

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví B5345

Vojtěch Klaus

Studijní obor: Ortotik- protetik (534R026)

**Řešení ortéz pro vertikalizaci a chůzi pro pacienty
s onemocněním Charcot-Marie-Tooth**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Rita Firýtová

PLZEŇ 2018

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 vypracoval samostatně a všechny použité prameny jsem uvedl v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 30.7.2018

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování

Děkuji Mgr. Ritě Firýtové za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů.

Anotace

Příjmení a jméno: Klaus Vojtěch

Katedra: Fyzioterapie a ergoterapie

Název práce: Řešení ortéz pro vertikalizaci a chůzi pro pacienty s onemocněním Charcot-Marie-Tooth

Vedoucí práce: Mgr. Rita Firýtová

Počet stran – číslované: 40

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 17

Počet příloh: 2

Počet titulů použité literatury: 22

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

Souhrn: Téma této práce je choroba Charcot-Marie-Tooth a možnosti řešení ortéz pro usnadnění pohybu pacientů. V úvodu mé práce je popsána historie onemocnění a také klinický obraz tohoto onemocnění. Dále jsem psal o diagnostických metodách a možnostech rehabilitační a také ortopedické léčby.

Hlavní část mé práce obsahuje informace o ortotickém řešení tohoto onemocnění. Popisuji zde obecné rozdělení ortéz dolních končetin, možnosti vybavení pacientů s onemocněním Charcot-Marie-Tooth, typy ortéz a materiály na výrobu.

Annotation

Surname and name: Klaus Vojtěch

Department: Physiotherapy and Occupational Therapy

Title of thesis: Solution of orthosis for verticalization and walking for patients with Charcot-Marie-Tooth syndrome

Consultant: Mgr. Rita Firýtová

Number of pages – numbered: 40

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 17

Number of appendices: 2

Number of literature items used: 22

Keywords: Charcot-Marie-Tooth, neuropathy, orthosis

Summary: The topic of this bachelor thesis is Charcot-Marie-Tooth syndrome and possibilities of solving orthoses to relief patient movement. The introduction of my work is the history of the disease and the clinical status of the disease. I also wrote about diagnostic methods and possibilities of rehabilitation as well as orthopedic treatment.

The main part of my work contains information about the orthotic solution of this disease. I describe the general division of lower limb orthoses, the possibilities of equipping patients with Charcot-Marie-Tooth disease, types of orthoses and materials for production.

OBSAH

ÚVOD	11
1 Historie nemoci	12
1.1 Objevení onemocnění	12
1.2 Novodobý popis.....	12
2 Projevy a výskyt.....	13
2.1 Výskyt.....	13
2.2 Projevy	13
2.3 Stádia nemoci.....	14
3 Klinický obraz	16
3.1 Základní rozdělení	16
3.2 CMT1.....	16
3.3 CMT2.....	17
3.4 Dejerine-Sottas syndrom	17
4 Periferní nerv	19
4.1 Druhy poškození	19
5 Vyšetření	21
5.1 Klinické vyšetření	21
5.2 Fyzioterapeutické vyšetření	21
5.2.1 Vyšetření senzitivních vláken periferního nervu.....	22
5.2.2 Vyšetření motorických vláken.....	22
5.3 Elektromyografické vyšetření.....	23
5.4 Genetické vyšetření	23
5.5 Biopsie nervu	24
6 Léčba	25
6.1 Fyzioterapie	25
6.1.1 Senzomotorická stimulace.....	25
6.1.2 Vojtova metoda reflexní lokomoce	26
6.1.3 Propriocitivní neuromuskulární facilitace	27
6.2 Operace	28
6.2.1 Operace na měkkých tkáních.....	28
6.2.2 Operace na kostech.....	29
7 Chůze.....	30
7.1 Fáze chůze	30

7.1.1	Stojná fáze	30
7.1.2	Švihová fáze	31
7.2	Faktory ovlivňující chůzi	31
7.3	Diagnostika chůze.....	32
8	Ortotika.....	33
8.1	Obuv, vložky a pásky	33
8.1.1	Vložky	33
8.1.2	Obuv	34
8.1.3	Řešení vady pes cavus	34
8.1.4	Pásky	36
8.2	Ortély dolních končetin.....	37
8.2.1	Sériové ortély	37
8.2.2	Individuální ortély	38
8.2.3	Mezinárodní klasifikace ortéz DK.....	38
8.2.4	Funkční požadavky na ortély	40
8.2.5	Princip působení ortéz	40
8.2.6	Kontraindikace ortézování	40
8.3	AFO ortély	41
8.3.1	Rozdělení AFO ortéz.....	41
8.3.2	Peroneální ortély (sériové).....	41
8.3.3	Individuální AFO ortély	43
8.3.4	Možnosti kloubů pro AFO ortély	47
9	Diskuse	49
	Závěr	50
	Literatura	51
	Internetové zdroje.....	52
	Seznam obrázků	53
	Seznam zkratk	54
	PŘÍLOHY	55

ÚVOD

Dědičné hereditární neuropatie jsou nejvíce se vyskytujícím onemocněním postihujícím nervosvalovou soustavu s celkovou světovou prevalencí 1:2500. Největší skupinu tvoří HMSN (hereditární motoricko senzitivní neuropatie), další dvě skupiny se rozdělují podle toho, která vlákna postihují, a to na HMN (hereditární motorické neuropatie) a HSN (hereditární senzitivní neuropatie). V mé práci, se budu zabývat chorobou Charcot-Marie-Tooth (CMT), která patří mezi hereditární motoricko senzitivní neuropatie a lze ji dále dělit na typy CMT 1-7. Z nichž jsou nejrozšířenější typy CMT 1 a 2 a Dejerine-Sottas syndrom neboli CMT 3 (Kolář, 2009; Ambler, 2013).

Jedná se o nejčastější hereditární motorickou a senzitivní neuropatii. Jen v Česku chorobou CMT trpí odhadem okolo 4000 osob. Jde o progresivní onemocnění, které se projevuje postižením motorických a senzitivních nervů, projevuje se hlavně oslabením svalů dolních končetin a typickými deformitami se začátkem okolo dvacátého roku života (Dungl, 2005).

Výzkumem této choroby se zabírají lékaři a vědci po celém světě. U nás je tomu tak od roku 1997, kdy v Praze ve Fakultní nemocnici Motol vznikla DNA laboratoř pod vedením MUDr. Pavla Seemana. Poprvé tak bylo možné potvrdit chorobu na úrovni DNA. O propagaci a celkovou osvětu tohoto onemocnění se v České Republice od roku 1999 stará společnost C-M-T. Tato organizace sdružuje pacienty s touto chorobou a poskytuje jim poradenství a další činnosti, které jim mohou usnadnit jejich zdravotní postižení. Pořádá také konference a semináře, díky kterým je zlepšována informovanost pacientů a odborné i laické veřejnosti o problémech spojených CMT. Cílem společnosti je, díky větší informovanosti lékařů a ostatních pracovníků ve zdravotnictví, dosáhnout zkvalitnění léčby pacientů (Mazanec, 2004).

Léčba onemocnění Charcot-Marie-Tooth zatím není možná, pacientům jsou podávány pouze vitamíny a léky na neurologické projevy nemoci například parestzie. Léčit tak prozatím lze jen projevy tohoto onemocnění. Hlavní roli v léčbě mají ortopedické operativní výkony, fyzioterapie a ortotika. Důležitá je hlavně spolupráce těchto oborů, aby byla pacientům poskytována co nejlepší možná péče, která povede ke zpomalení progresu onemocnění a ke zkvalitnění jejich života.

Cílem mé práce je shromáždit informace o onemocnění Charcot-Marie-Tooth a možnostech rehabilitační tak i ortotické léčby.

1 Historie nemoci

1.1 Objevení onemocnění

Toto onemocnění objevili a jako první popsaly v roce 1886 tři lékaři. Francouzi Pierre Marie a Jean Martin Charcot a anglický lékař Henry Howard Tooth. Dříve bylo nazýváno jako peroneální svalová atrofie, později bylo toto onemocnění pojmenováno jako Charcot-Marie-Tooth (CMT), podle svých objevitelů. Tito lékaři nezávisle na sobě sepsali hlavní klinické projevy této nemoci, což jsou deformity nohy a atrofie bércevého svalstva a zároveň varovali před možnou dědičnou predispozicí tohoto onemocnění (Ambler, 2013).

Těžší forma nemoci, která je diagnostikována především u dětských pacientů, byla popsána jen o pár let déle, a to v roce 1893 Déjerinem a Sottasem (Nevšímalová, 2000).

1.2 Novodobý popis

V 70. až 80. letech dvacátého století s příchodem modernějších technologií ve vyšetření vznikla i nová klasifikace tohoto onemocnění. Díky elektromyografickému (EMG) vyšetření bylo CMT rozděleno na dvě základní skupiny, a to na axonální a demyelinizační hypertrofickou formu. Při axonální formě je postižen vlastní nerv nikoliv myelinový obal (pochva) na rozdíl od demyelinizační formy, u které bylo zjištěno, že pacienti mají výrazně prodlouženou rychlost vedení vzruchu periferním nervem a že zde jde o postižení obalu nervu tedy myelinové pochvy. Bez EMG vyšetření jsou tyto formy klinicky skoro nerozeznatelné. Upřesnit je můžeme až na podkladě EMG vyšetření. Když ovšem ještě nebylo k dispozici, k diagnóze sloužila biopsie nervu. K biopsii byl požit nervus suralis, který byl operativně vyjmutý (jen malá část) a pacientům to nezpůsobovalo žádné vážné problémy. V dnešní době nám ke klasifikaci těchto onemocnění slouží molekulární genetika, která je dnes na vyšší úrovni (Nevšímalová, 2000).

V roce 1975 pak P. J. Dyck navrhl klasifikaci dědičných neuropatií jako hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN), která je třídila do 7 typů a to HMSN 1-7. Nejvyskytovanější HMSN 1 odpovídá demyelinizačnímu typu CMT 1, vzácnější HMSN 2 pak axonální formě CMT 2 a HMSN 3 se shoduje s Déjerine-Sottas syndromem (Haberlová, Mazanec, Seeman, 2006, s.147).

2 Projevy a výskyt

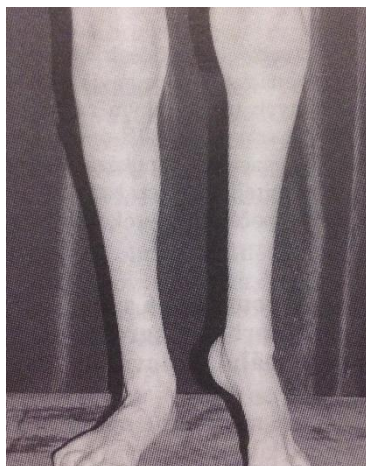
2.1 Výskyt

Hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN) patří mezi nejčastější formy neuromuskulárního onemocnění, které postihuje obě pohlaví stejně často. Vyskytuje se s četností 1:2500. V České Republice žije s tímto onemocněním okolo 4000 osob. Pro toto onemocnění je charakteristický familiární výskyt (Kolář, 2009).

2.2 Projevy

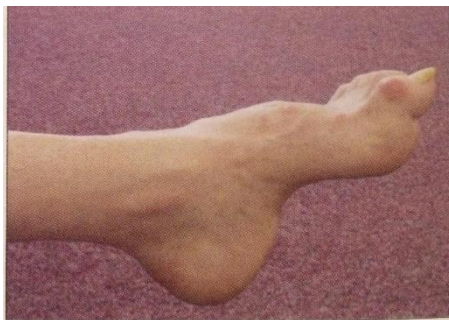
První projevy CMT se začínají projevovat již v druhé dekádě života a mají progredující charakter. Příznivé je, že onemocnění většinou nezkracuje délku života jen ovlivňuje jeho kvalitu. Prvním příznakům dominuje motorické postižení, které se projevuje hlavně na dolních končetinách ochabováním bérce svalstva a flexorů nohy. U tohoto typu neuropatií jsou nejdříve postiženy dlouhé nervy dolních končetin, a tak nejdříve pozorujeme atrofie drobných svalů nohy jako jsou např.: mm. lubricales, m. interossei). Brzy poté dochází k postižení peroneálních svalů (viz obrázek č. 1). V důsledku toho dochází ke změnám ve stereotypu chůze, pacientům přepadává špička nohy, to je kompenzováno větší flexí kolena a kyčle při švihové fázi kroku, a vzniká takzvaná „čapí chůze“. Časté jsou také deformity nohy, jako jsou vysoký nárt (pes cavus), zhroucená příčná klenba (pes transversoplasmus), kladívkovité prsty (viz obrázek č. 2), stočení nohy do supinace a varozita paty. Nemoc může i dále progredovat. Děje se tak u necelé poloviny pacientů. Dochází u nich k atrofiím jak lýtkového, tak i stehenního svalstva, avšak jen naprosté minimum je postiženo tak, že nejsou schopni samostatné lokomoce a sebeobsluhy. Onemocnění se také u většiny pacientů projevuje částečným postižením drobných svalů ruky a poruchou jemné motoriky (Kolář, 2009).

Obrázek č. 1: Atrofie svalů bérce



Zdroj: Dungal, 2005: 378

Obrázek č. 2: Deformita nohy pes cavus a kladívkovité prsty



Zdroj: Kolář, 2009: 344

2.3 Stádia nemoci

Pacienty s HMSN je možné rozdělit do sedmi kategorií, které popisují stupeň jejich svalového postižení a funkční deficit. Toto dělení umožňuje lepší určení postupu při rehabilitaci s pacientem a můžeme lépe hodnotit průběh onemocnění v delší časové ose.

- Stadium 1
 - Oslabení svalů mm.interossei, lubricales a m. flexor hallucis brevis
 - Objevují se první poškození nohy jako je pokles příčné klenby, zvětšení plantární flexe z důvodu oslabení svalů, a to má za následek i následnou rekurvaci kolene jako kompenzaci tohoto postavení nohy.
- Stadium 2
 - V noze začíná převaha supinátorů v důsledku oslabení svalů (m.peroneus longus a brevis), vzniká tak dysbalance a supinační a varozní postavení nohy.
 - Zmenšení kontaktní plochy nohy s podložkou, poruchy stability, časté distorze kotníku.
- Stadium 3
 - Oslabení svalové skupiny bérce hlavně pak m. tibialis anterior, začíná se více projevovat oslabení dorsální flexe v noze, a to má za následek stepáže neboli tzv. čapí chůze
- Stadium 4
 - Pro pacienta je obtížné udržet vzpřímené postavení, dochází také k oslabení plantárních flexorů a omezení stoje na špičkách.
 - Přetížení m. quadriceps a gluteárních svalů jako důsledek při kompenzaci pohybu
- Stadium 5

- Pacient začíná při chůzi rotovat pánev v důsledku oslabení ischiokrúálních svalů
- Stadium 6
 - Můžeme pozorovat oslabení m. quadriceps. Nebývá typické pro neuropatii, ale vzniká jako následek imobilizace pacienta a neschopnosti posílit sval na původní hodnoty
- Stádium 7
 - Omezení pohybu v kyčli v důsledku oslabení m. gluteus maximus a zkrácení m. iliopsoas. Pacient má značné problémy při snaze o vzpřímený stoj.
 - Při omezení pohybu dochází k rychlé atrofii svalů a obtížnému návratu k chůzi (Kobesová, 2000).

3 Klinický obraz

3.1 Základní rozdělení

Onemocnění Charcot-Marie-Tooth můžeme nejlépe rozdělit na tři základní typy, které jsou demyelinizační forma (CMT1), dále pak forma axonální (CMT2) a jako poslední odlišně pojmenovaný Dejerine-Sottas syndrom. Jednotlivé typy onemocnění je možné dělit i do dalších podskupin, a to podle typu dědičnosti, podle chromozomu, který byl poškozen, i například podle postižení určitých genů. Toto je základní rozdělení, které je pro mou práci myslím dostačující. Pro seznámení s ostatními typy onemocnění přikládám tabulku, viz příloha 1 (Ambler, 2013).

3.2 CMT1

Jde o nejrozšířenější typ onemocnění, objevuje se až v 65% případů. Jde o demyelinizační (hypertrofický) typ s primárním postižením myelinové pochvy a charakteristickým pomalým vedením. Existují dvě hlavní genetické varianty. CMT 1A (60-90%), která se objevuje výhradně na 17. chromozomu a varianta CMT 1B (5%), která je lokalizována na 1. chromozomu. Ovšem nemusí to tak být pokaždé, a proto v dnešní době můžeme rozlišovat typy CMT 1A-E. Vzácně se pak vyskytuje na chromozomu X (CMT X). Vyskytují se ale i případy, kdy je u pacienta negativní rodinná anamnéza. V těchto případech jde zřejmě o nový typ mutace (Ambler, 2013).

Onemocnění se začíná projevovat již v období dospívání. Je možné, že první příznaky zůstávají dlouhou dobu skryty, ale nejpozději do dvacátého roku věku by se měli projevit. Časová osa onemocnění nám může pomoci, jak velké postižení můžeme u pacienta očekávat. Platí zde, čím dříve se objeví první příznaky, tím větší neurologický deficit se u pacienta objeví. Pozitivní zprávou je, že CMT žádným způsobem nezkracuje délku života a nemá ani vliv na pacientův intelekt (Kobesová A., Horáček O., 2009).

Tento typ postihuje nejdříve drobné svaly nohy. U 50-75% pacientů tak vzniká pes cavus, zkracuje se jim Achillova šlacha a objevují se kladívkové prsty. Další postup onemocnění je velmi variabilní. Dochází k oslabování především v oblasti peroneálních svalů, později lýtek a distální části stehen. Vzniká tak typická čapí chůze. V pokročilejších fázích se až u 65% pacientů onemocnění začíná projevovat také na horních končetinách. Neobjevují se zde parestezie či neuropatické bolesti, ale odborné vyšetření prokáže senzitivní poruchu v distální části a mohou se také objevit atrofie drobných svalů ruky, které vedou k obrazu oploštělé tzv. „opičí ruky“. Až u 10% nemocných se objevuje i mírná forma skoliózy. Dále pak asi u 25% pacientů dochází k hypertrofii nervů, to je možné zjistit i palpačně na některých periferně uložených nervech např. n.peroneus, ulnaris, radialis.

Někteří pacienti s CMT 1 se mohou zdát i asymptomatictí a vlastní neuropatie se objeví až při vyšetření kvůli úplně jiné potíži např. deformity nohy či bolesti zad (Ambler, 2013; Urbánek, 2000).

3.3 CMT2

I zde se jedná o autozomálně dominantní dědičnou formu jako u CMT 1, avšak s rozdílem, že u tohoto typu již dochází k poškození samotného nervu. Tento typ se začíná projevovat až po dvacátém roku života, ale spíše se to pak děje ve starším věku. Obvykle se zde objevují větší atrofie na dolních končetinách méně jsou pak patrná postižení na horních končetinách. Rychlost vedení v periferních nervech je jen lehce snížena nebo je zcela zachována normální rychlost. I u tohoto typu bylo prokázáno hned několik genetických forem, v dnešní době CMT 2A-L. Nejčastější z nich je pak CMT 2A 20% (Ambler, 2013)

Jak už jsem zmínil tento typ se projevuje těžkými parézami svalů nohy a peroneálních svalů, rozvíjí se tak komplexní pes cavovarus, ale na rozdíl od typu CMT 1 je postižení a tremor na ruce velmi mírný a jsou zde i mnohem více zachovalé šlachové reflexy.

Jinak tomu je u typu CMT 2A, kde se příznaky objevují již v první dekádě života a projevují se těžšími atrofiemi s rychlou progresí chabé quadraparézy, poruchou hrubé motoriky rukou, poruchou stoje a chůze už do třetí dekády. V pozdější době kolem 50 roku je pak pacient upoután na invalidní vozík (Mazanec, 2015)

3.4 Dejerine-Sottas syndrom

Tento typ bývá často špatně diagnostikován, a to díky své podobnosti s CMT 1. Někdo i prosazuje, že se jedná jen o podtyp CMT 1 a ne osamocený typ hereditární neuropatie (Timmerman, 2000).

Na rozdíl od jiných forem CMT se Dejerine-Sottas syndrom objevuje již v první dekádě života a jeho nástup a rozvoj je urychlený. Od brzkého věku je již zpomalen psychomotorický vývoj a někteří pacienti se vůbec nenaučí chodit. Většina jich pak získá schopnost chůze až okolo šestého roku. Negativní na této diagnóze je to, že velké procento pacientů v pozdější době schopnost chůze ztratí úplně a jsou upoutáni na invalidní křeslo.

Pro tento typ jsou typické skoliózy a ataxie, a můžeme také jako u ostatních typů očekávat atrofie svalových skupin nohou a rukou. Na rozdíl od ostatních typů se objevují i problémy s hlavovými nervy jako je n. abducens nebo n. facialis. To má za následek potíže s očima jako jsou nystagmus, abnormality zornice, ptóza víčka nebo mióza. Dále jako zbylé typy postihuje též sensorická vlákna, což má za následek snížené vnímání tepla, bolesti, tlaku a chladu na chodidlech a horních končetinách. Pozitivní je, že tento typ nepostihuje

dýchací svaly nebo srdce. Úplný obraz postižení se rozvíjí až do třicátého roku života (Mazanec, 2000; Ambler, 2013).

4 Periferní nerv

- Neuron
 - Nedílná část nervového systému. Tělo nervové buňky se nazývá perikaryon, z kterého vybíhají výběžky, které slouží k vedení vzruchů. Jsou dva druhy dostředivé dendrity a odstředivé axony na jejich zakončení dochází výměně jednotlivých vzruchů pomocí synapsí.
- Axon
 - Rozlišujeme senzitivní a motorický, tvoří tělo neuronu a pomáhá při přenosu látek, povrch axonu je pokryt buněčnou membránou (axolema)
- Pochva
 - Myelinová, kterou tvoří Swannovy buňky, které pak v rotaci obklopují axon. Myelinová pochva je pak na axonu ve stejně dlouhých úsecích mezi jednotlivými Swannovými buňkami přerušena a tvoří tak Ravierovy zářezy. Plocha mezi těmito zářezy se nazývá internodium. Má hlavní podíl na vedení vzruchu.
 - Nemyelinová pochva, kterou tvoří jen tenká vrstva Swannových buňek.

Periferní nervy mohou být jak senzitivní, tak motorické, ale nejčastěji typ je smíšený, který obsahuje jak senzitivní, tak i motorická vlákna. Jednotlivá vlákna můžeme rozdělit na myelizovaná (silnější somatická a pregangliová autonomní) a nemyelinizovaná (tenká somatická a postgangliová). Obal jednotlivých axonů je tvořen z endoneuria, které je spojeno jemnou podélnou podpůrnou tkání do fascikulů, které jsou obaleny perineuriem. Samotný periferní nerv vzniká spojením fascikulů. Obal těchto spojených fascikulů vytváří epineurium a vzniká tak zevní pouzdro nervu. Jednotlivé nervy jsou vyživovány nutričními cévami (vasa nervorum), které se nacházejí ve vazivové tkáni okolo nervu (Ambler,2004).

4.1 Druhy poškození

- Wallerova degenerace
 - Vzniká při fokální lézi periferního nervu, nejčastěji pak po kompletním přerušení axonu. Distální část axonu začne atrofovat, u motorických axonů dojde i k atrofii svalů
- Axonální degenerace
 - Vzniká podle názvu poškozením axonu. Tentokrát se však jedná o toxické, infekční, metabolické či ischemické poškození.

- Demyelinizace
 - Zde dochází k poškození myelinové pochvy. Projevu se poruchou vedení vzruchu, kterou můžeme pozorovat při EMG vyšetření (Ambler, 2004)

5 Vyšetření

U tohoto onemocnění je první vyšetření velice důležité a pokud má pacient podezření na onemocnění CMT, nemělo by se nic zanedbat. Mělo by se skládat s EMG, genetického a klinického vyšetření a využít můžeme též biopsii postiženého nervu.

5.1 Klinické vyšetření

Pacient obvykle s prvními problémy přichází za fyzioterapeutem či ke svému lékaři. Při prvním rozhovoru s pacientem se s ním můžeme lépe seznámit a na podkladě z těchto informací pak sestavit vhodnou rehabilitaci. Proto je nutné k pacientovi mluvit vstřícně a budít v něm dojem, že mu pomáháme.

Hlavním aspektem vyšetření je pečlivá anamnéza. Jelikož se jedná o dědičné onemocnění, bude nás velmi zajímat rodinná anamnéza. Pokud si pacient není jistý prodělanými nemocemi svých příbuzných je vhodné si je pozvat a vytvořit anamnézu společně s nimi. Ptáme se na prodělané nemoci jak u rodičů, tak i u prarodičů. Díky pečlivé rodinné anamnéze lze lépe a snadněji odhalit možné onemocnění.

V osobní anamnéze nás bude zajímat jak probíhající onemocnění, tak i předchozí úrazy či choroby. Hlavně pak ty, které souvisely s pády, nestabilitou nebo opakované úrazy kloubů nohy, které by dokazovaly nestabilitu a poruchu v pohybové soustavě. Také sledujeme fyzickou zdatnost pacienta a dotazujeme se, jak zvládá déle trvající fyzickou námahu. U nynějšího onemocnění nás bude zajímat současný stav, průběh a doba trvání potíží nebo již prodělané patologické změny na těle např. deformity nohy, slabost svalů či potíže s chůzí. Důležité je také vnímat, jak pacient na onemocnění reaguje (Véle, 2006)

5.2 Fyzioterapeutické vyšetření

Při vyšetřování pohybové soustavy postupujeme stejně jako u běžných pacientů. Aspekčně hodnotíme stabilitu stoje, pokud je pacient schopný. Ve stoji pacient musí aktivovat veškeré svalstvo a mi tak můžeme vyzkoušet postižení jako jsou deformity či atrofie na dolních končetinách nebo vadné držení těla, které by v jiných polohách nebyli tak viditelné. Pokud pacient zvládá přímý stoj bez problémů je dobré vyzkoušet i modifikované stoje. Jako je například Rombergův stoj 2 a 3 (stoj spatný se zavřenýma očima) nebo těžší Trendelenburgovu zkoušku (stoj na jedné noze). Při těchto stojích hodnotíme celkovou stabilitu, ale také drobné pohyby nohy či horních končetin (Kolář, 2009; Véle, 2006).

Při chůzi se u pacienta soustředíme na celkovou stabilitu chůze, souměrnost kroků a pohybu horních končetin a důraz klademe i na pozorování nohy. Všíáme si jí ve všech fázích chůze. Hodnotíme odraz ze špičky, kontakt s podložkou i pohyb při odvalu chodidla.

Jestliže je pacient naučen používat k chůzi kompenzační pomůcky, hodnotíme chůzi s nimi a poté i bez nich (Haladová, Nechvátalová, 2010).

Důležitý je také svalový test. Hlavně u rizikových skupin svalů jako jsou flexory a extenzory bérce a nohy, které toto onemocnění postihuje primárně. Hodnotíme každou končetinu zvlášť. Hodnoty, které naměříme, nám mohou pomoci v budoucí práci s pacientem a to tak, že můžeme pozorovat zhoršení svalové síly nebo v lepším případě zlepšení stavu po vhodné rehabilitaci (Janda, 2004; Opavský, 2003).

5.2.1 Vyšetření senzitivních vláken periferního nervu

Senzitivní vlákna periferních nervů jsou náchylnější k postižení na rozdíl od těch motorických, proto většinou poruchám motorických vláken předchází postižení těch senzitivních. Je třeba brát na vědomí, že tam kde dojde k poruše senzitivních vláken, můžeme očekávat i poruchu motorických vláken.

- Subjektivní příznaky
 - Algie – neboli bolesti, včetně neuralgie (pálivé, žahavé v místě inervovaném postiženým nervem)
 - Parestezie – vjemy pacienta, většinou mravenčení, brnění, svědění
 - Snížená citlivost kůže, omezení hmatových funkcí, poruchy vnímání tepla, chladu
- Objektivní vyšetření
 - Hyperstezie – vysoce zvýšené vjemy citlivosti (vyšetřujeme za použití neurologické jehly nebo štětečkem a podobně)
 - Hypestezie až anestezie – zde naopak vyšetřujeme snížení dotykových vjemů
 - Palhypestezie – poruchy vnímání vibrací
 - Změny polohocitu a pohybecitu – projeví se při vyšetření stoje či chůze

5.2.2 Vyšetření motorických vláken

- Subjektivní příznaky
 - Velmi závisí na stupni a lokalizaci postižení. Pacienti si nejčastěji uvádí snížení svalové síly, omezení v rozsahu pohybu, větší unavitelnost při delší fyzické aktivitě či pocity nestability při lokomoci.
- Objektivní příznaky
 - Hyporeflexie a areflexie – pozorujeme zde vymizení až úplnou ztrátu šlachookosticových reflexů

- Poruchy svalového napětí a snížení až ztráta svalové síly
- Hypotrofie, atrofie – vyšetřujeme pomocí antropometrického měření
- Fibrilace a fascikulace – Fascikulace jsou viditelné na povrchu kůže, jsou to drobné stahy svalových snopců. Fibrilace nejsou viditelné, ale je možné je pozorovat při EMG vyšetření, jedná se o úplné denervace (atrofie) svalu (Kolář, 2009).

5.3 Elektromyografické vyšetření

Elektromyografie je velmi využívanou vyšetřovací metodou, která nám pomocí elektrod umístěných se na vyšetřovaný sval dává informace o změnách elektrického potenciálu, ke kterým dochází při svalové aktivitě a také nám dává informace o rychlosti jakou jsou vedeny vzruchy v nervu. Elektromyografie snímá jak samotný sval a jeho vlákna tak i periferní nervy a nepřímo i míšní struktury. Můžeme využít dvou metod elektromyografie invazivní, která se provádí pomocí jehlové elektrody vpíchnuté přímo do svalu nebo neinvazivní, ke které slouží klasické elektrody přikládající se na tělo. U onemocnění CMT je vhodnější invazivní metoda, protože poskytuje přesnější výsledky. U CMT nám pomáhá potvrdit, že jde o neuropatii a tím vyloučit jiné onemocnění nervového systému. Za pomoci tohoto vyšetření jsme pak schopni určit typ CMT a sledovat i jeho budoucí progresy (Krobot, Kolářová, 2011).

5.4 Genetické vyšetření

Ke genetickému vyšetření přistupujeme až po určení klinické diagnózy neurologem nebo jiným vyšetřujícím lékařem. Pacienta si poté pozveme na konzultaci, kterou provádí školený genetik. Konzultaci může být přítomna i rodina pacienta vzhledem k tomu, že se jedná o dědičné onemocnění. Při konzultaci je pacientům vysvětleno, jakým způsobem dochází k přenosu choroby, jaká jsou rizika přenosu na budoucí potomky, a to jakým způsobem probíhá genetické vyšetření a jaký má pro pacienta přínos. Pokud pacient ví, že se v jeho rodině vyskytuje onemocnění CMT je možné na jeho přání přistoupit i k prenatálnímu vyšetření plodu ale vzhledem k tomu, že se nejedná o život zkracující onemocnění, neprovádí se tento postup příliš často. Po první konzultaci u pacienta odebereme vzorek jeho DNA. Po vyšetření jsme schopni určit i gen, který je za onemocnění odpovědný a díky tomu zjistit nejen jestli se jedná o typ CMT 1 či CMT 2, ale zjistíme i přesný podtyp a můžeme tak zvolit vhodnější postup při léčbě.

U CMT existují různé druhy dědičnosti. Nejvíce se setkáváme s dominantním způsobem. Onemocněný má 50% šanci, že se CMT projeví i u jeho potomků. V menší míře se setkáváme s dominantním způsobem vázaným na chromozom X. Při tomto způsobu na

100% přechází onemocnění z otce na dceru, u které má ovšem onemocnění mnohem lepší prognózu a i průběh. Z dalších méně častých způsobů můžeme uvést recesivní bez vazby na pohlaví (velmi malá pravděpodobnost, nutnost dvou partnerů s poškozením shodného genu) a sporadický (ani jeden nemocný, vznikne nová mutace genu, která se dědí dominantně).

Po DNA vyšetření si pacienta pozveme znovu. Jsou mu sděleny výsledky a případně pozveme k vyšetření i ostatní členy rodiny (Seeman, 2004).

5.5 Biopsie nervu

Dnes už se používá ojediněle jen kvůli upřesnění typu onemocnění v případě, že nám k tomu nedopomůžou jiná vyšetření. Biopsie se provádí na n. suralis (Ambler, 2013).

6 Léčba

I když v současnosti trpí tímto onemocněním velké množství lidí, je prozatím CMT neléčitelnou chorobou, nicméně léčba ke zmírnění příznaků a zlepšení kvality pacientů existuje. Jak už jsem zmínil léčba se zabývá zmírnění nebo korekci příznaků dále pak léčbou deformit na pohybovém aparátu nebo vhodným cvičením ke zlepšení fyzické kondice. Pacienti mají tyto možnosti: rehabilitace s fyzioterapeutem, ortotika, režimová opatření, vitamíny, ortopedické operace, léky na zmírnění neurologických příznaků. Ačkoliv neexistuje léčba, která by CMT vyléčila, díky pokroku v poznávání příčin tohoto onemocnění a mechanismů jeho vzniku je možné, že v budoucnu s velkou pravděpodobností dojde k vývoji účinného léčebného postupu. V minulosti byli provedeny studie o léčbě CMT u myši. V jedné její autoři prokázali, že podáváním vitamínu C myším s CMT 1 bylo docíleno zlepšení jejich fyzické síly a tím pádem i pohybu. V druhé studii bylo využito léčby podáváním blokátorů hormonu progesteronu (onapriston). Léčba měla též pozitivní vliv na pohyb a sílu myši s CMT 1. Ačkoliv jde o pozitivní výsledky je potřeba mnoha dalších studií a testů, než bude moct být tato léčba užita na léčení lidí, ale prozatím jde o pozitivní zprávy do budoucna (Seeman, 2004).

Z farmakologických přípravků je možné pacientům podávat vitamíny či kyselinu thioctovou, terapeutický efekt ovšem není tak úspěšný jako například u diabetické neuropatie. Pacientům, kteří trpí na nepříjemné parestezie (asi 10% případů s CMT 1) je pak podáván gabapentin na zmírnění těchto potíží. I přesto má hlavní úlohu v léčbě fyzioterapie (Vondráček, 2000).

6.1 Fyzioterapie

Jak už jsem zmínil fyzioterapie plní hlavní úlohu v léčbě. Klasické techniky posilování svalů (dřepy) nemusí být u CMT úplně vhodné. Může při nich dojít i ke zhoršení stavu pacienta a to tak, že při klasickém cvičení může dojít ke snížení síly u již postižených svalů a k přetížení těch doposud zdravých. Místo toho je vhodné využít individuálně prováděné fyzioterapie, které předchází přípravné procedury, jako například techniky měkkých tkání, protažení přetěžovaných svalů a šlach (Achillova šlacha, m triceps surae, atd.), mobilizaci kloubů nohy a taktilní nebo propioceptivní stimulace. Při cvičení využíváme hlavně postupů za neurofyziologickém postupu (Kolář, 2009; Horáček, 2004).

6.1.1 Senzomotorická stimulace

Senzomotorická stimulace se skládá z procvičování stability na nestabilních plochách, které pomáhá zlepšovat svalovou koordinaci a motorické programování (rychlost

a kvalitu při řízení pohybu). Také pomáhá zlepšovat rychlost svalové aktivace a tím pádem nahrazovat nedostatečnost oslabených svalů. Je to též užitečná technika rehabilitace v předcházení pádů či nepříjemných úrazů kotníku.

Při terapii začínáme s cvičením na pomůckách, které jsou méně náročné (pěnová podložka) a pakliže to pacient zvládá bez problémů je možné postupně přecházet na stále fyzicky náročnější pomůcky. To znamená pomůcky, které vyžadují větší posturální stabilitu (válcová úseč, kulová úseč). V autoterapii mohou pacienti využívat balančních sandálů. Ty pomáhají k správnému držení nohy, formují a udržují její správnou konfiguraci a pomáhají ke zlepšení síly a aktivity drobných svalů nohy. Při procvičování gluteálních svalů, které jsou u pacientů s neuropatií kvůli vadnému pohybovému stereotypu velmi často oslabené se zaměřujeme na cvičení na míči (gymball) či minitrampolíně. Tyto pomůcky je vhodné využívat u onemocněných s již více rozvinutými poruchami na dolních končetinách jako jsou parézy z důvodu, že více náročné cviky na těžších pomůckách by byli nevhodné a pacienti by je nezvládali a hrozilo by i například nějaké zranění a tím i zhoršení jejich stávajícího stavu. U cvičení dbáme na to, aby byl pacient bos hlavně z důvodu, že se tak zvyšuje propioceptivní i exteroceptivní stimulace a předcházíme tak i možnosti zranění z důvodu uklouznutí na pomůcce. Jinak se chůze naboso nedoporučuje. Bez vhodných bot či ortéz je chůze mnohem víc fyzicky náročná, hrozí pády, zakopnutí a nekontrolované došlapy, které mohou mít za následek nepříjemné zranění. U pacientů s neuropatií musíme ke cvičení přistupovat individuálně, cvičení by nemělo u pacienta vyvolávat bolest a ani únavu, a i čas cvičení by měl být uzpůsoben tak aby rehabilitace byla úspěšná. U cvičení nabádáme pacienta k tomu, aby si uvědomoval, co dělá a vnímal svou posturu a polohu těla v prostoru. U onemocněných s větším postižením (těžké parézy, poruchy cití atd.) cvičíme pouze senzomotorické cviky, a to spíše v sedě nebo vleže než ve stoje. Eventuelně využíváme nácviku stability na stabilometrické plošině (BalanceMaster), která nám nabízí spoustu možností cvičení, podle již definovaných počítačových programů. Pacient zde cvičí a současně má i možnost sledovat na obrazovce pohyb svého těžiště, a to mu zajistí kvalitní zpětnou vazbu při cvičení. Přístroj umožňuje cvičení jak ve stoje i se ztíženými podmínkami tak v sedě na míči a současně vyhodnocuje parametry prováděného pohybu, a tak fyzioterapeutovi ulehčuje výběr vhodné úrovně cvičení, který sedí pro daného pacienta.

6.1.2 Vojtova metoda reflexní lokomoce

Skoro u všech onemocněných s neuropatií lze vypožorovat poruchu ve stereotypu dýchání a s tím spojené problémy s hlubokým stabilizačním systémem páteře a bolesti zad.

V rehabilitaci u pacientů s CMT má proto reflexní lokomoce velmi důležitou roli, neboť nám pomáhá automaticky zapojit jinak nefunkční svalstvo (Kolář, 2009).

K tomu slouží využití globálních vrozených pohybových vzorců, které v samovolné motorice chybí, ale lze je reflexně vyvolat. Metoda používá odpovídající propioceptivní stimuly (spoušťové zóny, výchozí poloha, opěrné body) a dochází při ní k zapojení svalových řetězců do globálních pohybových vzorců, které máme dva tzv. „reflexní plazení a otáčení“. Reflexní plazení ve vývoji jedince jako celek nefiguruje, ale reflexní otáčení tam nalezneme. Tyto vzorce byly utvořeny uměle a k jejich zapojení je potřeba zaujmout určitou výchozí pozici a správně působit na spoušťové zóny. U této metody rehabilitace není zapotřebí aktivní spolupráce pacienta. Hlavní roli zde má fyzioterapeut, který se pokouší nalézt vhodnou výchozí polohu a působit na správná místa, ze kterých je možné si co nejvíce vybavit globální svalovou aktivitu, při které pak dochází i k výraznému zapojení oslabených svalů. U pacientů s CMT je možné díky této metodě docílit velmi dobrých výsledků ve zvýšení svalové síly a celkové stability (Horáček, 2004).

6.1.3 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace

Cílem této metody je ovlivňování motorických neuronů předních rohů míšních za pomoci aferentních impulsů ze svalových, šlachových a kloubních proprioceptorů. Současně jsou neurony ovlivňovány i eferentními impulsy z vyšších motorických center, která rovněž reagují na aferentní impulsy přicházející ze zrakových a sluchových exteroceptorů. Potřebné stimuly proprioceptorů docílíme za pomoci pohybů aktivních či pasivních, hmatů nebo pohybu proti správně vedenému odporu.

Základní součástí propioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF) jsou pohybové vzorce, které jsou pokaždé vedeny diagonálním směrem s přítomnou rotací a jsou podobné většině běžných denních aktivit. Rotační a diagonální složka je vždy v souladu s klouby, kostmi, a vazivovými částmi pohybového aparátu. Každé součásti těla od hlavy až po končetiny náleží dvě diagonály, z nichž každá se skládá ze dvou pohybových vzorců, které jsou antagonistické. Každý vzorec má ještě navíc flekční a extenční část, a tak máme dva flekční i extenční vzorce pro každou část těla. Pohyby v těchto směrech musí vždy obsahovat tři složky pohybu (flexi nebo extenzi, abdukcii nebo addukci, zevní nebo vnitřní rotaci). Základ úspěšné terapie spočívá v zapojení co největšího počtu svalů při provedení pohybu (Kolář, 2009).

6.1.3.1 Facilitační postupy při PNF

- Stimulace pomocí svalového protažení

- Pomocí protažení vyvoláváme nebo zesilujeme svalové kontrakce.
- Stimulace kloubních receptorů
 - Pomocí trakce (oddálení ploch kloubu) docílíme zesílení svalové aktivity, pomocí komprese (přiblížení ploch kloubu) zase zlepšujeme stabilitu kloubu.
- Adekvátní mechanický odpor
 - Při cvičení fyzioterapeut klade odpor (adekvátní k pacientově fyzické zdatnosti) proti pohybu pacienta buď v celém rozsahu nebo jen při nějaké části, má za účel zlepšení svalové síly a vytrvalosti
- Taktilní stimulace, manuální kontakt
 - Fyzioterapeut manuálně dopomáhá ke správnému provedení pohybu a to buď bez aktivního přispění pacienta, s částečnou dopomocí nebo jen kontroluje provedení pohybu, vše záleží na momentálním stavu nemocného (Kolář, 2009).

6.2 Operace

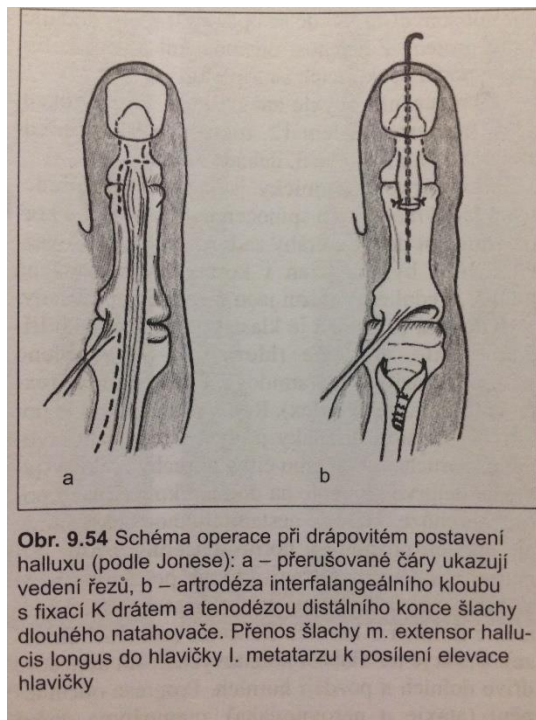
K ortopedickým operačním zákrokům se u choroby CMT přistupuje v případě možnosti zabránění vzniku typických deformit pro chorobu nebo korekce těch již vzniklých. Smyslem těchto operací je pomoc pacientovi při rehabilitaci tím, že se operačně napravují deformity na nohách a tím dávají možnost lepší mobility, chůze a stability ve stoji. Úspěch těchto operací je velmi závislý na dobrém načasování léčby. Pokud je operace dokola odkládána na pozdější dobu zmenšují se tak šance na její úspěch. Tato léčba má větší smysl v brzkých stádiích onemocnění, když ještě nejsou deformity naplno rozvinuté a není tak nutné operovat na kostech, ale jen měkkých tkáních (Smetana, 2004).

6.2.1 Operace na měkkých tkáních

Tyto operace patří mezi snazší jak na provedení, tak na následnou rehabilitaci. Během nich se provádí hlavně tentonomie, prolongace a transpozice šlach. Mezi nejčastější zákroky patří operace dle Steindlera, při které dochází ke korekci deformity pes cavus a to za pomoci protnutí začátků krátkých flexorů palce a prstů. Tato operace je úspěšná jen tehdy, pokud změny na noze nejsou strukturálně fixované. Dále se provádí transpozice úponu svalu m. tibialis anterior z mediální strany nohy na stranu protilehlou (laterální). K této operaci je nutná svalová síla stupně 5 na daném svalu. Operace má za účel snížit tah svalů chodidla do supinace a alespoň z části nahradit ztracenou funkci peroneálních svalů. Operativně lze také řešit drápotivé postavení prstů hlavně pak haluxu. V tomto případě se provádí operace podle Jonese (viz obrázek č. 3), při které je transponována šlacha dlouhého extenzoru palce na

hlavičku prvního metatarzu. K nápravě equinózního (přepadávající špička) postavení nohy se provádí prolongace Achillovy šlachy a flexorů prstů. Doba fixace nohy po operacích se zkracuje a co nejdříve se začíná s rehabilitací, aby nedošlo k příliš velké atrofii svalstva což je u CMT problematické z hlediska další léčby (Dungl, 2005; Smetana, 2004)

Obrázek č. 3: Operace dle Jonese



Zdroj: Dungl, 2005: 379

6.2.2 Operace na kostech

Operace na kostech patří k těm složitějším a s jejich pomocí je docíleno obnovy rozsahu pohybu, centraci kloubu a navrácení kloubu do fyziologického postavení. Přistupuje se k nim, až když je deformita strukturálně fixována. Operace mají za účel napravit vadné postavení nohy a hlezenního kloubu. Při řešení těchto deformit se využívá klínové osteotomie a artrodézy (fixace kloubu). Nejvyužívanější je Dwyerova operace. Jedná se klínovou osteotomií patní kosti, která má korigující účinek na varózní postavení paty. Při operační léčbě kosti je využíváno i dézy kloubů například trojí déza sub talo. Takováto operace úplně znehybňuje hlezenní kloub a pacient pak není odkázán na ortotické vybavení. Kloub je stabilní jak při chůzi, tak ve stoje. Nevýhodou je akorát dlouhá imobilizace po operaci (Smetana, 2004).

7 Chůze

Chůze je plynulý pohybový děj, který má své charakteristické parametry. Jako jsou rychlost, tempo, délka kroku, délka cyklu chůze, časové střídání kroku pravou a levou končetinou, nezávislost pohybu horní části těla od pohybů dolních končetin a podobně. Chůze je způsob pohybu z jednoho místa na jiné za pomoci opakující se výměny dolních končetin (kroků) s podmínkou, že alespoň jedno chodidlo zůstává v kontaktu s podložkou. Krok se má vždy provádět přes patu a odrážet se od konečků prstů. Špičky i kolena mají směřovat vpřed, trup je vzpřímený, ramena roztažené do stran a dolů. Temeno hlavy je třeba vytáhnout směrem nahoru a pohled směřovat před sebe. Při chůzi dýchat pravidelně, zhluboka a v rytmu chůze. Nedělat příliš dlouhé kroky. Zcela nevhodná je chůze po špičkách nebo naopak po patách. Zbytečně zatěžuje kolenní a kyčelní klouby. Paže je třeba mírně ohnout a rytmicky jimi pohybovat v tempu chůze. Chůze je základem lokomoce člověka, takže o ní můžeme mluvit jako o stereotypu. tento stereotyp je velmi komplexní a proto mnohé poruchy pohybového a nervového systému mají za následek i porušenou chůzi (Kordošová, 2017).

7.1 Fáze chůze

Pro popis mechanismu chůze slouží krokový cyklus. Ten začíná i končí dopadem paty jedné dolní končetiny na podložku (tzv. dvojkrok). Tento cyklus lze snadno rozdělit na dvě fáze. Fázi stojnou, která tvoří 60% kroku a při které je chodidlo v kontaktu s podložkou. Druhá je fáze švihová, která tvoří zbylých 40% a chodidlo už není v kontaktu s podložkou.

7.1.1 Stojná fáze

Stojná fáze časově zabírá 60% procent kroku a lze ji dále rozdělit na pět částí.

- Fáze počátečního kontaktu – Dochází k počátečnímu kontaktu paty s podložkou a tím se zahajuje absorpce nárazu a decelerace pohybu. Zapojují se zde hlavně dorsální flexory nohy a extenzory kyčle.
- Fáze reakce na zatížení – Při této fázi dochází k přenosu na zatížení na končetinu. Zapojují se především extenzory kolene a kyčle.
- Střední fáze stoje – Zde klesá aktivita svalů, které byli zapotřebí v předešlých fázích. O stabilní stoj se tak starají hlavně extenzory a flexory hlezna. Důležitá je také dobrá stabilita extendovaného kolenního a kyčelního kloubu.
- Fáze konečného stoje – Začíná odlepením paty od podložky a přípravou na švihovou fázi. Nejvíce se zapojují plantární flexory nohy.

- Předšvihová fáze – Slouží k přípravě na švihovou fázi. Důležitý je pohyb kolenního a kyčelní kloubu do flexe.

7.1.2 Švihová fáze

Švihová fáze zabírá zbylých 40% a lze ji dále rozdělit na tři části.

- Fáze počátečního švihu – Zde jsou zapojovány flexory kyčle a kolena. Důležité je také zapojení dorsálních flexorů nohy, aby nedocházelo k zakopávání.
- Střední švihová fáze – V této fázi jsou stále zapojeny dorsální flexory nohy i ostatních kloubů.
- Konečná fáze švihu – Fáze přípravy na dopad na podložku. Dochází k přibrzdění flexe v kyčelním kloubu a extenze kolenního kloubu. Stále jsou aktivní dorsální flexory nohy (Baumgartner, 2016).

7.2 Faktory ovlivňující chůzi

Chůzi a chodidlům je věnována velmi malá pozornost. Skoro všechny problémy a zranění nohy začínají nekomfortní chodidla. Snažíme se mu ulevit od bolesti tím, že přenášíme váhu jinak, a tím se roztáčí celý kolotoč dalších problémů. Každá malá odchylka může způsobit další zdravotní problémy. Například bolesti kolen, páteře až po skoliózu, či různé deformity prstů nebo nohou. Na špatné chůzi se podílejí tyto faktory

- vytáčení špiček nohou směrem ven v úhlu více než 30 °
- zatížení jedné nohy více než druhé
- neřešené zkrácení dolní končetiny (vrozené nebo získané po úrazu)
- zvýšené zatěžování pat nebo prstů (deformity klenby nebo prstů)
- endoprotéza, nebo u starších lidí řídnutí kostí

Dalším faktorem ovlivňujícím kvalitu chůze jsou svaly. Svaly jsou v okolí kloubů rozloženy ve skupinách. Souhra agonistů a antagonistů je pro pohyb nesmírně významná. Vyvážené působení těchto protichůdných svalových skupin totiž stabilizuje určitou polohu těla. Například řada agonistů a antagonistů (svalů trupu a dolních končetin) tvoří posturální nebo antigravitační svaly stabilizující vzpřímenou polohu těla. Během pohybu se obvykle uvolňuje jen pohybující se segment těla. Ostatní části jsou naopak znehybněny, stabilizované a fixované. Svaly, které vykonávají tuto fixaci se nazývají fixační svaly. Tyto svaly optimalizují prováděný pohyb. Při poruchách svalové funkce (svalových paréza, neurologických onemocněních) je nutné cvičením obnovit stabilní postoj pacienta. Z toho

vyplývá aktivovat příslušné stabilizační svalové skupiny apod. velkou pomoc při zvládnutí této často nelehké činnosti je používání speciálních zdravotnických prostředků: ortéz, ortopedických vložek a ortopedické obuvi.

7.3 Diagnostika chůze

Dnes už je dostupná komplexní diagnostika chůze, která využívá pohybovou analýzu (biomechanika chůze) ke studiu funkcí a dysfunkcí svalového systému. Pod biomechanickou kontrolou se rozumí hlavně vylepšení anatomické pozice a pohybu chodidla. Existuje mnoho možností objektivní diagnostiky tvaru chodidla a způsobu chůze (skenery, tlakovými deskami, videoanalýza chůze na pohyblivém pásu nebo přístroji s komplexním vyhodnocením pohybu nohou). Všechny tyto diagnostické metody pomáhají objektivně najít chybu a následně začít s nápravou za pomoci fyzioterapeuta a ortotika-protetika (Kordošová, 2016).

8 Ortotika

Ortotika je složkou ortopedické protetiky a věnuje se hlavně indikacím, zhotovením a využití ortéz. Prostupuje napříč všemi klinickými obory. Pro kvalitní využití ortotické péče je nutné přesně vymezit funkční požadavek na ortézu v celém rozsahu léčebného procesu. Musíme dbát na dobrou načasování využití ortézy, účelu použití, mechanismu působení a samotné funkce ortézy. Při léčbě je proto nutné, aby spolupracovaly všichni lidé, co se na ní podílí jak terapeutičtí pracovníci, tak i pacient. Ortotik-protetik by se měl perfektně orientovat v současných možnostech ortotiky, aby byl schopen pacientovi poskytnout co nejvhodnější pomůcku a také by měl, jak už jsem zmínil, spolupracovat jak s ošetřujícím lékařem pacienta, tak i s jeho fyzioterapeutem či popřípadě ergoterapeutem (Kolář, 2009).

8.1 Obuv, vložky a pásky

Vzhledem k tomu, že choroba CMT postihuje především dolní končetiny a první příznaky se projevují na drobných svalech nohy, je tato část velmi důležitá. Díky včasnému zahájení ortotické péče o nohu je možné zmírnit progresy těchto příznaků a zlepšit mobilitu pacientů již od samého začátku onemocnění. Je proto nutné pacienty dobře informovat o této možnosti léčby a nasměrovat je k odborníkovi, který jim v těchto směrech dokáže poradit (Kobesová, 2004).

8.1.1 Vložky

Ortopedické vložky jsou nejčastěji indikovanou a využívanou ortopedickou pomůckou u lidí s CMT. S pomocí ortopedické vložky se snažíme zlepšit pacientovu mobilitu, napravovat vzniklé deformity nebo jim předcházet, zlepšit stabilitu a zajistit pacientovi větší komfort při chůzi. Těž pomáhají ulevovat od bolesti a působí preventivně proti otlakům. U onemocnění s CMT je vždy lepší, aby byly vložky vyráběné individuálně na podkladech důkladného vyšetření za pomoci plantogramu a otisku nohy.

Plantogram nám dává informace o prominujících (nejvíce zatížených) bodech na plantě nohy. U onemocnění s chorobou CMT to bývá hlavně laterální strana chodidla. V těchto místech je nutné vložku dále upravovat. Otisk nohy se získává za pomoci měkké pěny, do které pacient našlapuje získáme tak otisk (negativ), po vylití sádrou vznikne trojdimenzionální model neboli pozitiv, se kterým dále pracujeme. Po úpravě pozitivu vzniká kopyto (finální model), které je upraveno do ideálního postavení a slouží nám k výrobě vložky. Otisk je důležitý hlavně kvůli korekci vedení paty, která se u pacientů s CMT stáčí do supinace.

Při výrobě se využívá tzv. „sendvičového typu“ ortopedických vložek. Tento typ se skládá s vrchní a spodní části, které jsou kryté usní. U pacientů s CMT je lepší zvolit měkčí typ kůže kvůli prevenci otlaků. Mezi tyto části jsou pak vkládány korekční prvky jako například mediální pelota. Ta musí mít správnou výšku, aby netlačila již tak vysokou podélnou klenbu do ještě větší exkavace. Mezi další prvky patří metatarzální (MT) klín neboli „srdíčko“. Ten musí být umístěn velmi pečlivě těsně před hlavičky metatarzálních kostí. Umístění je individuální a špatné umístění má špatný vliv na chodidlo pacienta. Pokud je možnost nohu pasivně korigovat do fyziologického postavení přidává se ještě pronační klín, který má za účel korigovat špatné postavení paty a nohy. Vložky je vhodné nosit pravidelně, aby bylo docíleno co nejlepšího léčebného efektu a jednou za půl roku je obměnit (Kobesová, 2004).

8.1.2 Obuv

Vhodná obuv dohromady s ortopedickou vložkou pomáhá pacientům při stoje a chůzi, zlepšuje stabilitu stoje, koriguje nohu do správného postavení a měla by ulevovat od bolesti. Obuv by měla být dostatečně prostorná a lehká. U pacientů s CMT je nejvhodnější kotníková nebo vyšší obuv, která pomáhá stabilizovat hlezenní kloub a tím zlepšit kvalitu chůze a předchází se tím i zranění kotníku v důsledku svalového oslabení v oblasti nohy. Doporučují se také boty s nízkým podpatkem kvůli prevenci zkrácení Achillovy šlachy a plantárních flexorů. V přední části je lepší mít botu nízkou, tak aby působila tlakem na prsty a zamezovala tak vzniku kladívkových prstů. Někteří autoři ale tvrdí, že v přední části obuvi má být více místa, aby nebylo bráněno pohybu prstů. V pozdějších stádiích onemocnění, kdy se noha začíná stáčet do supinace je vhodné do boty nebo vložky přidat pronační klín a zvolit obuv tak, aby byla dost prostorná na využití AFO ortéz podporujících dorsální flexi. Také je vhodné pacienta varovat před chůzí na boso, která je v těchto stádiích nebezpečná kvůli možnému zakopávání a hrozcím zranění. U pacientů s CMT je nevhodná tvrdá, úzká a nízká obuv, která nepodporuje správné postavení nohy a zvyšuje riziko otlaků (Kobesová, 2004).

8.1.3 Řešení vady pes cavus

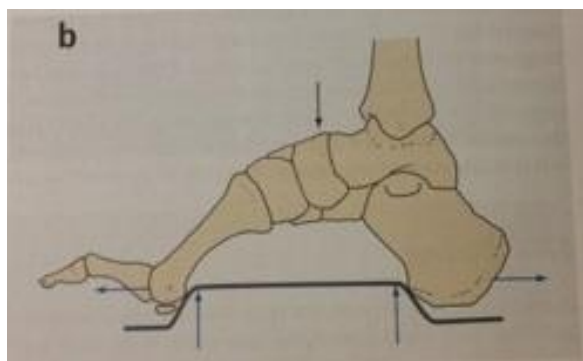
Pes cavus neboli vysoce klenutá klenba nohy většinou spojená ekvinozitou přednoží, varočním postavením patní kosti a kladívkovitými prsty. Hlavní příčina této vady bývá svalová dysbalance, způsobená hlavně neurologickým onemocněním, jako je například Charcot-Marie-Tooth. Může se ovšem objevit i u jedinců s normálním neurologickým nálezem (Krawczyk, 2014).

Nejvhodnější ortotickou léčbou této vady je využití ortopedických vložek a vhodné obuvi, dále také možnost využití FO – foot orthosis (nožní ortézy). Při výrobě těchto pomůcek bychom se měli držet určitých zásad.

- 1. Vyrovnat výškový rozdíl mezi přednožím a patou a srovnat varózní postavení nohy
- 2. Zajistit úlevu klenby nohy
- 3. Obnovit kontakt prstů nohy s podložkou
- 4. Zajistit prostor v ortéze pro deformovanou klenbu a prsty
- 5. Zvolit vhodný podpatek a umístit metatarzální klín (srdíčko)

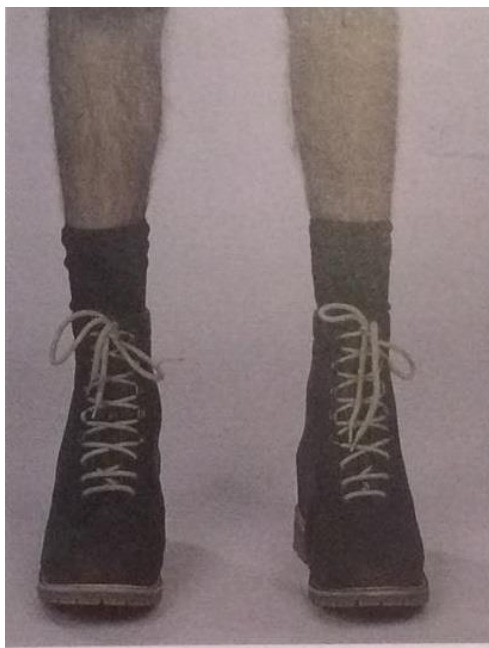
U ortézy na řešení této vady nepotřebujeme podporu klenby. Klenba se podpírá sama a je zvednuta výše, než jak je tomu u fyziologického postavení. Ortéza nohy má za úkol rozšiřovat měkké tkáně v plantární části nohy a tím i uvolňovat vysoké postavení nártu. Toho je docíleno za pomoci klínů umístěných před calcaneus a před metatarzophalangeální klouby. Důležité také je, aby prsty zůstaly v kontaktu s podložkou.

Obrázek č. 4: Působení vložky



Zdroj: Baumgartner, 2016: 250

Obrázek č. 5: FO (foot orthosis) na řešení vady pes cavus



Zdroj: Baumgartner, 2016: 251

Varózní postavení paty se řeší vhodným umístěním patního klínu, který pomáhá navrátit nohy do fyziologického postavení. Důležitá je také úprava obuvi. Bota by měla obepínat kotník, aby byla noha dobře uchycena. Jazyk boty by měl být široký a dobře vypolstrovaný, kvůli zvýšenému nártu a prevenci otlaků. U neurologických onemocnění jako je Charcot-Marie-Tooth je dobré kombinovat vložky a obuv s vhodně zvolenou sériovou nebo individuální AFO ortézou (Baumgartner, 2016).

8.1.4 Pásky

Peroneální páska je hlavně v brzkých stadiích velmi využívaná zdravotnická pomůcka. Její hlavní terapeutický účinek spočívá v podpoře a udržování nohy

Obrázek č. 6: Peroneální páska



Zdroj: Krawczyk, 2014: 58

v dorsiflexním postavení. Její horní část, která obepíná holeň se vyrábí z textilního materiálu s velcro zapínáním. Pásek připojený k objímce je z textilní gumy a na opačném konci je opatřen háčkem na zachycení do šněrování obuvi. Jak už jsem zmínil pomůcka pomáhá držet hlezenní kloub ve správném postavení a zabraňuje tak problémům s přepadávající špičkou. Je možné ji využít u všech diagnóz s postižením peroneálního svalstva. Její výhodou je snadné, rychlé a levné pořízení a dobré zpracování (Kobesová, 2004).

8.2 Ortézy dolních končetin

Vzhledem k tomu, že dolní končetina plní v našem životě nosnou funkci (statickou i dynamickou), je velmi důležité vhodně vybrat typ a materiál z kterého ortézu pacientovi poskytneme. Při rozhodování vycházíme z těchto kritérií:

- Posouzení nosnosti dolní končetiny
- Svalové síly
- Možných zkratů
- Celkového funkčního stavu
- Rozsahu pohybu a stability v kloubech

Ortézy dolních končetin (DK) je možné dále dělit podle mnoha aspektů:

- Podle způsobu výroby – individuální nebo sériové
- Materiálu – textilní, plastové nebo kompozitní materiály
- Účelu – kompenzační, dočasně užívané, léčebné
- Funkce – stabilizační, korekční, fixační, odlehčující, nahrazující funkci
- Umístění – na těle (Kolář, 2009).

8.2.1 Sériové ortézy

Většinou jsou tyto ortézy využívány k náhlému řešení problémů spojených s úrazy, operacemi či vrozenými postiženími (například kyčelních kloubů u dětí). Jsou dodávány v širokém spektru velikostí a konstrukčních provedení a díky tomu si můžeme vybrat ortézu s vhodným terapeutickým účinkem pro pacienta. Lehčí typy ortéz jako jsou různé bandáže či pásky se vyrábějí z prodyšných a elastických materiálů vhodných pro dlouhodobější nošení. Komplikovanější typy ortéz sloužící ke stabilizaci kloubů jsou pak doplněny o kovové či plastové výztuhy. Dodávají se buď jako rigidní, které zamezují pohybu v kloubu nebo jsou osazeny klouby. Ty mohou umožňovat volný pohyb nebo jsou i klouby s nastavitelným rozsahem pohybu pro lepší kontrolu pohybu v kloubu (například po operacích). Ortézy určené ke sportovnímu využití jsou pak vyráběny z plastu či moderních

kompozitních materiálů s kovovými klouby, to činní ortézy lehčí a odolnější proti poškození. Zároveň oproti látkovým ortézám poskytují sportovci lepší zajištění stability v kloubu. Pro snazší přehlednost jsou sériové ortézy zařazeny do skupin podle indikace a lokalizace na těle pacienta. Jejich výhodou je rychlá dostupnost, ale nevýhodou malá možnost nastavení při komplikovanějších postiženích (Kolář, 2009).

8.2.2 Individuální ortézy

Velkou výhodou těchto ortéz je, že jsou vytvářeny přesně na míru pro každého pacienta. Abychom však docílili dobrého výsledku je velmi důležité správné a důkladné odebrání měrných podkladů pacienta. Podklady snímáme podle druhu pomůcky u lehčích ortéz nám postačí dvojdimenzionální podklad (nákrasy, obrysy částí těla či plantogramy) u složitějších případů pak využijeme trojdimenzionálního modelu. Ten máme možnost získat pomocí odlitků, otisků nebo si za pomoci sádry vytváříme sádrový negativ. Dnes už můžeme využít i moderního digitálního skenování končetiny. Podle těchto podkladů se vytváří model (sádrový pozitiv), na kterém se ortéza sestavuje. Celkové provedení, výběr materiálu a celkovou stavbu si navrhuje ortotik-protetik, který se řídí požadavky pacienta a jeho ošetřujícího lékaře. Nevýhoda těchto ortéz je vysoká pořizovací cena a časová náročnost na výrobu (Kolář, 2009).

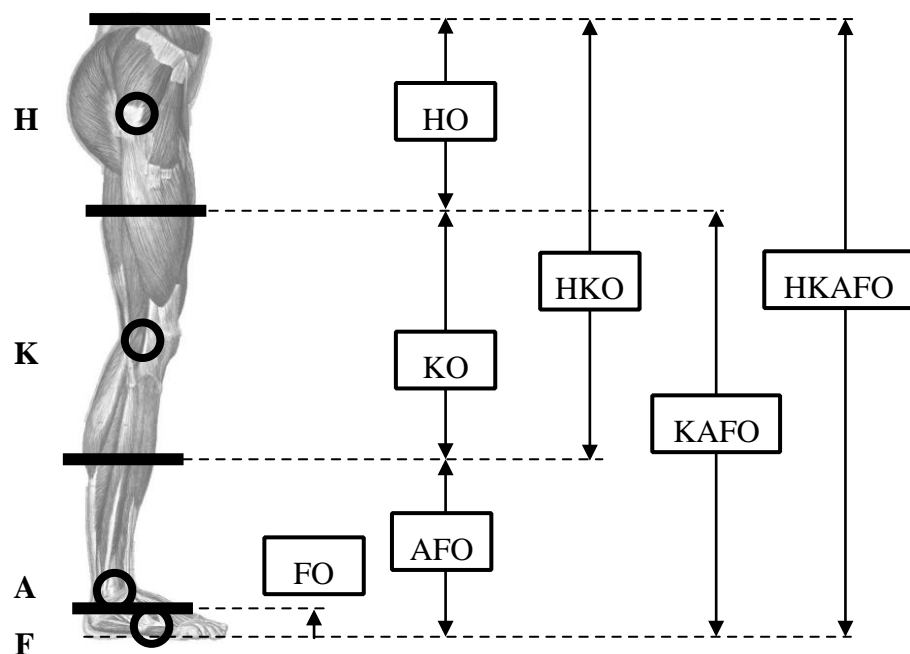
8.2.3 Mezinárodní klasifikace ortéz DK

Tato klasifikace (viz obrázek č. 7) je celosvětově užívána a byla vytvořena pro lepší přehled ortéz. Tato klasifikace pro jednotlivé ortézy vychází z popisu stabilizovaných kloubů dolní končetiny vyjádřených zkratkou, která obsahuje vždy počáteční písmena anglického názvu kloubu.

- FO – Foot Orthosis
 - Nožní ortézy jsou používány hlavně u pacientů, kde je potřebná korekce vadného postavení chodidla prstů (korektory prstů), také se využívá jako odlehčující pomůcka při plantárních problémech (ortopedické vložky)
- AFO – Ankle Foot Orthosis
 - Hlezenní ortézy jsou využívány hlavně u deformit nohou nebo u pacientů s nestabilním hlezenním kloubem a svalovou slabostí na distální části dolní končetiny.
- KAFO – Knee Ankle Foot Orthosis

- Kolenní, hlezenní a nožní ortéza. Tento typ ortéz je indikován u pacientů, jejichž stav vyžaduje stabilizaci všech těchto částí končetiny, ať už z důvodu svalové slabosti nebo deformitám a poruchám stability jednotlivých kloubů.
- KO – Knee Orthosis
 - Mezi nejzákladnější kolenní ortézy můžeme zařadit různé infrapatelární pásy, elastické či neoprenové zpevňující ortézy nebo ortézy s kloubovými dlahami. Ty se nejčastěji indikují pacientům s lehčím poraněním nebo u sportovců při problémech s vazivovým aparátem kolenního kloubu. Jedná se většinou o sériově vyráběné ortézy. Při těžších problémech s deformitami v kolenním kloubu jako jsou varozita či valgozita nebo rekurvace přistupujeme k výrobě individuální ortézy, která bude plnit požadavky vhodné pro zlepšení stavu pacienta nebo bude zamezovat zhoršení jeho současného stavu.
- HKAFO – Hip Knee Ankle Foot Orthosis
 - Kyčelní, kolenní, hlezenní a nožní ortéza. Jedná se o pomůcku velmi náročnou na výrobu i užívání, která má za účel stabilizovat všechny klouby dolní končetiny. Tento typ pomůcky je indikován pacientům s paraplegií či s muskulární dystrofií a funguje hlavně jako stabilizační pomůcka pro stoj (Kolář, 2009).

Obrázek č. 7: Mezinárodní klasifikace ortéz dolní končetiny



Zdroj: Krawczyk, 2014: 47

8.2.4 Funkční požadavky na ortézy

- Mobilizace – zvětšení rozsahu pohybu
- Imobilizace – fixace končetiny, například po traumatech, operacích
- Stabilizace – podpora kloubů při potížích s nestabilitou
- Korekční působení – pomáhá návratu do fyziologického postavení pomocí tlaku na končetinu
- Retenční působení – slouží k udržení dosaženého fyziologického postavení
- Limitace pohybu – limituje pohyb v jednotlivých segmentech, například po šlachovém poranění
- Podpůrná funkce – nahrazuje funkce postižených svalů
- Vyrovnávací funkce – při korekcích zkratů
- Odlehčující funkce – náhrada nebo podpora nosnosti končetiny (Kolář, 2009)

8.2.5 Princip působení ortéz

- Analgetická bandáž – termobandáž, elastická zpevnění
- Tříbodový princip – využíváný u korekčních ortéz
- Kontaktní plocha – zpevnění v kloubu, mimo kloub, celý rozsah končetiny
- Distrakce – distrakční působení na daný segment
- Derotace – u vložek, končetinových i trupových ortéz
- Reklinace – napřimující a extenční efekt na páteř
- Princip míče – u trupových ortéz, stlačení břišní dutiny oproti lordóze (Kolář, 2009)

8.2.6 Kontraindikace ortézování

Kontraindikace ortéz vystupuje z důkladného klinického vyšetření, anamnézy a vyhodnocení terapeutických a technických možností při uplatnění ortézy.

- Nedostatečná svalová síla pro využití ortézy
- Kardiopulmonální nedostatečnost
- Insuficience venózního systému (pacient náchylný k trombóze)
- Měnící se obvod končetiny (otoky končetin)
- Nevhodný stav kožního krytu
- Nesnášenlivosti dlouhotrvajícího tlaku na pokožce
- Nespolupráce ze strany pacienta

8.3 AFO ortézy

8.3.1 Rozdělení AFO ortéz

Sériové AFO ortézy jsou dodávány v mnoha velikostních a materiálových provedeních. Jejich výhodou je hlavně rychlá dostupnost. Pro lepší přehled při výběru jsou rozdělené podle jejich možnosti užití:

- AFO ortézy – stavitelné
 - Jedná se o fixační ortézu s kloubovou dlahou s možností nastavení rozsahu pohybu, bez možnosti využití obuvi
 - Indikace – pooperační a poúrazové stavy kotníku a nohy
- AFO ortézy – rigidní
 - Jedná se o fixační ortéz bez možnosti pohybu, bez možnosti využití obuvi
 - Nahrazuje sádrou fixaci
 - Indikace – stejná jako u stavitelných ortéz
- AFO ortézy – zpevňující
 - Ortézy bez kloubových dlah, většinou zhotovené z pevných nebo elastických textilních materiálů za použití výztuže (plastové nebo kovové)
 - S možností využití v obuvi
 - Indikace – lehká poranění hlezenního kloubu vyžadující fixaci při zátěži
- AFO ortézy – peroneální
 - Ortézy z pevného materiálu
 - Nahrazují funkci peroneálního svalstva a stabilizují hlezenní kloub
 - Indikace – postižení n. peroneus (akutní či chronické parézy)
- AFO ortézy – elastické
 - Jednoduché ortézy z textilního elastického materiálu
 - Indikace – stavy po přetížení, lehká instabilita hlezenního kloubu (Krawczyk, 2014)

8.3.2 Peroneální ortézy (sériové)

Z hlediska onemocnění CMT nás budou peroneální AFO ortézy zajímat nejvíce. Jsou tím nejvyužívanějším řešením na progredující problémy s přepadávající špičkou a instabilitou kotníku. Využívají se hlavně, když už pacient není schopen vykonat dorsální

flexi a hrozí tak nebezpečí distorzí hlezenního kloubu, pádů a nepříjemného zakopávání při chůzi. Plní hlavně stabilizační a podpůrnou funkci. Účelem AFO ortézy je stabilizovat správné postavení hlezna a chodidla v sagitální rovině a tím zlepšit pacientovu chůzi a zmenšit fyzickou náročnost pohybu a zlepšit tak kvalitu jejich života. U AFO ortéz je při správném použití možné napravovat i postavení kolenního kloubu tak, aby nedocházelo k rekurvaci kolene nebo podlamování kolene do flexe při oslabených extenzorech kolenního kloubu. Toho docílíme správným umístěním bércové opory nebo nastavením menšího úhlu v hlezenním kloubu. Ortéza se umísťuje do obuvi mezi stélku a vložku, její nošení není nijak omezující při žádné běžné denní činnosti. Bez pevné obuvi a na boso je využívání ortézy vyloučeno. Pokud onemocněný trpí pouze poruchami dorzální flexe je vhodné využít ortézu se zadní oporou o bérce (viz obrázek č. 8). Pokud ovšem není zachována svalová síla extenzorů kolenního kloubu je vhodné zvolit ortézu s přední oporou (viz obrázek č. 9) z důvodu, že toto umístění napomáhá uzamknutí kloubu při stojné fázi a tím zlepšuje stabilitu stoje (Kobesová, 2004; Krawczyk, 2014).

Obrázek č. 8: Peroneální ortéza se zadní oporou



Zdroj: <http://www.ottobock.cz/ortotika/produkty-od-a-do-z/walkon/>

Obrázek č. 9: Peroneální ortéza s přední oporou



Zdroj: <http://www.ottobock.cz/ortotika/produkty-od-a-do-z/walkon-reaction/>

8.3.2.1 Materiály na výrobu ortéz

Peroneální AFO ortézy se nejčastěji vyrábějí z uhlíkových vláken, kvůli velké pevnosti (tlak, tah), nízké hmotnosti a dobré pružnosti. Ortézy z uhlíkových vláken (karbon) plní velice dobře dynamickou funkci při pohybu díky flexibilním částem v chodidlové části a pružině, která spojuje chodidlo a bérceovou objímku. Pomáhají při odrazové fázi chůze a napomáhají i dobrému odvalu chodidla během stojné fáze a tím celkově zlepšují plynulost a rychlost chůze. Při chůzi se i významně snižuje energetická náročnost a pacient je schopný urazit větší vzdálenost. Pro pacienty s menší aktivitou je vhodné indikovat ortézu z termoplastu. Tato ortéza nemá takové dynamické vlastnosti jako uhlíková, ale plní spíše podpůrnou a stabilizační funkci. Její výhodou je menší finanční náročnost. O tom, jakou ortézu vybrat rozhoduje ortotik-protetik na základě důkladného vyšetření a rozhovoru s pacientem (Krawczyk, 2014; Kobesová, 2004).

8.3.3 Individuální AFO ortézy

U pacientů, kterým nevyhovují sériově vyráběné ortézy, ať z důvodu nevyhovující velikosti nebo rozdílným požadavkům na funkci ortézy, přistupujeme k výrobě individuálního typu ortézy. Individuální ortézy jsou pro pacienty vždy více vyhovující, protože přesně sedí jejich léčebným a funkčním požadavkům.

Správně zhotovená AFO ortéza přímo ovlivňuje pohyb v hlezenním kloubu a nepřímou také v kolenním kloubu. Což nám u onemocnění Charcot-Marie-Tooth umožňuje

řešit rozsáhlejší postižení než pouze s FO ortézou. Při výrobě pomůcky máme možnost využít různé materiály a druhy ortéz. Výběr závisí na ortotikovi, který se rozhoduje na základě vyšetření a konzultace s pacientem tak, aby bylo docíleno nejlepšího možného výsledku léčby (John D. Hsu, 2008).

8.3.3.1 Materiály na výrobu ortézy

- Kůže
 - Kůže je přírodní materiál, který je velmi komfortní. Může se kombinovat i s ostatními materiály (plasty, kovy, kompozity). Používá se k výrobě ortéz ke stabilizaci hlezenního kloubu a nohy. Ortézu z kůže lze používat i samostatně bez použití obuvi. Kůže se mechanicky tvaruje na sádrovém odlitku.
- Kovy
 - Využívají se na výrobu dlah a kloubů pro AFO ortézy
 - Využívají se v kombinaci s ostatními materiály jako jsou plasty, kompozity a kůže
- Plasty
 - Termoplast je materiál, který lze působením tepla tvarovat
 - Ortézy z termoplastů se využívají spíše k výrobě statických AFO ortéz
- Kompozity
 - Kompozitní materiál je materiál obsahující dvě a více složek. Výztuž neboli armování a matrici (pojivo)
 - Tento materiál se vyznačuje dobrou pevností a dynamickými vlastnostmi
 - Díky mechanickým vlastnostem nejvhodnější materiál na výrobu AFO ortéz (Krawczyk, 2014).

8.3.3.2 Typy individuálních AFO ortéz

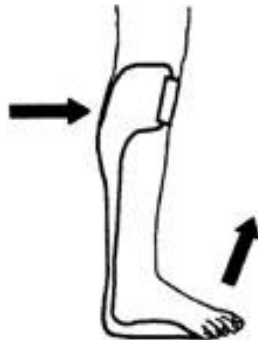
Vhodný typ ortézy vybíráme podle fyzického stavu pacienta, funkčním požadavkům na ortézu a podle potřeb pacienta.

1. Typ číslo jedna

- Typ číslo jedna je indikován při výpadku nebo oslabení dorsálních flexorů bérce (zvedače chodidla)

- Vhodný pro pacienty s chorobou Charcot-Marie-Tooth, které není možné vybavit sériově vyráběnými ortézami
- Materiál na výrobu: plast, kompozit

Obrázek č. 10: AFO ortéza typ č.: 1

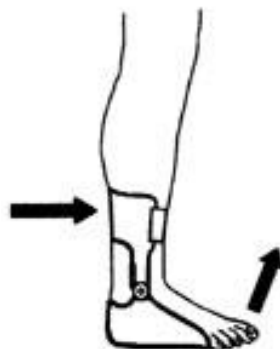


Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

2. Typ číslo 2

- Typ číslo dvě je indikován pacientům s oslabením dorsálních flexorů nohy se současnou nestabilitou hlezenního kloubu
- Ortéza koriguje zadní část chodidla a zaručuje nášlap na patu s pružícím mechanickým kotníkem kontrolovaného průběhu pohybu až po fázi odrazu chodidla. Stejně jako u všech typů s obepnutím zadní části chodidla je během průběhu pohybu kontrolována také rotace chodidla.
- Materiál na výrobu: plast, kompozit

Obrázek č. 11: AFO ortéza typ č.: 2



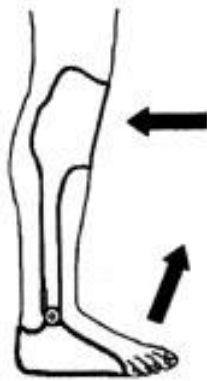
Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

3. Typ číslo tři

- Slouží také k podpoře dorsálních flexorů nohy, ale také k podpoře extenze v kolenním kloubu

- Funkce ortézy připouští při kontaktu paty plantární flexi chodidla a vede rovinu horního hlezenního kloubu až po stojnou fázi. Předpokladem je fyziologická osa DK a zároveň stabilní vazivo v kolenním kloubu. Odpich špičky chodidla se spouští pomocí tzv. dorzálního dorazu v hlezenním kloubu, aby se v proximálně ventrální pelotě tibiální plošiny dosáhlo extendujícího a stabilizujícího účinku v kolenním kloubu
- Materiál na výrobu: plast, kompozit

Obrázek č. 12: AFO ortéza typ č.: 3

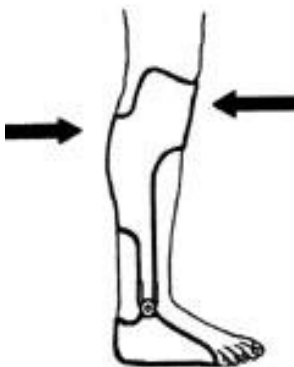


Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

4. Typ číslo čtyři

- Indikován při postižení kolenního kloubu (rekurvace), poruchy dorsálních flexorů nohy a nestabilitě hlezenního kloubu
- Při této konstrukci ortézy se použije dvojčinný hlezenní kloub, který kontroluje plantární flexi při nášlapu na patu. Rekurvaci kolenního kloubu kontrolujeme za pomoci velkoplošné dorsální objímce bérce. Bezprostředně po stojné fázi se vlivem dorzálního dorazu kloubu zahájí odpich špičky. Přitom se síly řídí na proximálně ventrálně ležícím dosednutí na oporu na tibiální rovině, aby se dosáhlo extendující a stabilizující funkce v kolenním kloubu. Nedostatečná funkce zdvihačů chodidla je po fázi odpichu omezena nastavitelným dorazem v plantárně flexním pohybu horního hlezenního kloubu a tím se zajistí volný průkmit nohy
- Materiál na výrobu: plast, kompozit
(<http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>, 2018)

Obrázek č. 13: AFO ortéza typ č.:4

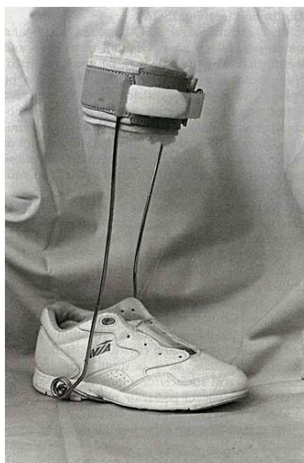


Zdroj: <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>

5. Typ číslo pět (AFO součást obuvi)

- Jedná se o starší provedení AFO ortézy
- Indikuje se také při poruše dorsální flexe nohy
- Možné využití u pacientů, kteří tento typ využívají dlouhodobě a jsou s ním spokojeni, a u pacientů, kde je potřebný minimální kontakt ortézy s pokožkou
- Materiál na výrobu: kovové dlahy, kožená nebo textilní objímka

Obrázek č. 14: AFO ortéza jako součást obuvi



Zdroj: Krawczyk, 2014: 61

8.3.4 Možnosti kloubů pro AFO ortézy

Při stavbě AFO ortézy máme možnost vybrat různé druhy kloubů viz příloha 2. Vždy vybíráme tak, aby ortéza co nejvíce vyhovovala potřebám pacienta.

- Volný pohyb kloubu – umožňuje kompletní rozsah pohybu v hlezenním kloubu

- Podpora dorsální flexe – pomáhá udržet chodidlo v dorsální flexi
- Doraz plantární flexe – omezuje pohyb hlezenního kloubu do plantární flexe a neomezuje dorsální flexi
- Doraz dorsální flexe – opačný účinek než u dorazu plantární flexe
- Bez pohybu v kloubu – neumožňuje pohyb v kloubu (John D. HSU, 2008)

9 Diskuse

V životě lidí s onemocněním Charcot-Marie-Tooth mají ortotické pomůcky nezastupitelnou úlohu, a proto jsem se rozhodl psát zrovna o tomto tématu. Při zpracování této práce mě ovšem zarazila malá informovanost laické veřejnosti o tomto onemocnění. Naprostá většina nevěděla ani, že takové onemocnění existuje. Nebylo rovněž jednoduché sehnat literaturu, která by tuto chorobu a možnosti její léčby komplexně a hlavně dostatečně popisovala. Dá se namítnout, že CMT je vcelku vzácné onemocnění. Podle mého názoru, onemocnění s prevalencí 1:2500 není zas takovou vzácností a v povědomí lidí by mělo být.

Velkou roli v osvětě tohoto onemocnění má společnost C-M-T, která se snaží zvýšit informovanost odborné i laické veřejnosti o tomto onemocnění. Společnost pravidelně pořádá semináře, kterých se mohou účastnit jak lékařští pracovníci, tak samotní pacienti, kteří tak mají možnost načerpat mnoho informací o svém onemocnění a možnostech léčby. Společnost se také snaží ovlivňovat legislativu ve prospěch pacientů. Mnoho informací se dá najít i na jejich webových stránkách společnosti, ze kterých jsem čerpal. Pacienti v ČR mají také možnost navštívit specializované pracoviště pro onemocnění CMT ve FN Motol.

Při léčbě tohoto onemocnění je vhodné využít AFO ortézy. Podle nezávislé studie Ramdharryho a kolektivu ale pacienti s chorobou Charcot-Marie-Tooth AFO ortézy odmítají. Pacienti si stěžovali na diskomfort spojený s nošením ortézy a také na to, že ortézy jim nevyhovují ani z estetického hlediska (Ramdharry, 2012).

Podle mého názoru tak i podle informací, které jsem slyšel od pracovníků protetik nebo četl v literatuře snášejí pacienti AFO ortézy dobře. Nošení ortézy může být zpočátku nepříjemné, ale efekt, který má ortéza na mobilitu a stabilitu stoje, je natolik dobrý, že si pacienti zvyknou i na malé nepohodlí. Pokud jde o estetickou stránku ortéz, jdou velice dobře schovat do boty a pod oblečení. Takže není skoro poznat, že pacient nosí ortézu.

Závěr

V mé bakalářské práci jsem se zabíral chorobou Charcot-Marie-Tooth a možnostmi její léčby. Tento typ neuropatie jsem si vybral z důvodu, že není moc známá a většina společnosti má o tomto onemocnění minimální nebo žádné informace, přestože jde o nejrozšířenější nervosvalové onemocnění na světě.

V úvodu mé práce jsem zpracoval informace o historii, prvních příznacích onemocnění a vyšetřovacích metodách, které slouží k přesné diagnóze. Dále jsem se věnoval léčbě příznaků a projevů této choroby.

Choroba CMT postihuje hlavně svaly dolní končetiny, což má za následek zhoršení chůze. To může mít negativní dopad na pacientův fyzický tak i psychický stav. U těžších typů CMT hrozí pacientům omezení soběstačnosti při normálních denních činnostech, a to může mít následek potíže s návratem k jeho předchozímu zaměstnání, což může mít i neblahý sociální dopad. V tomto ohledu se ortézování jeví jako velice přínosná a účinná forma léčby.

Při léčbě ortézami je ovšem velmi důležité dodržovat určitá pravidla. Ke každému pacientovi je nutné přistupovat individuálně, aby bylo docíleno co nejlepších výsledků v léčbě. Při výběru pomůcky zodpovídá ortotik-protetik za výběr správného typu pomůcky, materiálu na výrobu a dále také za edukaci pacienta.

Při léčbě je velmi důležitá komunikace mezi lékařskými pracovníky, kteří se o pacienta starají. Při dobré spolupráci lékařů, fyzioterapeutů a ortotiků, je možné docílit nejlepších výsledků v léčbě a tím co nejvíce ulehčit pacientům život. To ostatně platí u jakéhokoliv jiného onemocnění.

Přínosem mé práce je zpracování informací o chorobě Charcot-Marie-Tooth a možnostech léčby jako je fyzioterapie, ortopedie a ortotika. Může sloužit ke zlepšení znalostí o tomto onemocnění jak pro studenty zdravotnických oborů, tak pro laickou společnost.

Literatura

Ambler Zdeněk Neurologie pro studenty lékařské fakulty [Kniha]. - Praha : Univerzita Karlova v Praze, 2004. - str. 399. - ISBN 80-246-0894-4.

Ambler Zdeněk Poruchy periferních nervů [Kniha]. - Praha : Triton, 2013. - str. 467. - ISBN 978-80-7387-705-7.

Dungl Pavel a kol. Ortopedie [Kniha]. - Praha : Grada Publishing, 2005. - str. 1273. - ISBN 80-247-0550-8.

G. M. Ramdharry, A. J. Pollard, J. F. Marsden, M. M. Reilly Comparing Gait Performance of People with Charcot-Marie-Tooth Disease Who Do and Do Not Wear Ankle Foot Orthoses [Článek] // Physiotherapy research international. - 2012. - 4., dostupný z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22228620>

Haberlová Jana, Mazanec Radim a Seeman Pavel Dědičné periferní neuropatie [Článek] // Neurologie pro praxi. - 2006. - 3.

Haladová Eva a Nechvátalová Ludmila Vyšetřovací metody hybného systému [Kniha]. - Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2003. - str. 135. - ISBN 80-7013-393-7.

HSU John D., John W. MICHAEL a John R. FISK AAOS atlas of orthoses and assistive devices [Kniha]. - Philadelphia : Mosby/Elsevier, 2008. - str. 652. - ISBN: 9780323039314.

Kolář Pavel Rehabilitace v klinické praxi [Kniha]. - Praha : Galén, 2009. - str. 713. - ISBN 978-80-7262-657-1.

Kordošová Magdaléna Chôdza, najprirodzenejší pohyb človeka? [Článek] // Ortopedická protetika. - Brandýs nad Labem : FOPTO, 2017. - 20.

Krawczyk Petr a Rosický Jiří Ortotika 1 [Kniha]. - Ostrava : Ostravská univerzita v Ostravě, 2014. - str. 80. - ISBN 978-80-7464-614-0.

Krobot Alois a Kolářová Barbora Povrchová elektromyografie v klinické rehabilitaci [Kniha]. - Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. - str. 82. - ISBN: 978-80-244-2762-1.

Mazanec Radim [a další] Hereditární neuropatie [Článek] // Česká a Slovenská neurologie a neurochirurgie. - 2009.

Mazanec Radim Hereditární neuropatie [Článek] // Neurologie pro praxi. - 2015. - 2.

Opavský Jaroslav Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty [Kniha]. - Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2003. - str. 91. - ISBN 80-244-0625-X.

René Baumgartner Michael Moller, Hartmut Stimus Pedorthics [Kniha]. - Geislingen : C. Maurer Fachmedien, 2016. - str. 338. - ISBN: 978-3-87517-047-4.

Sborník [Konference] // O všech aspektech chorob Charcot-Marie-Tooth. - Praha : Společnost C-M-T, 2000.

Sborník přednášek ze semináře v Poslanecké sněmovně Parlamentu České Republiky [Konference] // Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby. - Praha : Společnost C-M-T, 25.5.2004.

Urbánek Karel Neurodegenerativní onemocnění [Kniha]. - Praha : Triton, 2000. - str. 223. - ISBN 80-7254-078-5.

Véle František Kineziologie: přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy [Kniha]. - Praha : Triton, 2006. - str. 375. - ISBN 80-7254-837-9.

Vladimír Janda a kol. Svalové funkční testy [Kniha]. - Praha : Grada Publishing, 2004. - str. 325. - ISBN 80-247-0722-5.

Internetové zdroje

W. Seifert F. Steinfeld Indikace různých typů ortéz pro pacienty po obrně [Online] // Ortopedická protetika. - Otto Bock ČR, s.r.o.. - 7 2018. - <http://www.ortotikaprotetika.cz/oldweb/Wc95bacbbfff39.htm>.

OttoBock www.ottobock.cz [Online] // Otto Bock. - 7. 3 2018. - <http://www.ottobock.cz/ortotika/casti-tela/chodidlo-a-kotnik/>.

Seznam obrázků

Obrázek 1 Atrofie svalů bérce	13
Obrázek 2 Deformita nohy pes cavus a kladívkovité prsty	14
Obrázek 3 Operace dle Jonese.....	29
Obrázek 4 Působení vložky	35
Obrázek 5 FO (foot orthosis) na řešení vady pes cavus	36
Obrázek 6 Peroneální páska	36
Obrázek 7 Mezinárodní klasifikace ortéz dolní končetiny	39
Obrázek 8 Peroneální ortéza se zadní oporou	42
Obrázek 9 Peroneální ortéza s přední oporou.....	43
Obrázek 10 AFO ortéza typ č.: 1	45
Obrázek 11 AFO ortéza typ č.: 2.....	45
Obrázek 12 AFO ortéza typ č.: 3.....	46
Obrázek 13 AFO ortéza typ č.:4.....	47
Obrázek 14 AFO ortéza jako součást obuvi	47

Seznam zkratek

AFO – hlezenní ortéza

CMT – Charcot-Marie-Tooth

DK – dolní končetina

EMG – elektromyografické vyšetření

HMN – hereditární motorické neuropatie

HMSN – hereditární motoricko senzitivní neuropatie

HSN – hereditární senzitivní neuropatie

m. – musculus (sval)

mm. – musculi (svaly)

n. – nervus (nerv)

nn. – nervi (nervy)

PNF – propioceptivní neuromuskulární facilitace

PŘÍLOHY

Příloha 1: Přehled genetických subtypů a klinických projevů CMT

Typ CMT	Gen	Lokus	Věk manifestace	Klinické projevy	Průměrné RV
CMT1. Dominantní, demyelinizační					
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
CMT2. Dominantní, axonální					
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, hlavné 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
CMT4. Recesivní, demyelinizační					
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
AR-CMT2. Recesivní, axonální					
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: Ortotické možnosti kontroly pohybu v hlezenním kloubu

Orthotic Ankle Control Options				
	Icon	Examples		
		Metal System	Plastic System	Biomechanical Control
FREE Motion				Coronal plane HOLD fixes Inversion/eversion; Sagittal plane = Free plantar/dorsiflexion
Dorsiflexion ASSIST				Coronal plane = HOLD if articulated; RESIST if non-articulated plastic; Sagittal plane = Dorsiflexion ASSIST
Plantarflexion STOP				Coronal plane = HOLD if articulated; RESIST if non-articulated plastic; Sagittal plane = Plantarflexion STOP
Dorsiflexion STOP				Coronal plane = HOLD if articulated; RESIST if non-articulated plastic; Sagittal plane = dorsiflexion STOP
Fixed Ankle				Coronal plane HOLD fixes inversion/eversion; Sagittal plane HOLD fixes plantar/dorsiflexion; Sagittal plane may be VARIABLE HOLD, if PF/DF attitude is adjustable

Zdroj: John D. Hsu, 2008