

# NERVOSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ

Porucha některé ze struktur motorické jednotky:

- *motoneuron předních rohů míšních*
  - SMA - spinální muskulární atrofie
  - Poliomyelitis anterior acuta
- *periferní nerv*
  - HMSN - hereditární motorická a senzitivní neuropatie (CMT)
  - Guillain-Barré syndrom
- *nervosvalová ploténka*
  - CMS - kongenitální myastenické syndromy (mutace genů)
  - Myastenia gravis
  - Botulismus
- *sval*
  - Svalové dystrofie (Duchennova, Beckerova, pletencové, kongenitální)
  - Kongenitální myopatie
  - Myotonické dystrofie

# PROGRESIVNÍ SVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ

- *primární* – geneticky podmíněná - progresivní muskulární dystrofie (MD), kongenitální a metabolické myopatie, dystrofické myotonie, mitochondriální encefalomyopatie a myopatie s poruchou iontových kanálů (nedystrofické myotonie a periodické familiární parézy)
- *sekundární* – získaná - myopatie autoimunní, toxické a endokrinní
- představují heterogenní skupinu chorob u kterých postupně dochází k degeneraci svalových vláken, jež jsou pak nahrazována funkčně neplnohodnotným vazivem a tukem
- liší se typem dědičnosti, frekvencí výskytu (1:3500 - 1:100 000), rozmanitou etiologií, věkem začátku prvních obtíží, distribucí svalových atrofií a zejména odlišně rychlým průběhem

# PROGRESIVNÍ SVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ

- Spojují je příznaky a nálezy typické pro tzv. „*myopatický syndrom*“
- První subjektivní příznaky - zhoršení chůze do schodů a do kopce, neschopnost utíkat
- *Myopatický šplh* - ze země, později i ze židle vstávají stále obtížněji za pomoci horních končetin, jimiž se opírají o stehna
- *Myopatické držení* - vypouklé břicho, hyperlordóza  
svěšená ramena
- *Myopatická chůze* - nestabilní pánev  
kolébavá



*Pro objektivní nález je typické:*

- většinou symetrický pokles svalové síly s progredující poruchou hybnosti, zejména v proximální části končetin
- narůstající atrofie v oblasti pletencového svalstva, provázené u některých forem pseudohypertrofiemi převážně lýtkového svalstva
- nízké, postupně vyhasínající reflexy
- žádné dysestézie, poruchy citlivosti, fascikulace,
- myalgie vzácně
- poruchy srdečního rytmu - srdeční selhávání
- respirační selhání



# FYZIOTERAPIE

- doma i lázeňská - podpora pro co nejdelší udržení funkčních schopností důležitých svalových skupin, rozsah kloubních pohybů
- zpomalení tvorby flekčních kontraktur, skoliózy a deformit nohou
- indikovány protetické pomůcky - dlahy, boty, korzet, el. vozík
- při poklesu vitální kapacity plic a známek chronické hypoxie je nutno včas zvážit zahájení domácí podpůrné plicní ventilace
- u pacientů s DMD zpomaluje progresi, zlepšuje kvalitu i délku života
- význam mají také *včasné* ortopedické operace skoliózy a AŠ, v indikovaných případech mohou velmi příznivě ovlivnit další průběh nemoci

# ERGOTERAPIE

- Ergoterapie - zajištění nejvyššího možného stupně samostatnosti v aktivitách denního života, volného času i pracovních činnostech
- ergoterapie dětí - hra, kterou je třeba přizpůsobit vývoj. stupni
- jednotlivé činnosti jsou vybírány na základě zvážení biologických, psychologických a sociálních faktorů
- Ergodiagnostika - posuzuje vliv onemocnění na výkonnost, obratnost, vytrvalost ....., aktuální pracovní potenciál z hlediska onemocnění

# KINEZIOTERAPIE

- Polohování, Termoterapie , Protahování, Ošetření MT
- VRL, BPP, PNF, Klappovo lezení
- Bobath koncept
- Schrothová
- RFT – inspirační, expirační
- Propriocepce
- Analitika
- Cvičení ve vodě (menší silové nároky, komplexnější pohyb)
- Vertikalizace, pomůcky

- *vyvarovat se excentrickým kontrakcím (s vyšší intenzitou)*
  - posazování na židli - váhu těla i do HKK na područky,
  - činnosti v dlouhotrvajícím předklonu - úklid, zahrada, hraní
- za neúčinnější typ zátěže aerobní cvičení - vliv nejen na redukci únavy, ale i na zlepšení kardiorespiračních parametrů
- pacientům se doporučuje chůze, plavání či jízda na kole

Při srovnání efektivity reflexní lokomoce a senzomotorické stimulace u myopátů, vyšla jako efektivnější při facilitaci a aktivaci oslabených primárně poškozených svalů, senzomotorická stimulace (kulové a válcové úseče, balanční sandály, nafukovací míče, minitrampolíny, pěnové balanční plošiny, Posturomed, Propriomed, BOSU, čočky)



# MYASTENIA GRAVIS

- autoimunitní onemocnění
- autoprotilátky proti acetylcholinovým receptorům
- blokáda nebo zničení receptorů na postsynaptické membráně
- nervosvalový přenos na nervosvalové ploténce
  - rychlá únava kosterního svalstva v oblastech svalů:  
extraokulárních, faciobulbárních, šíjových, pletencových, respiračních
  - ptóza, dvojitě vidění
  - dysartrie, dysfagie, kousání – TM kloub, atrofie jazyka a mim.
  - šíjové svalstvo
  - pletencové svalstvo, omezení práce HKK, poruchy chůze
  - trupové svalstvo, respirační
  - nejsou svalové atrofie, jsou normální šlachokosticové reflexy



# MYASTENICKÁ KRIZE

Akutní, přechodné zhoršení práce dechových svalů

- neefektivní kašel, zadržování sputa, atelektázy
- nedostatečná saturace
- asfyxie - dušení z nedostatku vzduchu, které vede k hypoxii a hyperkapnii
- nutnost UPV, řízená - podpůrná

# FYZIOTERAPIE - RFT

- Zaměření na RFT – vždy dle aktuálního stavu!
  - kontaktní dýchání
  - trenažery pokud je schopen
  - statická i dynamická DC
  - dechové variace
  - brániční dýchání
- Myastenická krize
  - měkké techniky na hrudník, protažení hrudního koše
  - polohové drenáže
  - kontaktní dýchání
  - kontaktní dýchání v ovazu - dopomoc do výdechu - silnější nádech

# FYZIOTERAPIE

- vždy podřídít aktuálnímu stavu
- kontraindikací je ÚNAVA
- nevhodná jsou cvičení izometrická, výdržová
- u jednotlivých cviků málo opakování
- méně náročné posilovací prvky
- zaměření na konkrétní příznaky – pletence, šíje, mimické svalstvo
- častější změny cviků na HKK na DKK
- častější změny poloh
- vertikalizace, využití pomůcek

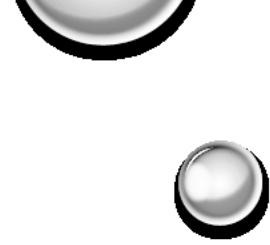
# GUILLAIN-BARRÉ syndrom

- polyradikuloneuritida
- akutní zánětlivé postižení periferních nervů
- autoimunní onemocnění
- Častým vyvolávajícím faktorem jsou přechozená onemocnění, pneumonie, prodělané infekce - Chlamydia, Campylobacter jejuni, borelióza
- čtyři hlavní subtypy:
  - AIDP
  - AMAN
  - AMSAN
  - Miller-Fisherův syndrom (Oftalmoplegie, ataxie, areflexie)
  - (faciální diplegie)

# AIDP

- nejčastěji začíná na DKK s ascendentním průběhem
- klinický obraz periferní parézy – někdy kompletní
- parézy až plegie
- poruchy citlivosti, někdy výrazné parestezie
- hyporeflexie až areflexie
- neuralgie v oblasti páteře
- dechové obtíže až UPV
- dysfagie, NGS až PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie)
- plné vědomí a orientovanost (někdy tlumení u těžkých stavů)

# KAZUISTIKA





# SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE - SMA

- vrozená onemocnění motoneuronu předních rohů míšních, při nichž dochází k postupnému úbytku svalstva
- postihuje všechny kosterní svaly
- ramena, kyčle, zádové svalstvo bývají postiženy nejvíce
- slabost v dolních končetinách je všeobecně větší než u paží
- postiženy také svaly krku, polykací a žvýkací
- smyslové vnímání a kožní citlivost nejsou postiženy
- intelektuální schopnosti jsou zachovány
- naopak je často pozorováno, že pacienti s SMA jsou nezvykle duševně čilí a přátelští, mají rodiny i děti

# TYPY SMA

- Typ 0 – při narození, výrazná atonie, úmrtí do 6měsíců
- Typ I – akutní infantilní forma
  - diagnostika do 6 měsíců, úmrtí do 2let, *jen leh*
- Typ II – přechodná pozdně infantilní forma
  - diagnostika do 18měsíců, při kvalitní péči dožití 30-50 let, *schopnost sedět, někdy stát, ale neschopnost samostatné chůze*
- Typ III – juvenilní forma
  - diagnostika po 18 měsících, nejprve poruchy chůze, *mezi 20 až 40 lety věku ztrácejí pacienti pohyblivost*
- Typ IV – vlastní adultní forma
  - v dospělosti, obvykle až po 35. roce, *postup nemoci bývá často velmi pomalý*

# KLINICKÝ OBRAZ

- většinu času tráví v sedě
- vznik flekčních kontraktur
- vznik kloubních deformit
- málo zátěže – osteoporóza
- slabé trupové svalstvo - dechové obtíž
- nefunkční trupové svalstvo - rozvoj skolióz, operace
- později deformity hrudníku s útlakem orgánů
- poměrně dlouho zachována hybnost ruky – obsluha vozíku, počítače – zachovaný intelekt – práce

# KINEZIOTERAPIE

- stále sporné, jak moc zátěže
- RFT – cvičení aktivní, kontaktní, Cough Assistent Machine - přístroj na zvýšení účinnosti kašle
- prevence kontraktur – MT, šetrné protahování - elasticita!
- polohování, aktivní i pasivní cvičební prvky
- VRL - nezastupitelné místo - aktivace bránice
- Bobath koncept – posturální reakce
- BPP, Klappovo lezení, PNF, senzomotorika
- zajištění ortéz, korzetů

# LÉČBA

- *Spinraza* - aktuálně je celosvětově Spinrazou léčeno cca 11 tis. pacientů se SMA
- k 30. dubnu 2021 bylo v ČR léčeno Spinrazou celkem 103 pacientů z toho 45 dospělých a 58 dětských
- Léčba přípravkem Spinraza má být zahájena co nejdříve po stanovení diagnózy 4 nasycovacími dávkami ve dnech 0, 14, 28 a 63. Udržovací dávka má být potom podávána jednou za 4 měsíce, cena jedné dávky asi 2 000 000
- *Zolgensma* – genová terapie léčí spinální svalovou atrofiu u dětí do dvou let, léčba vyjde na 2,1 milionu dolarů (přes 50 milionů korun), což je zároveň cena za jedinou dávku
- *Risdiplam*, prodáváný pod značkou Evrysdi, je lék používaný k léčbě SMA a první schválený perorální lék

- <https://www.blesk.cz/clanek/regiony-ostrava/668306/bude-zit-dva-roky-pak-umre-rekli-rodine-tomasek-1-ceka-na-nejdrazsi-lek-sveta.html>

Mexík se stal prvním dítětem, které v České republice dostalo lék

