 2

	BEZ pomůcky / S pomůckou
Držení hlavy	Lehký předsun / lehký předsun
Symetrie obličeje	Normální / normální
Napětí musculus sternocleidomastoideus	Žádné / Žádné
Napětí trapézových svalů	Lehké napětí / Lehké napětí
Tvar a výška ramen	Normální / Normální
Souměrnost a výška clavicul	Tvar a výška v normě / v normě
Celkové držení a délka horních končetin	Žádné – francouzské hole

Tvar hrudníku	Normální / normální
Břišní stěna	Lehká prominence / lehká prominence
Osově postavení dolních končetin	Normální / normální
Výška patel	Normální / normální
Bérec	Normální / normální
Noha	Propadlá nožní klenba – výrazný otok / otok, propadlá klenba

Zdroj: vlastní

Stoj ze strany

Tabulka 10 Stoj ze strany u pacienta číslo 2

	BEZ pomůcky / S pomůckou
Držení hlavy – předsun	Lehký předsun / předsun
Ramena	Normální / normální
Zakřivení páteře	Normální / normální
Tvar hrudníku	Normální / normální
Celkové držení horních končetin	Žádné – francouzské hole / lepší
Břišní stěna	Promínuje / prominuje
Postavení pánve	Anteverze / anteverze
Kolenní kloub	Normální / normální
Bérec	Normální / normální

Hlezenní kloub

Otok / otok

Chodidlo

Propadlá nožní klenba, otok / otok,
propadlá klenba

Zdroj: vlastní

Stoj zezadu

Tabulka 11 Stoj zezadu u pacienta číslo 2

BEZ pomůcky / S pomůckou

Držení hlavy

Předsun / předsun

Napětí trapézových svalů

Normální / normální

Tvar a výška ramen

Normální / normální

Lopatky

Normální / normální

Osové postavení páteře

Bez skoliózy / bez

Napětí paravertebrálních svalů

Lehké / lehké

Výška spin

Nesouměrnost spin / souměrnost

Výška crist

Nesouměrnost crist / souměrnost

Intergluteální rýha

Na středu / na středu

Osové postavení dolních končetin

Normální / normální

Achillova šlacha

Není zkrácena, oslabena / oslabena

Tvar pat

Souměrný / souměrný

Zdroj: vlastní

9.2.2 Test stoje na špičkách

Pacient stoj na špičkách neprovedl, kvůli prolomení klenby a bolestivosti nohy.

9.2.3 Test stoje na patách

Pacient stoj na patách neprovedl pro bolestivost.

9.2.4 Stereotyp chůze

Pacient při chůzi používal francouzské hole a snažil se na postiženou dolní končetinu nenašlapovat. Naučili jsme ho chůzi s plným odlehčením nebo částečným zatížením.

Čtyřdobá chůze probíhala takto:

Levá berle, pravá berle, postižená DK mezi berle a krok **zdravou nohou** před berle.

Pacient se typ chůze naučil velmi rychle a tento typ mu vyhovoval, postižená DK měla potřebné odlehčení.

Po nasazení ortotické boty Cellona se pacientův stereotyp chůze změnil na chůzi s částečným odlehčením a používáním pouze jedné francouzské hole. Holi pacient používá na straně zdravé DK.

Stereotyp chůze byl následovný:

Zdravá DK , postižená DK + berle, jedná se o tzv. dvoudobou chůzi.

Stereotyp chůze jsme vyšetřovali s pomůckou a bez pomůcky.

Tabulka 12 Stereotyp chůze pacienta číslo 2

	S pomůckou	Bez pomůcky
Délka kroků	Normální, symetrická	Krátké, cupitavé, kulhavé
Rytmus	Normální	Pomalý
Odvíjení chodidla	Po podrážce	Přepadávání špičky nohy

Přenesení DK vpřed	Normální	Normální
Souhyby HK	Jedna HK se nyní zapojila	Žádné kvůli francouzským holím
Předklon	Nebyl	Byl
Zraková kontrola	Byla	Byla

Zdroj: vlastní

9.2.5 Palpační vyšetření

Při palpaci jsme zjistili, že pacient má výrazný otok na DK a defekt na plosce nohy. Teplota nohy byla vyšší a lehce načervenalá. Kůže byla suchá. Na pohmat byla výrazná bolestivost.

9.2.6 Svalové funkční testy

Při vyšetření svalové síly u flexorů kolenního kloubu jsme naměřili svalovou sílu odpovídající 5. stupni. Extenzoři kolenního kloubu byli také v normálním stavu a odpovídali 5. stupni svalové síly. Zhoršení svalových testů se projevilo u flexorů nohy. Pacient zvládl jen lehký vnější odpor, ale pociťoval výraznou bolestivost.

9.2.7 Neurologické vyšetření

U pacienta byla zjištěna lehká porucha cití způsobená syndromem diabetické nohy. Také se u pacienta objevuje mravenčení dolních končetin. Šlachokosticové reflexy byly v normě.

9.2.8 Průběh ortotické péče

Pacientovi jsme zakryli defekt a připravili na sádrování. Odebrali jsme měrné podklady a sádrový otisk. Na ortotické dílně jsme upravili sádrový pozitiv, nanесли sádro pro dostatečné místo v botě Cellona. Poté jsme připravili botu cellona. Ta se skládá

ze dvou do sebe zapadajících dílů a podrážky, ta by měla být dostatečně vysoká, aby měl pacient spiny stejně vysoko a také by měla být upravená pro dostatečný odval.

Výplň boty je měkká, aby nedocházelo k otlakům a dalším defektům.

9.3 Porovnání výsledků

9.3.1 Proband číslo 1

U prvního probanda jsme na základě výsledků vyšetření, potřeb a zdravotním stavu zvolili AFO ortézu s kloubem Tamarack. Ortéza pomáhá s přepadáváním špičky, které je u probanda číslo 1 velmi výrazná.

Stoj a chůze se zlepšila, tak že pacientka mohla chodit vzpřímeně a dělala větší a rychlejší kroky bez obav ze zakopnutí. S pomůckou se také omezila zraková kontrola dolních končetin při chůzi a byla jistější a sebevědomější. Pacientka působila pozitivně a spokojeně.

9.3.2 Proband číslo 2

U probanda se zvolila ortotická bota Cellona, kvůli potřebnému odlehčení plosky. Pacient si byl při chůzi jistější a stabilnější. Omezil se také počet francouzských holí ze dvou na jednu a proband mohl také lehce zatížit dolní končetinu. Pacient stál ve stoji vzpřímeně, ale zraková kontrola při chůzi zůstala. Dále se zvýšila rychlost a souměrnost kroků při chůzi.

10 DISKUZE

10.1 Hypotéza 1

„Předpokládám, že individuální ortéza bude mít lepší vliv na stereotyp chůze než prefabrikát TurboMed.“

U probanda číslo 1 jsme zkoušeli ortézu TurboMed, ale kvůli flekčnímu vzorci DK byla pomůcka nevyhovující. Pacientka měla obtíže s nasazením boty a také s upevněním pomůcky na botu. Z toho tedy vychází, že továrně zhotovená pomůcka TurboMed je jen pro určité pacienty s jinými klinickými projevy než můj proband. U probanda jsme museli zvolit individuálně zhotovenou pomůcku AFO s kloubem Tamarack. Tato pomůcka zlepšila stereotyp chůze, chůze nebyla již nejistá a vrávoravá. Pacientka neměla již takový předsun hlavy a nesymetrii spin. Zlepšila se také břišní prominence a oční kontrola při chůzi.

U probanda číslo 2 jsme zvolili ortotickou botu Cellona pro nadměrný otok a bolestivost při chůzi. Vzhledem k prolomení podélné klenby, je tato pomůcka nevhodná. Mohlo by dojít k zhoršení postavení nártních kostí vzhledem k zatěžování DK. Dále by byl pro probanda problém s nasazováním pomůcky na nohu kvůli otoku. S ortotickou botou Cellona se stereotyp chůze zlepšil, neměl nejistou s vrávoravou chůzi. Podařil se nám lehký odval po podrážce, bohužel ale stále probíhala zraková kontrola při chůzi.

Z výsledků testů tedy vyplývá, že továrně zhotovené ortézy nemusí vyhovovat každému pacientovi a vhodnější jsou individuálně zhotovené pomůcky podle potřeb pacienta. Dle mého názoru je TurboMed skvělá pomůcka, ale najít pacienty, kterým by pomůcka vyhovovala je obtížné.

Hypotéza 1 se tedy potvrzuje.

10.2 Hypotéza 2

„Předpokládám, že pacientův stereotyp chůze a stoje bude lepší s ortotickou pomůckou než bez ní.“

U probanda číslo 1 se výrazně zlepšila chůze. S pomůckou nedocházelo k přepadávání špičky a tím tedy k zakopávání. Proband chodil také vzpřímeně a symetrie crist a spin se vyrovnala. Zvýšila se také rychlost chůze a souměrnost kroků.

Ortotická pomůcka AFO s klouby Tamarack také ovlivnila postavení hlezenních kloubů. Stoj byl sebejistější a nedocházelo již k vrávorání při stoji.

U probanda číslo 2 se omezila chůze ze dvou francouzských holí na jednu. Došlo k částečnému zatížení dolní končetiny. Pacienta jsme naučili dvoudobou chůzi s francouzskou holí. Pacient mohl nyní provádět delší a rychlejší kroky. Také mohl jednu ruku zapojit do souhybů horních a dolních končetin. Po podrážce se pacient mohl pokusit o lehký odval nohy. Stoj byl vzpřímenější, ale stále docházelo ke zrakové kontrole při chůzi, předsun hlavy tedy zůstal.

Výsledky poukazují na funkčnost ortotického vybavení. Zlepšení bylo znát ihned po nasazení pomůcky a pacienti se cítili psychicky i fyzicky lépe.

Hypotéza číslo 2 se potvrzuje. Došlo k zlepšení stereotypu chůze a stoje s pomůckou.

10.3 Hypotéza 3

„Předpokládám, že proband se svalovou silou 4 dosáhne lepších výsledků testů a stereotypu chůze, než proband se svalovou silou 3, pokud použije pomůcku.“

U probanda číslo 1 jsme při vyšetřování svalové síly naměřili stupeň 3. Pacientka tedy provedla pohyb, ale museli jsme vyloučit gravitaci. Pacientku jsme vyšetřovali na flexi a extenzi kolene, které má v normě. Výsledky vyšetření svalu pro plantární flexi jsou horší. Pacientka nebyla schopna zvednout špičku proti gravitaci. Docházelo tedy k nadměrnému zakopávání a zhoršené chůzi.

S pomůckou se stereotyp chůze zlepšil, pacientka nemusela používat žádné lokomoční pomůcky. Chůze již byla jistější a došlo k symetrii spin. Pacientka také neměla břišní prominenci a omezil se předsun hlavy. Zraková kontrola se také omezila a pacientka byla sebevědomější.

U probanda číslo 2 jsme naměřili svalovou sílu plantárních flexorů lepší než u probanda číslo 1. Naměřili jsme stupeň svalové síly 4. Pacient tedy provedl pohyb proti střednímu vnějšímu odporu. Pacient mohl vykonat tento pohyb, ale ztěžoval si na větší bolestivost a otok. Proband byl vybaven chodící botou Cellona a lokomočními pomůckami (francouzskými holemi). Chůze bez holí je pro pacientku nepředstavitelná. U pacienta číslo 2 se zlepšil stereotyp chůze zlepšil, chůze byla jistější a rychlejší. Pacient zvládl větší a rychlejší kroky, ale musel stále používat francouzskou holi jako lokomoční pomůcku.

Vzhledem k hodnocení svalových funkčních testů vyplívá, že pacient s lepší svalovou silou nedosáhl lepšího stereotypu chůze než pacient s nižší svalovou silou. Tyto výsledky poukazují na fakt, že pacient který má lepší svalovou sílu nemusí mít lepší stereotyp chůze a stoje. Záleží na mnoha dalších faktorech, které stoj a chůzi ovlivňují.

Hypotéza se tedy nepotvrzuje.

ZÁVĚR

V mé bakalářské práci jsem popisovala onemocnění Charcot – Marie – Tooth a její ortotické vybavení. Toto onemocnění jsem si vybrala kvůli špatné informovanosti laické společnosti. Onemocnění CMT vyžaduje ortotickou péči a proto jsem se rozhodla o tomto onemocnění psát. Při zpracování této práce mě překvapilo a zaujalo mnoho informací. Také mě překvapila neinformovanost veřejnosti o tomto onemocnění. Během zpracovávání práce jsem zjistila, že není mnoho literatury popisující toto onemocnění.

Cílem mé práce bylo vybavit pacienty / probandy vhodnou ortotickou pomůckou. Do budoucna by bylo lepší zvolit více testů pro vyšetření stereotypu chůze a také na větším množství probandů. Cíl práce jsem splnila na základě několika testů probandů a porovnání výsledků. Na základě výsledků vyšetření jsem dvě hypotézy potvrdila a jednu vyvrátila. Z výsledků práce vyplývá, že ortotické pomůcky zlepšují stereotyp chůze a stoje.

V úvodu jsem popsala základní informace o onemocnění, vyšetřovací metody a definici chůze. V teoretické části jsem se také věnovala popisu možného ortotického vybavení pacientů s daným onemocněním. V těžších případech se onemocnění projevuje ztrátou soběstačnosti a chůze. Onemocnění se také velmi často řeší operativně, při těžkých případech vysoké nožní klenby nebo při prolomení nártních kostí či prolomení podélné nožní klenby. Pro stanovení diagnózy je důležité genetické vyšetření svalových potenciálů a neurologické vyšetření. V mnoha případech se na onemocnění přijde až při zlomeninách následkem řídnutí a oslabení kostí. Další komplikací jsou kladívkové prsty na HK i DK. K důsledné a správné léčbě je důležitá funkce disciplinárního týmu, kde spolupracuje několik oborů. Patří mezi ně lékař, fyzioterapeut, ergoterapeut, ortoped, psycholog a další.

Přála bych si, aby byla informovanost o tomto onemocnění větší a nedocházelo tak k pozdnímu zjištění onemocnění. Ve většině případů se o onemocnění dozvíme až při většimu poškození způsobené touto nemocí. Existuje několik pracovišť zaměřujících se na CMT onemocnění. Mezi nejznámější patří C-M-T společnost ve FN v Motol. Tato společnost vznikla v roce 1999 a vznikla pro naplňování potřeb a zájmů zdravotně postižených lidí postižených na onemocnění CMT.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

AMBLER, Zdeněk. Neurologie pro studenty lékařské fakulty. 4. vyd. Praha: Karolinum, 2000. ISBN 80-246-0080-3.

AMBLER, Zdeněk. Poruchy periferních nervů. Praha: Triton, 2013. ISBN 978-80-7387-705-7.

ČIHÁK, Radomír. Anatomie. Třetí, upravené a doplněné vydání. Ilustroval Ivan HELEKAL, ilustroval Jan KACVINSKÝ, ilustroval Stanislav MACHÁČEK. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-3817-8.

DUNGL, Pavel. Ortopedie. Praha: Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

EARLSTEIN, Frederick. Charcot Marie Tooth Disease. Nevada, 2016. ISBN-10 1941070469.

GALLO, Jiří. Ortopedie pro studenty lékařských a zdravotnických fakult. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2486-6.

HABERLOVÁ, Jana. Neurologie pro praxi. Solen, 2006.

CHROBÁK, Ladislav. Propedeutika vnitřního lékařství. Praha: Grada, 2003. ISBN 80-247-0609-1.

Kobesová A.: Možnosti rehabilitace u pacientů s HMSN. O všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth – Společnost C-M-T, Praha 2000.

KOLÁŘ, Pavel. Rehabilitace v klinické praxi. Praha: Galén, c2009. ISBN 978-80-7262-657-1.

KRAWCZYK, Petr a Jiří ROSICKÝ. Ortotika 1: studijní opora. Ostrava: Ostravská univerzita, 2014. ISBN 978-80-7464-614-0. Společnost C-M-T [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <https://www.c-m-t.cz/>

REPKO, Martin, Martin KRBEC, Andrea ŠPRLÁKOVÁ-PUKOVÁ, Richard CHALOUPKA a Jiří NEUBAUER. Zobrazovací metody při vyšetření skoliotických deformit páteře. Česká Radiologie. Praha: Galén, 2007, roč. 61, č. 1, s. 74-79. ISSN 1210-7883.

REPKO, Martin. Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy. Praha: Galén, c2008. ISBN 978-80-7262-536-9.

SOSNA, Antonín. Základy ortopedie. Praha: Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.

ŠIŠKOVÁ, Dana. Nervosvalová onemocnění v dětském věku: Neuromuscular diseases in childhood. *Pediatrica pre prax.* Bratislava: SOLEN, 2013, 14(5), 196-199. ISSN 1336-8168.

VÉLE, František. Kineziologie pro klinickou praxi. Praha: Grada Publishing, 1997. ISBN 80-7169-256-5.

WHITTLE, Michael. Gait analysis : an introduction. Oxford; Boston: Butterworth-Heinemann, 1991. ISBN 9780750600453.

Elektronické zdroje

Společnost C-M-T [online]. [cit. 2021-03-30]. Dostupné z: <https://www.c-m-t.cz/>)