

Dědičná polyneuropatie – mezioborová diagnóza

¹MUDr. Alena Kobesová, ¹MUDr. Ondřej Horáček, Ph.D., ²MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.,
³MUDr. Pavel Smetana, ¹Mgr. Michal Truc, ²doc. MUDr. Martin Bojar, CSc.

¹Univerzita Karlova v Praze, 2. LF UK a FN Motol, Klinika rehabilitace

²Univerzita Karlova v Praze, 2. LF UK a FN Motol, Neurologická klinika dospělých

³Univerzita Karlova v Praze, 2. LF UK a FN Motol, II. ortopedická klinika

Souhrn

Dědičné periferní neuropatie jsou heterogenní skupinou geneticky podmíněných, degenerativních chorob postihujících periferní nervy. Projevují se parézami s maximem akrálně na DK, později a méně na HK, a typickou deformitou nohy. Kauzální léčba zatím není známa, symptomatická terapie spočívá v léčbě medikamentózní, rehabilitaci, protetickém zajištění a v indikovaných případech v operační korekci deformity nohy.

Klíčová slova

dědičná neuropatie • choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) • deformita nohy • paréza • rehabilitace • protetika

Dědičné periferní neuropatie jsou heterogenní skupinou geneticky podmíněných, degenerativních chorob postihujících periferní nervy. Podle objevitelů, kteří tuto klinickou jednotku v r. 1886 současně popsali, se často používá názvu choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT). V polovině 70. let minulého století se v anglosaské literatuře začal užívat název hereditární motorické a senzitivní neuropatie (HMSN).

Dědičné polyneuropatie patří mezi nejčastější dědičné nervosvalové onemocnění s prevalencí 1 : 2500. Odhaduje se proto, že v České republice žije přibližně 4000 osob trpících nějakou formou dědičné neuropatie. Název HMSN nebo CMT označuje skupinu klinicky podobných nemocí, které se odlišují geneticky, elektrofyziologicky a bioticky. Přesná patogeneze ani kauzální terapie dosud není známa, ale diagnostika a klasifikace se v posledních letech rychle vyvíjí, a to hlavně díky novým objevům molekulární genetiky. V klinickém obraze dominuje pomalu progredující distální svalová slabost, atrofie a porucha citlivosti na dolních končetinách a typická deformita nohy. Později nastupuje i postižení horních končetin s atrofiemi drobných svalů ruky, poruchou citlivosti a jemné motoriky. Onemocnění nepostihuje intelekt, nezkracuje délku života, ale může výrazně ovlivnit jeho kvalitu.

Klasifikace dědičných neuropatií⁽¹⁾

Vývoj klasifikace dědičných neuropatií odpovídá přibývajícím vědomostem o patogenetických mechanismech poruch periferních nervů. Dosavadní klasifikace

byly založeny nejprve na klinickém obraze, histologických nálezech a typu dědičnosti, dále na elektrofyziologických nálezech poruch vedení periferním nervem a poslední klasifikace je založená na molekulárně genetických objevech.

Klasifikaci na základě elektrofyziologických nálezů uvedl do klinické praxe Lambert a Dyck v r. 1968. Podle **rychlosti vedení (RV) periferním nervem** při elektromyografickém vyšetření (EMG) rozdělili dědičné neuropatie CMT na dvě základní skupiny: demyelinizační a axonální. Jako základní kritérium byla stanovena motorická rychlost vedení (MRV) n. medianus na předloktí.

U **CMT 1. typu** nacházíme výrazně sníženou MRV n. medianus **pod 38 m/s** při normální nebo jen lehce snížené amplitudě sumačního svalového akčního potenciálu CMAP (z angl. CMAP – je zkratkou pro compound muscle action potential). Příčinou je primární postižení myelinu, tzv. dys/demyelinizační typ. Mezi demyelinizační typy CMT patří několik klinicky odlišných jednotek – fenotypů. Nejčastější klasický typ CMT1, dále klinicky mírnější typ neuropatie s tendencí k otlačovým obrnám nervů, tzv. tomakulózní neuropatie (hereditary neuropathy with liability to pressure palsies HNPP), a klinicky zá-



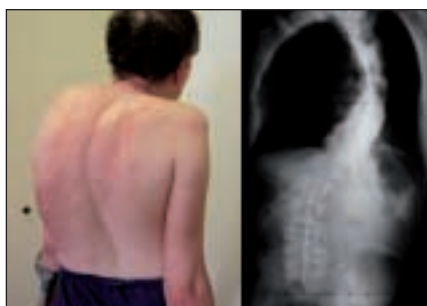
Obr. 1 – Pes cavus, transversoplanus, kladívkové prsty



Obr. 2 – Otlaky pod hlavičkami I. a V. metatarzu a na patě



Obr. 3 – Atrofie drobných svalů ruky, drápovitě ruce



Obr. 4 – Těžká kyfoskolióza páteře, vpravo rtg snímek, AP projekce

vážné typy – Dejerine Sottasův syndrom (DSS) a kongenitální hypomyelinizační neuropatie (congenital hypomyelinating neuropathy – CHN).

U CMT 2. typu (CMT2) nacházíme MRV n. medianus na předloktí normální nebo jen lehce sníženou, ale **vyšší než 38 m/s**. U této skupiny je výrazný pokles amplitudy CMAP, neboť je primárně postižen axon, tzv. axonální typ. Klinicky, bez elektrofyzilogického vyšetření, jsou oba typy CMT neodlišitelné. V r. 1978 byla Davísem, Bradleyem a Madridem z předcho-

zích skupin vyčleněna třetí skupina, tzv. **intermediární typ CMT**, kde MRV na n. medianus je v rozmezí 25–45 m/s s elektrofyzilogickými projevy kombinované poruchy axonu i myelinu.

V současné době má pro klinickou praxi největší význam rozlišit 3 základní skupiny dědičných neuropatií. První a největší skupinou jsou dědičné **motorické a senzitivní neuropatie (HMSN)** s postižením jak motorického, tak senzitivního nervu. Druhou skupinu tvoří **hereditární senzitivní neuropatie (HSN)**, kde jsou mnohem výrazněji postiženy senzitivní nervy, a třetí skupina jsou **hereditární motorické neuropatie (HMN)**, kde se naopak jedná o dominantní postižení motorických nervů. Dalším typem klasifikace CMT je dělení na základě **prokázané genetické abnormality a typu dědičnosti**. U CMT je znám autosomálně dominantní (AD), gonosomálně dominantní (GD) a autosomálně recesivní (AR) typ dědičnosti. V Tab. jsou uvedeny nejčastější typy CMT, jejich elektromyografická klasifikace, typ dědičnosti a co je pro danou formu typické.

Klinicky odlišné typy CMT jsou podmíněny mutacemi v různých genech a dokonce různé mutace v jednom genu mohou mít velmi odlišné fenotypy. Do dnešní doby bylo identifikováno 35 genů a nejméně 40 chromosomálních lokusů s vazbou k CMT.

Klinický obraz

Je do značné míry variabilní v závislosti na typu genetického postižení. Klinická symptomatologie může být odlišná u pacientů v rámci jedné rodiny a dokonce i homozygotních dvojčat. Postižení kolísá od rozsáhlého oslabení horních i dolních končetin spojeného s těžkou deformitou nohy, přes mírné oslabení, až po asymptomatické jedince, které lze diagnostikovat pouze pomocí elektromyografie či DNA analýzy. První symptomy onemocnění se většinou objevují na konci první a na začátku druhé dekády života, nejčastěji mezi 12. a 19. rokem. Choroba zvolna progreduje, plný rozvoj klinických příznaků je ale většinou přítomen již ve třetí dekádě. Objevení se prvních subjektivních obtíží až po 30. roce je vzácné. U nejčastějšího typu CMT 1A, který je autosomálně dominantní, platí, že čím dříve se objeví první příznaky, tím těžší neurologický deficit se vyvine. Přesto jen velmi malá část pacientů je nakonec zcela imobilní.

Mezi nejčastější **subjektivní obtíže** pacientů patří akrální slabost dolních konče-

tin, zakopávání, neobratná chůze, nestabilita, opakované distorze kotníků, poruchy stability, deformity nohou (obtížný výběr obuvi), otlaky, poruchy jemné motoriky horních končetin a bolesti páteře.

V **objektivním nálezu** zjišťujeme u většiny pacientů deformitu nohy typu pes cavus (Obr. 1), krátké chodidlo s abnormálně vysokým obloukem podélné klenby. Deformita je způsobena atrofiemi a slabostí drobných interoseálních svalů a převahou dlouhých flexorů a extenzorů prstů. Příčná klenba se propadá v důsledku tahu zkrácených extenzorů prstů. Dochází k subluxaci v metatarzofalangeálních kloubech, vzniká příčně plochá noha, pes transversoplanus, s typickým retrakčním držetím prstů ve flexi, které nazýváme „kladívkovými prsty“. Až u 10 % pacientů ale nacházíme naopak planovalgizitu nohy. V důsledku další svalové dysbalance (oslabení peroneálních svalů, převaha m. tibialis ant. a hlavně m. tibialis post.) se noha stáčí do supinace, Achillova šlacha se zkracuje a pata nabývá varózního tvaru. Abnormální zatěžování nohy v důsledku deformity je příčinou bolestivých otlaků až ulcerací (Obr. 2), které nejčastěji nacházíme na zevní hraně chodidla a pod hlavičkou 1. a 5. metatarzu a na dorzu prstů.

Svalové oslabení predominuje v distálních svalových skupinách DK a na akrech HK. Na DK začíná v drobných interoseálních svalech, postupuje na peroneální svalovou skupinu, m. tibialis anterior, později na mm. gastrocnemii a v pokročilém stadiu na m. quadriceps. Protože bérkové svaly jsou vždy více postiženy než stehenní, dolní končetiny nabývají tvaru „obrácené lahve od šampaňského“. Podle rozsahu svalového oslabení a deformity chodidel onemocnění klasifikujeme do 7 stadií^(2,3), které charakterizují funkční deficit. Asi 55 % pacientů se nachází ve stadiu 1 až 3, u 45 % progreduje choroba do dalších stupňů. U většiny pacientů klinicky dominuje **oslabení peroneálních svalů**, které je příčinou oslabené až nulové dorziflexe nohy. Oslabení a atrofie drobných interoseálních **svalů na HK** se objevují později, ale nemusí odpovídat stupni atrofií na DK, ani nekorelují s věkem pacienta. Atrofie a oslabení tenarové skupiny často způsobuje rotační postavení palce, ostatní prsty jsou v semiflekčním postavení (drápovitá ruka) (Obr. 3). Je oslaben stisk ruky, omezen až nemožný pinzetový úchop mezi palcem a 2. prstem, dochází k postižení jemné motoriky.

Postižení senzitivních nervů je příčinou relativně vzácných parestézií či dysestézií

Tab. – Nejčastější formy choroby Charcot Marie Tooth

Elektrofyziol. klasifikace	Klinická/genet. klasif.	Dědičnost	Typ mutace	Typické symptomy určité formy CMT choroby
HEREDITÁRNÍ MOTORICKÁ A SENZITIVNÍ NEUROPATIE				
Demyelinizační typ	CMT 1A	AD	Duplikace PMP 22	Nejčastější typ CMT 60-70% všech dědičných neuropatií Typický průběh: začátek v první dekádě, oslabení DK, deformita nohy Velmi variabilní fenotyp
	CMT 1B	AD	MPZ	Průběh jako CMT1A nebo těžší forma Brzký nástup obtíží
	CMT 1C	AD	LITAF/SIMPLE	Snížené, ale výbavné reflexy na DK (na rozdíl od ostatních CMT1 forem) specifický EMG nález (temporální disperze, bloky vedení)
	CMT 1D	AD	EGR 2	Těžký klinický obraz, brzký nástup obtíží Častá skoliosa páteře
	Dejerine Sottas syndrom	AD nebo AR	duplikace nebo bodová mutace PMP22	Těžká klinická forma CMT1 Začátek v předškolním věku, opožděná vertikalizace Svalová hypotonie, skoliosa páteře EMG: výrazně prodloužená rychlost vedení: pod 10m/s
	CHN: kongenitální hypomyelinizační neuropatie	AD nebo AR	bodová mutace PMP22	Nejtěžší forma CMT Od narození generalizovaná svalová slabost Rychlá progresse, časné úmrtí (dětství) Extrémně snížená rychlost vedení pod 5m/s Biopsie perferního nervu: úplná absence myelinu
	HNPP: tomakulosní neuropatie s tendencí k tlakovým obrnám	AD	delece PMP22	Nejlehčí forma CMT Rekurentní motorické nebo senzitivní parézy periferních nervů EMG: zpomalená RV v anatomických úžinách + difúzní lehké snížení RV v motorických i senzitivních vláknech perierního nervu
Axonální typ	CMT 2	obvykle AD	MFN-2	Méně časté než CMT1 První obtíže se objevují 1.-2. dekádě Výraznější svalová slabost a atrofie oproti CMT1 EMG: RV normální nebo lehce snížená, výrazné snížení amplitudy CMAP a SNAP, častá spontánní abnormní aktivita v distálních svalech (jehlová EMG)
Intermediární typ	CMT X1	GD	Cx 32	10% všech CMT, vazba na pohlavní X chromozom Muži obvykle postiženi výrazněji a dříve než ženy Ženy mohou být dlouho zcela asymptomatické Subklinické postižení sluchové dráhy v CNS Centrální abnormita na sluchových evokovaných potenciálech Postižení CNS: abnormální ložiska v oblasti bílé hmoty supratentoriálně (MRI)
Hereditární motorická neuropatie		AD nebo AR		Geneticky i klinicky heterogenní skupina tzv. distálních spinálních muskulárních atrofii Klinka a EMG podobné CMT2, ale není postižení senzitivních nervů
Hereditární senzitivní neuropatie		AD nebo AR		Postižení hlavně senzitivních nervů, méně motorických a autonomních Hypestezie/anestezie pro teplo a bolest, lancinující bolesti Relativně zachovalé hluboké cití (vibrační) Nehojící se nebolestivé kožní infekty (až osteomyelitis) Atrofie, akrální deformity

Zkratky:
AD – autosomálně dominantní, AR – autozomálně recesivní, GD – gonozomálně dominantní, RV – rychlost vedení,
CMAP – compound muscle action potential (sumační svalový akční potenciál), SNAP – sensory nerve action potential (senzitivní nervový akční potenciál),
MRI – magnetic resonance imaging, CNS – centrální nervový systém, PMP 22 – peripheral myelin protein 22 k-Da, MPZ – myelin protein zero,
LITAF – lipopolysaccharide-induced tumor necrosis factor-alpha factor, SIMPLE – small integral membrane protein of the lysosome/late endosome,
EGR 2 – early growth response 2, MFN- 2 – mitofusin 2, Cx 32 – connexin 32

punčochovitého charakteru na DK. Horní končetiny nebývají výrazně postiženy. Na DK může být snížen polohocit, častá je porucha vibračního čítí, grafestézie a dvojbodového diskriminačního čítí, obvykle s maximem na plosce nohy. Poruchy termického čítí bývají jen latentní, subjektivně si pacient někdy uvědomuje horší toleranci studené vody a chladu na DK. U pacientů s pokročilejšími deformitami na chodidlech se mohou v důsledku hypostézie a poruchy propriocepce zhoršovat tlaky až ulcerace, zejména u pacientů s HSN mohou vést až k osteomyelitidě s následnou amputací.

Poruchy stability při stojí a chůzi odpovídají stupni svalového oslabení a deformit na dolních končetinách. Etiologie poruchy stability je u pacientů s diagnózou CMT multifaktoriální. Vliv má svalové oslabení, porucha propriocepce a exterocepce, bolestivé otlaky, deformita nohy, obava z pádu. Na začátku onemocnění může chůze vypadat normálně ale při pečlivém vyšetření si všimneme, že pacient při každém kroku provádí dorziflexi prstů, hlavně palce, aby předešel zakopnutí. Později není schopen chůze po patách a při progredující oslabení peroneálních svalů se rozvíjí stepáž, kdy již špička přepadává při každém kroku, a pacient musí proto flektovat a zvedat koleno a nohu vyhazovat dopředu, aby nezakopával. Pozorujeme stereotyp „čapí chůze“. Pokud dojde k oslabení i kořenového svalstva dolních končetin, pacient již většinou potřebuje k chůzi oporu ve formě vycházkové hole, francouzských berlí či chodítka. Chůzi vyšetřujeme vždy u bosého pacienta, protože v obuvi (zejména kotníčkové) pacient chodí podstatně lépe. Stabilita se zhoršuje při nedostatečném osvětlení a na nerovném terénu. V neurologickém nálezu zjistíme zvětšení titubací až tendenci k pádu ve stojí o zúžené bázi a při zavřených očích (pozitivní Rombergova zkouška). Při vyšetření stoje na měkké podložce se zavřenýma očima se řada pacientů ve stojí bez opory vůbec neudrží.

Častěji než v běžné populaci u našich pacientů zjišťujeme poruchy v **oblasti páteře**.^(4, 5) Jedná se o degenerativní změny páteře a funkční muskuloskeletální poruchy v důsledku abnormálních pohybových stereotypů, deviace páteře v rámci kompenzační posturální poruchy, ale nacházíme i skutečné strukturální deformity páteře (strukturální neuromuskulární skoliózy, hyperkyfózy) v důsledku neurogenního postižení paraspinálního svalstva a svalů hlubokého stabilizačního systému páteře (Obr. 4).

Dále v **neurologickém nálezu** obvykle zjišťujeme snížení šlachookosticových reflexů, které mohou být normální v počátečních fázích nemoci nebo u asymptomatických pacientů, ale ve většině případů je hypo- až areflexie L5/S2, později i reflexu patelárního a nakonec i na HK. Na HK může být též přítomen neuropatický tremor, většinou u pacientů starších 30 let. Třes nekoreluje se stupněm svalového a kostního postižení.

Každý pacient s podezřením na dědičnou neuropatii by měl být vyšetřen a pravidelně sledován neurologem. Je to důležité z hlediska diferenciální diagnózy, protože onemocnění jako CIDP (chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie), lumbální spinální stenóza či m. Friedreich mohou mít podobné příznaky jako dědičné neuropatie. Neurolog většinou řídí i symptomatickou farmakologickou léčbu, při pravidelném sledování včas zachytí i další choroby které mohou zůstat jinak nepovšimnuty, protože jejich klinický obraz může být překryt symptomatologií HMSN (diabetes mellitus, dysfunkce štítné žlázy, Lymeska borelióza).

K objektivizaci neurologického nálezu, porovnávání jednotlivých pacientů a jejich sledování v čase lze využít **validizovaných škál**. Nejčastěji používáme CMTNS (CMT neuropathy score), kterou vytvořili Shy a Lewis na CMT klinice v Detroitu. Škála hodnotí subjektivní příznaky, objektivní neurologický nálezu a nálezu EMG. Stupeň poruchy se ve výsledku hodnotí číslem od 0 do 36 (čím vyšší číslo, tím těžší postižení).⁽⁶⁾ Dále lze použít ONDS (Overall Neuropathy Disability Scale), která hodnotí zejména motorické postižení HK a DK, hodnocení je v rozmezí 0–12, čím vyšší číslo, tím těžší postižení. Další možností je Neuropathy Impairment Scale (NIS). Kvalitu života zjišťujeme u CMT pacientů podobně jako u řady jiných nemocí pomocí dotazníku SF 36.

Pro **stanovení diagnózy CMT** je tedy nezbytné provést následující kroky:

- Komplexní neurologické vyšetření včetně odebrání řádné osobní a rodinné anamnézy (věk začátku obtíží, jejich charakter a rychlost progresu, výskyt deformity nohy nebo poruchy chůze ve více generacích).

- EMG vyšetření, pokud možno neurologické a EMG vyšetření přímých příbuzných.

- Genetické vyšetření (důležité je hlavně sestavení rodokmenu se zaznamenáním všech jedinců s pravděpodobnou diagnózou CMT) a molekulárně genetické vyšetření, včetně odběru krve či slin na

DNA analýzu. DNA vyšetření je od r. 1998 dostupné v České republice (DNA laboratoř 2. LF UK a FN Motol). Umožňuje potvrzení a upřesnění klinické diagnózy a ušetří pacienty invazivních vyšetření, jako je nervová biopsie, která se prováděla dříve, když DNA analýza ještě nebyla dostupná.

Léčba dědičných neuropatií

Kauzální léčba této choroby neexistuje. Zbývá tedy podpůrná terapie. Symptomatickou terapii obvykle řídí neurolog. Pacientům bývá doporučeno užívání vitamínu B (Milgamma) a vitamínu C. Předepisovány jsou vazoprotektivní preparáty za účelem zlepšení prokrvení a okysličení nervových vláken (Enelbin retard, Xanidil) v kombinaci s escinovými. V případě neuropatických bolestí může mít dobrý efekt gabapentin (Neurontin) či pregabalin (Lyrica). Je důležité pacienta z preventivních důvodů upozornit, aby se vyvaroval požívání alkoholu a dalších neurotoxických látek, které mohou neuropatii, a tím i klinický obraz zhoršovat (chloramfenikol, megadávky penicilinu, megadávky vitamínu A a B₆, fenytoin, penicilamin atd.). Do ortopedické péče se dostávají pacienti s pokročilými deformitami hlavně na DK. Rehabilitace a protetická péče je nedílnou, velmi podstatnou a často nejúčinnější složkou terapie. Rehabilitace ale není časově limitovaná, ani neprobíhá v opakujících se sériích, ale stává se každodenní, trvalou součástí života pacienta. To je nutné pacientovi vysvětlit hned po stanovení diagnózy, před začátkem terapie. Jen při správném pochopení situace pacientem a při jeho aktivním přístupu může rehabilitace splnit svůj účel beze zbytku. Vzhledem k chronicitě onemocnění a tendenci k progresi je vždy vhodné stanovit krátkodobý i dlouhodobý rehabilitační plán. S konzervativní léčbou je ideální začít ihned po stanovení diagnózy i u pacientů s minimálními obtížemi. Pravidelné cvičení může zpomalit progresi ortopedických deformit, je prevencí vývoje sekundárního algického vertebrogenního syndromu, udržuje dobrou fyzickou kondici pacienta.

Rehabilitace pacientů s dědičnou neuropatií

Cílem rehabilitace u pacientů s CMT je:

- Zpomalit zhoršování pohyblivosti a svalové síly. Udržet co nejlepší kvalitu stoje, chůze a jemnou motoriku horních končetin.

- Zpomalit progresi svalových kontraktur, a tím i rozvoj deformit (noha, ruka).
- Prevence (terapie) kloubních a vertebrálních bolestí, prevence přetěžování hybného systému.
- Ve spolupráci s ortopedem a protetikem zajistit vhodné kompenzační pomůcky.
- Udržet dobrou tělesnou kondici, a tím i funkci kardiovaskulárního aparátu.
- Udržovat pacienta v takové kondici, aby byl schopen vykonávat své zaměstnání, nebo alespoň zajistit základní sebeobsluhu.
- Ergodiagnostika u dětí ke stanovení vhodného vzdělání a budoucího povolání. U dospělých k eventuálnímu výběru nového povolání, pokud svou původní profesi již nejsou schopni vykonávat.

Při terapii **svalového oslabení** kombinujeme řadu rehabilitačních technik. K udržení trofiky svalů a jako přípravu před vlastním cvičením fyzioterapeut aplikuje jednoduché facilitační prvky (poklep na šlachu, kartáčování, míčkování, vibrace). V případě zkrácených svalů, kdy dochází k retrakci vaziva mezi svalovými vlákny, se využívají prvky terapie podle Kenny (teplé zábaly, pasivní protahování svalů). Ke zlepšení prokrvení a trofiky svalů indikujeme vodoléčebné procedury, jako jsou vířivé a perličkové lázně nebo subakvální masáže. Pro vlastní aktivaci paretických svalů nejčastěji využíváme technik na neurofyziologickém principu, jako jsou Vojtova reflexní lokomoce, propioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF neboli metoda podle Kabata) nebo senzomotorická stimulace. Jsou to techniky, které necvičí izolovaně jednotlivé svaly, ale aktivují je v rámci komplexních pohybových stereotypů. Je nutné si uvědomit, že svaly postižené denervací nelze posílit. Aktivovat můžeme pouze svaly v tzv. „funkčním útlumu“, tj. svaly, které jsou „pseudoparetické“ v rámci vadných hybných stereotypů. Jedná se převážně o proximální svaly⁽⁷⁾ (typicky např. gluteální), jejichž funkce je nahrazena svaly jinými (např. svaly ischiokrurálními), které jsou pak přetěžované. Podaří-li se nám zlepšit kvalitu pohybového vzoru, často současně zjistíme vyšší stupeň svalové síly u těchto původně oslabených svalů. U řady pacientů také dochází k normalizaci svalové síly pletencového svalstva DK, jakmile zlepšíme poměry na periférii, například stabilizujeme hlezno AFO ortézou nebo adekvátní úpravou obuvi.⁽⁸⁾

Na tomto místě je vhodné zmínit se o otázce **posilování**. U svalů primárně oslabených v důsledku denervace není

posilování proti odporu indikováno. Porucha není ve svalu samotném, ale v jeho inervaci. Na rozdíl od zdravých svalů, kde zvýšené zatížení vede ke svalové hypertrofii a posílení, u denervovaných svalů vzniká naopak oslabení a atrofie. Typicky to lze pozorovat na horních končetinách. Pravák automaticky používá více pravou ruku a během let svalové atrofie na pravé ruce progredují rychleji a výrazněji než na ruce levé, která je relativně méně namáhána. Vzniká tzv. „overuse weakness“⁽⁹⁾, s kterou se setkáváme i u jiných neurologických chorob (poliomyelitida, Duchennovou choroba). Milner-Brown a Miller ve své práci z r. 1988⁽¹⁰⁾ uvádějí hypotézu, že efekt cvičení je závislý na síle svalů před započítáním tréninku. Pokud je sval již oslaben do té míry, že zvládnutí běžných denních aktivit je pro něj maximální zátěž (méně než 15 % normy svalové síly pro daný sval), nemůžeme očekávat zlepšení po pravidelném cvičení proti odporu. Zlepšení ale může nastat u svalů, které jsou před tréninkem oslabeny pouze mírně. Svalová vlákna, která zatím nejsou postižena denervací, reagují na posílení hypertrofií, a to se projeví zvýšením svalové síly.

Proto je třeba pro každého pacienta vypracovat individuální LTV program, v pravidelných intervalech pacienta kontrolovat a cvičební plán upravovat podle aktuálního stavu. Smyslem je, aby cvičení pacienta nevyčerpávalo, ale naopak ho udržovalo v co nejlepší kondici fyzické i psychické. Přiměřené posilování a cvičení podle analytického testu má také smysl u svalů oslabených sekundárně z inaktivity, např. po úrazu nebo operaci.

Paréza, sensorický deficit a deformita nohy u pacientů trpících dědičnou neuropatií vždy vede k **poruše stability**. Ke zvládnutí výchylek vlastního těžiště ze středního postavení zdravý jedinec automaticky používá kombinace tří balančních strategií: kotníkové, kyčelní a krokové. Pacienti s CMT jsou různou měrou podle stupně postižení závislí na kyčelní a krokové strategii, naopak kotníková strategie je u nich značně omezená až nemožná. Následkem neuropatie se na aferenci a stabilizaci z chodidel nemohou příliš spoléhat. Důsledkem je redukce pohybových strategií, algické syndromy páteře a vyhýbání se balančně náročnějším aktivitám. Pro zlepšení stability je důležité co nejlépe zajistit možnost využívat oporu a pohyb z nohou. To znamená posoudit velikost deformit a kontraktur a zlepšit kontaktní plochu nohy včetně její pasivní stability. Lze využít individuálně zhotovenou orto-

pedickou vložku, pacienta zaučit v každodenním protahování svalů a šlach s tendencí ke kontrakturám, v těžších případech je nutné operační řešení. Z hlediska rehabilitace je vhodné se zaměřit na uvolnění chodidel pomocí mobilizací periferních kloubů, měkkých technik a protažení kontraktur. Nacvičujeme „pády do zdi“, kdy pacient vychyluje svoje těžiště maximálně v různých směrech oproti zdi a snaží se pohyb maximálně kontrolovat a zabrzdit dřívě, než se o zed' opře. Krokovou strategii nacvičujeme pomocí výpadů v různých směrech. Ke zlepšení chůze zařazujeme různé modifikace kroku, jako je chůze „cik-cak“, překračování překážky, chůze bokem, pozpátku, výstup a sestup z překážky, slalom atd. Výhodně lze použít i různých modifikací chůze v tai-chi. Cvičení na nestabilních plochách, pokud ho pacient zvládá, může doplnit pestrost nácvičku pohybové stabilizačních situací, ale je třeba rozmyslet, které pomůcky jsou právě pro daného pacienta vhodné. Využíváme technik **senzomotorické stimulace (SMS)**⁽¹¹⁾, které zlepšují svalovou koordinaci, motorické programování (rychlost a kvalitu řízení pohybu centrálním nervovým systémem), zvyšují rychlost svalové aktivity, čímž napomáhají kompenzovat insuficienci periferní propriocepce. Taková terapie je důležitou součástí prevence distorzí a pádů. Začínáme na méně náročných pomůčkách a je-li toho pacient schopen, postupně využíváme posturálně náročnější, tj. více labilní plochy. K aktivaci gluteálních svalů, které jsou u pacientů s polyneuropatií velmi často ve funkčním útlumu v důsledku vadných pohybových stereotypů, lze cvičit na minitrampolíně či na balóněch. Zatímco úseče, různé pěnové podložky (Airex) či balanční sandály lze využít jen u pacientů méně postižených, minitrampolína je vhodnou pomůckou i u pacientů s již rozvinutými parézami DK. Pacient může cvičit vsedě nebo v poloze na všech čtyřech, takže nepřetěžuje paretické končetiny a přitom stimuluje proprioceptory celého těla. Cvičení nesmí vyvolávat bolest ani únavu. Proto je sestava u pacientů s polyneuropatií obvykle kratší než u pacientů s jinou diagnózou. Další možností je nácvička stability na stabilometrické plošině (např. Balance Master), kde jsou k dispozici různé počítačové programy. Pacient cvičí za současné zrakové kontroly, na obrazovce počítače sleduje polohu a pohyb vlastního těžiště, což využívá jako feedback.

Svalové a kloubní bolesti na DK a HK vznikají hlavně v důsledku svalové nerov-



Obr. 5 – Plantogram



Obr. 6 – Trojdimenzionální nášlap – plastická poloforma

nováhy a deformity. Protahování svalů a šlach s tendencí ke zkrácení je nutnou prevencí vzniku deformity, a tím i bolesti. Pacient musí být důkladně instruován (u dětí provádíme instruktáž za přítomnosti rodičů) a protahování musí provádět sám každý den. Jednou vzniklé kontraktury se konzervativní cestou již upravit nedají. Protahovat je nutné hlavně Achillovy šlachy, plantární aponeurózu a extenzory nohy a prstů DK. Fyzioterapeut v rámci individuálního cvičení provádí mobilizace a trakce periferních kloubů nohy, techniky měkkých tkání, masáže, míčkování, s pacientem nacvičuje aktivní funkci nohy. Z vodoléčebných procedur opět využíváme vířivky, perličkové lázně, šlapací střídací lázně dolních končetin, subakvální masáže a hydrokinezioterapii (cvičení v bazénu). K dosažení analgezie lze indikovat nejrůznější formy elektroléčby jako např. TENS, nízká a středofrekvenční



Obr. 7 – Prekurzor ORT vložky – „sendvičový typ“



Obr. 8 – ORT vložka

proudy, ultrazvuk, laser či různé formy termoterapie.

Terapie deformity páteře u CMT je buď konzervativní (rehabilitace, korzetoterapie), nebo operační. Typ terapie závisí na tíži křivky, rychlosti progresu, stupni neurologického postižení a věku pacienta. Postupujeme zcela individuálně, obecně lze říci, že křivky do 20 stupňů, které neprogredují, nevyžadují operaci ani korzetoterapii, a u takových pacientů provádíme pouze fyzioterapii (Klappovo plazení, cvičení podle Schrottové, Vojtova reflexní lokomoce). U progredujících skolióz mezi 20–40 stupňů podle Cobba je již nutné zvážit korzetoterapii^(12, 13), která je podle našich zkušeností už nutná u skoliotických křivek přes 30 stupňů a s progresí přes 5 stupňů za rok. Zakřivení nad 40 stupňů, zvláště pokud progredují, se již obvykle řeší operačně.^(14, 15) K ovlivnění **bolestí páteře** využíváme stejných rehabilitačních technik jako u ostatních vertebrálních obtíží (mobilizace, manipulace, techniky měkkých tkání, postizometrická relaxace, cvičení v bazénu atd.). U převážné většiny našich pacientů je nutné se zaměřit na aktivaci hlubokých stabilizátorů páteře, které bývají ve funkčním útlumu a jsou jednou z hlavních příčin posturálních vad a sekundárních algických vertebrálních syndromů.⁽¹⁶⁾ U pacientů s pokročilejšími **atrofiemi na HK** je vždy postižena jemná motorika. Úkolem ergoterapie je zlepšit koordinaci

jemné práce, u těžšího asymetrického postižení se snažíme pacienta přeučit tak, aby některé práce začal dělat druhou, dosud méně používanou rukou. Dalším cílem je pacienta seznámit s možnými pomůckami, které mu mohou usnadnit běžné činnosti v domácnosti (modifikované úchyty na sporák, vodovodní kohoutky atp.). Dále je ergoterapeut nezastupitelný při testování funkční kapacity pacienta, což je důležité jak u dětí při výběru školy a budoucího povolání, tak u pacientů, kde je nutno uvažovat o rekvalifikaci. Pacienti s HMSN mají často sníženou **kardiovaskulární výkonnost**, pokud inklinují k sedavému stylu života, navíc v důsledku svalového oslabení je zvýšená energetická náročnost běžných fyzických aktivit, jako je např. chůze. Je třeba je stimulovat k pravidelné přiměřené fyzické aktivitě, a tím i kardiovaskulárnímu tréninku, výhodné jsou zejména jízda na kole či plavání.

Léčba ortopedická

V případech pokročilých **deformity nohy** je nutná operační ortopedická léčba. Na základě dominující patologie se provádějí operační výkony na svalectech a šlachách, na kostech a na kloubech. Mezi jednodušší operační zákroky **patří výkony na měkkých tkáních**. Často indikovaným výkonem je plantární fasciotomie, tj. operace podle Steindlera, která koriguje nefixovanou deformitu nohy typu pes cavus. Pokud je noha ekvinózní v důsledku kontraktury Achillovy šlachy, provádí se její prolongace, např. pomocí „Z“ plastiky, je-li závislost polohy nohy na koleně, může být indikována Strayerova operace. Principem této operace je povolení tahu mediálního a laterálního bříška m. gastrocnemius a sesunutí jeho úponu proximálním směrem. Z transpozice svalových úponů přichází v úvahu transpozice m. tibialis anterior nebo posterior. Provádí se zejména u dětí, pokud je síla transponovaného svalu alespoň 4 podle svalového testu. Snahou je tak alespoň částečně substituovat plegické peroneální svaly, transpozice v obou případech sníží tah chodidla do supinace, nahradí tah everzních svalů a navíc posílí schopnost dorzální flexe nohy.

Fixované deformity jsou řešeny operacemi **na kostech a kloubech**. Jsou to korekční osteotomie a artrodézy. Nejčastějším typem používané operace je klínová osteotomie patní kosti podle Dwyera, která koriguje patologicky varózní postavení paty a korekční osteotomie I. meta-

tarzu. U pokročilých deformit bývají nutné **kloubní operace**, za účelem umožnit fyziologický rozsah pohybu v kloubu, odstranit patologický rozsah pohybu, upravit desaxaci, provést správnou centraci při subluxaci a repozici při luxaci. V nejtěžších případech lze definitivní korekce a plantigrádního postavení nohy dosáhnout **trojí dézou sub talo** či **pantalární dézou**. Správně stabilizovaná noha by měla v botě vypadat přirozeně, nestáčet se do supinace a neměla by vyžadovat nošení ortézy či jiné podpory k dosažení normálního postavení.

Strategie ortopedické léčby je v současnosti metoda postupných operačních kroků. Vzhledem k tomu, že dědičná polyneuropatie je chronicky progredientní onemocnění, celá řada výkonů má dočasný efekt. Často u pacientů s dědičnou neuropatií uplatňujeme postupně tři fáze operačního léčení:

1. tenotomie a prolongace zkrácených svalů, transpozice šlach svalů,
2. minimální korekční výkony na skeletu – korekční osteotomie (Dwyerova operace, osteotomie I. metatarzu aj.),
3. dézy jednotlivých kloubů nohy, trojí déza sub talo až po pantalární dézy nohy.

Po výkonech na svalech a šlachách je většinou nutná alespoň 6 týdnů imobilizace operované končetiny, po výkonech na kostech je nutno počítat až se 3 měsíci. Pacienti s deformitou nohy mají být pravidelně (alespoň 1krát za rok) kontrolováni ortopedem, aby v případě nutnosti byla včas indikována operační léčba. Dlouhodobým odkládáním operačního řešení často dojde k takové progresi deformit, že pacienti již v podstatě nejsou schopni chůze a možnosti dalšího řešení jsou pak velmi omezené. Je nejen naší zkušeností, že včasná a správná indikace méně náročných operačních postupů na měkkých tkáních může oddálit komplikované výkony na kostech a kloubech.⁽¹⁷⁾ K pooperační rehabilitaci pacienty přijímáme na lůžkové rehabilitační oddělení 7–10 dní po sejmutí sádrového obvazu. Pacienty hospitalizujeme po dobu 3 týdnů. Absolvují 2krát denně individuální cvičení s fyzioterapeutem, kdy hlavní důraz je kladen na co nejrychlejší obnovení svalové síly, normalizaci rozsahu hybnosti v kloubech DK. Ke konci rehabilitačního pobytu již většinou není přítomen výraznější otok operované končetiny, proto je možné podle nových měrných podkladů zhotovit speciální ortopedické vložky. Ideální je, pokud po dimisi pacient může pokračovat v ambulanci rehabilitaci v místě bydliště alespoň 3krát týdně nebo absolvuje



Obr. 9 – Vlevo nefyziologické varózní postavení pat a Achillových šlach, vpravo postavení nohou korigováno pomocí ORT vložky

další pobyt v lázních (Jánské lázně, Velké Losiny) nebo v rehabilitačním ústavu (Brandýs nad Orlicí, Nová Ves pod Pleší).

Péče protetická⁽¹⁸⁾

Ortopedické vložky do bot jsou nejčastěji předepisovanou a používanou protetikou pomůckou u pacientů trpících dědičnou neuropatií. Snahou je pomocí ORT vložky korigovat vadné postavení nohy, zlepšit stabilitu stoje a stereotyp chůze, zpomalit progresi deformit nohy. Správně vytvořená vložka by měla pacientovi též přinést úlevu od bolesti a zajistit prevenci otlaků. U pacientů s CMT je nutné, aby byla vložka vyrobena individuálně, na základě plantogramu a trojdimenzionálního nášlapu.

Plantogram (Obr. 5) nás informuje o nejvíce zatěžovaných, tj. prominujících bodech na noze. U CMT pacientů to je typicky laterální paprsek podélné klenby a oblast pod hlavičkou I. a V. metatarzu. V odpovídajících oblastech ORT vložky je nutné udělat odlehčení a vyměkčení. Součástí měrných podkladů je i **odběr plastické plochoformy** (Obr. 6), kdy nášlapem do měkké pěnové hmoty získáme otisk nohy pacienta, tedy negativ. Po odlití negativu sádrov vznikne tzv. sádrový pozitiv s patologickými znaky, který kopíruje tvar nohy pacienta. Po opracování pozitivu s patologickými znaky vznikne „korigovaný pozitiv“, který je upraven do ideálního postavení a slouží potom jako kopyto pro výrobu ORT vložky. Trojdimenzionální nášlap je důležitý zejména pro tzv. „vedení paty“, tedy pasivní korekci paty, která se u našich pacientů stáčí do supinace.

Používáme tzv. „sendvičový typ“ **ORT vložky** (Obr. 7). To znamená, že vložka je tvořena několika vrstvami materiálu. Svrchní část (averz) a spodní část (reverz)



Obr. 10 – AFO ortéza (ankle-foot orthosis)

jsou kryté měkkou usní (Obr. 8), což je důležitý faktor v prevenci otlaků. Mezi averz a reverz se pak vkládají korekční tělíska a prvky. Z měkčeného PVC se vytváří jen minimální **mediální pelota** k podpoře mediálního paprsku podélné klenby. Ta musí být nízká tak, aby umožnila došlap chodidla na větší plochu, ale nesmí tlačit již tak vysokou podélnou klenbu do ještě větší exkavace. Dalším prvkem je **MT klín (srdíčko)**. Zajišťuje korekci patologického postavení metatarzofalangeálních kloubů (příčné plochonoží). V indikovaných případech se na zevní stranu vložky vkládá **pronační klín**, tak aby korigoval supinační postavení nohy a normalizoval osu paty i celého chodidla. Nutno ovšem upozornit, že tento korekční prvek plní svou úlohu pouze tehdy, kdy lze ještě supinaci nohy pasivně korigovat. Je tedy nutné vyšetřit, zda můžeme pasivně nohu pacienta uvést do neutrálního postavení nebo alespoň supinaci signifikantně snížit. Obr. 9 ilustruje případ, kdy ORT vložka dobře koriguje supinační postavení na obou stranách. Pokud se na zevní hraně



Obr. 11 – Elastické bandáže hlezna

nohy nacházejí výrazně prominující body (laterální hrana kosti patní, os cuboideum), je nutné v klínu vytvořit odlehčení. Klín se vyrábí ze syntetického korku (korkfant), v oblasti kostních prominencí se v korkfantu vyřízne prstenec a pacient v této oblasti našlapuje na neoprénovou měkkou vrstvu. Tím dojde k zatížení nebolestivé tkáně kolem prominence a vlastní prominující místo je odlehčeno a při chůzi se opírá o měkký podklad. Neopren různé síly se používá i pod další exponovaná místa, zejména pod hlavičky I. a V. metatarzu. Nutné je ORT vložky umístit vždy do vhodné, dostatečně prostorné obuvi. Vložky do bot zhotovujeme vždy podle aktuálních měrných podkladů, obvykle jedenkrát za 6 měsíců, a po každém ortopedickém zásahu. Vložky plní svou funkci pouze, pokud je pacient používá trvale. Jedná se o přenosnou pomůcku, kterou lze přemísťovat do různých párů bot, ovšem za předpokladu, že se jedná o obuv podobného tvaru a se stejnou výškou podpatku. V případě letní či domácí obuvi je nutné zabudování korekčních prvků do stélky této obuvi.

Vhodná obuv spolu s ORT vložkou musí pacientům pomáhat při stoje a chůzi, zlepšovat stabilitu, umožnit účelný přenos zatížení, korigovat postavení nohy, přinášet úlevu od bolesti. Řada pacientů potřebuje ortopedickou obuv, která se zhotovuje individuálně na míru podle lékařského předpisu, nebo se provádějí úpravy standardní obuvi. Obuv má být dostatečně prostorná a lehká. Stélku (vnitřní vložku) buď individuálně upravujeme a zapracujeme ji přímo do obuvi, nebo do boty umístíme ORT vložku. Vhodná je obuv vyšší, kotníčková, která pomáhá stabilizovat kotník, který je díky svalové dysbalanci náchylný k distorzím. Podrážka má být pevná, z pružného materiálu, absorbující otřesy. Výška podpatku je individuální, podle stadia choroby.⁽²⁾ Chůze naboso či v pantoflích je zcela nevhodná. V případě těžší peroneální parézy nebo plegie je ke zlepšení stereotypu chůze a prevenci zakopávání možné využít orté-



Obr. 12 – Krátká peroneální páska „Peron“

zy typu **AFO „ankle-foot orthosis“** (peroneální dlahy), které zpevňují kotník a pasivně udržují neutrální postavení nohy (Obr. 10). Dlahy jsou z lehkého tenkého materiálu (např. polypropylén), individuálně se přizpůsobují tvarováním za tepla. V botě se ortéza umísťuje mezi stélku a ORT vložku. Vzhledem k nebezpečí otlaků a oděrek nikdy nesmí být noha pacienta v přímém kontaktu s plastovým materiálem ortézy. Z vnitřní strany lze peloty, které se dotýkají bérce, vyměkčit pěnovou hmotou. V poslední době se i na našem trhu začínají objevovat AFO ortézy z nových materiálů, tzv. uhlíkové ortézy. Skelet je za tepla individuálně tvarován z karbonových vláken, povrch je z měkkého pěnového materiálu, do ortézy je možné zabudovat ORT vložku. Pokud je AFO ortéza správně indikována a upravená přesně podle individuálních potřeb pacienta, signifikantně snižuje energetickou náročnost chůze, zlepšuje stabilitu a stereotyp chůze.⁽¹⁹⁾ Alternativou jsou **pružné bandáže kotníku** (Obr. 11), které necháváme pacientům šít na míru. Elastické bandáže dostatečně kotník zpevňují, vejdu se dobře do prostorné obuvi a při chůzi umožní i jistý stupeň plantární flexe. Stejnou funkci plní i **peroneální pásy** (Obr. 12).

Lázeňská péče

Pacienti, kteří trpí CMT chorobou, mají nárok na komplexní lázeňskou péči zpravidla 1krát za dva roky. Nejčastěji indikovanými lázněmi jsou Jánské Lázně a Vel-

ké Losiny. Přínos lázeňské péče pro pacienty je nesporný. Intenzivní každodenní individuální tělesná výchova kombinovaná s vodoléčebnými a dalšími lázeňskými procedurami nemůže být nikdy plně nahrazena pouhou ambulantní rehabilitační péčí. Lázeňská léčba má značný efekt na celkovou kondici jak fyzickou, tak psychickou. Každodenní cvičení pod odborným dohledem fyzioterapeuta je pro pacienta příležitostí naučit se dostatek cviků, které může sám cvičit doma. Pravidelná autoterapie je nutnou součástí prevence progresu onemocnění (prevence kontraktur a sekundárního rozvoje deformit), dává pacientovi možnost ulevit si od bolesti sám a hned, napomáhá udržovat dobrou kondici a je základem aktivního přístupu pacienta k chorobě. Navíc má pacient v lázních možnost se potkávat se stejně či podobně postiženými pacienty, poučit se od nich a vyměnit si vzájemně zkušenosti. Pro nemocné, kteří bydlí daleko od většího rehabilitačního centra, jsou lázně často jedinou možností, jak podstoupit komplexní rehabilitační léčbu včetně vodoléčby a dalších procedur.

Závěr

Pro pacienty s CMT chorobou vzniklo v roce 1999 ve Fakultní nemocnici v Motole **multidisciplinární centrum**. Pacienti s podezřením na CMT chorobu jsou nejprve vyšetřeni neurologem na klinikách dětské a dospělé neurologie, dále je doplněno elektromyografické vyšetření a podle fenotypu je indikovaná cílená DNA analýza. V návaznosti na komplexní diagnostický program funguje i program péče o tyto nemocné na pracovištích rehabilitace, ortopedie a dětské a dospělé neurologie. Pravidelně jedenkrát za měsíc se pořádají interdisciplinární semináře, kterých se účastní genetik, neurolog, ortoped a rehabilitační lékař. Na každý seminář je pozváno 3–6 pacientů, kteří jsou klinicky vyšetřeni a stanoví se další léčebný program.

Z iniciativy pacientů i lékařů bylo založeno občanské sdružení pacientů, rodin a zájemců o dědičné neuropatie s názvem **Společnost C-M-T**. Občanské sdružení si klade za cíl šířit informace o této skupině chorob, poskytovat informační, právní i jinou pomoc pacientům a rodinám s CMT chorobou, zprostředkovávat kontakt mezi pacienty navzájem i mezi nimi a lékaři a získávat prostředky na výzkum a léčbu dědičných neuropatií. Bližší informace je možné získat na internetové stránce www.c-m-t.cz

Literatura

1. HABERLOVÁ, J., MAZANEC, R., SEEMAN, P. Dědičné periferní neuropatie. *Neurol pro Praxi*, 2006, 3, s. 147–152.
2. VINCI, P. *Rehabilitation management of Charcot-Marie-Tooth disease*, 1st ed, Italy : Spazio Immagine Editore, 2001.
3. KOBESOVÁ, A., HORÁČEK, O. Možnosti rehabilitace u pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth, *Rehabil a fyz lék*, 2002, 1, s. 23–30.
4. HORÁČEK, O., MAZANEC, R., KOBESOVÁ, A., et al. Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie. *Čes a slov Neurol Neurochir*, 2005, 68/101, č. 2, s. 112–118.
5. HORÁČEK, O., KOBESOVÁ, A. Bolesti páteře u hereditární neuropatie. *Rehabilitácia*, 2002, 3, s. 172–177.
6. SHY, ME., et al. Reliability and validity of the CMT neuropathy score as a measure of disability. *Neurology*, 2005, 64, p. 1209–1214.
7. LINDEMAN, E., SPAANS, F., REULEN, J., et al. Progressive resistance training in neuromuscular patients. *Effects on force and surface EMG*. *J Electromyogr Kinesiol*, 1999, 9, No. 6, p. 379–384.
8. VINCI, P. Strengthening of the proximal muscles in Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Phys Med Rehabil*, 2001, 82, No. 4, p. 563.
9. VINCI, P., ESPOSITO, C., PERELLI, SL., et al. Overwork weakness in Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Phys Med Rehabil*, 2003, 84, No. 6, p. 825–827.
10. MILNER-BROWN, HS., MILLER, RG. Muscle strengthening through high-resistance weight training in patients with neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil*, 1988, 69, No. 1, p. 4–9.
11. JANDA, V., VÁVROVÁ, M., HERBENOVÁ, A., et al. Sensory Motor Stimulation. In *LIEBENSON, C. Rehabilitation of the Spine. A Practitioner's Manual*. USA : Lippincott Williams & Wilkins, 2nd ed., 2006, p. 513–530.
12. SOSNA, A., VAVŘÍK, P., KRBEČ, M., et al. *Základy ortopedie*. Praha : Triton, 2001, s. 81–86.
13. KAMP, JJ. Orthotic management of Charcot-Marie-Tooth. *Journal of prosthetics and orthotics*, 1994, 6, No. 4, p. 108–112.
14. HENSINGER, RN., Mac EWEN, GD. Spinal Deformity Associated with Heritable Neurological Conditions: Spinal muscular atrophy, Friedreich's Ataxia, Familial Dysautonomia and Charcot-Marie-Tooth Disease. *The Journal of bone and joint surgery*, 1976, 58-A(1), p. 13–23.
15. DAHER, HY., LONSTEIN, JE., WINTER, RB., et al. Spinal deformities in Patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *A review of 12 Patients*. *Clinical Orthopaedics and Related Research*, 1986, 202, p. 219–222.
16. KOLÁŘ, P. Facilitation of Agonist-Antagonist Co-activation by Reflex Stimulation Methods. In *LIEBENSON, C. Rehabilitation of the Spine. A Practitioner's Manual*. USA : Lippincott Williams & Wilkins, 2nd ed., 2006, p. 531–565.
17. OLNEY, B. Treatment of the cavus foot. *Deformity in the pediatric patient with Charcot-Marie-Tooth*. *Foot Ankle Clin*, 2000, 5, No. 2, p. 305–315.
18. KOBESOVÁ, A., SMETANA, P., SUZAN, J., et al. Zásady protetické péče u pacientů s hereditární motoricko-senzorickou neuropatií (HMSN). *Rehabil a fyz lék*, 2004, 4, s. 169–175.
19. BEAN, J., WALSH, A., FRONTERA, W. Brace modification improves aerobic performance in Charcot-Marie-Tooth disease: a single-subject design. *Am J Phys Med Rehabil*, 2001, 80(8), p. 578–582.

Podpořeno grantem IGA MZ ČR 1A 8254
a VZ MZO 00064203/6506.

e-mail: alenamudr@klakson.cz