



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE
FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

Fyzioterapeutická intervence s účelem celkového zlepšení chůze u pacienta s neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou (PKAN)

Physiotherapeutic Intervention to Improve Overall Gait in a Patient with Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN)

Bakalářská práce

Studijní program: Fyzioterapie
Autor bakalářské práce: Bára Chmelíková
Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Petra Fialová

Kladno 2023



ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Chmelíková** Jméno: **Bára** Osobní číslo: **499520**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapeutická intervence s účelem celkového zlepšení chůze u pacienta s neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou (PKAN)

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapeutic Intervention to Improve Overall Gait in a Patient with Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN)

Pokyny pro vypracování:

Bakalářská práce se bude zabývat rehabilitací pacienta s PKAN. Teoretická část bude věnována podrobnému popisu tohoto onemocnění - příčině vzniku, diagnóze a léčbě. Dále budou popsány všechny symptomy a poruchy doprovázející dané onemocnění. V rámci metodologie budou popsány vyšetřovací a terapeutické postupy, které budou u pacienta použity. Speciální část bude zpracována formou kazuistiky. Součástí bude vstupní kineziologický rozbor a funkční testy na jejichž základě bude stanoven krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. V závěru práce budou porovnána vstupní a výstupní data, vyhodnoceny terapeutické postupy a efekt zvolené terapie.

Seznam doporučené literatury:

- [1] RUSINA, Robert a Radoslav MATĚJ, Neurodegenerativní onemocnění, ed. 2., přepracované a doplněné vydání, Praha: Mladá fronta, 2019, Aeskulap, ISBN 978-80-204-5123-1
- [2] BĀRTOVÁ, Petra, Parkinsonský syndrom a extrapyramidové projevy u neurodegenerativních onemocnění vázaných na poruchy metabolismu železa, Neurologie pro praxi, číslo 3, 2012, 140-145 s., ISSN 1213-1814
- [3] KURIAN, Manju A. a Susan J. HAYFLICK, Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN) and PLA2G6-Associated Neurodegeneration (PLAN). Metal Related Neurodegenerative Disease, Elsevier, 2013, 49-71 s., International Review of Neurobiology, ISBN 9780124105027

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

Mgr. Petra Fialová

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **15.02.2023**

Platnost zadání bakalářské práce: **20.09.2024**

doc. Mgr. Zdeněk Hon, Ph.D.
vedoucí katedry

prof. MUDr. Jozef Rosina, Ph.D., MBA
děkan

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci s názvem Fyzioterapeutická intervence s účelem celkového zlepšení chůze u pacienta s neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou (PKAN) vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

Nemám závažný důvod proti užití tohoto školního díla ve smyslu § 60 zákona č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

V Praze dne 15.05.2023

.....

Bára Chmelíková

PODĚKOVÁNÍ

Ráda bych touto cestou poděkovala paní magistře Petře Fialové za odborné vedení mé práce a za její čas, podporu, vstřícnost, pohotovost a veškeré poskytnuté rady. Dále bych ráda poděkovala pracovišti, na kterém jsem měla možnost se svým probandem pracovat, konkrétně horažďovické nemocnici za poskytnutí prostor a krásný přístup všech fyzioterapeutů. Velké poděkování patří i mému pacientovi za skvělou spolupráci. V neposlední řadě bych také ráda poděkovala své rodině a příteli za veškerou podporu a trpělivost.

ABSTRAKT

Předmětem této bakalářské práce je přiblížení tématu fyzioterapeutické intervence u pacienta s neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou s cílem celkového zlepšení chůze.

V teoretické části jsou popsány základní informace o neurodegeneraci asociované s pantotenát-kinázou, její rozdělení, klinické příznaky tohoto onemocnění, diagnostika, etiopatogeneze, možnosti léčby i anatomie bazálních ganglií a jejich funkce.

V kapitole metodologie jsou zmíněné vyšetřovací a terapeutické postupy, které byly v průběhu terapií využity.

Ve speciální části je zpracována kazuistika pacienta s tímto onemocněním, jeho vstupní a výstupní vyšetření a popsané jednotlivé individuální terapeutické jednotky. Porovnáním vstupních a výstupních dat je objektivně zhodnocen efekt terapie.

V kapitole diskuze jsou porovnávány zahraniční studie s použitým terapeutickým přístupem a popsány vlastní zkušenosti získané při zpracování bakalářské práce.

Klíčová slova

Neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou; neurodegenerativní onemocnění; akumulace železa v bazálních gangliích; porucha chůze; parkinsonský syndrom; dystonie.

ABSTRACT

The subject of this bachelor thesis is to explore the topic of physiotherapeutic intervention in a patient with pantothenate kinase-associated neurodegeneration with the aim of improving overall gait.

The theoretical part describes the basic information about pantothenate kinase-associated neurodegeneration, its classification, clinical symptoms of this disease, diagnosis, etiopathogenesis, treatment options as well as the anatomy of the basal ganglia and their function.

In the methodology chapter, the investigative and therapeutic procedures that have been used in the course of the therapy are mentioned.

In a special section, a case report of a patient with this disease, his initial and outcome examinations and the individual therapeutic units are described. By comparing the input and output data, the effect of the therapy is objectively evaluated.

The discussion chapter compares foreign studies with the applied therapeutic approach and my own experience gained during the preparation of my bachelor thesis.

Keywords

Pantothenate kinase-associated neurodegeneration; neurodegenerative diseases; iron accumulation in the basal ganglia; gait disturbance; parkinsonian syndrome; dystonia.

Obsah

1	Úvod.....	10
2	Cíle práce	11
3	Přehled současného stavu.....	12
3.1	Etiopatogeneze PKAN	13
3.2	Bazální ganglia.....	13
3.2.1	Anatomické rozdělení bazálních ganglií.....	15
3.2.2	Hlavní okruh bazálních ganglií.....	15
3.2.3	Funkce bazálních ganglií	15
3.2.4	Poruchy bazálních ganglií.....	16
3.3	Diagnóza PKAN.....	17
3.3.1	Klinické příznaky.....	17
3.3.2	Radiografické rysy	20
3.3.3	Laboratorní rysy.....	21
3.3.4	Rodinná anamnéza	21
3.3.5	Stanovení diagnózy.....	21
3.4	Možnosti léčby u PKAN	22
3.4.1	Farmakologická léčba	22
3.4.2	Vitamín B5 (pantotenát).....	23
3.4.3	Chirurgická operace	23
3.4.4	Chelatace železa.....	24
3.4.5	Fyzioterapie	24
3.4.6	Léčba dalších projevů PKAN	26
3.5	Chůze.....	28
3.5.1	Stojná a švihová fáze kroku	28
3.5.2	Fáze krokového cyklu	29
4	Metodika	32
4.1	Vyšetřovací metody	32

4.1.1	Anamnéza	32
4.1.2	Vyšetření stoje a rovnováhy	32
4.1.3	Vyšetření chůze	32
4.1.4	Vyšetření modifikované chůze	33
4.1.5	Antropometrie – somatometrie	34
4.1.6	Goniometrie	34
4.1.7	Vyšetření hypermobility	34
4.1.8	Vyšetření svalové síly	34
4.1.9	Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy	35
4.1.10	Vyšetření dechového stereotypu	35
4.1.11	Neurologické vyšetření	35
4.2	Terapeutické metody	40
4.2.1	Proprioreceptivní neuromuskulární facilitace	40
4.2.2	Senzomotorická stimulace	50
5	Speciální část	53
5.1	Vstupní data	53
5.2	Anamnéza	53
5.3	Výpis ze zdravotnické dokumentace ze dne 18.5.2022	54
5.4	Vstupní kineziologický rozbor	55
5.4.1	Vyšetření aspektů	55
5.4.2	Vyšetření stoje a rovnováhy	56
5.4.3	Vyšetření chůze	56
5.4.4	Antropometrie	57
5.4.5	Goniometrie	59
5.4.6	Vyšetření hypermobility	61
5.4.7	Svalový test dle Jandy	61
5.4.8	Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy	64
5.4.9	Vyšetření dechového stereotypu	64
5.4.10	Neurologické vyšetření	64

5.5	Krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán.....	65
5.6	Průběh terapie.....	65
5.6.1	Terapeutická jednotka 1 a 2	66
5.6.2	Terapeutická jednotka 3 a 4	66
5.6.3	Terapeutická jednotka 5 až 10.....	66
5.6.4	Terapeutická jednotka 11 až 18.....	67
5.6.5	Terapeutická jednotka 19 až 26.....	67
5.6.6	Terapeutická jednotka 27 až 36.....	68
5.6.7	Terapeutická jednotka 37 až 40.....	68
5.6.8	Terapeutická jednotka 41	68
6	Výsledky	69
6.1	Výstupní kineziologický rozbor	69
6.1.1	Vyšetření rovnováhy	69
6.1.2	Vyšetření chůze	69
6.1.3	Antropometrie	70
6.1.4	Goniometrie	70
6.1.5	Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy	71
6.1.6	Neurologické vyšetření	72
6.1.7	Svalový test dle Jandy.....	72
6.2	Zhodnocení výsledků terapie	73
7	Diskuze.....	74
8	Závěr	79
9	Seznam použitých zkratk	80
10	Seznam použité literatury.....	81
11	Seznam použitých obrázků	87
12	Seznam použitých tabulek	88

1 ÚVOD

Neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou, kterou se budu ve své bakalářské práci zabývat, je vzácné progresivní neurodegenerativní onemocnění, při němž dochází k nadměrné akumulaci železa v bazálních gangliích. Toto onemocnění se nejčastěji objevuje v raném dětství, ale i v dospělosti. Přesný výskyt tohoto onemocnění není znám, ale odhaduje se, že z jednoho milionu lidí jsou to 1-3 případy.

Onemocnění je charakterizováno progresivními pohybovými potížemi a většinou se projevuje kombinací motorických příznaků jako je parkinsonismus a dystonie. Časté jsou problémy s chůzí, koordinací a rovnováhou, mohou být přítomny také svalové spasmy nebo rigidita. Kromě toho můžeme u postižených jedinců zaznamenat i zhoršení řeči, zraku a psychické problémy.

Během letní odborné praxe v lázních ve Vráži jsem se setkala s pacientem, který trpí tímto onemocněním. Pacient jezdí každoročně do lázní, kde má mimo jiné i fyzioterapeutické jednotky. Po měsíčním pobytu vždy pocítuje zlepšení jeho celkového stavu, a to především díky fyzioterapeutickým jednotkám. Na jedné jeho fyzioterapeutické jednotce, kterou jsem měla možnost vést, mě toto onemocnění zaujalo a dohodli jsme se na vzájemné spolupráci na mé bakalářské práci. U pacienta se projevují obtíže s artikulací, má zhoršenou jemnou motoriku a při chůzi často padá. Subjektivně pacient vnímá největší omezení při chůzi, zlepšení jejího stereotypu, jsme si proto stanovili jako hlavní společný cíl.

2 CÍLE PRÁCE

Jedním z cílů bakalářské práce je podrobné zpracování kazuistiky pacienta, který trpí neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou a zdokumentování celého průběhu rehabilitace.

Dalším cílem je teoretické zpracování a aplikování znalostí fyzioterapie v praktické části. Bude provedeno vstupní kineziologické vyšetření, na jehož základě bude navržen krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán a následná terapie.

Posledním cílem této bakalářské práce je zhodnocení efektu terapie na základě porovnání vstupního a výstupního kineziologického rozboru a porovnání s dalšími pracemi.

3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, dále jen NBIA (Neurodegeneration with brain iron accumulation), zahrnuje skupinu dědičných poruch, které mají společné charakteristické rysy. Jsou to extrapyramidové pohybové poruchy doprovázené různým stupněm intelektuálního postižení. Příčinou je nadměrné ukládání železa v bazálních gangliích. V současnosti je známo 10 geneticky vázaných typů NBIA (Hogarth, 2015).

Neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou, dále jen PKAN (Pantothenate kinase associated neurodegeneration), dříve známá jako Hallervorden-Spatz syndrom (HSS), je jeden z deseti typů NBIA a zároveň tím nejvíce rozšířeným. Výskyt onemocnění PKAN v populaci je podle výpočtů u Evropanů 1:396 006, 1:1 526 982 u Afričanů, 1:480 826 u Latinoameričanů, 1:523 551 u východních Asiatů a 1:531 118 u Jihoasiatů. Podle těchto výpočtů a výsledků se předpokládá, že PKAN se vyskytuje u 2 lidí z 1 milionu živě narozených dětí na celém světě mimo Afriku, kde je nižší výskyt v populaci, a to 1 z 1,5 milionu živě narozených dětí v africké populaci (Brezavar, 2019). Jedná se o autozomálně recesivní dědičné onemocnění, které se váže na mutaci genu pro pantotenát-kinázu 2 (dále jen PANK2). Poprvé se tímto onemocněním zabývali okolo roku 1922 dva němečtí lékaři Julius Hallervorden a Hugo Spatz. Existují klasický a atypický typ PKAN (Hvizdošová, 2016; Bártová, 2012).

Klasický typ představuje 75 % ze všech případů PKAN. Onemocnění se objevuje už v dětství a má rychlejší progresi. Příznaky se začínají objevovat kolem šestého roku života. Nejčastěji se jedná o poruchy chůze a časté pády s kombinací extrapyramidové a pyramidové symptomatiky. Zhoršují se i kognitivní funkce a může být přítomna i pigmentová retinopatie s různými poruchami okulomotoriky. Rozvoj těchto příznaků je poměrně rychlý. Už mezi desátým a patnáctým rokem dochází k úplné ztrátě schopnosti chůze (Hvizdošová, 2016; Bártová, 2012).

Atypický typ má oproti tomu pomalejší progresi, příznaky se projevují až později, a to mezi 20. a 30. rokem života (Kurian, 2013). I když zkoumáním historie se ukázalo, že u některých lidí se neobratnost projevovала už v dětství nebo dospívání (Hayflick, 2003). Jako první se u dotyčného člověka, trpícího tímto onemocněním, objevují poruchy řeči, jako je palilalie (nutkavé opakování poslední slabiky nebo slova) či dysartrie, následně poruchy nálad a jako poslední se přidává motorické postižení. To se projevuje nejčastěji jako kombinace parkinsonismu a dystonie (Hvizdošová, 2016).

3.1 Etiopatogeneze PKAN

PKAN je vzácná genetická porucha, charakterizována progresivní degenerací nervového systému. Je způsobena mutacemi genu PANK2, který poskytuje instrukce pro tvorbu enzymu zvaného pantotenát-kináza, Pantotenát-kináza se podílí na procesu tvorby molekuly zvané koenzym A (dále jen CoA), která je nezbytná pro produkci energie a při dalších buněčných procesech (Munshi, 2022; Hayflick, 2022).

U onemocnění PKAN vedou mutace genu PANK2 k produkci chybného enzymu pantotenát-kinázy. Tento vadný enzym pak není schopen účinně produkovat CoA, což vede k akumulaci molekuly zvané cystein. Nadbytek cysteinu může být toxický zejména pro mozkové buňky, což vede k neurodegeneraci a dalším symptomům PKAN.

Kromě toho se také předpokládá, že abnormální akumulace železa v určitých oblastech mozku, jako je globus pallidus, přispívá k rozvoji PKAN. Mechanismus této akumulace železa není plně objasněn, ale může souviset s chybnou produkcí CoA a narušeným buněčným metabolismem v mozku (Munshi, 2022; Hayflick, 2022).

Přesný mechanismus, kterým mutace PANK2 vedou k PKAN, stále není plně objasněn a výzkum pokračuje, aby se odhalily další podrobnosti o etiopatogenezi této poruchy. Současné poznatky však naznačují, že narušená produkce CoA a abnormální akumulace cysteinu a železa v bazálních gangliích jsou hlavními přispívajícími faktory (Munshi, 2022; Hayflick, 2022).

3.2 Bazální ganglia

Bazální ganglia jsou velmi důležitá k řízení cílených pohybů, které jsou klíčovou složkou tělesných funkcí u vyšších živočichů. Cílené pohyby u člověka představují základ pro společenské funkce, jako je řeč, písmo a práce. Tyto pohyby jsou také někdy označovány jako "volní činnosti". Motorický systém pro úmyslné pohyby je řízen bazálními gangliemi, mozečkem a mozkovou kůrou (Trojan, 2003; Dylevský, 2019).

Pro úmyslný a cílený pohyb člověka je nezbytné, aby byly zabezpečeny mimovolní pohyby. Ty udržují tělo ve vzpřímené poloze a svaly v napětí. Podněty pro mimovolní pohyby vycházejí z vestibulárního aparátu, svalových vřetének a šlachových tělísek. Receptory vestibulárního aparátu poskytují informace o poloze a pohybech hlavy, zatímco informace o poloze končetin, svalovém napětí a pohybech svalových skupin vysílají svalová vřeténka a šlachová tělíska. Všechny tyto informace se shromažďují na úrovni mozkového kmene, zejména v jádrech retikulární formace a mozečku.

Retikulární formace vysílá nervové dráhy, které kontrolují mimovolní pohyby potřebné k udržení vzpřímeného postavení těla, svalového napětí, jehož funkcí je umožnění zahájení záměrného pohybu. Při tomto procesu se zapojuje i mozeček, který koordinuje retikulární formaci. Konkrétně se mozeček při řízení mimovolních pohybů uplatňuje tak, že vybírá ty nejvýznamnější informace ze spousty informací, které přicházejí do mozkového kmene, a ostatní potlačí. Tím upřesňuje, optimalizuje a koordinuje mimovolní pohyby a významně se tak podílí na udržování rovnováhy při chůzi a pohybu (Dylevský, 2019).

Řízení volní hybnosti je složitý proces, do kterého se zapojují části jak na centrální, tak periferní úrovni nervového systému (Orel, 2019):

1. Na úrovni mozku vzniká myšlenka provést volní pohyb z interakce čelního laloku a limbického systému. Na vlastním pohybu se podílí motorické oblasti mozkové kůry, mozeček i bazální ganglia. K tomu pracují i asociační oblasti a talamická jádra, která převádějí informaci dále do mozkové kůry.
2. Na úrovni míchy mají největší vliv alfa motoneurony, které jsou v předních rozích míšních.
3. V oblasti periferního systému jsou zapojena motorická vlákna jak hlavových, tak míšních nervů. Synaptickým spojením se pokyn z nervového systému přenáší příčně pruhovanému svalu.

Existují dvě základní motorické dráhy, pyramidová a extrapyramidová. I přesto, že každá z uvedených drah má na starost jiné pohyby, tak se na téměř každém pohybu, i když s různou intenzitou, podílejí obě motorické dráhy (Orel, 2019).

Pyramidová dráha řídí rychlé a přesné pohyby. Pyramidovou dráhu tvoří axony nervových buněk. Jsou to Beckovy buňky a nachází se v primární motorické kůře v gyrus precentralis. U většiny nervových vláken pyramidové dráhy dochází k jejich křížení na přechodu prodloužené a páteřní míchy. Křížení se označuje jako decussatio pyramidum. Vlákna z levé hemisféry jdou do pravé poloviny míchy a naopak. Část vláken pyramidové dráhy probíhá v postranních provazcích míchy a končí u buněk předních míšních rohů, nebo je s nimi spojena vsunutými neurony. Další část vláken pyramidové dráhy probíhá v předních míšních provazcích. Z buněk v předních rozích míšních vycházejí nervová vlákna míšních nervů. Ty mají na starosti inervaci příčně pruhovaných svalů (Dylevský, 2019; Orel, 2019).

V případě poškození průběhu pyramidové dráhy, které nejčastěji vzniká při krvácení v podkorovém úseku, dochází vzhledem ke křížení dráhy k ochrnutí svalstva na druhé polovině těla. Míra poškození záleží na rozsahu a místě krvácení. Při poranění mozku v dominantní hemisféře dochází k většímu poškození. Znamená to, že u praváků je krvácení do levé hemisféry závažnější než krvácení do té pravé. U pacientů dochází k těžšímu postižení hybnosti pravé poloviny těla a poškozena je i řečová funkce a písmo (Dylevský, 2019; Orel, 2019).

Extrapyramidová dráha, na rozdíl od té pyramidové, řídí spíše pomalé a hrubé pohyby. Nachází se před primární motorickou korovou oblastí a její vlákna jsou přepojována v mozečku, talamu, mozkovém kmeni a v bazálních gangliích (Orel, 2019). Bazální ganglia jsou shluk jader nacházejících se hluboko v neokortexu mozku. Primárně se podílí na ovládání motoriky a jsou považována za mechanismus, který vyvolává motorický pohyb a vybírá, které akce povolí a kterým zabrání (Young, 2022; Dylevský, 2019).

3.2.1 Anatomické rozdělení bazálních ganglií

Mezi bazální ganglia řadíme corpus striatum (žíhané těleso), nukleus lentiformis (čočkovité jádro), globus pallidus (plášťové jádro) a nucleus subthalamicus (podtalamické jádro). Corpus striatum se dále dělí na putamen a nukleus caudatus (ocasaté jádro). Globus pallidus se skládá ze dvou částí, a to ze zevního a vnitřního segmentu – pallidum externum et internum. K bazálním gangliím se ještě řadí substantia nigra, která je na úrovni středního mozku, klaustra a amygdala (Orel, 2019; Dylevský, 2009a; Dylevský, 2009b).

3.2.2 Hlavní okruh bazálních ganglií

Nejdůležitější nervový okruh, do kterého jsou bazální ganglia zapojená, začíná i končí v motorické oblasti čelního laloku a z velké části řídí hybnost (viz Obrázek 1). Funkčně jsou bazální ganglia rozdělena na vstupní, přepojovací a výstupní jádra (Orel, 2019).

3.2.3 Funkce bazálních ganglií

Bazální ganglia mají tlumivý vliv na korové i podkorové motorické funkce. Neurony bazálních ganglií tlumí díky spojům bazálních ganglií aktivitu neuronů mozkové kůry a neuronů na nižších úrovních centrálního nervového systému (dále jen CNS). Především se jedná o neurony retikulární formace a míchy. Znamená to, že než dojdou signály z motorické kůry mozku k alfa-motoneuronům míchy a kmene, upraví je zesílením nebo zeslabením neurony bazálních ganglií. Na úpravě signálů se podílí řada



Obrázek 1: Hlavní okruh bazálních ganglií (Orel, 2019).

mediátorů, jako je dopamin, serotonin, noradrenalin, acetylcholin a peptidy. Bazální ganglia tak zajišťují převod plánu pohybu na samotný pohybový program. Zřejmá funkce není u klaustera, které je zapojeno na mozkovou kůru. A výrazně se liší funkce amygdaly, která se anatomicky také řadí k bazálním gangliím, ale funkčně patří k limbickému systému. Ten ovlivňuje chování, emoce, paměť a pozornost člověka (Dylevský, 2009b).

Rozdělení funkcí podle (Dylevský, 2009a; Trojan, 2003):

- *Regulace motoriky:* bazální ganglia pomáhají koordinovat a integrovat pohyby těla, zejména v souvislosti s hladkostí a přesností pohybu.
- *Podpora automatizovaných pohybů:* bazální ganglia jsou klíčové pro udržování naučených pohybových vzorců a automatických pohybů.
- *Regulace svalového tonusu:* bazální ganglia pomáhají udržovat svalový tonus, což zahrnuje jak aktivaci svalů, tak jejich uvolňování.
- *Kognitivní funkce:* bazální ganglia jsou zapojeny do procesů pozornosti, učení, paměti, plánování a rozhodování.
- *Emoční chování:* bazální ganglia pomáhají regulovat emoce a motivaci.

3.2.4 Poruchy bazálních ganglií

K poruchám bazálních ganglií může dojít hned několika způsoby. Může to být infekce, působení toxinů, degenerativní procesy nebo geneticky vázané onemocnění. Poruchy funkce bazálních ganglií, zároveň je lze nazvat jako nemoci extrapyramidového systému, se mohou projevit různými příznaky (Trojan, 2003). Tyto příznaky jsou nejčastěji rozděleny do dvou typů syndromů:

Hyperkineticko-hypotonický syndrom

První ze syndromů je hyperkineticko-hypotonický. Je přítomné snížení svalového tonu a nadbytečné mimovolní nepřírozené pohyby, které narušují hladký průběh cílených pohybů (Trojan, 2003; Orel, 2009; Pfeiffer, 2007).

Hypokineticko-hypertonický syndrom

Druhý syndrom je tzv. hypokineticko-hypertonický. U toho syndromu je svalové napětí zvýšené, je přítomný celkový pokles hybnosti a mimiky a klidový třes. Příkladem tohoto syndromu je Parkinsonova nemoc (Trojan, 2003; Orel, 2009; Pfeiffer, 2007).

Byly zjištěny i poruchy vyvolané lokální destrukcí jednotlivých částí bazálních ganglií. Jednou z částí je *striatum*, jehož poškození vyvolává nadbytečné mimovolní pohyby. Pohyby mohou mít choreoatický charakter, týkají se mimického svalstva, jazyka a svalů horních končetin (dále jen HKK), jsou rychlé, nepravidelné a neúčelné. Dalším projevem jsou pohyby atetoidního charakteru, které jsou kroutivé, plazivé a šplhavé. Naopak pomalé pohyby, zástavu řeči a krátkodobou ztrátu paměti vyvolává stimulace striata. Když je poškozen *globus pallidus*, oboustranně nebo jednostranně, nastává pohybová chudost, afázie, ospalost a může dojít i ke kataleptickému stavu. Stimulací nebo vyřazením *amygdalárních jader* se vyvolávají, nebo naopak potlačují motorické a vegetativní reakce. Dochází i ke změnám produkce hormonů a změnám emocí (Dylevský, 2009b).

3.3 Diagnóza PKAN

U jedinců s následujícími klinickými, radiografickými nebo laboratorními rysy či danou rodinnou anamnézou, lze předpokládat, že se jedná o PKAN a měla by být stanovena diagnóza (Gregory, 2017).

3.3.1 Klinické příznaky

Mezi klinické příznaky tohoto onemocnění se řadí dystonie, dysartrie, spasticita, choreoatetóza, parkinsonismus, hyperreflexie, pozitivní extenční jev na dolní končetině (dále jen DK), nástup v první až třetí dekádě života, změna stereotypu chůze/ztráta schopnosti chůze, pigmentární retinopatie a intelektuální a vývojová postižení zejména u dětí s velmi brzkým počátkem nemoci (Gregory, 2017).

Dystonie

Po Parkinsonově chorobě je dystonie nejčastější pohybovou poruchou. Příčinou je dysfunkce bazálních ganglií. Je definována nedobrovolnou udržovanou kontrakcí

agonistických a antagonistických svalů, která způsobuje abnormální držení těla, kroucení a opakované pohyby nebo třes. Projevy se mohou objevovat a zhoršovat při pokusu o pohyb. Mezi ně patří nadměrná extenze nebo flexe ruky, inverze chodidla, laterální flexe nebo retroflexe hlavy, torze páteře s vyklenutím a zkroucením zad, násilné zavírání očí nebo fixovaná grimasa. Příznaky mohou skončit, když je tělo v akci a během spánku. U každého pacienta se dystonie může lišit. Někteří lidé žijí relativně normální život, jiní potřebují při každodenních činnostech pomoc (Pana, 2022).

Dysartrie

Dysartrie vzniká kvůli narušení inervace svalů, které jsou potřebné k mluvení. Lidé s dysartrií mají problém s realizací řeči. Dělá jim problém artikulace a jsou přítomné poruchy fonace, rezonance a prozódie (souhrn zvukových vlastností jazyka). S porozuměním mluvené řeči ale člověk s dysartrií žádný problém nemá (Rusina, 2014).

Spasticita

Spasticita je jeden z projevů poruchy centrálního motoneuronu. Narušení funkce centrálního motoneuronu může nastat například při traumatu mozku nebo míchy, ischemii, hemoragii, ale i kvůli zánětu nebo nádoru. Základní symptomy poruchy centrálního motoneuronu jsou tři – paréza, zkrácení svalu a zvýšená svalová aktivita, pod kterou spadá spasticita (Jech, 2015).

Jde o motorickou poruchu vyznačující se zvýšením svalového tonu. V některých případech jsou projevy jemné a v jiných je svalový tonus zvýšen do té míry, že se klouby znehybní. Spasticita může vést k mnoha komplikacím, mimo jiné k narušení každodenních funkcí, hygieny, pohodlí a ošetrovatelské péče. Dochází také ke kontrakturám, které zvyšují riziko vzniku dekubitů, a ty zase zvyšují riziko infekce (Rivelis, 2022).

Choreoatetóza

Je kombinací chorey a atetózy. Chorea vzniká poškozením putamen (párové ložisko šedé hmoty v mozku, které je součástí bazálních ganglií) nebo nukleus caudatus (mozkové jádro uvnitř hemisféry velkého mozku, součást striata). Projevuje se mimovolními pohyby, které postihují kteroukoliv část těla s různou intenzitou. Pohyby jsou rychlé, nepravidelné a nerytmické. Mohou se projevovat jako záškub nebo výrazný motorický neklid. Mimovolní pohyby se zvyrazňují při tonickém napětí, např. při předpažených horních končetinách (Ambler, 2011).

Atetóza vzniká při poškození nezralých bazálních gangliích. Projevuje se tím, že jedinec s tímto onemocněním není schopen udržet svaly v jedné pozici. Narušují to pomalé červovité pohyby. Nejčastěji je to zřejmé na ruce a prstech. Tyto pohyby mizí ve spánku a zvýrazňují se při emocích (Ambler, 2011).

Parkinsonismus

Parkinsonismus je stav, který se podobá Parkinsonově nemoci. Objevuje se v důsledku různých příčin, jako je například ateroskleróza mozkových cév, zánět mozku, otrava oxidem uhelnatým nebo užívání určitých léků, jako jsou fenothiaziny. Je pro něj charakteristická pohybová porucha – parkinsonský syndrom. Tento syndrom nastává při nedostatku dopaminu v bazálních gangliích a relativní převaze acetylcholinu. Je tvořen několika příznaky. Jedním z nich je hypokineze, znamená to zpomalení a zmenšení rozsahu pohybů. Dalším příznakem je bradykineze, což je celkové zpomalení pohybů, rigidita je dalším příznakem, vyznačuje se zvýšeným klidovým napětím ve svalech. Při pasivním pohybu můžeme zaznamenat fenomén olověné trubky, nebo fenomén ozubeného kola. Třes je dalším příznakem, který je patrný nejdříve na akrech končetin. Nejvíce se objevuje v klidové poloze, v pohybu nebo ve statické poloze se objevuje jen zřídka. Posturální instabilita je dalším příznakem, problém je ve stabilitě a při chůzi. Chůze je tvořena malými krůčky, trup je ve flekčním postavení a jsou přítomné potíže se startem a změnou směru, často doprovázené fenoménem zamrznutí, tzv. freezing. Příznaky většinou začínají na jedné horní nebo dolní končetině, pokračují na stejnostrannou druhou končetinu, trup a šíjí. Pacient je postupně omezován při běžných denních činnostech (Rusina, 2014; Velký lékařský slovník, 2022).

Hyperreflexie

„Zvýšení reflexů při výpadku jejich přirozeného tlumení, např. při poškození pyramidové dráhy nebo extrapyramidového systému. Reflexy mají zvětšený rozsah pohybů a lze je vyvolat z širší oblasti než obvykle“ (Velký lékařský slovník, 2022).

Pozitivní extenční jev na DK

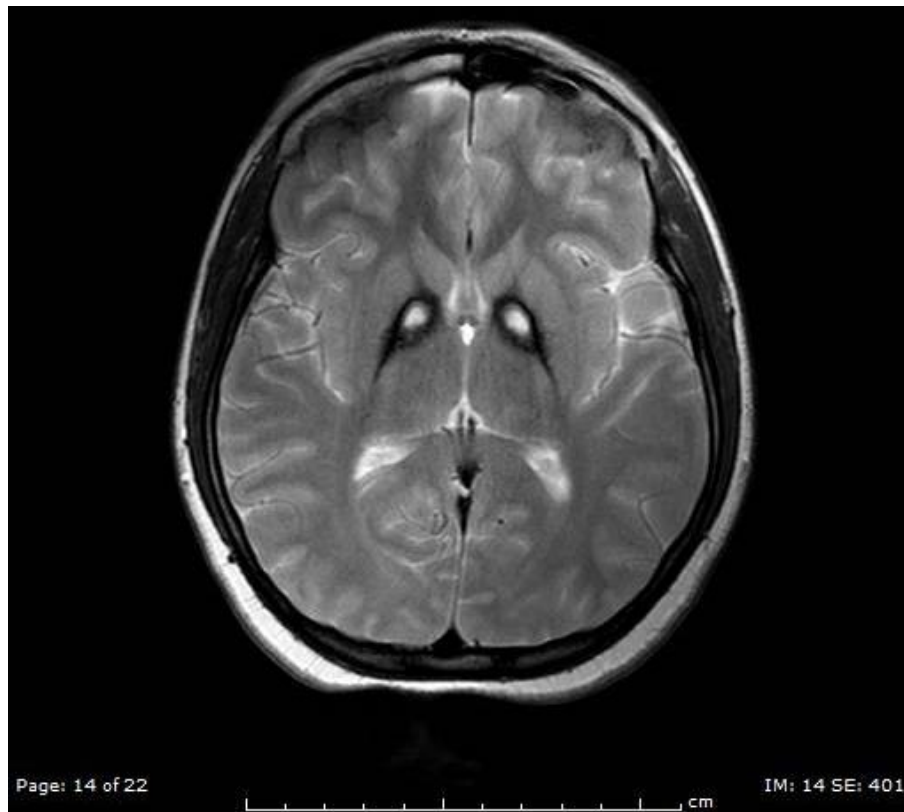
Je to patologický reflex vybavitelný na DK. Spastické jevy extenční mají společné to, že odpovědí je vždy tonická extenze palce. Patří sem reflex Babinského, fenomén podle Roche, Brissaudův fenomén, Siccardův příznak, Vítkův fenomén mostu, Chaddockův jev, Oppenheimův jev a Gordonův fenomén (Kolář, 2020).

Pigmentární retinopatie

Pigmentární retinopatie je dědičné onemocnění postihující sítnici. Prvním příznakem je ztráta nočního vidění a postupné zužování zorného pole. V závislosti na závažnosti a rychlosti progresu onemocnění může dojít k tunelovému vidění nebo úplné ztrátě zraku. Postupem času se může objevit ztráta barevné diskriminace, ztráta zrakové ostrosti a fotopsie (vnímané záblesky světla, které mohou přejít ve zrakové halucinace) (O'Neal, 2022).

3.3.2 Radiografické rysy

Využívá se magnetické rezonance (dále jen MRI). PKAN je typicky podezřelý, když je na T2-vážené MRI mozku pozorován charakteristický nález nazývaný jako příznak „tygřího oka“ (eye of the tyger sign). Na snímku z MRI se jeví jako tmavá oblast indikující akumulaci železa se světlým bodem ve středu (viz Obrázek 2). Jde o prstence s nízkou intenzitou signálu obklopující centrální oblasti s vysokou intenzitou signálu v mediální oblasti bilaterálního globus pallidus. Okolní hypointenzita globus pallidus je způsobena nadměrnou akumulací železa. Centrální hyperintenzita je pravděpodobně způsobena gliózou (zmnožení buněk glie, především astrocytů) (Chang, 2011; NORD, 2021).



Obrázek 2: MRI mozku pacienta s potvrzenou mutací v genu pro PANK 2 – příznak tygřího oka (Al Khateeb, 2016).

3.3.3 Laboratorní rysy

Zjišťuje se, zda není přítomna akantocytóza („výskyt „ostnatých“ červených krvinek patrný při vyšetření krevního nátěru“ (Velký lékařský slovník, 2022)). Právě akantocyty („erythrocyty abnormálních tvarů, vyznačují se přítomností několika nepravidelných trnovitých výběžků viditelných pod mikroskopem při použití obvyklých barvicích technik“ (Velký lékařský slovník, 2022)) byly hlášeny u jedinců s PKAN. Důkladná analýza akantocytů je ale technicky obtížná a používá se jen zřídka. Místo ní se využívá molekulárně genetická diagnostika (Gregory, 2017).

3.3.4 Rodinná anamnéza

Po MRI mozku, kdy je zřetelný příznak „tygřího oka“, diagnózu potvrzuje molekulárně genetické testování (Gregory, 2017). Jde o autozomálně recesivní dědičnost, která se objevuje jen u recesivních homozygotů. Postižené dítě se může narodit zdravým rodičům, kteří jsou oba heterozygoti pro daný gen. Z Mendelova pravidla vyplývá, že postižené dítě se narodí s 25% pravděpodobností. Zdravé dítě se rodičům narodí se 75% pravděpodobností – buď jako dominantní homozygot nebo heterozygot (Otová, 2020).

3.3.5 Stanovení diagnózy

Diagnóza PKAN je stanovena u pacienta, který má následující charakteristické znaky. K rozpoznání jednotlivých forem NBIA se diagnostická kritéria nadále vyvíjejí. V případě, že jsou klinické rysy neprůkazné, tak diagnózu definitivně potvrzuje identifikace bialelických patogenních variant v genu PANK2 při molekulárním genetickém testování (Gregory, 2017).

Charakteristické znaky klasického a atypického PKAN

Následující charakteristické znaky jsou převzaty z (Gregory, 2017):

- Extrapiramidová dysfunkce (jedno nebo více z následujících):
 - dystonie;
 - spasticita;
 - choreoatetóza.
- Počátek:
 - Klasická forma – obvykle v první dekádě života.
 - Atypická forma – častěji ve druhé nebo třetí dekádě života.
- Ztráta chůze:
 - U klasické formy se často vyskytuje mezi desátým a patnáctým rokem života.
 - U atypické formy se ztráta chůze může objevit ve věku od 15 do 40 let.

- Znak „tygřího oka“ na T2 – vážené MRI mozku. Znak může ojediněle chybět v časných stádiích onemocnění a někteří pacienti v Dominikánské republice tento znak neměli dokonce vůbec. Naopak, u několika jedinců s MPAN (Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration, česky neurodegenerace spojená s mitochondriálními membránovými proteiny), což je jedna z forem NBIA, se tento znak „tygřího oka“ také objevil.
- Molekulárně genetické testování může zahrnovat jak testování jednoho genu, tak multigenové testování, ale i komplexnější genomické testování.
 1. Při jednogenovém testování se nejdříve provede sekvenční analýza PANK2. Pokud je nalezena pouze jedna nebo žádná patogenní varianta následuje genově cílená deleční/duplikační analýza.
 2. Multigenový test zahrnuje PANK2 a různé další geny, které by mohly ukázat jiné podobné onemocnění.
 3. Komplexnější testování genomu (pokud je k dispozici) včetně sekvenování exomu a sekvenování genomu. Testování může poskytnout nebo naznačit diagnózu, která nebyla dříve zvažována (např. mutace jiného genu nebo genů, která vede k podobným klinickým projevům).

3.4 Možnosti léčby u PKAN

V současné době neexistuje vhodná terapie pro pacienty s PKAN a ani různé dostupné léky neovlivňují progresi onemocnění (Razmeh, 2018). Primárně se proto řeší symptomy onemocnění, k tomu je nezbytný multidisciplinární přístup. Zahrnuje předvídání a prevenci komplikací a také aktivní řešení vedlejších účinků poruchy. Komplexní plán péče může zlepšit kvalitu života a fungování. Následující pokyny jsou doporučením pro zvládání ortopedických, respiračních, gastrointestinálních, nutričních, bolestivých a paliativních problémů, stejně jako léčebné strategie pro běžné zdravotní problémy a mimořádné události. Vzhledem k omezenému množství publikované literatury v této oblasti je většina doporučení založena na odborných názorech klinických lékařů se zkušenostmi v péči o pacienty s PKAN (Hogarth, 2017).

3.4.1 Farmakologická léčba

Jak již bylo řečeno, jedním z příznaků je dystonie, která může být pro lidi trpícími tímto onemocněním velmi invalidizující. Postupem času progreduje a postihuje mnoho částí těla. Léčí se proto například:

- *anticholinergiky* – léky, které v synapsích centrálního i periferního nervového systému blokují účinek acetylcholinu (NZIP, 2023);
- *botulotoxinem* – toxin, který znemožňuje uvolňování acetylcholinu na nervosvalových ploténkách, tím způsobuje ochrnutí (NZIP, 2023);
- *orálním a intratekálním baklofenem* – „látka snižující svalové napětí (myorelaxans) užívaná u některých nervových chorob provázených nadměrnou svalovou ztuhlostí. Působí centrálně tj. na úrovni mozku a míchy“ (Velký lékařský slovník, 2022);
- *benzodiazepiny* – řadí se převážně mezi psychofarmaka, odstraňuje úzkosti, navozuje spánek, snižuje svalové napětí, snižuje možnost vzniku epileptického záchvatu a porušuje paměť (Velký lékařský slovník, 2022);
- *klonidinem* – „látka užívaná zejm. k léčbě vysokého krevního tlaku antihypertenzivum. V očních kapkách se podává při glaukomu“ (Velký lékařský slovník, 2022);
- *gabapentinem* – „je užíván v léčbě parciálních epileptických záchvatů a v léčbě periferní neuropatické bolesti“ (Velký lékařský slovník, 2022);
- *pregabalinem* – „je indikován jak u periferní neuropatické bolesti (diabetická neuropatie, herpes zoster aj.), tak u neuropatické bolesti centrální (např. u míšního poranění). Další indikací pregabalínu je fibromyalgie“ (Velký lékařský slovník, 2022);
- *tetrabenazinem* – „pro léčení pohybových poruch chorea“ (Velký lékařský slovník, 2022);

a dalšími antispastickými léky (Razmeh, 2018).

3.4.2 Vitamín B5 (pantotenát)

Pro zvýšení hladiny CoA a pro obnovení mitochondriální funkce se užívá vitamin B5 (pantotenát). Při zkoumání na myších modelech s PKAN, byl tento lék schopen zabránit některým neurologickým příznakům. Ale pro prozkoumání jeho účinků by měly být v budoucnu provedeny klinické studie (Razmeh, 2018).

3.4.3 Chirurgická operace

Jeden z chirurgických postupů je hluboká mozková stimulace. Využívá vysokofrekvenční stimulace přesně určených mozkových struktur pomocí trvale zavedených elektrod, využívá se především u těch pacientů, kteří trpí dystonií. Hluboká mozková stimulace by měla těmto pacientům od dystonie ulevit. (Hogarth, 2017). Příznivý účinek mozkové stimulace se může objevit krátce po operaci, ale vzhledem

k progresivní povaze onemocnění se mohou po nějaké době příznaky objevit znovu a onemocnění může znovu progredovat. Ablativní procedury pallidotomie a thalotomie (odstranění či zničení malé části nervové tkáně), se již moc nevyužívají a jsou nahrazovány hlubokou mozkovou stimulací. Zmírnit příznaky pacientům, kteří mají těžkou dystonii, spasticitu a bolest může intratekální baklofenová pumpa (Razmeh, 2018). Jak již bylo řečeno výše, baklofen uvolňuje svalové napětí a v případě intratekální baklofenové pumpy se baklofen podává do centrálního nervového systému. Při dystonii a spasticitě může poskytnout vyšší účinnost a způsobit méně systémových vedlejších účinků než perorální podávání. Doporučuje se ale začít s perorálním baklofenem a podle potřeby zvyšovat dávku. Jakmile maximální perorální dávka nezvládne symptomy nebo způsobí nepříjemné nežádoucí účinky, je třeba zvážit centrální dávkování (Hogarth, 2017).

3.4.4 Chelatace železa

Role, kterou železo hraje v patogenezi PKAN, je stále nejasná, protože dyshomeostáza železa je sekundárním fenoménem této poruchy. Nicméně vysoké hladiny železa se vyvíjejí v globus pallidus a pravděpodobně přispívají k poškození buněk a tkání (Hogarth, 2017). V současné době zůstává chelatační terapie jediným preventivním a terapeutickým opatřením pro nadměrné hromadění železa v těle. Chelátory snižují hladiny tkáňového železa, brání jeho hromadění a působí proti jakémukoli toxickému labilnímu železu (Jonášová, 2012).

Používají se léky jako je deferipron, deferoxamin a deferasirox. Deferipron dokonce dokáže překročit hematoencefalickou bariéru, odstranit železo a zabránit jeho hromadění. Ve studiích, které zkoumaly účinek deferipronu na pacientech s NBIA, bylo použití tohoto léku bezpečné a bez nežádoucích účinků (Razmeh, 2018).

3.4.5 Fyzioterapie

U lidí s PKAN se v různé míře vyvíjí abnormální tonus v závislosti na závažnosti jejich onemocnění. Jak již bylo zmíněno výše, může se vyvinout dystonie, spasticita, snížená pohyblivost kloubů a kontraktury. Proto by mělo být udržování rozsahů všech kloubů základní péčí. Udržování rozsahu v kloubech je důležité i pro správné držení těla, usnadnění optimální funkce, zachování bipedální lokomoce po co nejdelší dobu a pro minimalizování rozvoje deformit a kontraktur a jejich sekundárních komplikací (Hogarth, 2017).

Lékařské pomůcky jsou často potřebné a pro pacienty s PKAN i výhodné. Musí být přizpůsobené jednotlivcům a jejich pravidelná kontrola je nezbytná pro správné plnění funkce. Mnoho lidí s tímto onemocněním potřebuje zařízení na podporu bezpečné mobility potřebné pro každodenní aktivity, včetně ortopedických protéz, chodítek, upravených kočárků, ručních i elektrických invalidních vozíků a trenažerů chůze (Hogarth, 2017).

Co se týče samotného cvičení, tak neexistují přesně dané postupy, jak s pacienty s tímto onemocněním pracovat. Zároveň neexistují žádné údaje, které by jakékoliv cvičení u těchto pacientů zakazovaly. Nicméně se doporučuje, tak jako u většiny onemocnění, zavést cvičební program v raném stádiu onemocnění a ten postupem času upravovat podle funkčních schopností pacienta (Hogarth, 2017).

Existují jen omezené důkazy o účinnosti fyzioterapeutických intervencí u pacientů s PKAN, a to kvůli vzácnosti onemocnění a nedostatku kontrolovaných studií. Podle těchto zdrojů, lze fyzioterapii rozdělit do několika bodů (Peeverill, 2018; Goyal, 2017):

1. *Cvičení s rozsahem pohybu:* tato cvičení zahrnují pohyby kloubů v plném rozsahu pohybu a jsou důležitá k udržení nebo zlepšení flexibility a prevenci kontraktur.
2. *Posilovací cvičení:* slouží ke zlepšení svalové síly a výdrže, což může zlepšit celkovou funkci.
3. *Trénink rovnováhy:* cvičení na rovnováhu může pomoci zlepšit rovnováhu a koordinaci a snižuje se riziko pádů.
4. *Protahování:* protahováním lze předcházet kontrakturám a udržet plný rozsah pohybu.
5. *Posturální trénink:* je důležitý ke zlepšení nebo udržení správného držení těla, předchází se tak vadnému držení těla a případným bolestem jím způsobeným.
6. *Trénink chůze:* tréninkem chůze se lze přiblížit ke správnému provedení chůzového vzorce a snížit tak množství pádů.
7. *Měkké techniky:* mohou pomoci snížit svalové napětí a zlepšit prokrvení, což může pomoci snížit bolest a zlepšit celkovou funkci.
8. *Tepelná terapie:* pomáhá snížit svalové napětí a ztuhlost, může tak zlepšit flexibilitu a snížit bolest.
9. *TENS (Transkutánní elektrická nervová stimulace):* bolest mohou zmírnit i TENS proudy.

Pod fyzioterapii spadá i respirační fyzioterapie. Především je nutná u pacientů, kteří mají deformaci skeletu, tím i omezenou funkci plic, dále je u některých pacientů přítomný stridor způsobený laryngeální dystonií, který může ohrozit respirační funkce. A pacienti s PKAN mohou mít problém i s aspirací. Aktivací dýchacích svalů, reedukací dechového stereotypu a usnadněním vykašlávání, tak respirační fyzioterapie zlepšuje dýchací funkce (Hogarth, 2017; FYZIOklinika, 2023a).

3.4.6 Léčba dalších projevů PKAN

Dále popsané projevy a jejich léčba jsou převzaty z (Hogarth, 2017; Kurian, 2013).

Potíže s přijímáním potravy

Potíže s přijímáním potravy jsou u PKAN běžné a mohou vést k podvýživě. Častým problémem je stravovací dystonie, kdy jazyk nebo čelist zamrzne během žvýkání. Úprava stravy a terapie řeči, krmení a polykání mohou zpočátku pomoci, ale pokud se objeví dysfagie (porucha polykání a obtíže příjmu jak tuhé, tak tekuté konzistence, včetně slin) nebo respirační komplikace, doporučuje se zavedení gastrostomické sondy, aby se zabránilo výraznému úbytku hmotnosti nebo aspiraci. Vyživovací sonda může u těchto pacientů výrazně zvýšit kvalitu jejich života.

Poškození ústní dutiny

Lidé s PKAN běžně zažívají trauma v ústech, čelisti, zubech a jazyku, což může vést ke kousacím poraněním, dislokaci nebo poškození temporomandibulárního kloubu a riziku infekce. Lze použít botulotoxin k léčbě orální dystonie a chrániče proti kousání se do jazyka. V extrémních případech, kdy je obtížné kontrolovat dystonii se zavíráním čelisti, je další variantou celoustní extrakce zubů. Stomatologické výkony však s sebou nesou určité riziko spuštění dystonických krizí a doporučuje se obecně konzervativní přístup k péči o chrup s pravidelnou ústní hygienou.

Slintání

Kvůli dystonii, která většině pacientům otevírá ústa, mají lidé s PKAN problémy se slintáním. Děti většinou tento problém zvládají s obyčejnými bryndáčky a starší pacienti s kapesníčkem nebo ručníkem. Když je to nezbytně nutné, lze využít i látky, které snižují produkci slin.

Zrakové postižení

Zrakové postižení je u lidí s PKAN běžné. Vyskytuje se retinopatie, abnormality očních pohybů, funkce zornic a blefarospasmus (mimovolné svírání očních víček, trvajících

několik sekund až minut, způsobené silnými dystonickými kontrakcemi obou částí musculus orbicularis oculi). Horší vidění za špatných světelných podmínek a zúžené zorné pole může přispívat k častějším pádům. Pacientům se doporučují pravidelná oftalmologická vyšetření. Zároveň pokud je blefarospasmu invalidizující, měly by být využity injekce botulotoxinu.

Kostní komplikace

U tohoto onemocnění je i vyšší výskyt kostních komplikací v důsledku abnormálního tonu končetin, snížené pohyblivosti a osteopenii. Pacienti by proto měli být sledováni kvůli deformitám páteře, subluxacím, míšním lézím nebo zlomeninám. Doporučován je jim vhodný příjem vápníku a vitamínu D a také aktivita s optimální zátěží.

Porucha řečových schopností

Řeč je také jedna z věcí, se kterou se pacienti s PKAN potýkají. Pro zachování komunikace je proto velmi důležitá logopedie a používání augmentativních komunikačních prostředků (doplňují nebo nahrazují mluvenou řeč, jedná se např. o obrázky, symboly, komunikační tabulky, psaná slova a písmena).

Bolest

Dystonie často pacientům způsobuje bolest a neklid a bolest zase může zhoršit dystonii. Tvoří se tedy takové zacyklení. Proto je nutné mít i bolest pod kontrolou. Léky se vybírají individuálně podle věku, ostatních léků a celkového zdravotního stavu.

Psychiatrická postižení

Psychiatrická postižení jsou běžná u lidí s atypickým PKAN. Mezi příznaky patří impulzivita, obsedantně-kompulzivní porucha, emoční labilita, úzkost, deprese a někdy u dětí ADHD. Zahnutí psychiatra do lékařského týmu může pomoci vyřešit tyto problémy. Pro pacienta s PKAN může být přínosná i kognitivně behaviorální terapie.

Poruchy spánku

Dobrá spánek je základem pro optimalizaci kvality života, nálady a pro snížení únavy, bolesti a úzkosti. Častým problémem je fragmentace spánku a insomnie při nástupu spánku (obtížné usínání na začátku noci). Řešením je kromě vytvoření dobrého spánkového režimu a prostředí i správná identifikace a řešení problémů, které spánek narušují. Možností jsou i léky melatonin a chloralhydrát, které by měly pomoci ke kvalitnějšímu spánku. Užívání těchto léků je individuální a záleží na zdravotním stavu pacienta (Planellas, 2021; Hogarth, 2017).

Každý pacient trpící PKAN je jedinečný a u každého se toto onemocnění projevuje jinak a v jiné míře. V našem případě pacienta nejvíce omezuje chůze, jejíž specifika jsou blíže rozebrány v další kapitole.

3.5 Chůze

Chůze je komplexní proces. Umožňuje nám dopravit se z místa na místo, plní tedy lokomoční funkci a zároveň je tím nejběžnějším typem lokomoce. Chůzi můžeme rozdělit na jednotlivé kroky, které začínají od úderu paty jedné nohy na podložku, po úder paty nohy druhé. Chůzi můžeme rozdělit i na dvojkroky, ty trvají od kontaktu paty jedné paty s podložku, po úder té samé paty (Mirelman, 2018; Véle, 2006).

3.5.1 Stojná a švihová fáze kroku

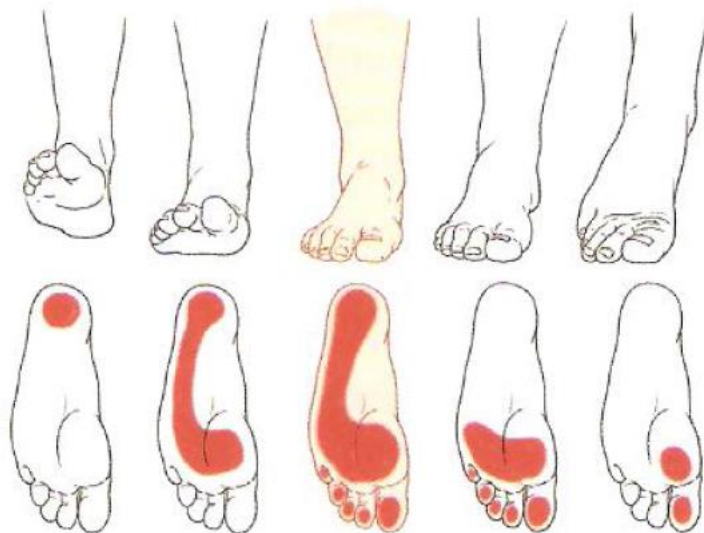
Dle profesora Koláře se krokový cyklus dělí na stojnou a švihovou fázi. Stojná fáze (perioda od úderu paty po odlepení palce té samé nohy) tvoří 60 % krokového cyklu a fáze švihová (začátek je odlepení palce po úder paty té samé nohy) tvoří 40 % krokového cyklu. Celý krokový cyklus, tedy 100 %, je perioda od úderu paty jedné nohy po úder paty té samé nohy (Kolář, 2020).

Stojná fáze

Trvá po takovou dobu, po kterou je noha ve styku s podložkou. Jak již bylo řečeno výše, začíná nárazem paty do podložky, z paty se postupně váha přenáší na celou plantu a vzniká tak spolehlivější a pevnější kontakt s podložkou. Kvůli reaktivní síle, která působí na plantu zespodu, musí noha střídát pronaci a supinaci, tím se mění i nožní klenba a krok je tak stabilnější. Z končetiny, která původně brzdila pád, se v tuto chvíli stává končetina oporná. Následuje pohyb, který se nazývá propulzní, spočívá v odvinutí paty od podložky a zvětšením dorzální flexe nohy. Z oporné končetiny se v tuto chvíli stává odrazová. Tento pohyb umožňuje odraz nohy od země, tím vytváří sílu, která posouvá tělo dopředu a lehce nahoru. Tato fáze pohybu končí odvinutím palce nohy, což je poslední částí propulzního pohybu (Véle, 2006). Postupné zatěžování chodidla (viz Obrázek 3), je zvýrazněno červeně (zleva doprava) (Kolář, 2020).

Švihová fáze

Fáze, kdy se celá dolní končetina posouvá dopředu bez dotyku s podložkou. Je obtížná na udržení pánve ve vodorovné poloze. Na straně švihové končetiny dochází k poklesu pánve a musí na něj reagovat abduktory nohy oporné. Zapojit se musí i svaly na švihové končetině, a to musculus (dále jen m.) quadratus lumborum a m. iliopsoas (Véle, 2006).



Obrázek 3: Zatížení chodidla při stejné fázi chůze (Kolář, 2020).

3.5.2 Fáze krokového cyklu

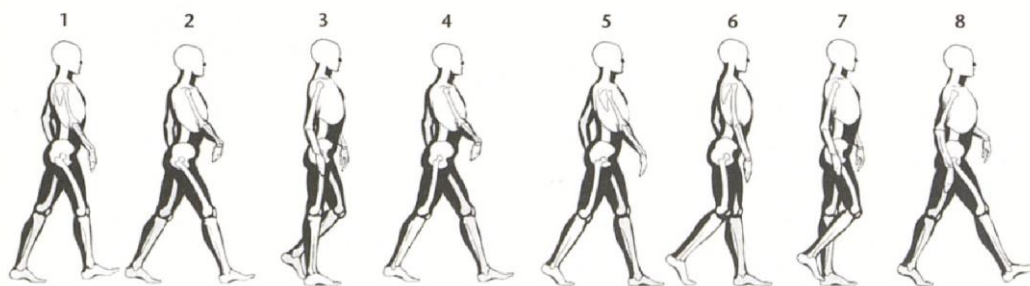
Popsané fáze krokového cyklu jsou převzaty z (Kolář, 2020, s. 48).

„Názvosloví podle Vaughana

1. úder paty – heel strike, HS;
2. kontakt nohy – foot flat, FF;
3. střed stejné fáze – midstance, MS;
4. odvinutí paty – heel off, HO;
5. odraz palce – toe off, TO;
6. zrychlení – acceleration;
7. střed švihové fáze – midswing, MSW;
8. zpomalení – deceleration.

Názvosloví podle Perryho (viz Obrázek 4)

1. počáteční kontakt – initial contact, IC;
2. reakce na zatížení – loading response, LR, 0–10 %;
3. střed stejné fáze – midstance, MS, 10–30 %;
4. konečný stoj – terminal stance TS, 30–50 %;
5. předšvihová fáze – preswing phase, PSW, 50–60 %;
6. počáteční švih – initial swing, ISW, 60–70 %;
7. střed švihové fáze – midswing, MSW, 70–85 %;
8. konečný švih – terminal swing, TSW, 85–100 %.



Obrázek 4: Jednotlivé fáze chůze pravé dolní končetiny (Kolář, 2020).

Normální chůze je stabilní a flexibilní, umožňuje změny rychlosti a manévrování v různých terénech při zachování energetické účinnosti (Mirelman, 2018).

Pozitivně působí na pohybovou soustavu. Správnou chůzí posilujeme celé dolní končetiny (viz Tabulka 1 a Tabulka 2) bez většího rizika poranění nebo přetížení. Při každém kroku dochází k nutačnímu pohybu pánve, který je malým 3D pohybem, při kterém se hrudník pohybuje v opačném směru. Tento pohyb poskytuje trupu stabilitu, napřimuje páteř a aktivuje střed těla. Tento pohyb také stimuluje svaly mezi obratli, což pomáhá vyživovat a regenerovat ploténky. Pohyb HKK plní při chůzi primárně vyvažovací funkci. Pohybují se švihově a opačným směrem než stejnostranná dolní končetina. Pohyby jsou pasivní, nicméně v m. deltoideus, zejména v jeho zadní části a v m. teres major, zaznamenal Hougue (1960) aktivní pohyb (FYZIOklinika, 2023b; Véle, 2006).

Tabulka 1: Aktivita svalů při chůzi – stojná fáze (Dalíková, 2011).

Stojná fáze	Mechanický cíl	Aktivní svalové skupiny	Konkrétní svaly
Iniciální kontakt	začátek brždění flexe v kyč. kl., uložení končetiny na podložku	dorzální flexory nohy, extenzory kyčle, flexory kolene	m. tibialis anterior, m. gluteus maximus, hamstringy
Postupné zatížení	přenesení váhy těla, stabilizace pánve, brždění pohybu vpřed	extenzory kolene, abduktory kyčle, plantární flexory	mm. vasti, m. gluteus medius, m. gastrocnemius
Střední stojná	stabilizace kolene, ploska tvoří střed otáčení pro setrvačný pohyb vpřed	plantární flexory (izometricky)	m. gastrocnemius, m. soleus
Koncová stojná	akcelerace pohybu	plantární flexory (koncentricky)	m. gastrocnemius, m. soleus
Přešvih	příprava na švihovou fázi	flexory kyčle	m. iliopsoas, m. rectus femoris

Tabulka 2: Aktivita svalů při chůzi – švihová fáze (Daliková, 2011).

Švihová fáze	Mechanický cíl	Aktivní svalové skupiny	Konkrétní svaly
Iniciální švih	ploska odlepena od podložky, pohyb vpřed	dorzální flexory nohy, flexory kyčle	m. tibialis anterior, m. iliopsoas, m. rectus femoris
Střední švih	ploska od podložky	dorzální flexory	m. tibialis anterior
Koncový švih	bržděn pohyb bérce vpřed, nastavení a příprava na kontakt plosky s podložkou	flexory kolene, extenzory kyčle, dorziflexory hlezna, extenzory kolene	hamstringy, m. gluteus maximus, m. tibialis anterior, mm. vastii

Svaly, bez kterých se chůze neobejde, plní současně několik dalších funkcí:

- „1. vytvářejí startovací impulz pro trup;
2. dodávají propulzní impulz zvedající tělo šikmo vzhůru pro posun vpřed;
3. stabilizují vertikální polohu i pohyb těla a uchopují terén pro zajištění opory;
4. brání počínajícímu pádu působenému gravitací“ (Véle, 2006, s. 350).

Rytmus a charakter pohybu těla při chůzi je u většiny lidí velmi podobný, ale stále jsou tyto pohyby dostatečně odlišné, že je možné chodce podle jeho chůze identifikovat. Pohyby při chůzi jsou řízeny centrální nervovou soustavou podle programů druhově specifických. Tyto programy jsou zděděny a rámcově uloženy v CNS. Nicméně jednotlivé detaily chůze jsou ovlivněny učením a adaptací na vnější i vnitřní vlivy a mohou být ovlivněny různými faktory, což vysvětluje, proč je chůze u každého člověka tak individuální (Véle, 2006).

4 METODIKA

Data pro tuto práci byla získána v Nemocnici Horažďovice. Práce je zpracována formou kazuistiky pacienta s PKAN. Terapeutické jednotky byly hodinové, kdy pacient docházel na výše zmíněné pracoviště. Níže jsou uvedeny vybrané vyšetřovací a terapeutické metody, které byly v této práci aplikovány.

4.1 Vyšetřovací metody

4.1.1 Anamnéza

Informace o pacientovi, které se získávají buďto přímým rozhovorem s pacientem (tzv. přímou anamnézou), nebo od jeho rodinných příslušníků, či doprovázející osoby (tzv. nepřímou anamnézou), jsou nezbytnou součástí klinického vyšetření. Při odebrání anamnézy je třeba věnovat pozornost především okolnostem, které vedly k obtížím, zejména popisu bolesti a případným úrazům. Je důležité položit správné otázky, aniž by byly pro pacienta zavádějící a aby bylo získáno co nejvíce užitečných informací (Kolář, 2020).

4.1.2 Vyšetření stoje a rovnováhy

Při vyšetření stoje se terapeut zaměřuje na problémy s rovnováhou. Existují tři typy postojů, které se kontrolují: stoj I (mírně rozkročený postoj), stoj II (paty a špičky jsou u sebe) a stoj III (paty a špičky jsou u sebe a oči jsou zavřené). Při vyšetření se sleduje, jak se pacient udržuje v rovnováze a jak kompenzuje případné odchylky. Zvláštní pozornost se věnuje rozdílům v chování při zavřených a otevřených očích, směru odchylky a poloze hlavy. Pokud se stav pacienta zhoršuje při zavřených očích a dochází k vychýlení od vertikály až k pádu, jedná se o Rombergův příznak. Tento příznak může být pozitivní u poruch propiocepce a negativní u mozečkových poruch (Ambler, 2011).

Další možné vyšetření je vyšetření stoje na jedné noze (Trendelenburg-Duchennova zkouška). Pacient stojí na jedné noze, druhou DK má skrčenou v kolenním a kyčelním kloubu. Zkouška je pozitivní, pokud na straně pokrčené končetiny poklesne pánev a když dojde ke kompenzačnímu úklonu trupu na stranu stojné DK. Touto zkouškou se hodnotí svalová síla abduktorů kyčelního kloubu (Haladová, 2010; Kolář, 2020).

4.1.3 Vyšetření chůze

Při provádění vyšetření chůze je pacient bosý a ve spodním prádle. Chůze se pozoruje z různých úhlů, postupně zezadu, zepředu a z boku a sledují se jednotlivé části těla zdola nahoru. Nejprve se pozoruje způsob došlapu a dynamika nožní klenby, hodnotí se

symetrie, délka a šířka kroku. V předšvihové fázi kroku je pozornost zaměřena na koleno, jeho dopínání do extenze a stejně tak na maximální extenzi v kloubu kyčelním. Pokud dochází ke kompenzačním změnám jako je zvětšení anteverze, rotace pánve nebo lordotizace bederní páteře, může to být způsobeno omezenou extenzí v kyčelním kloubu. Ta může být způsobena oslabením extenzorů kyčle, jejich zkrácením, popř. přítomností reflexních změn ve flexorech kyčelního kloubu. Sledováno je postavení lumbosakrálního a thorakolumbálního přechodu, které by mělo být v ideálním případě přímo nad sebou. Zezadu se sledují pohyby páteře a pánve a hodnotí se, zda se páteř příliš neuklání nebo nelordotizuje. Důležité je také pozorování posunu a zešikmení pánve během jednoopporové fáze kroku. Fyziologický pokles pánve na straně švihové DK by měl být v rozmezí 5 °. Pokud je zešikmení pánve větší, může to značit oslabení abduktorů kyčelního kloubu (Kolář, 2020; Haladová, 2010).

4.1.4 Vyšetření modifikované chůze

Vyšetřením modifikované chůze se můžou odhalit problémy, které se nemusí projevit při přirozené chůzi, a také potvrdit problémy, které byly již zjištěny při pozorování přirozené chůze. Existuje několik modifikací chůze (Kolář, 2020; Haladová, 2010; Seidl, 2015):

- *Chůze o zúžené bázi* – může ukázat poruchu dynamické rovnováhy při lézi centrální nervové soustavy. Konkrétně mozečku nebo bazálních ganglií.
- *Chůze po špičkách* – může vážnout při kořenovém postižení S1.
- *Chůze po patách* – může ukázat postižení kořene L5.
- *Chůze po měkkém povrchu* – hodnotí se kvalita propiocepce.
- *Chůze pozpátku* – při této chůzi lépe vynikne omezená extenze v kyčelním kloubu, způsobená buď oslabením extenzorů, nebo zkrácením flexorů kyčelního kloubu.
- *Chůze se souběžným kognitivním úkolem* – při této modifikované chůzi má být vědomá kontrola chůze vyloučena. Pacientovi je řečeno, aby při chůzi počítal, zpíval nebo říkal jména svých rodinných příslušníků. Tím by se mělo docílit přirozené chůze pacienta a zvýraznění odchylek.
- *Chůze s různou rychlostí* – čím vyšší rychlostí pacient jde, tím více se zvýrazňují odchylky ve stereotypu chůze.
- *Chůze s použitím vnější opory (opěrné pomůcky), chůze s ortézou, bandáží, ortopedickou obuví* – hodnotí se, zda se chůze s protetickou pomůckou zlepší či nikoli.

4.1.5 Antropometrie – somatometrie

Zaměřuje se na objektivní stanovení rozměrů kostí u živých jedinců. Pro toto měření se obvykle využívají přímé vzdálenosti mezi body na kostře, které jsou promítnuty na povrch těla. Je velmi důležité, aby byla měření co nejpřesnější, protože probíhají přes vrstvy měkkých tkání, jako jsou kůže, podkožní tuk a svaly. Proto je také dobré každý rozměr změřit alespoň dvakrát (Haladová, 2010).

4.1.6 Goniometrie

Goniometrie je diagnostická metoda, která slouží k určení rozsahu pohybu kloubů. Většinou se používá mezinárodně uznávaná metoda zvaná SFTR, která se odvíjí od tělních rovin, jako jsou sagitální, frontální, transversální a rovina rotací. Pro měření se používá nástroj zvaný goniometr a rozsah pohybu v kloubu je určován po pěti stupních (Haladová, 2010).

4.1.7 Vyšetření hypermobility

Hypermobilita se týká kloubů a je to stav, kdy je rozsah pohybu v kloubu a většinou i joint play větší než norma. Hypermobilita se vyšetřuje současně s vyšetřením svalového oslabení a svalového zkrácení. Existuje hypermobilita místní, která vzniká většinou mezi obratli jako kompenzační mechanismus, dalším typem je generalizovaná, ke které dochází převážně při poruchách aferentace nebo centrálních poruchách. Posledním typem je konstituční hypermobilita, při níž je postižené v různém stupni celé tělo. Existuje několik zkoušek, které mají hypermobilitu ozřejmit. Zkouška šály, zkouška zapažených a založených paží, zkouška extendovaných loktů, zkouška sepjatých rukou a prstů a zkouška předklonu a úklonu (Janda, 2004; Jesenická, 2018).

4.1.8 Vyšetření svalové síly

Vyšetření svalové síly se řídí Svalovým testem dle Jandy. Netestuje se pouze svalová síla hlavního svalu a určité svalové skupiny, ale hodnotí se i celý průběh daného pohybu, aktivace svalových skupin podílejících se na pohybu a jejich načasování (Janda, 2004).

Existuje šest základních stupňů, podle kterých je svalová síla hodnocena:

- *Stupeň 5:* 100 %, sval s velmi dobrou funkcí, překoná i značný vnější odpor.
- *Stupeň 4:* 75 % síly normálního svalu, překoná středně velký vnější odpor.
- *Stupeň 3:* Funguje přibližně na 50 %. Je schopen vykonat pohyb bez vnějšího odporu proti gravitaci.

- *Stupeň 2:* Sval vyjadřuje asi 25 % síly normálního svalu. Sval provede pohyb v celém rozsahu jen když se vyloučí zemská gravitace.
- *Stupeň 1:* Sval pracuje na 10 %. Při pokusu o pohyb je viditelný svalový záškub.
- *Stupeň 0:* Sval není schopen žádného stahu.

Jestliže naměřená hodnota je přechodná, lze přidat k některému ze stupňů 5–10 % svalové síly, a to znaménky + (plus) a – (mínus) (Janda, 2004).

4.1.9 Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Při vyšetření zkrácených svalových skupin (primárně jde o svaly, které mají výraznou posturální funkci) jde o změření pasivního rozsahu pohybu v kloubu v izolované svalové skupině. Vyšetření má přesně standardizovaný postup. Aby bylo dosaženo co nejpřesnějších výsledků, musí se dodržovat zásady, jako je výchozí poloha pacienta, přesná fixace, správný směr pohybu a neměl by být stlačen sval, který se vyšetřuje. Terapeut používá tři stupně pro hodnocení zkrácení svalu: stupeň 0 – nejde o zkrácení, 1 – malé zkrácení, 2 – velké zkrácení (Janda, 2004).

4.1.10 Vyšetření dechového stereotypu

Dechový stereotyp může mít vliv na držení těla. Aspekci se hodnotí symetrie a asymetrie rozvíjení hrudníku, pohyby sternu, žeber a ramen. Často je omezené břišní dýchání, tento dechový stereotyp je dobré upravit, může totiž vést k poruchám držení těla (Véle, 2006).

4.1.11 Neurologické vyšetření

Cílem neurologického vyšetření je lokalizovat postižení, zjistit jeho rozsah a charakter. Níže jsou popsány neurologické vyšetření, které byly v této práci využity (Seidl, 2015).

Vyšetření myotatických reflexů

Při vyšetřování řídicích funkcí hybnosti hrají reflexy důležitou roli. Reflexy jsou mimovolní motorické reakce na podněty, které mohou být propioceptivní nebo exteroceptivní. Proprioceptivní reflexy jsou často označovány jako šlachookosticové, což ale není správné, protože receptory a nervová zakončení, která jsou zapojena do těchto reflexů, se ve šlachách a okostici nenacházejí. Myotatické (proprioceptivní) reflexy jsou zvýšené u lézí centrálního motoneuronu a snižují se u lézí periferních. Exteroceptivní reflexy jsou vyvolány podrážděním kůže a reagují na dotyk, teplo, chlad a bolest. Pro lepší vybavitelnost reflexů se může využít Jendrassikův manévr (vyvíjený tlak dlaněmi proti sobě, nebo odtahování zaklesnutých prstů) a další (Kolář, 2020).

Při vyklepávání reflexů neurologickým kladívkem se sleduje symetrie, kvalita a intenzita reflexní odpovědi. Jsou tři typy odpovědi: hyporeflexie, hyperreflexie a areflexie (snížení, zvýšení a vyhasnutí reflexní odpovědi). Při hyperreflexii je odpověď rychlá, může být rozšířena výbavná zóna a vícečetná – polykinetická. Při lézi některých z následujících segmentů – na HKK C5/8 a na dolních končetinách (dále jen DKK) L2/S2, jsou jednotlivé reflexy snížené nebo vyhaslé (Ambler, 2011).

- Myotatické reflexy HKK (Kolář, 2020; Ambler, 2011):
 - *Bicipitový* (segmentová inervace C5 – C6) – vybavuje se flexe předloktí poklepem na šlachu bicepsu v loketní jamce.
 - *Brachioradiální* (segmentová inervace C6) – poklep kladívkem je na distální část radia, odpovědí je flexe v lokti s pronací.
 - *Tricipitový* (segmentová inervace C7) – poklep na šlachu tricepsu vyvolá extenzi předloktí.
 - *Reflex flexorů prstů* (segment C8) – poklep na šlachy flexorů prstů, odpovědí je flexe prstů.
- Myotatické reflexy DKK (Kolář, 2020; Ambler, 2011):
 - *Patelární* (segmenty L2 – L4) – poklepem na ligamentum patellae se vyvolává kontrakce m. quadriceps femoris a extenduje se bérec.
 - *Achillovy šlachy* (segmenty L5 – S2) – poklep směřuje na Achillovu šlachu, v ideálním případě je odpovědí plantární flexe nohy.
 - *Medioplantrání* (segment L5 – S2) – vybavuje se úderem neurologického kladívka do středu planty a vyvolává plantární flexi.
- Exteroceptivní reflexy – patří mezi ně fyziologické břišní reflexy, které jsou vybavitelné lehkým škrábnutím na břišní stěně, odpovědí je stah břišního svalstva:
 - *epigastrický* (Th7–8);
 - *mezogastrický* (Th9-10);
 - *hypogastrický* (Th11-12).

Fyziologicky snížené až vyhaslé jsou tyto reflexy u lidí obézních, nebo u lidí s oslabenou břišní stěnou. U lidí s lézemi na pyramidové dráze bývají reflexy často narušeny nebo úplně vymizí, což je typické pro sclerosis multiplex. Naopak u lidí s atetózou je zaznamenána zvýšená schopnost vyvolat reflexy (Kolář, 2020).

Vyšetření patologických (spastických) reflexů

Tyto reflexy se vyvolávají podrážděním proprioreceptorů nebo kožních receptorů. Pokud jsou reflexy na horních a dolních končetinách pozitivní, může to znamenat poškození centrálního motoneuronu. Tyto reflexy signalizují spasticitu, proto se mohou pojmenovat jako jevy spastické (Kolář, 2020).

- Patologické (spastické) reflexy na HKK (Kolář, 2020; Ambler, 2011):
 - *Justerův příznak* – dlaň se dráždí ostrým předmětem od zápěstí přes hypothenar směrem pod prsty nad hlavičkami metakarpů. Patologie se ukáže v případě addukce a opozice extendovaného palce.
 - *Trömnerův jev* – přebrnknutí bříška distálního článku třetího prstu z ventrální strany, patologická odpověď je flexe prstů včetně palce.
 - *Hoffmannův příznak* – přebrnknutí třetího prstu z dorzální strany, odpovědí je flexe a lehká opozice palce.
 - *Úchop Janiševeského* – pro vybavení reflexu se vloží do pacientovy ruky nějaký předmět. Patologický reflexní úchop se ukáže při vysouvání tohoto předmětu z dlaně.
 - *Mayerův reflex* – vyšetřující pasivně provede maximální flexi distálního článku třetího prstu. Odpovědí je opozice a addukce palce.
 - *Dlaňobradový reflex podle Marinesca-Radoviciho* – patologická odpověď, kterou je stah homolaterálního bradového svalstva, se vyvolá pícháním do kůže thenaru.
 - *Vítkův palcobradový jev* – reflex se vyvolává pootočením palce, reakcí je opět stah homolaterálního bradového svalstva.
- Patologické (spastické) reflexy na DKK (Kolář, 2020; Ambler, 2011):
 - Spastické jevy extenční – u všech je odpovědí tonická extenze palce:
 - *Reflex Babinského* – podráždění plosky ostrým předmětem od paty přes laterální stranu až k palci.
 - *Fenomén podle Rosche* – dráždění ostrým předmětem probíhá směrem od paty přes zevní plochu nohy až malíku.
 - *Brissaudův fenomén* – při vyšetření podle Babinského se sledují i klonické stahy v m. tensor fasciae latae.
 - *Siccardův jev* – stálá extenze palce bez jakéhokoliv dráždění planty.

- *Vitkův fenomén mostu* – ležící pacient se snaží přizvednout pánev tak, aby se opíral jen o paty a lopatky. Reakcí je opět extenze palce.
 - *Chaddockův jev* – kůže je drážděna ostrým předmětem kolem zevního kotníku.
 - *Oppenheimův příznak* – rukou se přejíždí po přední straně tibie.
 - *Gordonův fenomén* – stlačuje se m. triceps surae.
- Spastické jevy flekční – patologická odpověď je u všech jevů stejná – flexe prstů v metatarzofalangeálním skloubení:
- *Rossolimův reflex* – přebrnknutí bříšek prstů nebo poklep na úrovni hlaviček metatarzů.
 - *Fenomén Žukovského-Kornilova* – úder kaldívkem na střed plosky.
 - *Mendelův-Bechtěrevův fenomén* – úder kladívkem na os cuboideum z dorzální strany.
 - *Weingrowův jev* – poklep na střed paty.

Vyšetření paretických (zánikových) jevů

Vyšetření slouží k jemnější detekci motorického deficitu. Pozitivita jednotlivých zkoušek může značit jak lézi centrálního, tak lézi periferního neuronu. Zkoušky odhalí jen parézu, nikoli typ. Jednotlivé zkoušky se označují jmény autorů (Ambler, 2011):

- Paretické (zánikové) jevy HKK (Ambler, 2011; Nevšímalová, 2005):
 - *Mingazzini* – vyšetření by mělo trvat alespoň 30 sekund, vyšetřovaný má zavřené oči, horní končetiny v předpažení a pronaci. Příznak je pozitivní, když klesá celá horní končetina. V případě poklesu pouze ruky jde o příznak Hanzalův a příznak Hautantův je pozitivní tehdy, pokud se obě horní končetiny uchylují do strany.
 - *Rusecký* – vyšetřovaný opět alespoň 30 sekund drží HKK v předpažení s maximální dorzální flexí rukou a má zavřené oči. Při poklesu ruky je tato zkouška pozitivní.
 - *Dufour* – vyšetřovaný má po dobu 30 sekund zavřené oči a HKK předpažené s maximální supinací. Zkouška je pozitivní, pokud se na postižené straně stáčí horní končetina do pronace. Často je patrný i pokles HK.
 - *Příznak retardace* – pacient opakuje předpažování oběma HKK– na postižené straně dochází ke zpomalování pohybu.

- *Příznak špetky* – na straně, která je postižena, dochází k obtížnému provedení špetky.
- *Příznak vějíře* – vyšetřovaný provádí abdukci prstů, terapeut může dát odpor proti abdukci.
- Paretické (zánikové) jevy DKK (Ambler, 2011; Nevšimalová, 2005):
 - *Mingazzini* – pacient leží na zádech, má zavřené oči a zvednuté flektované dolní končetiny do pravého úhlu. Dochází k poklesu na straně parézy.
 - *Barrého příznak* – test se provádí vleže na břicho. Pacient má flektované bérce do pravého úhlu. Další variantou je i zkouška šikmých bérců – bérce svírají s podložkou 45°. Sleduje se případný pokles jednoho z bérců.
 - *Příznak retardace* – existují dva způsoby – vyšetření vleže na zádech a vleže na břicho. Když pacient leží na zádech provádí flexi DKK v kyčelních a kolenních kloubech, DKK se nesmí navzájem dotýkat. Když leží pacient na břicho – provádí opakovanou flexi v kolenních kloubech. Na postižené straně dochází ke zpomalení pohybu.

Vyšetření mozečkových funkcí

Mezi vyšetření mozečkových funkcí patří vyšetření taxy: test prst-nos. První varianta tohoto testu probíhá tím způsobem, že se pacient dotýká svého nosu a následně prstu terapeuta, který stojí před ním. Druhá varianta je se zavřenýma očima, kdy se pacient snaží dotknout svého nosu. Pohyb by měl být plynulý a co nejpřesnější. Při poruše mozečku je pohyb nekoordinovaný, nepřesný a může se objevit i třes (ten se zvyrazňuje při zatížení HK, např. šálkem čaje nebo lžící s polévkou). Čím blíže se prst blíží k cíli, tím se příznaky zvyrazňují. Při hypermetrii se nos často přestřelí a u hypometrie nebo parézy je prst naopak pomalý a někdy nedosáhne cíle. Taxe na DKK se vyšetřuje zkouškou pata-koleno. Pacient má zavřené oči a patou sjíždí po druhé DK od kolene po tibii směrem dolů. Nepřesné provedení pohybu může být způsobeno např. ataxií (Ambler, 2011).

Dalším vyšetřením je diadochokineze, schopnost střídavého provádění pohybů. Testuje se schopnost otáčet předpažené horní končetiny do supinace a pronace. Pokud dojde k poruše koordinace, jedná se o adiadochokinezi, nebo lehčí dysdiadochokinezi. Paréza neovlivňuje koordinaci, ale může snížit rozsah pohybu, což se nazývá hypodiadochokineze (Ambler, 2011).

Vyšetření čítí

Dalším z neurologických vyšetření je vyšetření čítí, vyšetřuje se *čítí povrchové* (tzv. exteroceptivní) a *čítí hluboké* (proprioceptivní). Mezi povrchové čítí se řadí *taktilní čítí*, vyšetřuje se citlivost pacienta na dotek ostrým nebo tupým předmětem. Vyšetření *algického čítí* se vyšetřuje citlivost na ostrý dotek nebo tlak. *Termickým čítím* se zjišťuje citlivost na chladné a teplé předměty. A posledním vyšetřením z povrchových čítí je vyšetření *diskriminační*, kdy pacient rozlišuje body nebo písmena na pokožce (Véle, 2006).

Mezi vyšetření hlubokého čítí patří *palestezie*, což je vyšetření vnímání vibrací. *Polohocit*, při němž se pacient se zavřenýma očima snaží rozpoznat v jaké poloze má určitý segment těla. Dalším vyšetřením je vyšetření *pohybocitu*, při kterém terapeut provádí změnu polohy v některém kloubu a úkolem vyšetřovaného je bez zrakové kontroly popsat směr pohybu. Stereognozie je dalším vyšetřením, vyšetřovaný bez zrakové kontroly popisuje a rozpoznává malé předměty v rukou (Véle, 2006).

4.2 Terapeutické metody

Níže jsou popsány terapeutické metody, které byly využívány v rámci fyzioterapeutických jednotek.

4.2.1 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace

Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (dále jen PNF) je koncept, který vyvinul Dr. Herman Kabat v období mezi 1945 a 1951. Na dalším rozvoji PNF se podílely i fyzioterapeutky Margaret Knottová a Dorothy Vossová. A od roku 1979 je školitelkou PNF v Kalifornii Marie Louisen Mangoldová (Kolář, 2020; Adler, 2008).

Základní neurofyziologický mechanismus PNF spočívá v cíleném ovlivňování motorických neuronů předních rohů míšních pomocí aferentních impulsů ze svalových, šlachových a kloubních proprioceptorů. Míšní motorické neurony jsou ovlivňovány také eferentními impulzy z vyšších motorických center, které reagují na aferentní impulzy z tělesných receptorů zraku, sluchu a hmatu. Aby se stimulovaly proprioceptory, mohou být použity různé doteky a pohyby, a to jak aktivní, tak pasivní. Tato metoda také zahrnuje dynamickou nebo statickou práci proti vhodnému odporu. Techniky využívající tuto metodu pomáhají urychlit reakce nervosvalového systému prostřednictvím stimulace proprioceptorů (Kolář, 2020).

PNF využívá neurofyziologického mechanismu, který zohledňuje to, že mozek řídí pohyby jako celek, nikoliv jednotlivé svaly. Proto jsou v PNF základními prvky pohybové vzorce. Jsou diagonálně orientované a zahrnují rotaci. Tyto vzorce jsou velmi podobné pohybům, které provádíme běžně v každodenním životě. Tyto diagonální pohybové vzorce jsou navrženy tak, aby byly v souladu s anatomickou stavbou kostí, kloubů a vazů, stejně jako s polohou svalů v jejich začátku a úponu (Kolář, 2020).

Facilitační postupy v PNF (Holubářová, 2011; Kolář, 2020)

- *Stimulace pomocí svalového protažení* – svalové protažení může vyvolat nebo posílit svalové kontrakce a potlačit působení antagonistů.
- *Stimulace kloubních receptorů* – pokud dochází k trakci, což znamená oddálení kloubních ploch, tak tímto způsobem se svalová aktivita zvyšuje a pohyb se stává snadnějším. Na druhé straně, pokud dochází ke kompresi, což znamená přiblížení kloubních ploch, tak tímto způsobem se podporuje stabilita kloubu.
- *Adekvátní mechanický odpor* – použití adekvátního mechanického odporu může mít pozitivní vliv na svalovou kontrakci, motorickou kontrolu, sílu a vytrvalost. Terapeut používá odpor během provádění pohybu a průběžně ho přizpůsobuje aktuální síle pacienta a požadovanému účinku. Odpor může terapeut klást po celé dráze pohybu nebo jen v určité části.
- *Taktilní stimulace, manuální kontakt* – ruka terapeuta je klíčová pro správné vedení a provedení pohybu. Terapeut může manuálním kontaktem provádět pasivní pohyby bez aktivní účasti pacienta, částečně pomáhat při aktivním pohybu, nebo usměrňovat aktivní pohyb.
- *Sluchová stimulace* – slovní pokyny usnadňují pacientovi provádět aktivní pohyb.
- *Zraková stimulace* – pacient zrakem kontroluje prováděný pohyb.

Jednotlivé diagonály PNF

Části těla, jako je hlava, krk, horní část trupu, dolní část trupu a končetiny, má své vlastní diagonály. Tyto diagonály obsahují dva antagonistické pohybové vzorce, z nichž každý má hlavní flekční nebo extenční komponentu. Pro každou část těla jsou tedy vytvořeny dva flekční a dva extenční pohybové vzorce. Pohyby ve směru těchto diagonál vždy zahrnují tři pohybové složky v různých kombinacích. Pohybové vzorce PNF zahrnují flexi nebo extenzi, addukci nebo abdukci a zevní nebo vnitřní rotaci, přičemž spolupráce velkých svalových skupin je základním mechanismem. Jeden sval není zodpovědný za pohyb a ani za jednu jeho funkční komponentu. Sval posiluje sebe

a pomáhá okolním oslabeným svalům zapojit se do pohybu. Tento způsob se liší např. od metody sestry Kenny, která se synergiím naopak snažila zabránit (Kolář, 2020; Holubářová, 2011).

Dále jsou rozebrány diagonály pro HKK, DKK, lopatku a pánev. Pozice pacienta u všech diagonál pro HKK a DKK je vleže na zádech.

I. diagonála HKK – flekční vzorec (viz Obrázek 5):

Výchozí pozice (Holubářová, 2011, s. 37-38):

- „Prsty: extenze, abdukce směrem ulnárním
- Palec: extenze, abdukce kolmo do dlaně
- Zápěstí: extenze směrem ulnárním
- Předloktí: pronace
- Loket: extenze
- Rameno: extenze, abdukce, vnitřní rotace
- Lopatka: addukce, vnitřní rotace dolního úhlu
- Akromion: posteriorní deprese
- Klíček: rotace, anteriorní deprese (vzdálen od sternu)“

Povely: točte ruku za palcem, zavírejte prsty, zápěstí točte za palcem, zvedejte paži nahoru, lopatku od páteře, rameno k uchu (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice (Holubářová, 2011, s. 41):

- „Prsty: flexe, addukce směrem radiálním
- Palec: flexe, addukce
- Zápěstí: flexe směrem radiálním
- Předloktí: supinace
- Loket: extenze
- Rameno: flexe, addukce, zevní rotace
- Lopatka: abdukce, zevní rotace dolního úhlu
- Akromion: anteriorní elevace
- Klíček: rotace, anteriorní elevace (přiblížen ke sternu)“



Obrázek 5: I. diagonála HKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).

I. diagonála HKK – extenční vzorec (viz Obrázek 6)

Výchozí pozice: viz konečná pozice u I. diagonály flekčního vzorce.

Povely: točte ruku za malíkem, natahujte a roztahujte prsty, zápěstí točte za malíkem, pokládejte paži stranou dolů, lopatku k páteři, rameno od ucha (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice: viz výchozí pozice u I. diagonály flekčního vzorce.



Obrázek 6: I. diagonála HKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).

II. diagonála HKK – flekční vzorec (viz Obrázek 7)

Výchozí pozice (Holubářová, 2011, s. 44):

- „Prsty: flexe, addukce směrem ulnárním
- Palec: flexe, opozice, abdukce
- Zápěstí: flexe směrem ulnárním
- Předloktí: pronace
- Loket: extenze

- Rameno: extenze, addukce, vnitřní rotace
- Lopatka: abdukce, vnitřní rotace dolního úhlu
- Akromion: anteriorní deprese
- Klíček: rotace, anteriorní deprese (přiblížen ke sternu)“

Povely: točte ruku za palcem, natahujte a roztahujte prsty, zápěstí točte za palcem, palec v rovině dlaně, zvedejte paži nahoru stranou, lopatku k páteři, rameno k uchu (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice (Holubářová, 2011, s. 48):

- „Prsty: extenze, abdukce směrem radiálním
- Palec: extenze, abdukce v rovině dlaně
- Zápěstí: extenze směrem radiálním
- Předloktí: supinace
- Loket: extenze
- Rameno: flexe, abdukce, zevní rotace
- Lopatka: addukce, zevní rotace dolního úhlu
- Akromion: posteriorní elevace
- Klíček: rotace, anteriorní elevace (vzdálen od sternu)“



Obrázek 7: II. diagonála HKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).

II. diagonála HKK – extenční vzorec (viz Obrázek 8)

Výchozí pozice: viz konečná pozice u II. diagonály flekčního vzorce.

Povely: točte ruku za malíkem, zavírejte prsty, zápěstí točte za malíkem, stahujte paži dolu k protilehlému boku, lopatku od páteře, rameno od ucha (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice: viz výchozí pozice u II. diagonály flekčního vzorce.



Obrázek 8: II. diagonála HKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).

I. diagonála DKK – flekční vzorec (viz Obrázek 9)

Výchozí pozice (Holubářová, 2011, s. 63):

- „Prsty: flexe, addukce směrem fibulárním
- Noha: plantární flexe s everzí
- Koleno: extenze
- Kyčel: extenze, abdukce, vnitřní rotace“

Povely: točte patu dovnitř, dávejte prsty nahoru od sebe, špičku nahoru za palec, dávejte nohu nahoru k protilehlému boku (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice (Holubářová, 2011, s. 67):

- „Prsty: extenze, abdukce směrem tibiálním
- Noha: dorzální flexe s inverzí
- Koleno: extenze
- Kyčel: flexe, addukce, zevní rotace“



Obrázek 9: I. diagonála DKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).

I. diagonála DKK – extenční vzorec (viz Obrázek 10)

Výchozí pozice: viz konečná pozice u I. diagonály flekčního vzorce.

Povely: točte patu ven, dávejte prsty dolu k sobě, špičku dolu za malíkem, pokládejte celou nohu dolů ke mně (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice: viz výchozí pozice u I. diagonály flekčního vzorce.



Obrázek 10: I. diagonála DKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).

II. diagonála DKK – flekční vzorec (viz Obrázek 11)

Výchozí pozice (Holubářová, 2011, s. 70,72):

- „Prsty: flexe, addukce směrem tibiálním
- Noha: plantární flexe s inverzí
- Koleno: extenze
- Kyčel: extenze, addukce, zevní rotace“

Povely: točte patu ven, prsty zvedejte nahoru od sebe, špičku nahoru za malíkem, dávejte celou nohu nahoru ke mně (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice (Holubářová, 2011, s. 74):

- „Prsty: extenze, abdukce směrem fibulárním
- Noha: dorzální flexe s everzí
- Koleno: extenze
- Kyčel: flexe, abdukce, vnitřní rotace“



Obrázek 11: II. diagonála DKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).

II. diagonála DKK – extenční vzorec (viz Obrázek 12)

Výchozí pozice: viz konečná pozice u II. diagonály flekčního vzorce.

Povely: točte patu dovnitř, natahujte prsty dolu, špičku dolu za palcem, celou nohu dávejte dolu k protilehlé noze (Hamouzová, 2016).

Konečná pozice: viz výchozí pozice u II. diagonály flekčního vzorce.



Obrázek 12: II. diagonála DKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).

U všech diagonál pro **lopatku** pacient leží na boku, DKK jsou mírně flektovány v kolenních a kyčelních kloubech, paty jsou na úrovni hýždí, horní končetina pacienta je volně před tělem (Hamouzová, 2016).

Anteriorní elevace lopatky (viz Obrázek 13)

Výchozí pozice: terapeut stáhne lopatku posterokaudálně směrem k opačnému boku, do takové míry, aby se nerotoval trup nebo neodlepovala HK.

Pohyb: lopatka se pohybuje anterokaudálně v linii směřující k pacientovu nosu (Holubářová, 2011).

Posteriorní deprese lopatky (viz Obrázek 13)

Výchozí pozice: terapeut vytáhne lopatku anterokraniálně tak, aby se svaly pod lopatkou napnuly.

Pohyb: pohyb lopatky je posterokaudální, směrem k dolním hrudním obratlům (Holubářová, 2011).

Posteriorní elevace lopatky (viz Obrázek 13)

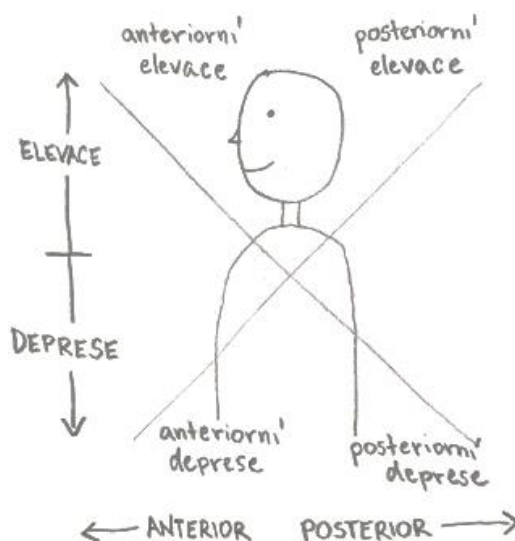
Výchozí pozice: terapeut stlačí rameno směrem dopředu a dolů.

Pohyb: zvedání ramena a lopatky posterokraniálně (Holubářová, 2011).

Anteriorní deprese lopatky (viz Obrázek 13)

Výchozí pozice: rameno a lopatka jsou terapeutem vytaženy posterokraniálně – nahoru a za ucho.

Pohyb: rameno se pohybuje směrem k pupku anterokaudálně (Holubářová, 2011).



Obrázek 13: Schéma diagonál lopatky.

Poloha pacienta je u všech diagonál pro **pánev** stejná. Pacient leží na boku, spodní HK má pod hlavou, svrchní HK je opřena před tělem. Kyčelní klouby jsou mírně flektovány, kolenní klouby jsou ve flexi 90°, trup a hlava jsou v ose (Holubářová, 2011).

Anteriorní elevace pánve (viz Obrázek 14)

Výchozí pozice: pánev je terapeutem stažena posterokaudálně k patám.

Pohyb: pánev se zvedá k opačnému lokti anterokraniálně (Holubářová, 2011).

Posteriovní deprese pánve (viz Obrázek 14)

Výchozí pozice: pánev je vytažena anterokraniálně.

Pohyb: pánev se pohybuje posterokaudálně (Holubářová, 2011).

Posteriovní elevace pánve (viz Obrázek 14)

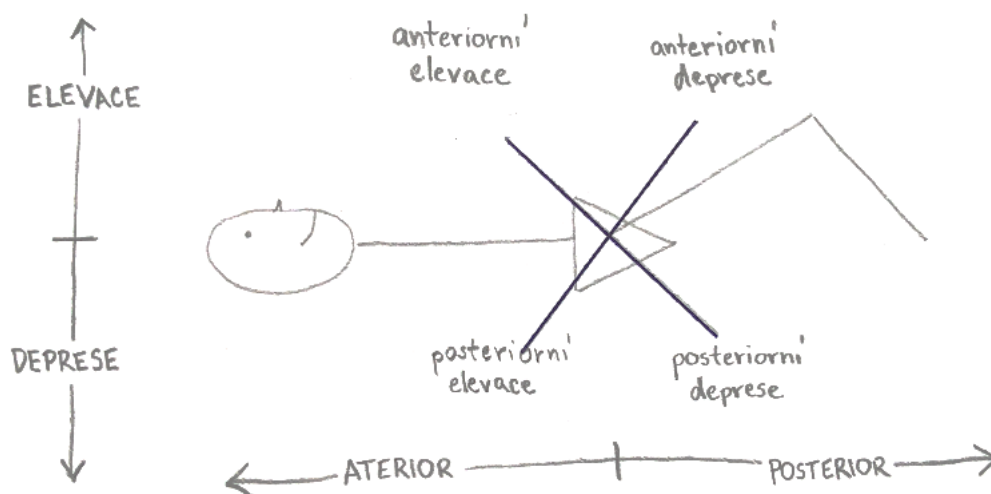
Výchozí pozice: pánev je terapeutem prodloužena anterokaudálně.

Pohyb: Pánev se pohybuje posterokraniálně, horní DK se klouže po spodní DK (Holubářová, 2011).

Anteriovní deprese pánve (viz Obrázek 14)

Výchozí pozice: pánev je vytažena terapeutem posterokraniálně.

Pohyb: pohyb pánve je směrem dopředu a dolů, horní DK sjíždí po spodní DK (Holubářová, 2011).



Obrázek 14: Schéma pánevních diagonál.

Posilovací a relaxační techniky

Existují techniky posilovací, sem spadá technika opakované kontrakce, sled s důrazem, výdrž-relaxace-aktivní pohyb, rytmické startování pohybu „Pumping effect“ a techniky zvratu fáze pohybu – ty se dále dělí na pomalý zvrát, pomalý zvrát-výdrž, rychlý zvrát a rytmickou stabilizaci. Při terapeutických jednotkách byla využívána technika pomalý zvrát, při které pohyb začíná vždy izotonickou kontrakcí antagonistického vzorce proti odporu. Vzápětí následuje izotonická kontrakce agonistického vzorce proti odporu (Holubářová, 2011).

Další skupinou jsou techniky relaxační. Sem patří technika kontrakce-relaxace, a ta se dělí na další techniky: technika výdrž-relaxace, technika pomalý zvrát-výdrž-relaxace a technika rytmická stabilizace (Holubářová, 2011).

Cílem posilovacích technik je celkové zlepšení schopnosti vědomého ovládnání pohybu, zlepšení svalové koordinace, zvýšení svalové síly, vytrvalosti a stability kloubů. Dalším cílem je zvětšení rozsahu v jednotlivých kloubech a snížení unavitelnosti svalů. Primárním cílem relaxačních technik je snížení zvýšeného svalového tonu, zvětšení rozsahu v kloubech a zmírnění bolestí (Kolář, 2020).

Indikace a kontraindikace PNF

PNF se aplikuje při onemocnění centrálního nervového systému, jako jsou např. centrální parézy, ataxie, poranění míchy, nádory, zánětlivé a degenerativní procesy. Dalšími indikacemi jsou poškozené periferní nervy, ortopedické poruchy, degenerativní onemocnění páteře, stavy po operacích DKK, HKK, či páteře nebo svalové atrofie a kloubní kontraktury (Kolář, 2020).

Mezi kontraindikace patří zhoubné metastazující nádory, horečnaté stavy, těžké kardiovaskulární onemocnění, či odpor kladený distálně od místa zlomeniny (Kolář, 2020).

4.2.2 Senzomotorická stimulace

Na této metodice začal kolem roku 1970 pracovat profesor V. Janda a M. Vávrová. Název poukazuje na důležitost propojení dvou typů informací při řízení pohybu, a to jsou informace aferentní a eferentní (Kolář, 2020).

Senzomotorická stimulace se opírá o teorii dvou stupňů motorického učení. První stupeň zahrnuje zvládnutí nového pohybu a vytvoření základních spojení. Vyžaduje to značnou aktivitu mozkové kůry, hlavně oblastí parietálního a frontálního laloku, tedy oblast senzoričtější a motoričtější. Jakmile je pohyb naučen a zvládnut na základní úrovni, centrální nervový systém se snaží o přesunutí řízení pohybu na nižší, podkorová regulační centra, což je druhý stupeň motorického učení. Druhý stupeň motorického řízení je rychlejší a méně únavný, ale může být také velmi stereotypní a obtížně měnitelný (Janda, 1992).

Cílem senzomotorické stimulace je naučit tělo aktivovat svaly automaticky a reflexivně v takové míře, aby pro vykonání pohybu nebylo zapotřebí výrazné kortikální kontroly. To zaručuje právě druhý stupeň motorického řízení – řízení na subkortikální úrovni.

Pohybové programy, které jsou ovládány subkortikální oblastí mozku, umožňují rychlé vykonání pohybu, což je mimo jiné důležité pro prevenci úrazů. Hlavním účelem cvičení je zlepšení koordinace svalů, urychlení procesu svalové kontrakce, ovlivňování poruch propiocepce, které se objevují u neurologických onemocnění, regulace rovnováhy, zlepšení držení těla a stability trupu při chůzi a stání a v neposlední řadě začlenění nových cvičebních programů do běžných denních činností (Kolář, 2020; Janda, 1992).

Dále jsou uvedeny jednotlivé metodiky využívané při senzomotorické stimulaci. Platí u nich stejné zásady jako při kterémkoli jiném cvičení. Korigování správného držení těla postupuje od distálních částí těla po proximální (nohy, kolena, pánev, hlava, krk, ramena). Pro lepší aferentaci se cvičí naboso. Nejdříve by se mělo cvičit na pevných podložkách a postupně se přechází na plochy labilní (Janda, 1992).

Malá noha

Aktivací hlubokých svalů chodidla se chodidlo zúží a zkrátí. Tím se zvyšuje aferentace nohy a dochází k dráždění a aktivizace propioceptorů z krátkých plantárních svalů. Do CNS tak proudí zvýšené množství propioceptivních vzruchů a z těch mozek vybírá a upravuje příslušné motorické programy (Janda, 1992; Kolář, 2020).

Posturální korekce ve stoji

Nejdůležitější je naučit se korigovaný stoj. Učí se ve třech stupních. Nejprve se pacient naučí stát na obou chodidlech, které jsou paralelně na šíři kyčelních kloubů a nakloní tělo mírně vpřed. Pohyb se provádí pouze v hlezenních kloubech a celé tělo (DKK, pánev, trup i hlava) je v jedné linii. Druhý stupeň vychází z první pozice, změna je v mírné flexi v kolenních kloubech (asi 10 °) a dochází k zevní rotaci v kyčelních kloubech. V této pozici se tělo opět nakloní mírně vpřed. Třetí, nejtěžší variantou, je opět stoj, pacient udělá na obou nohách „malou nohu“, odemkne kolenní klouby, udělá zevní rotaci v kyčelních kloubech a nakloní celé tělo mírně vpřed. K tomu zatlačí nohama do podložky a vytáhne se v podélné ose páteře směrem nahoru. Ramena zůstávají rozložena do šířky a jsou uvolněná. Terapeut může tuto pozici ztížit tím, že bude pacienta mírně vychylovat z rovnováhy talkem ruky v různých směrech na pánev, kyčle, rameno nebo kombinovaně. Pacient se stále snaží udržet tělo v korigovaném stoji (Janda, 1992; Kolář, 2020).

Cvičení zaměřená na nácvik správného držení těla pomocí přesunu těžiště

Jsou tři varianty – přední a zadní půlkroky, výpady a poskoky. Při provádění předního půlkroku pacient jde jednou DK dopředu s „malou nohou“. Přední koleno se krčí, nepřesahuje prstce nohou a trup zůstává kolmo k podložce. Váha se přenáší na přední nohu. Při zadním půlkroku pacient nakračuje jednou DK vzad opět s „malou nohou“, mírně pokrčuje zadní kolenní kloub, trup je napřímený a kolmo k zemi. Váha se přenáší na zadní DK. Náročnější variantou při předním i zadním půlkroku je opět vychylování pacienta z rovnováhy tlakem terapeutovy ruky na pánev, kyčle nebo ramena. Druhou variantou jsou výpady. Výchozí poloha výpadu je korigovaný stoj, postupným pohybem v hlezenních kloubech se naklání tělo vpřed. Jakmile se začnou odlepovat paty od země, jedna končetina udělá krok vpřed. Tímto cvičením se simuluje náhlá změna těžiště, ke které dochází při pádu. Konečná pozice je stejná jako při předním půlkroku. Ještě těžší variantou jsou pak poskoky, vycházející z korigovaného stoje (Janda, 1992; Kolář, 2020).

Cvičení na labilních plochách

Pokud pacient zvládá korigovaný stoj na pevné podložce, lze využít labilních ploch. Existuje mnoho labilních ploch, využívají se např. kulové a válcové úseče, pěnové podložky, balanční sandály, twistery, trampolíny a rehabilitační míče. Nejjednodušší variantou jsou válcové úseče, na této labilní ploše se nacvičuje stabilita ve třech směrech. Ve všech směrech se stabilita nacvičuje na úseči kulové. Pro ztížení cvičení lze přidat pohyby HKK, hlavou, trupem, také pomalé podřepy, házení míčku, nácvik nášlapu na labilní plochu nebo vychylování pacienta z rovnováhy tlakem do ramen a pánve pacienta (Janda, 1992; Kolář, 2020).

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

Tato část obsahuje vstupní vyšetření včetně anamnézy, výpisu ze zdravotnické dokumentace a kineziologického rozboru, dále je navržen krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán a jsou rozepsány fyzioterapeutické jednotky.

5.1 Vstupní data

Vstupní data byla získána přímo od pacienta formou rozhovoru.

Iniciály probanda: P. D.

Pohlaví: muž

Rodné číslo: 780604/xxxx

Výška: 183 cm

Váha: 72 kg

Diagnóza: Neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou (PKAN)

5.2 Anamnéza

Anamnéza byla odebrána v domácím prostředí a doplněna ze zdravotnické dokumentace, která mi byla poskytnuta pacientem.

Status praesens: 44letý pacient je při vědomí, plně orientován osobou a časem, spolupracuje. Lehká orální dystonie, porucha řeči. Při chůzi se pravá noha stáčí do inverze a plantární flexe a pacient chodí po špičce. Je schopen samostatné chůze bez opory, ale jistěji se cítí s jednou francouzskou holí, se kterou chodí většinu času. I tak je zde riziko pádu. Zrak je korigován brýlemi. Vážně jemná i hrubá motorika.

Rodinná anamnéza: Oba rodiče zdraví, 2 bratři zdraví.

Osobní anamnéza: V mládí běžné dětské nemoci, operace kýly v dětství, ve 3. třídě pád na lyžích – poškozen meniskus na pravé dolní končetině (dále jen PDK), chůze v dětství dle slov matky někdy neobratná. Od raného dětství má i křivou páteř a ortopedem byla zjištěna ventrolistéza L5. Ve věku 27 let začal pacient hůře chodit. V roce 2007 v práci špatně došlápl – zlomil si zánártní kost v pravé noze, asi dva měsíce po sundání ortézy chodil normálně a poté začal chodit po pravé špičce, začal i více zakopávat, byl velmi unavený. V roce 2009 mu byla geneticky potvrzena PKAN. Kromě chůze se zhoršovala i jemná motorika a řeč. Jeho zdravotní stav má dál zhoršující se tendenci.

Sociální a pracovní anamnéza: Svobodný, bezdětný, bydlí sám v přízemí, od roku 2011 pobírá invalidní důchod. Chodí na krátké procházky se psem, jezdí na tříkolce.

Farmakologická anamnéza: Baclofen 25 mg 2-2-2, Sirdalud 4 mg 0-0-1, Mirtazopin 15 mg 0-0-1, Feriprox 500 mg 1 ½-0-2, zřídka Brufen.

Alergická anamnéza: Pyly, prach.

Abúzus: Alkohol zřídka, přestal kouřit asi před 5 lety.

Nynější onemocnění: Pacient má výrazné potíže s chůzí, ven chodí vždy s jednou francouzskou holí, ujde cca 100 metrů, pak si udělá přestávku a jde dál. Stěžuje si na časté pády. U pacienta se vyskytuje nestabilita, kdy se střídají dny s horší a lepší kondicí. Horší dny jsou v průměru tři týdne a během nich spadne až pětkrát. Nejčastěji padá na rovině, když chvátá nebo když se rychle otočí za psem. Padá většinou na kolena. V domácnosti chodí bez francouzské hole. Pacient mívá bolestivé křeče někdy i po celém těle, v noci ho to budí ze spaní. Spí v průměru 3-5 hodin. Pro ventrolistézu ho po delší době v předklonu bolí záda. Někdy je přítomna bolest kolen po pádech. Občasný třes v pravé horní končetině zřídka i v levé (dále jen PHK/LHK). Každé tři měsíce aplikace botulotoxinu do PDK do lýtky.

Předchozí rehabilitace: Od roku 2012 jezdí každoročně na měsíční pobyt do lázní ve Vrážích. Jednou až dvakrát ročně tam jezdí na rekondiční týdenní pohyb. Nyní velmi nepravidelně dochází na rehabilitaci na Vojtovu metodu. Cvičení je dle pacienta důležité pro udržení jeho kondice, zlepšení nepocitů.

5.3 Výpis ze zdravotnické dokumentace ze dne 18.5.2022

Místo vyšetření: Nemocnice Strakonice, a.s. – Neurologické oddělení

Nynější onemocnění: Pacient s **NBIA** a fokální dystonií PDK typu task specifické při chůzi se zvyrazňující plantární flexe, jinak je dystonie PHK, která se rozšiřuje, dále se prohlubuje porucha řeči tachyfyemického typu. V minulosti úspěšná léčba botulotoxinem typu A, uvádí že cca 2 měsíce po aplikacích je bez bolestí a se zmenšením obtěžující dystonie PDK, která omezuje chůzi, postupně tak nález vždy task specifík progreduje. Pacient opakovaně padá, prohlubuje se porucha chůze, která je možná jen s pomocí ortetických pomůcek FH. Uvádí křeče v HKK i DKK ve svalech, bolestivé, nepříjemné, které v noci povolily po Baclofenu navýšeném na 3x25mg a zejména po Sirdaluru 4mg, který je s efektem a dobrou snášenlivostí.

Objektivně tachyfemie, ticové projevy, dystonie generalizovaná, chůze obtížně s použitím FH.

Aplikován Botox 200 jednotek – 80 jednotek do tibialis posterior (2 místa), gastrocnemius lat. 40j. (2), soleus 40j. (1), gastrocnemius med. 40j (2). Vše pod kontrolou UZ přístroje HITACHI. Výkon bez komplikací.

Závěr: Neurodegenerace s akumulací železa v mozku – NBIA, PANK 2 gen. defekt. Dominující problematikou je porucha chůze, řeči, dystonie zejm. dx. končetin a více na DK s aplikací botulotoxinu A s efektem na symptomy. Probíhající léčba deferipronem, výsledky studie jsou přínosné a byly publikovány v Lancet Neurology.

Doporučení: Další aplikace za 3 měsíce. Baclofen 25mg 3x2. Sirdalud 4 mg na noc. Mirtazapine 15 mg večer, Ferriprox 500 mg 1,5-0-2.

Pacient je nyní indikován k rhb snažení – fyzioterapie – cvičení na neuromuskulárním podkladě – protažení po aplikaci BTX, **indikován k opakování KLP VI/8 G 23.0** za účelem udržení soběstačnosti u pacienta, u kterého je progredující motorický deficit podmíněný neurodegenerativním onemocněním mozku a komplexní rhb formou KLP je indikována opakovaně.

5.4 Vstupní kineziologický rozbor

Vstupní kineziologický rozbor byl proveden v říjnu 2022 v Horažďovicích u pacienta doma. Obsahem jsou části kineziologického rozboru zvoleny dle diagnózy pacienta.

5.4.1 Vyšetření aspektů

Vyšetření aspektů je vyšetření pohledem, které hodnotí symetrii mezi pravou a levou polovinou těla a jeho celkové držení.

Zepředu

Stoj o široké bázi, zvětšená podélná i příčná klenba na obou DKK, pravá více. Pravá noha ve varózním postavení, pravá tibia v mírné zevní rotaci, pravá patella je tažena mediálně. Trofika přední strany stehů je symetrická, mírná zevní rotace v pravém kyčelním kloubu. Spina iliaca anterior superior vlevo výš. Levá clavicula více prominuje než pravá, levé rameno výše. Hlava rotována vpravo, obličej symetrický, pro dystonii mírně otevřená ústa, nadměrné mrkání bilaterálně.

Zezadu

Stoj o široké bázi. Paty asymetrické, pravá laterálně zploštělá. Pravá noha ve varózním postavení. Levé lýtko je větší než pravé. Popliteální rýhy asymetrické – levá popliteální rýha je mediálně sešikmená. Muskulatura ischiokrurálních svalů je symetrická. Levá subgluteální rýha výš než pravá. Crista iliaca vlevo výš. Laterální shift hrudníku vlevo. Výraznější pravá taile. Lopatky symetrické, výrazně prominují. Levé rameno výše. Hlava v ose páteře, rotovaná mírně vpravo.

Z boku

Kolenní klouby v normálním postavení. Pánev v antevertzi. Mírná flexe trupu. Lehká protrakce ramen, zvětšená hrudní kyfóza. Předsunuté držení hlavy. Aspekce z pravé a levé strany není odlišná.

5.4.2 Vyšetření stoje a rovnováhy

Vyšetření rovnováhy bylo provedeno pohledem pomocí zkoušek stoje I, II, III a při stoji na jedné DK byla provedena Trendelenburg-Duchennova zkouška.

- *Stoj I* – bez obtíží.
- *Stoj II* – přítomna lehká hra prstců a mírné vychylování z osy zprava doleva.
- *Stoj III* – výraznější hra prstců a opět mírné laterální vychylování z osy.
- *Trendelenburg-Duchennova zkouška* – pozitivní vpravo.

5.4.3 Vyšetření chůze

Vyšetření chůze bylo provedeno pohledem. Vyšetřovala jsem chůzi s francouzskou holí, chůzi bez opory a další modifikace, které jsou popsány níže.

Vyšetření chůze s francouzskou holí

Pacient drží francouzskou hůl v levé ruce, kroky jsou krátké. Chůze je zbrklá, asymetrická. Je přítomné flekční držení těla a zraková kontrola kroků.

U PDK nedochází ke kontaktu pata-zem. Chůze je jen po pravé špičce. Pravý hlezenní kloub se při došlapu vytáčí/až propadá laterálně a kolenní kloub je v mírném varózním postavení. Malá extenze v kyčelním kloubu při konečné stojné fázi. Při švihové fázi PDK je špička pasivní, téměř visí a je nízko u země. Koleno je po celou dobu krokového cyklu v mírné flexi a stojná fáze PDK je výrazně kratší než u LDK.

Nášlap LDK je přes patu, nedochází k plné extenzi kolenního kloubu ani k postupnému zatěžování malíkové hrany, ale k nášlapu, kdy se malíková hrana i špička dotknou země v téměř totožný okamžik. Při konečné stojné fázi dochází jen k mírné extenzi

v kyčelním kloubu a po celou dobu krokového cyklu není přítomna plná extenze v kloubu kolenním. LDK dělá jen přísun k francouzské holi.

Vyšetření chůze bez opory

Chůze je více nejistá a nestabilní, je vidět pacientova soustředěnost. Kolenní i hlezenní kloub na PDK je více vratký a dochází k většímu laterálnímu vychylování při zatížení PDK. Ostatní parametry chůze jsou stejné, jako u chůze s francouzskou holí.

Vyšetření různých modifikací chůze

- *Chůze o zúžené bázi* – pacient ji nesvede, zastaví se v momentě, kdy má udělat krok levou nohou, PDK nestabilní.
- *Chůze po měkkém povrchu* – pro pacienta obtížná, je zde riziko zakopnutí o špičku, nutná korekce zrakem (dívá se pod sebe na nohy).
- *Chůze po špičkách* – pacient zvládá, při došlapech na PDK se výrazně vychyluje hlezenní kloub laterálně.
- *Chůze po patách* – pacient zvládá obtížně, nohy musí zrakem kontrolovat a špičky zvedne jen mírně nad zem, jde kolébově o široké bázi, přítomné je zvýrazněné flekční držení trupu.
- *Chůze pozpátku* – je pomalá s krátkými kroky, zraková kontrola je nutností.
- *Chůze se souběžným kognitivním úkolem* – pacient obstojně zvládá, chůze vypadá velmi podobně jako jeho chůze bez francouzské hole, je širší báze kroku a opět se pacient dívá pod nohy.
- *Rychlejší chůze* – pacientovi nedělá problém, chůze je velmi podobná chůzi normálního tempa, při zatížení PDK dochází k většímu laterálnímu vychýlení hlezenního kloubu.

5.4.4 Antropometrie

Antropometrické měření bylo provedeno pro zjištění délky a obvodů končetin ve vztahu k chůzi a případnou muskulární asymetrii. U DKK (viz Tabulka 3) vyšla lehká asymetrie v anatomické délce končetin, kdy PDK byla o 1 cm kratší a kratší o 1 cm byla i pravá noha. Asymetricky vyšel i obvod stehna, přičemž pravé stehno bylo hubenější, a naopak větší obvod o 1,5 cm byl na PDK přes nárt a patu.

Tabulka 3: Délkové a obvodové rozměry DKK.

Levá končetina [cm]	Měřené rozměry	Pravá končetina [cm]
102	Funkční délka	102
91	Anatomická délka	90
46	Délka stehna	45
45	Délka bérce	45
26	Délka nohy	25
45	Obvod stehna	44
40	Obvod kolena	40
36	Obvod přes tuberositas tibiae	36
37,5	Obvod lýtky	37,5
25	Obvod přes kotníky	25
26	Obvod přes nárt a patu	27,5
25	Obvod přes hlavičky metatarsů	25

Měřením HKK (viz Tabulka 4) jsem odhalila o 1 cm kratší PHK než LHK. Měření ukázalo i mírnou muskulární asymetrii. I přesto, že je pacient pravák a předpokládala bych silnější PHK, ukázala se nepatrně silnější levá paže a předloktí. Pravděpodobně to je kvůli chození o jedné francouzské holi, kterou drží pacient právě v levé ruce.

Tabulka 4: Délkové a obvodové rozměry HKK.

Levá končetina [cm]	Měřené rozměry	Pravá končetina [cm]
81	Délka HK	80
63	Délka paže a předloktí	62
36	Délka paže	36
29	Délka předloktí	29
20	Délka ruky	20
27,5	Obvod paže relaxované	27,5
29,5	Obvod paže při kontrakci svalu	29
27	Obvod loketního kloubu	26
27	Obvod předloktí	26
17,5	Obvod zápěstí	17,5
22,5	Obvod přes hlavičky metakarpů	22,5
27,5	Obvod paže relaxované	27,5

Bylo prováděno měření maximálního nádechu a výdechu na dvou místech, a to přes mezosternale a xifosternale, dále obvod břicha a boků (viz Tabulka 5).

Tabulka 5: Měření obvodu hrudníku, pasu, boků.

Měřené obvody	Naměřené hodnoty [cm]
Maximální nádech přes mezosternale	98
Maximální nádech přes xifosternale	91,5
Maximální výdech přes mezosternale	95
Maximální výdech přes xifosternale	88
Obvod břicha (pasu)	87
Obvod boků	96

Vyšetřením pohyblivosti páteře (viz Tabulka 6) jsem zjistila mírné omezení rozvíjení páteře v bederní a hrudní páteři – u Stiborovy vzdálenosti chyběl 1 cm do normy. Forestierova fleche vzdálenost mezi stěnou a protuberantia occipitalis externa byla dle předpokladu vyšší než nula. Čepojova vzdálenost v normě. Pohyblivost hrudní páteře je dle výsledků měření omezená – Ottova inklináční vzdálenost vyšla jen 2 cm (norma je alespoň 3,5 cm) a Ottova reklináční vzdálenost vyšla 1,5 cm, kdy do normy chybí 1 cm. Výsledek Thomayerovy vzdálenosti také nebyl v toleranci a lateroflexe byla symetrická.

Tabulka 6: Pohyblivost páteře.

Měřené vzdálenosti	Naměřené hodnoty [cm]
Schoberova vzdálenost	4
Stiborova vzdálenost	6
Forestierova fleche	2
Čepojova vzdálenost	2,5
Ottova inklináční vzdálenost	2
Ottova reklináční vzdálenost	1,5
Thomayerova vzdálenost	20
Lateroflexe	symetrie

Podle výšky 183 cm a hmotnosti 72 kg bylo vypočítáno BMI 21,5, které je v normě.

5.4.5 Goniometrie

Goniometrické vyšetření bylo provedeno pro zjištění jednotlivých rozsahů v kloubech a případné stranové asymetrie. U DKK (viz Tabulka 7 až Tabulka 9) byl omezený rozsah při flexi kyčelního kloubu bilaterálně více vpravo a při zevní i vnitřní rotaci. V kolenním kloubu byl omezený rozsah do flexe. U pravého hlezenního kloubu byla dle předpokladů nulová dorzální flexe, omezená everze, a naopak zvýšený rozsah byl u plantární flexe.

Tabulka 7: Rozsahy kyčelního kloubu.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
115	Flexe (s flexí v kol. kl.)	110
60	Flexe (s extenzí v kol. kl.)	60
15	Extenze	15
40	Abdukce	40
30	Addukce	30
20	Zevní rotace	20
20	Vnitřní rotace	20

Tabulka 8: Rozsahy kolenního kloubu.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
120	Flexe	115
0	Extenze	0

Tabulka 9: Rozsahy hlezenního kloubu.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
10	Dorzální flexe	0
40	Plantární flexe	50
35	Inverze	40
25	Everze	10

Při měření rozsahů HKK (viz Tabulka 10 až Tabulka 12) byla zjištěna mírná asymetrie. PHK měla mírně omezený rozsah v ramenním kloubu do flexe, zevní i vnitřní rotace. Lehká asymetrie a omezený rozsah v PHK byl i při pronaci, supinaci a dorzální flexi zápěstí.

Tabulka 10: Rozsahy ramenního kloubu.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
175	Flexe	160
20	Extenze	20
90	Abdukce	90
90	Zevní rotace	85
60	Vnitřní rotace	55

Tabulka 11: Rozsahy loketního kloubu.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
140	Flexe	140
0	Extenze	0
90	Pronace	80
90	Supinace	80

Tabulka 12: Rozsahy zápěstí.

Levá končetina [°]	Měřené rozsahy	Pravá končetina [°]
75	Dorzální flexe	70
70	Palmární flexe	70
20	Radiální dukce	20
20	Ulnární dukce	20

5.4.6 Vyšetření hypermobility

Všechny testy (viz 4.1.7) kromě zkoušky šály byly v normě a osově souměrné. Zkouška šály byla bilaterálně pozitivní.

5.4.7 Svalový test dle Jandy

Vyšetření svalové síly vedlo ke stranovému porovnání jednotlivých svalových skupin a odhalení oslabených svalů. Svalový test dle předpokladu ukázal nedostatečnou svalovou sílu v DKK (viz Tabulka 13 až Tabulka 15). Celkově by se dalo říci, že byla slabší PDK. Pro chůzi na pravé špičce byl změřen m. triceps surae na PDK naopak silnější než na LDK.

Tabulka 13: Vyšetření svalové síly kyčelního kloubu dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb v kyčelním kloubu	Pravá končetina
4/5	Flexe	4
4 -	Extenze	4 -
4 -	Extenze (převážně pro m. gluteus maximus)	4 -
4 -	Addukce	4 -
4 +	Abdukce	4
4 +	Zevní rotace	4
4 +	Vnitřní rotace	4

Tabulka 14: Vyhšetření svalové síly kolenního kloubu dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb v kolenním kloubu	Pravá končetina
4	Flexe	4 -
5 -	Extenze	5 -

Tabulka 15: Vyhšetření svalové síly hlezenního kloubu dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb v hlezenním kloubu	Pravá končetina
4 +	Plantární flexe (m. triceps surae)	5
4 +	Plantární flexe (m. soleus)	5
4	Supinace s dorzální flexí	4 -
4	Supinace v plantární flexi	4
4	Plantární pronace	4

Oslabené bylo i svalstvo HKK (viz Tabulka 16 až Tabulka 20), nejvíce oslabené byly m. rhomboideus major et minor a m. trapezius při kaudálním posunutí a addukci lopatky.

Tabulka 16: Vyhšetření svalové síly lopatky dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb lopatky	Pravá končetina
4	Addukce	4
4 -	Kaudální posunutí a addukce	4 -
4	Elevace	4
4	Abdukce s rotací	4

Tabulka 17: Vyhšetření svalové síly ramenního kloubu dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb v ramenním kloubu	Pravá končetina
5	Flexe	5
5 -	Extenze	5 -
5	Abdukce	5
4	Extenze v abdukci	4
4	Horizontální addukce	4
4	Zevní rotace	4
4	Vnitřní rotace	4

Tabulka 18: Vyšetření svalové síly loketního kloubu dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb v loketním kloubu	Pravá končetina
5 -	Flexe	5 -
5 -	Extenze	5 -

Tabulka 19: Vyšetření svalové síly předloktí dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb předloktím	Pravá končetina
4	Supinace	4
4	Pronace	4

Tabulka 20: Vyšetření svalové síly zápěstí dle Jandy.

Levá končetina	Pohyb zápěstím	Pravá končetina
4	Flexe s ulnární dukcí	4
4	Flexe s radiální dukcí	4
4	Extenze s radiální dukcí	4
4	Extenze s ulnární dukcí	4

Testování svalové síly tělního kmene (viz Tabulka 21) ukázalo slabé flexory a extenzory krku i trupu bilaterálně a síla ohodnocena pouze stupněm 3 byla naměřena ve svalu m. quadratus lumborum při elevaci pánve.

Tabulka 21: Vyšetření svalové síly tělního kmene dle Jandy.

SVALOVÝ TEST TĚLNÍHO KMENE			
Krk	Sagitální osa těla	Levá strana	Pravá strana
Flexe – obloukovitá flexe	4 -		
Flexe – sunutí vpřed	4 -		
Flexe jednostranná		3	3
Extenze	4		
Extenze – jednostranná		4 -	4 -
Trup			
Flexe	3		
Flexe trupu s rotací		3	3
Extenze	4		
Pánev			
Elevace		3	3

5.4.8 Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Toto vyšetření (viz Tabulka 22) bylo provedeno pro zjištění zkrácených svalů. Vyšetření ukázalo mírné bilaterální zkrácení flexorů kyčelního a kolenního kloubu, mírně zkrácený byl i bilaterálně quadratus lumborum, paravertebrální zádové svaly, m. trapezius horní část a m. levator scapulae. Na PDK bylo naměřeno velké zkrácení v m. triceps surae a ve flexorech kolenního kloubu.

Tabulka 22: Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy.

Levá strana	Svaly	Pravá strana
0	M. gastrocnemius i m. soleus	2
0	M. soleus	2
1	Flexory kyčelního kl.	1
1	Flexory kolenního kl.	2
0	Adduktory kyčelního kl.	0
0	M. piriformis	0
1	M. quadratus lumborum	1
1	Paravertebrální zádové svaly	1
0	M. pectoralis major	0
1	M. trapezius – horní část	1
1	M. levator scapulae	1
0	M. sternocleidomastoideus	0

5.4.9 Vyšetření dechového stereotypu

Převládá břišní povrchové dýchání. Břišní dutina se rozvíjí jen ventrálním směrem. Hrudník je téměř nehybný.

5.4.10 Neurologické vyšetření

Byla provedena všechna neurologická vyšetření popsaná v části 4.1.11.

Vyšetření myotatických reflexů

Ukázalo bilaterální hyperreflexii u myotatických reflexů horních a dolních končetin. Reflexní odpověď u břišních kožních reflexů byla v normoreflexii.

Vyšetření patologických (spastických) reflexů

Patologické jevy na DKK i HKK vyšly negativně.

Vyšetření paretických (zánikových) jevů

Paretické jevy na horních a dolních končetinách vyšly negativně. Jen u vyšetření Příznaku špetky měl pacient problém se samotným provedením pohybu, pohyb byl pomalý a neplynulý.

Vyšetření mozečkových funkcí

Vyšetření taxe – prst-nos – bilaterálně bez problému, zkouška *taxe DKK* v normě.
Diadochokineze v normě.

Vyšetření čítí

Všechna prováděná *vyšetření povrchového čítí* (vyšetření taktilního, algického, termického a diskriminačního čítí) a *vyšetření hlubokého čítí* (palestezie, polohocit, pohybovit, stereognozie) vyšla v normě.

5.5 Krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán

Krátkodobý rehabilitační plán

Byl sestaven na podkladě vstupního kineziologického rozboru.

Hlavní cíle krátkodobého rehabilitačního plánu:

- zlepšení stereotypu chůze;
- zlepšení celkové stability a koordinace pohybů;
- posílení svalů DKK.

Dlouhodobý rehabilitační plán

Dlouhodobý rehabilitační plán byl sestaven na základě výstupního kineziologického vyšetření a rozhovoru s pacientem.

Hlavní cíle dlouhodobého rehabilitačního plánu:

- jistá a stabilní chůze s minimem pádů;
- samostatná chůze venku bez použití francouzské hole;
- udržení a zlepšení motorických schopností;
- udržení nebo zlepšení celkové fyzické kondice.

5.6 Průběh terapie

Terapie byla vedena formou individuálních cvičebních jednotek, které probíhaly od října 2023 nejprve po domluvě s pacientem v domácím prostředí. Od konce listopadu pak v horažďovické nemocnici během mých odborných praxí. Pacient docházel do

nemocnice 3x týdně a cvičební jednotky byly hodinové. Od března do dubna probíhaly cvičební jednotky opět po domluvě s pacientem v domácím prostředí. Vzhledem k počtu 41 terapeutických jednotek jsou jednotky seskupeny do několika částí.

5.6.1 Terapeutická jednotka 1 a 2

Status praesens: Pacient se cítí dobře, je jen mírně unaven, ale dobře naladěný.

Cíl a průběh terapie: Domluvení se s pacientem na průběhu terapií, odebrání anamnézy, provedení vstupního vyšetření. Pacient spolupracuje a ochotně odpovídá na všechny položené otázky. Byl podepsán informovaný souhlas pacienta.

Závěr: Anamnéza a výsledky vstupního vyšetření jsou popsány ve speciální části této bakalářské práce.

5.6.2 Terapeutická jednotka 3 a 4

Status praesens: Pacient má dobrou náladu a cítí se dobře.

Cíl a průběh terapie: Tyto dvě terapeutické jednotky probíhaly v domácím prostředí, v průběhu terapií jsme protahovali DKK, pacient byl seznámen s metodou PNF a jejími diagonálami DKK a pánve. Návčik správného stoje plus mírné vychýlování z osy.

Závěr: Pacient snášel terapie dobře, snažil se, korigovaný stoj zvládal obstojně, byla vidět soustředěnost pacienta.

5.6.3 Terapeutická jednotka 5 až 10

Status praesens: Na většinu terapií přichází pacient spokojený, usměvavý. Někdy unavený, kvůli nedostatku spánku.

Cíl a průběh terapie: Cvičební jednotky už probíhaly na cvičebně v horažďovické nemocnici. Průběh: protažení DKK, PNF pro DKK a pánev. Návčik korigovaného stoje u žebřin, těžší varianty korigovaného stoje – přesouvání těžiště dopředu/dozadu, do stran, stoj bez zrakové kontroly, vychýlování pacienta z osy tlakem na ramena, kyčle a pánev. Návčik správného nášlapu. Chůze s jednou francouzskou holí – prodloužení levého kroku, snaha o nášlapy přes patu u PDK a snaha o odstranění flekčního držení těla při chůzi. Trénink správné chůze bez francouzské hole.

Závěr: Pacient byl s terapií spokojen. Korigovaný stoj zvládal subjektivně lépe. V těžších variantách stoje si byl pacient ještě nejistý, ale v průběhu terapií se zlepšoval a cítil se stabilnější. Při chůzi se snažil napravovat věci, na které byl upozorněn.

5.6.4 Terapeutická jednotka 11 až 18

Status praesens: Pacient na většinu těchto jednotek přichází opět s dobrou náladou. Někdy je nevyspělý a cítí proto i celkovou slabost a nestabilitu při chůzi.

Cíl a průběh terapie: Protážení DKK, v každé terapeutické jednotce byla využita metoda PNF pro dolní končetiny a pánev, plus ob terapii PNF pro horní končetiny a PNF pro lopatku. Dále jsme trénovali stoj bez zrakové kontroly a stoj na labilních plochách. Na labilních plochách jsme zkoušeli přenášení váhy dopředu/dozadu/do stran. Dále jsme trénovali stoj na jedné DK, výpady, zvedání se z kleku do stoje bez opory, otočky na místě – snažili jsme se odbourat otočení se na jedné noze a omezit tak riziko pádu kvůli překříženým nohám, chůzi s jednou francouzskou holí a chůzi bez francouzské hole.

Závěr: Pacient byl s terapiemi spokojený, někdy na něm byly vidět po terapiích známky únavy. PNF diagonály pacient zvládal dobře. Zavřené oči při stoji nebyly pro pacienta velký problém, byl jen mírně nestabilní. Stoj na labilních plochách byl zpočátku velmi nestabilní, subjektivně se každou terapeutickou jednotkou zlepšoval. Stoj na pravé noze byl velmi nestabilní – nejistota už při samotném odlepování chodidla od podložky. Při výpadech, když byla většina váhy na pravé noze, byla opět přítomna nestabilita a pacient v této pozici nevydržel dlouho. Zvedání se z kleku do stoje přes PDK bylo bez opory nemožné, přes LDK to pacient zvládl s mírnou dopomocí. Otočky pacient relativně zvládal, musel se na pohyb soustředit. Chůze s francouzskou holí i bez hole se subjektivně zlepšovala. Pacient se soustředil na veškeré moje připomínky.

5.6.5 Terapeutická jednotka 19 až 26

Status praesens: Pacient přichází na většinu terapeutických jednotek pozitivně naladěný, jen zřídka přichází unavený, kvůli nedostatečnému spánku.

Cíl a průběh terapie: Protahování DKK, PNF pro DKK, pánev a ob terapii jsme střídali PNF pro HKK a PNF pro lopatku. Stoj na labilních plochách – opakování všech předchozích variant, plus jsme zkoušeli stoj se zavřenými očima, stoj na jedné noze a podřepy Korekce chůze s jednou francouzskou holí i bez ní. Trénink modifikovaných chůzí. Návik zvedání se z kleku a otáčení se na místě.

Závěr: Průběh PNF diagonál si pacient už téměř sám pamatuje, subjektivně se pacient zlepšuje i při rovnovážných cvičeních na labilních plochách. Při modifikacích chůze se pacient velmi soustředil, i tak jsem ho musela často upozorňovat na nedostatky. Zvedání

se z kleku do stoje je subjektivně lepší, pohyb je plynulejší. Rychlé otočky pacient provede většinou bez překřížení nohou.

5.6.6 Terapeutická jednotka 27 až 36

Status praesens: Na většinu terapií pacient přichází pozitivně naladěm.

Cíl a průběh terapie: Protahení DKK, PNF pro DKK a pánev a ob terapii jsme střídali PNF pro HKK a PNF pro lopatku. Připravila jsem vždy dráhu pro trénink stability a koordinace – každou terapii byla trochu jiná, pacient chodil tam a zpátky. Dráhu tvořily balanční plochy, jako je BOSU, pružinová balanční deska, balanční čočka, měkká molitanová podložka na cvičení. Pacient se snažil koordinovaně a plynule přesouvat z jedné balanční podložky na druhou, nebo s mezikrokem na zem. Na jednotlivých balančních plochách jsme zkoušeli zvedat jednu/druhou DK, na konci dráhy dělal rychlé otočky o 180°.

Závěr: Pacient hodnotil terapie kladně, každou terapii se na dráze cítil stabilněji a měl menší obavy z pádu.

5.6.7 Terapeutická jednotka 37 až 40

Status praesens: Pacient je opět veselý, výřečný, cítí se dobře.

Cíl a průběh terapie: Tyto terapeutické jednotky probíhaly v domácím prostředí. Protahovali jsme DKK, prováděli PNF pro DKK, pánev, HKK a lopatku. Návik zvedání se z kleku do stoje bez opory, zvedání se ze židle do stoje.

Závěr: Pacient byl s jednotkami spokojený. Diagonály PNF pacient zvládal dobře, zvedání se z kleku přes pravou DK je pro pacienta velmi obtížné, musí se něčeho přidržovat, vstávání ze židle musí provést pacient švihem, pomalu to nesvede.

5.6.8 Terapeutická jednotka 41

Status praesens: Pacient se cítí dobře, je odpočatý.

Cíl a průběh terapie: Cílem této terapeutické jednotky bylo provést výstupní vyšetření.

Závěr: Výsledky výstupního vyšetření byly zaznamenány v kapitole Výsledky.

6 VÝSLEDKY

V této kapitole jsou porovnávány výsledky vstupního a výstupního vyšetření.

6.1 Výstupní kineziologický rozbor

Výstupní kineziologický rozbor byl zhotoven poslední terapeutickou jednotku. Jsou zde především výsledky, které se liší od vstupního vyšetření.

6.1.1 Vyšetření rovnováhy

Rozdíl oproti vstupnímu vyšetření byl u varianty stoje II. Byla vidět minimální hra prstců a vychylování z osy bylo nevýrazné. To samé při stoji III – byla přítomna jen lehká hra prstců a mírné laterální vychylování z osy. Trendelenburg-Duchennova zkouška byla stále pozitivní vpravo, subjektivně se snížil úhel sešikmení pánve.

6.1.2 Vyšetření chůze

Vyšetření chůze s francouzskou holí

Chůze se výrazně zlepšila. Je plynulejší, při soustředěnosti pacienta není flekční držení těla tak výrazné, po uplynutí delšího časového úseku se ale flekční držení trupu vrací. Kroky se prodloužily. LDK je pokládána před pacientovu francouzskou hůl, nášlap je plynulejší, dochází k postupnému pokládání chodidla přes patu, malíkovou hranu a ze špičky je potom odraz. U PDK, nastala výrazná změna při pokládání chodidla, kdy prvotní kontakt s podložkou je pata, rychle po ní pak dopadá na podložku celé chodilo. Hlezenní kloub je u stojné fázi stabilnější. V kolenním kloubu už není po celou dobu stojné fáze flekční postavení, ale kolenní kloub je v extenzi.

Vyšetření chůze bez opory

Stejná jako s francouzskou holí, ale pacient se musí více soustředit a je rozšířená báze.

Vyšetření různých modifikací chůze

- *Chůze o zúžené bázi* – pacient zvládne, musí se soustředit, je zvýšené flekční držení těla.
- *Chůze po měkkém povrchu* – pacient zvládá téměř bez obtíží, stále zrakem kontroluje své nohy.
- *Chůze po špičkách* – je téměř stejná, subjektivně vnímám větší stabilitu v pravém hlezenním kloubu.
- *Chůze po patách* – zvednutí převážně pravé špičky nad zem je stále minimální, subjektivně vnímám méně výrazné flekční držení trupu a chůze je o užší bázi.

- *Chůze pozpátku* – oproti vstupnímu vyšetření dělá delší kroky a chůze je stabilnější.
- *Chůze se souběžným kognitivním úkolem* – pacient zvládá dobře, není viditelný žádný rozdíl v porovnání s normální chůzí.
- *Rychlá chůze* – jsou dobře vidět nášlapy přes paty u obou DKK, chůze je stabilnější a kroky jsou stejně dlouhé.

6.1.3 Antropometrie

U antropometrického měření (viz Tabulka 23) se změnil obvod pravého stehna, a to ze 44 cm na 46 cm.

Tabulka 23: Porovnání vstupních a výstupních dat antropometrického měření DKK.

Levá [cm]		ANTROPOMETRIE DKK	Pravá [cm]	
Vstupní	Výstupní	Délka	Vstupní	Výstupní
102	102	Funkční délka	102	102
91	91	Anatomická délka	90	90
46	46	Délka stehna	45	45
45	45	Délka bérce	45	45
26	26	Délka nohy	25	25
45	45	Obvod stehna	44	46
40	40	Obvod kolena	40	40
36	36	Obvod přes tuberositas tibiae	36	36
37,5	37,5	Obvod lýtka	37,5	37,5
25	25	Obvod přes kotníky	25	25
26	26	Obvod přes nárt a patu	27,5	27,5
25	25	Obvod přes hlavičky metatarsů	25	25

6.1.4 Goniometrie

V porovnání se vstupním goniometrickým vyšetřením se při výstupním měření (viz Tabulka 24) bilaterálně zvýšil rozsah pohybu při flexi kyčelního kloubu (s extenzí v kolenním kloubu). Mírně se zvýšil rozsah na PDK u flexe kyčelního kloubu s flexí v kolenním kloubu a o 5° se zvýšil rozsah na PDK u dorzální flexe hlezenního kloubu.

Tabulka 24: Porovnání vstupních a výstupních dat u goniometrického měření DKK.

Levá [°]		GONIOMETRIE DKK	Pravá [°]	
Vstupní	Výstupní	Kyčelní kloub	Vstupní	Výstupní
115	115	Flexe (s flexí v kol. kl.)	110	115
60	70	Flexe (s extenzí v kol. kl.)	60	70
15	15	Extenze	15	15
40	40	Abdukce	40	40
30	30	Addukce	30	30
20	20	Zevní rotace	20	20
20	20	Vnitřní rotace	20	20
Kolenní kloub				
120	120	Flexe	115	115
0	0	Extenze	0	0
Hlezenní kloub				
10	10	Dorzální flexe	0	5
40	40	Plantární flexe	50	50
35	35	Inverze	40	40
25	25	Everze	10	10

6.1.5 Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Zlepšení bylo na PDK u flexorů kolenního kloubu a m. gastrocnemius a m. soleus (viz Tabulka 25).

Tabulka 25: Porovnání vstupního a výstupního vyšetření zkrácených svalů.

Levá		TEST ZKRÁCENÝCH SVALŮ	Pravá	
Vstupní	Výstupní		Vstupní	Výstupní
0	0	M. gastrocnemius	2	1
0	0	M. soleus	2	1
1	1	Flexory kyčelního kl.	1	1
1	1	Flexory kolenního kl.	2	1
0	0	Adduktory kyčelního kl.	0	0
0	0	M. piriformis	0	0
1	1	M. quadratus lumborum	1	1
1	1	Paravertebrální zádové svaly	1	1
0	0	M. pectoralis major	0	0
1	1	M. trapezius – horní část	1	1
1	1	M. levator scapulae	1	1
0	0	M. sternocleidomastoideus	0	0

6.1.6 Neurologické vyšetření

U vyšetření reflexů, zánikových jevů, mozečkových funkcí a vyšetření čítí se nic nezměnilo.

6.1.7 Svalový test dle Jandy

Výstupní vyšetření svalového testu na HKK (viz Tabulka 26) ukázal lehký nárůst svalové síly při kaudálním posunutí a addukci lopatky. U DKK (viz Tabulka 27) došlo k mírnému posílení flexorů, extenzorů a adduktorů kyčelního kloubu. Na PDK se posílily i abduktory kyčelního kloubu a flexory kolenního kloubu.

Tabulka 26: Vyšetření svalové síly HKK – porovnání vstupních a výstupních dat.

Levá		SVALOVÝ TEST HKK	Pravá	
Vstupní	Výstupní	Lopatka	Vstupní	Výstupní
4	4	Addukce	4	4
4 -	4	Kaudální posunutí a	4 -	4
4	4	Elevace	4	4
4	4	Abdukce s rotací	4	4
		Ramenní kloub		
5	5	Flexe	5	5
5 -	5 -	Extenze	5 -	5 -
5	5	Abdukce	5	5
4	4	Extenze v abdukci	4	4
4	4	Horizontální addukce	4	4
4	4	Zevní rotace	4	4
4	4	Vnitřní rotace	4	4
		Loketní kloub		
5 -	5 -	Flexe	5 -	5 -
5 -	5 -	Extenze	5 -	5 -
		Předloktí		
4	4	Supinace	4	4
4	4	Pronace	4	4
		Zápěstí		
4	4	Flexe s ulnární dukcí	4	4
4	4	Flexe s radiální dukcí	4	4
4	4	Extenze s radiální dukcí	4	4
4	4	Extenze s ulnární dukcí	4	4

Tabulka 27: Vyšetření svalové síly DKK – porovnání vstupních a výstupních dat.

Levá		SVALOVÝ TEST DKK	Pravá	
Vstupní	Výstupní	Kyčelní kloub	Vstupní	Výstupní
4/5	5 -	Flexe	4	4 +
4 -	4	Extenze	4 -	4
4 -	4	Extenze (převážně pro	4 -	4
4 -	4	Addukce	4 -	4
4 +	4 +	Abdukce	4	4 +
4 +	4 +	Zevní rotace	4	4
4 +	4 +	Vnitřní rotace	4	4
		Kolenní kloub		
4	4	Flexe	4 -	4
5 -	5 -	Extenze	5 -	5 -
		Hlezenní kloub		
4 +	4 +	Plantární flexe (m. triceps surae)	5	5
4 +	4 +	Plantární flexe (m. soleus)	5	5
4	4	Supinace s dorzální flexí	4 -	4 -
4	4	Supinace v plantární flexi	4	4
4	4	Plantární pronace	4	4

6.2 Zhodnocení výsledků terapie

Terapie byly zaměřeny primárně na zlepšení chůze. Za období, co jsme s pacientem cvičili došlo ke zlepšení stereotypu chůze, a to jak s francouzskou holí, tak i bez ní. Pacientova chůze vypadala na první pohled stabilněji, velká změna se týkala nášlapu PDK, kdy začal došlapovat na pravou patu a nechodil jen po špičce jako před terapiemi. Prodloužila se i stojná fáze u PDK a kroky byly stejně dlouhé.

Progres byl vidět i u chůze o zúžené bázi. Při vstupním vyšetření pacient chůzi nezvládl. Zastavil se v momentě, kdy měl veškerou váhu přenést na PDK a udělat krok LDK dopředu, při výstupním vyšetření pak zvládl chůzi o zúžené bázi přejít celou místnost téměř bez problému. Přínosem pro pacienta bylo i omezení pádů, ty se zredukovaly v průměru na jeden pád týdně. V neposlední řadě došlo i k posílení DKK, a nepatrnému zesílení mezilopatkových svalů. Zároveň se zmenšilo na PDK svalové zkrácení u m. gastrocnemius, m. soleus a flexorů kolenního kloubu.

7 DISKUZE

Bakalářská práce se zabývala fyzioterapeutickou intervencí u 44letého pacienta s neurodegenerací asociovanou s pantotenát-kinázou. Výsledky práce ukázaly pozitivní změny ve stereotypu chůze, náslapu PDK, prodloužení stojné fáze u PDK a kroku, omezení pádů při chůzi, také posílení DKK a zmenšení svalového zkrácení na PDK. Tyto výsledky ukazují, že fyzioterapeutická intervence může mít vliv na zlepšení motorických funkcí u pacientů s PKAN. Vzhledem k tomu, že se jedná o vzácnou diagnózu a výzkum v oblasti PKAN je stále v rané fázi, není k dispozici mnoho studií k porovnávání výsledků mé práce. Většina dohledaných studií se zaměřuje především na samotné pochopení vzniku, příčině onemocnění a hledání účinného způsobu léčby této vzácné poruchy. Genetické studie se zaměřují na identifikaci nových genetických mutací spojených s onemocněním, neurologické studie sledují vývoj a progresi PKAN a farmakologické studie se zaměřují na vývoj nových léků pro zmírnění příznaků onemocnění.

Jedna případová studie z roku 2022 popisuje případ 19letého chlapce z Kuby. Chlapec přišel na kliniku s příznaky spasticity, dystonie, potížemi s chůzí, dysartrie, agresivity a poruchou spánku. Na základně klinických nálezů a typického obrazu „tygřího oka“ na MRI mu byla diagnostikována PKAN. Byla u něj zahájena symptomatická léčba a fyzioterapie. Pacient užíval léky jako je kabergolin, trihexyfenidyl, baklofen, a každé tři měsíce byl aplikován intramuskulární botulinum neurotoxin do svalů latissimus dorsi, trapézu, sternocleidomastoideu a brachiálního tricepsu. Samotná fyzioterapeutická péče probíhala dvakrát denně v domácím prostředí. Provádělo se pasivní protahování svalů, posilování svalů a techniky měkkých tkání. Už po třech měsících došlo u pacienta k velkému zlepšení motorických funkcí s poklesem dystonických příznaků. V závěru této studie autoři doporučují pravidelnou fyzioterapii a považují ji za nezbytnou pro normalizaci svalového tonu a zlepšení funkční nezávislosti (Labrada-Aguilera, 2022). Bohužel jsem nenašla rozsáhlejší studii, v níž by figuroval více než jeden pacient. Porovnávám proto tuto studii se svou prací a výsledky obou kazuistik byly pozitivní, bylo viditelné zlepšení motorických funkcí.

Další studie je z roku 2013, kdy se jednalo opět o 19letého pacienta. První příznaky poruchy chůze se u něj objevily už v pěti letech, v 17 letech se chůze výrazně začala zhoršovat, přítomné byly i časté pády, ztuhlost všech končetin, dysartrie a slinění. Autoři této studie doporučují pravidelnou fyzioterapii pro nezávislost pacienta

a zlepšení kvality života. Dále je v této studii doporučováno pasivní protahování a cvičení se zatěžováním dolních končetin vlastní vahou, což má pomoci zlepšit chůzi a stabilitu pacienta. V neposlední řadě doporučují také fyzioterapeutická cvičení s míčem, relaxační techniky a propioceptivní neuromuskulární facilitaci (Mallikarjunaiah, 2013).

Další autoři jako je např. Manju A. Kurian a Susan J. Hayflick u lidí s PKAN fyzioterapii doporučují. Považují ji za nezbytnou pro udržení kloubní pohyblivosti, správného držení těla a maximalizaci pohybových funkcí (Kurian, 2013). Je zřejmé, že fyzioterapie u tohoto onemocnění není dostačující. V obou zmíněných studiích užívali v průběhu výzkumu pacienti několik léků, které měly zastavit, či zmírnit příznaky tohoto onemocnění. S ohledem na rozmanité projevy tohoto onemocnění je velmi důležitý a klíčový multidisciplinární tým lékařů pro účinnou léčbu PKAN. Kromě fyzioterapeutů tento tým tvoří odborníci z oboru neurologie, genetiky, psychologie, dále specialisté na ergoterapii, logopedii a nutriční terapii. Důvodem, proč je multidisciplinární tým pro PKAN důležitý, je komplexnost a mnohostrannost onemocnění. Pacienti s PKAN mohou mít mnoho různých projevů, jako jsou motorické a kognitivní obtíže, problémy s řečí, poruchy spánku a další. Každý z těchto projevů vyžaduje specifickou léčbu a odbornou péči. Léčba pacientů s PKAN je tedy velmi individuální a závisí na konkrétních potřebách pacienta. Pacient může mít různé projevy onemocnění a potřeby léčby se mohou lišit v závislosti na stádiu onemocnění, věku, celkovém zdravotním stavu a dalších faktorech. Vzhledem k charakteru onemocnění a jeho postupnému progredování je také velmi důležité u pacientů zajistit dlouhodobou a individuálně přizpůsobenou léčbu, ta by měla minimalizovat symptomy a zpomalit progresi onemocnění.

V rámci této práce byla zvolena pro celkové zlepšení chůze fyzioterapeutická metoda propioceptivní neuromuskulární facilitace a senzomotorická stimulace. Proprioceptivní neuromuskulární facilitace je jednou z hojně využívaných metod fyzioterapie. Jedná se o komplexní metodu neurosvalové reedukace, která využívá stimulaci propioceptivních a exteroceptivních receptorů, včetně hmatových, verbálních a zrakových. Cílem této metody je aktivovat narušené struktury nervového systému. Nedohledala jsem studii, která by přímo ukazovala účinek terapie PNF u pacientů s PKAN, nicméně existují studie, které zkoumají účinnost PNF u pacientů s Huntingtonovou chorobou a Parkinsonovou chorobou. Tato onemocnění nejsou stejná, mají však společné rysy

v postižení nervového systému a motorických funkcí. První studie je z roku 2015 (Neurologia i Neurochirurgia Polska, 2015), která zkoumala účinky PNF pro zlepšení chůze a rovnováhy u pacientů s Huntingtonovou chorobou. Huntingtonova choroba je neurodegenerativní progresivní onemocnění centrálního nervového systému a stejně jako onemocnění PKAN způsobuje značné poruchy chůze a poruchy rovnováhy. Zmíněné studie se zúčastnilo 30 pacientů s Huntingtonovou chorobou ve věku 21-60 let. Tito pacienti podstoupili 3týdenní rehabilitační program s využitím metody PNF a výsledky ukázaly výrazné zlepšení při chůzi i rovnováze u všech pacientů. Výsledky tedy ukázaly, že PNF může být účinnou intervencí pro pacienty s Huntingtonovou chorobou.

Účinnost PNF byla zkoumána i v roce 2020, kdy byl proveden systematický přehled a metaanalýza dostupných výzkumných studií (Alexandre de Assis, 2020). Cílem této studie bylo zhodnotit účinnost PNF u chůze pacientů s Parkinsonovou chorobou prostřednictvím systematického přehledu a metaanalýzy dostupných výzkumných studií. Byly prohledávány vědecké databáze jako je Scopus, ScienceDirect, Springer, Web of Science a další. Celkem se podařilo vyhledat 674 článků, publikovaných před listopadem 2019. Bohužel jen 6 studií s celkovým počtem 153 účastníků splňovalo kritéria pro zařazení do tohoto systematického přehledu. Na základě metaanalýzy bylo zjištěno, že PNF je pro oblast rychlost chůze podobná nebo účinnější než jiné terapie. Autoři však zmiňují, že pro prokázání účinnosti PNF u Parkinsonovy choroby chybí dostatečný počet kvalifikovaných studií.

Obecně lze říci, že klíčovým faktorem pro úspěšnou rehabilitaci pacientů je i motivace, zejména v případech, kdy je cílem zlepšit nebo zachovat pohybovou schopnost. Pacient motivovaný touhu vrátit se k normálnímu životu, má větší pravděpodobnost, že bude dodržovat rehabilitační plán a bude pracovat na svém zotavení. Častou motivací, kterou sdílí i pacient P. D., je snaha zabránit tomu, aby se stal závislým na invalidním vozíku a pomoci druhých. Ačkoli je pacient P. D. motivován a při terapiích plnil všechna požadovaná cvičení, ve svém volném čase příliš necvičil. Na terapiích se snažil provádět cviky poctivě a reagoval na veškeré připomínky, avšak když jsem mu zadala domácí cvičení, přiznal, že doma cviky neprováděl. Pacient se ani příliš nesnažil změnit svůj stereotyp chůze při venkovních procházkách. Jedním z možných důvodů mohla být únava po terapiích. Doposud totiž jeho veškerá fyzická aktivita byly procházky se psem. Přidáním třech hodin cvičení týdně určitě mohlo únavu zvýšit. Vzhledem k frekvenci

terapií, které probíhaly, jak již bylo zmíněno, třikrát týdně, jsem po pacientovi nepožadovala příliš domácího cvičení. Pokud by ale terapií bylo méně, určitě bych vyžadovala větší samostatné zapojení pacienta mimo terapie. Snažila bych se motivovat pacienta k provádění cvičení během běžných denních činnostech, včetně nacvičování správné chůze, otáčení se na místě, zvedání se z kleku atp.

Motivací pacientů se zabývala i Čínská studie, která byla publikována v roce 2020 v časopisu *International Journal of Environmental Research and Public Health*. Studie poukazovala na nízkou motivovanost pacientů po cévní mozkové příhodě. Cílem bylo zjistit, zda mohou motivační rozhovory zlepšit výkon pacientů u činností každodenního života a zvýšit motivaci k rehabilitaci. Porovnávaly se dvě skupiny, z nichž experimentální skupina absolvovala jednou týdně po dobu šesti týdnů intervenci individuálních motivačních rozhovorů a druhá skupina, kontrolní, dostávala stejně dlouho individuální pozornost zdravotní sestry. Výsledky ukázaly, že motivační rozhovory mohou účinně zvýšit motivaci k rehabilitaci u pacientů po cévní mozkové příhodě a zlepšit schopnost vykonávat běžné denní činnosti. Ale ukázalo se i to, že ne vždy musí být lepší, než individuální pozornost zdravotní sestry (Chen, 2020). Celkově tato studie přináší užitečné poznatky o významu motivace. A i přesto že se nepotvrdila hypotéza o kvalitnějších motivačních rozhovorech, tak tato studie ukazuje, jak motivovanost pacienta má pozitivní vliv na výsledky terapie u pacientů po cévní mozkové příhodě. Tato studie se netýká přímo onemocnění PKAN, ale i tak si myslím, že hraje u pacientů jakéhokoliv onemocnění velice významnou roli.

S výsledky práce jsem spokojena, existuje však několik věcí, které šly udělat lépe. Jedním z nich je např. vyšetření stoje a chůze. Bohužel jsem neměla k dispozici žádný přístroj určený k hodnocení parametrů chůze, a proto bylo provedeno jen vyšetření aspekci. V případě využití např. dynamického chodníku ZEBRIS, by bylo možné vyšetřit stoj a chůzi důkladněji. Získali bychom přesnější data o symetrii nebo asymetrii délky kroků při chůzi, doby trvání zatížení pravé a levé DK, velikost působících sil na podložku během chůze. Také bychom viděli přesné zatížení chodidel při nášlapu a odvalování chodidla, a i při samotném stoji bychom získali přesná data o zatížení chodidel a stabilitě. Bylo by možné provádět i průběžná vyšetření a podle nich upravovat terapie. Dalším vylepšením by mohla být terapie na chodícím pásu s vizuální zpětnou vazbou. Pacient by sám viděl charakter svého krokového mechanismu a mohlo by ho to přimět např. nášlap a zatížení končetiny vylepšit. Jinou možností pro P. D. by

byla varianta chodícího pásu s virtuální zpětnou vazbou, při níž by formou her mohl plnit různé úkoly a výzvy a terapie by ho tak mohly bavit o něco více.

Určitě bych u tohoto pacienta doporučila další pravidelnou rehabilitaci, alespoň pro udržení dosavadní kondice. Nyní sice jezdí každé léto na měsíc do lázní a dvakrát ročně na týdenní rekondiční pobyt, ale dle mého názoru by potřeboval cvičit pravidelně. Podle jeho vyjádření se vždy cítí fyzicky lépe po návratu z letního měsíčního pobytu v lázních, ale začátkem zimy začíná pociťovat zhoršení. Přestože se pacient po terapiích zlepšil, projevují se u něj stále velké nedostatky. Terapie by mohla být zaměřena na více oblastí. Z fyzioterapeutického hlediska bych volila posílení hlubokého stabilizačního systému, soustředila bych se na správný stoj, chůzi i rovnováhu. V těchto oblastech má pacient stále velký prostor pro zlepšení. Určitě by také potřeboval posilovat horní i dolní končetiny. Myslím si, že by po déle trvající terapii bylo reálné, aby pacient chodil bez, nyní používané, francouzské hole. Také by pravděpodobně zvládl chůzi do schodů, které nyní není schopen. Pacientovi by prospěla i ergoterapie a logopedie ke zlepšení jemné motoriky a řeči.

Posledním bodem, který bych chtěla v diskuzi zmínit, je přínos fyzioterapeutického cvičení pro pacienta. Po skončení této terapie vnímal pacient větší stabilitu při chůzi, zlepšení stereotypu chůze a snížení počtu pádů. Zpestřením pro pacienta byl i sociální kontakt, bydlí totiž sám, pouze se svým psem. Na každou terapii přicházel veselý a během terapií měl vždy spoustu témat, která jsme spolu probírali. Pacient P. D. je rád mezi lidmi, rád vtipkuje a umí si udělat legraci i ze sebe. Velmi tohoto pacienta obdivuji a jsem ráda, že jsem ho potkala. Především obdivuji jeho pozitivní a energickou povahu, kterou mívá i přesto, že má takto vážné onemocnění.

8 ZÁVĚR

Bakalářská práce se zabývala fyzioterapeutickou intervencí u pacienta s PKAN. V teoretické části bylo mým hlavním cílem přiblížit toto onemocnění, včetně jeho projevů.

Ve speciální části byla zpracována kazuistika P. D. Byl navržen krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. A byl rozepsán průběh individuálních terapeutických jednotek.

Hlavním cílem terapeutických jednotek bylo zlepšení stereotypu pacientovy chůze, stability a posílení DKK. Přestože chůze, stabilita ani síla v DKK není stoprocentní, došlo k viditelnému zlepšení u všech těchto bodů. Metodu PNF a SMS, které byly využívány, proto mohu označit jako dobře zvolené.

Tato práce ukazuje, že fyzioterapeutická intervence s využitím PNF a SMS může mít pozitivní vliv na motorické funkce u pacientů s PKAN. Zároveň je zřejmé i to, že multidisciplinární tým je v léčbě pacienta s PKAN nezbytný.

Projevy onemocnění jsou u každého pacienta odlišné a každý pacient potřebuje individuální péči. Přesto by ale tato práce mohla sloužit jako inspirace pro fyzioterapeuty, kteří se s tímto onemocněním setkají.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

C	– cervikální (krční)
CNS	– centrální nervový systém
CoA	– koenzym A
DK	– dolní končetina
DKK	– dolní končetiny
HKK	– horní končetiny
HSS	– Hallervorden-Spatz syndrom
L	– lumbální (bederní)
LHK	– levá horní končetina
m.	– musculus (sval)
mm.	– muscoli (svaly)
MRI	– magnetická rezonance (Magnetic Resonance Imaging)
MPAN	– Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration
NBIA	– Neurodegeneration with brain iron accumulation
PANK2	– pantotenát-kináza 2
PDK	– pravá dolní končetina
PHK	– pravá horní končetina
PKAN	– Pantothenate kinase associated neurodegeneration
S	– sacrální (oblast křížové kosti)
TENS	– transkutánní elektrická nervová stimulace

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

ADLER, Susan, Dominiek BECKERS a Math BUCK, 2008. *PNF in Practice: All Illustrated Guide*. 3rd ed. Germany: Springer. ISBN 978-3-540-73901-2.

AL KHATEEB, A., 2016. *Pantothenate kinase-associated neurodegeneration - eye of the tiger sign: Case study* [online]. Radiopaedia.org [cit. 2022-11-27]. Dostupné z: <https://doi.org/10.53347/rID-45520>

ALEXANDRE DE ASSIS, Iramaia, Gustavo LUVIZUTTO, Ana BRUNO a Luciane SANDE DE SOUZA, 2020. The Proprioceptive Neuromuscular Facilitation Concept in Parkinson Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of Chiropractic Medicine* [online]. **19**(3), 181-187 [cit. 2023-04-29]. ISSN 15563707. Dostupné z: [doi:10.1016/j.jcm.2020.07.003](https://doi.org/10.1016/j.jcm.2020.07.003)

AMBLER, Zdeněk, 2011. *Základy neurologie*. Sedmé vydání (první elektronické). Na Bělidle 34, 150 00 Praha5: Galén. ISBN 978-80-7262-794-3.

BÁRTOVÁ, Petra, 2012. Parkinsonský syndrom a extrapyramidové projevy u neurodegenerativních onemocnění vázaných na poruchy metabolismu železa. *Neurologie pro praxi* [online]. **13**(3), 140-145 [cit. 2022-12-20].

BREZAVAR, Daniel a Penelope BONNEN, 2019. Incidence of PKAN determined by bioinformatic and population-based analysis of ~140,000 humans. *Molecular Genetics and Metabolism* [online]. **128**(4), 463-469 [cit. 2022-12-25]. ISSN 10967192. Dostupné z: [doi:10.1016/j.ymgme.2019.09.002](https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2019.09.002)

DYLEVSKÝ, Ivan, 2009a. *Funkční anatomie*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-3240-4.

DYLEVSKÝ, Ivan, 2009b. *Speciální kineziologie*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1648-0.

DYLEVSKÝ, Ivan, 2019. *Somatologie: pro předmět Základy anatomie a fyziologie člověka*. 3. přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-271-2111-3.

FYZIOKLINIKA, 2023a. Respirační fyzioterapie. *FYZIOklinika* [online]. [cit. 2023-03-26]. Dostupné z: <https://fyzioklinika.cz/poradna/clanky-o-zdravi/218-respiracni-fyzioterapie>

FYZIOKLINIKA, 2023b. Chůze jako lék: Fungujeme, abychom chodili a chodíme, abychom fungovali. *FYZIOklinika* [online]. [cit. 2023-03-05]. Dostupné z: <https://fyzioklinika.cz/poradna/clanky-o-zdravi/454-chuze-jako-lek>

GOYAL, N., M. TRIPATHI a L. KHANNA, 2017. Physiotherapy management in pantothenate kinase-associated neurodegeneration: A case report. *Journal of Pediatric Neurosciences* [online]. **12**(1), 81-83 [cit. 2023-03-25]. Dostupné z: doi:10.4103/1817-1745.205636

GREGORY, A. a S.J. HAYFLICK, 2017. Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. In: *Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]*. [online]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022 [cit. 2022-12-27]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/>

HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ, 2010. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. ISBN 978-80-7013-516-7.

HAMOUIZOVÁ, Dita, 2016. *Studijní materiál - PNF - III. ročník fyzioterapie*. Kladno.

HAYFLICK, Susan, Suh JEONG a Ody SIBON, 2022. PKAN pathogenesis and treatment. *Molecular Genetics and Metabolism* [online]. **137**(3), 283-291 [cit. 2022-12-31]. ISSN 10967192. Dostupné z: doi:10.1016/j.ymgme.2022.09.011

HAYFLICK, Susan, Shawn WESTAWAY, Barbara LEVINSON, Bing ZHOU, Monique JOHNSON, Katherine CHING a Jane GITSCHIER, 2003. Genetic, Clinical, and Radiographic Delineation of Hallervorden–Spatz Syndrome. *New England Journal of Medicine* [online]. **348**(1), 33-40 [cit. 2022-12-21]. ISSN 0028-4793. Dostupné z: doi:10.1056/NEJMoa020817

HOGARTH, Penelope, 2015. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation: Diagnosis and Management. *Journal of Movement Disorders* [online]. **8**(1), 1-13 [cit. 2022-11-17]. ISSN 2005-940X. Dostupné z: doi:10.14802/jmd.14034

HOGARTH, Penelope, Manju KURIAN, Allison GREGORY et al., 2017. Consensus clinical management guideline for pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN). *Molecular Genetics and Metabolism* [online]. **120**(3), 278-287 [cit. 2023-03-21]. ISSN 10967192. Dostupné z: doi:10.1016/j.ymgme.2016.11.004

HOLUBÁŘOVÁ, Jiřina a Dagmar PAVLŮ, 2011. *Proprioceptivní neuromuskulární facilitace*. 2., upravené vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80_246-1941-5.

HVIZDOŠOVÁ, Lenka, Michaela KAISEROVÁ, Petr KAŇOVSKÝ a Marek BALÁŽ, 2016. NBIA - neurodegeneration with brain iron accumulation. *Neurologie pro praxi* [online]. **17**(5), 328-332 [cit. 2022-11-17]. ISSN 12131814. Dostupné z: doi:10.36290/neu.2016.068

CHANG, Chaw-Liang a Chih-Ming LIN, 2011. Eye-of-the-Tiger sign is not Pathognomonic of Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration in Adult Cases. *Brain and Behavior* [online]. **1**(1), 55-56 [cit. 2022-12-03]. ISSN 2162-3279. Dostupné z: doi:10.1002/brb3.8

CHEN, Hsiao-Mei, Hsiao-Lu LEE, Fu-Chi YANG, Yi-Wen CHIU a Shu-Yuan CHAO, 2020. Effectiveness of Motivational Interviewing in Regard to Activities of Daily Living and Motivation for Rehabilitation among Stroke Patients. *International Journal of Environmental Research and Public Health* [online]. **17**(8) [cit. 2023-04-29]. ISSN 1660-4601. Dostupné z: doi:10.3390/ijerph17082755

JANDA, V. a M. VÁVROVÁ, 1992. Senzomotorická stimulace: Základy metodiky proprioceptivního cvičení. *Rehabilitácia: Časopis pre otázky liečebnej a pracovnej rehabilitácie*. **25**(3), 14-34.

JANDA, Vladimír, 2004. *Svalové funkční testy*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0722-5.

JECH, Robert, 2015. Klinické aspekty spasticity. *Neurologie pro praxi* [online]. **16**(1), 14-19 [cit. 2023-03-12]. Dostupné z: https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201501-0004_Klinicke_aspekty_spasticity.php

JESENICKÁ, Radana, 2018. *Komplexní kineziologický rozbor: funkční poruchy pohybového systému*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-271-0874-9.

JONÁŠOVÁ, Anna, 2012. Přetížení železem při opakovaných krevních převodech a možnosti jeho řešení. *Lékař a multidisciplinární tým* [online]. [cit. 2023-03-12]. Dostupné z: <https://www.linkos.cz/lekar-a-multidisciplinari-tym/kongresy/po-kongresu/databaze-tuzemskych-onkologickych-konferencnich-abstrakt/pretizeni-zelezem-pri-opakovanych-krevnich-prevodech-a-moznosti-jeho-reseni/>

KOLÁŘ, Pavel, 2020. *Rehabilitace v klinické praxi*. Druhé vydání. Praha: Galén. ISBN 978-80-7492-500-9.

KURIAN, Manju a Susan HAYFLICK, 2013. Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN) and PLA2G6-Associated Neurodegeneration (PLAN). In: *Metal Related Neurodegenerative Disease* [online]. Elsevier, s. 49-71 [cit. 2022-12-21]. International Review of Neurobiology. ISBN 9780124105027. Dostupné z: doi:10.1016/B978-0-12-410502-7.00003-X

LABRADA-AGUILERA, P.E., D.A. GUACH-HEVIA, C.R. ALMIRA-GÓMEZ a D.A. GONZÁLEZ-LAGO, 2022. Type 1 neurodegeneration with brain iron accumulation: a case report. *Journal of Medical Case Reports* [online]. **16**(217) [cit. 2023-04-30]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13256-022-03430-7>

MALLIKARJUNAIAH, H.S., Kanchan AGRAWAL a Pravin AARON, 2013. Hallervorden-spatz disease - A rare case report: “Eye of the Tiger” Sign. *International Journal of Physiotherapy and Research* [online]. 107-109 [cit. 2023-04-30]. Dostupné z: <https://citeseerx.ist.psu.edu/document?repid=rep1&type=pdf&doi=8e386754928e3bc71c1f6f0499ce3b72fe451c08>

MIRELMAN, Anat, Shirley SHEMA, Inbal MAIDAN a Jeffery HAUSDORFF, 2018. Gait. In: *Balance, Gait, and Falls* [online]. Elsevier, s. 119-134 [cit. 2022-12-27]. Handbook of Clinical Neurology. ISBN 9780444639165. Dostupné z: doi:10.1016/B978-0-444-63916-5.00007-0

MUNSHI, Muhammad, Sarah YAO a Choukri MAMOUN, 2022. Redesigning therapies for pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *Journal of Biological Chemistry* [online]. **298**(3) [cit. 2023-03-14]. Dostupné z: [https://www.jbc.org/article/S0021-9258\(22\)00017-5/fulltext](https://www.jbc.org/article/S0021-9258(22)00017-5/fulltext)

Neurologia i Neurochirurgia Polska [online], 2015. [cit. 2023-04-29]. ISSN 00283843.

NEVŠÍMALOVÁ, Soňa, Jiří TICHÝ a Evžen RŮŽIČKA, 2005. *Neurologie*. Praha: Galén. ISBN 8072621602.

NORD: National Organization for Rare Disorders [online], 2021. 55 Kenosia Ave., Danbury CT 06810 [cit. 2022-12-27]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pantothenate-kinase-associated-neurodegeneration/>

NZIP: Národní zdravotnický informační portál [online], 2023. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR [cit. 07.03.2023]. Dostupné z: <https://www.nzip.cz>

O'NEAL, Teri a Euil LUTHER, 2022. Retinitis Pigmentosa. In: *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing* [online]. [cit. 2022-12-20]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519518/>

OREL, Miroslav, 2019. *Anatomie a fyziologie lidského těla: pro humanitní obory*. Vydání 1. Praha: Grada. Psyché (Grada). ISBN 978-80-271-0531-1.

OREL, Miroslav a Věra FACOVÁ, 2009. *Člověk, jeho mozek a svět*. Praha: Grada. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-2617-5.

OTOVÁ, Berta, Romana MIHALOVÁ a Klára BOBKOVÁ, 2020. *Základy biologie a genetiky člověka*. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-4565-0.

PANA, Angela a Babar SAGGU, 2022. Dystonia. *Treasure Island (FL): StatPearls Publishing* [online]. [cit. 2022-12-27]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448144/>

PEVERILL, R., C. GREENBERG, Y. LILLQUIST, M. MCDONALD, S. FARHAN, A. PREMJI a K. BOYCOTT, 2018. Physical therapy interventions for pantothenate kinase-associated neurodegeneration: a systematic review. *Neurorehabilitation and Neural Repair* [online]. **32**(5), 399-410 [cit. 2023-03-25]. Dostupné z: [doi:10.1177/1545968318761563](https://doi.org/10.1177/1545968318761563)

PFEIFFER, Jan, 2007. *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1135-5.

PLANELLAS, Lluís, Gerard MAYÀ, Cèlia PAINOUS, Pilar SANTACRUZ, Joan SANTAMARIA a M.J. MARTÍ, 2021. Characterization of sleep in six patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *Sleep Medicine* [online]. **84**, 389-396 [cit. 2023-02-23]. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1389945721003543?via%3Dihub>

RAZMEH, Saeed, Amir HABIBI, Maryam OROOJI, Elham ALIZADEH, Karim MORADIANKOKHDAN a Behroz RAZMEH, 2018. Pantothenate kinase-associated

neurodegeneration: Clinical aspects, diagnosis and treatments. *Neurology International* [online]. **10**(1) [cit. 2022-12-31]. ISSN 2035-8377. Dostupné z: doi:10.4081/ni.2018.7516

RIVELIS, Yulia, Nowera ZAFAR a Karen MORICE, 2022. Spasticity. In: *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing* [online]. [cit. 2022-12-20]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK507869/>

RUSINA, Robert a Radoslav MATĚJ, 2014. *Neurodegenerativní onemocnění*. 1. vyd. Praha: Mladá fronta. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3300-8.

SEIDL, Zdeněk, 2015. *Neurologie pro studium i praxi*. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-5247-1.

TROJAN, Stanislav, 2003. *Lékařská fyziologie*. Vyd. 4., přeprac. a dopl. Praha: Grada. ISBN 80-247-0512-5.

VÉLE, František, 2006. *Kineziologie: přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. Vyd. 2., (V Tritonu 1.). Praha: Triton. ISBN 80-725-4837-9.

Velký lékařský slovník [online], 2022. Na Šejdru 247/6a 142 00 Praha 4: Maxdorf [cit. 2022-12-30]. Dostupné z: <https://lekarske.slovniky.cz/>

YOUNG, Carly, Vamsi REDDY a James SONNE, 2022. Neuroanatomy, Basal Ganglia. In: *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing* [online]. [cit. 2022-12-29]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537141/>

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obrázek 1: Hlavní okruh bazálních ganglií (Orel, 2019).	16
Obrázek 2: MRI mozku pacienta s potvrzenou mutací v genu pro PANK 2 – příznak tygrího oka (Al Khateeb, 2016).	20
Obrázek 3: Zatížení chodidla při stejné fázi chůze (Kolář, 2020).	29
Obrázek 4: Jednotlivé fáze chůze pravé dolní končetiny (Kolář, 2020).	30
Obrázek 5: I. diagonála HKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).	43
Obrázek 6: I. diagonála HKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).	43
Obrázek 7: II. diagonála HKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).	44
Obrázek 8: II. diagonála HKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).	45
Obrázek 9: I. diagonála DKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).	45
Obrázek 10: I. diagonála DKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).	46
Obrázek 11: II. diagonála DKK – flekční vzorec (Holubářová, 2011).	47
Obrázek 12: II. diagonála DKK – extenční vzorec (Holubářová, 2011).	47
Obrázek 13: Schéma diagonál lopatky.	48
Obrázek 14: Schéma pánevních diagonál.	49

12 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1: Aktivita svalů při chůzi – stojná fáze (Dalíková, 2011).....	30
Tabulka 2: Aktivita svalů při chůzi – švihová fáze (Dalíková, 2011).....	31
Tabulka 3: Délkové a obvodové rozměry DKK.	58
Tabulka 4: Délkové a obvodové rozměry HKK.	58
Tabulka 5: Měření obvodu hrudníku, pasu, boků.	59
Tabulka 6: Pohyblivost páteře.....	59
Tabulka 7: Rozsahy kyčelního kloubu.....	60
Tabulka 8: Rozsahy kolenního kloubu.....	60
Tabulka 9: Rozsahy hlezenního kloubu.	60
Tabulka 10: Rozsahy ramenního kloubu.....	60
Tabulka 11: Rozsahy loketního kloubu.....	61
Tabulka 12: Rozsahy zápěstí.....	61
Tabulka 13: Vyšetření svalové síly kyčelního kloubu dle Jandy.....	61
Tabulka 14: Vyšetření svalové síly kolenního kloubu dle Jandy.	62
Tabulka 15: Vyšetření svalové síly hlezenního kloubu dle Jandy.....	62
Tabulka 16: Vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy.	62
Tabulka 17: Vyšetření svalové síly ramenního kloubu dle Jandy.	62
Tabulka 18: Vyšetření svalové síly loketního kloubu dle Jandy.	63
Tabulka 19: Vyšetření svalové síly předloktí dle Jandy.	63
Tabulka 20: Vyšetření svalové síly zápěstí dle Jandy.	63
Tabulka 21: Vyšetření svalové síly tělního kmene dle Jandy.....	63
Tabulka 22: Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy.	64
Tabulka 23: Porovnání vstupních a výstupních dat antropometrického měření DKK. ..	70
Tabulka 24: Porovnání vstupních a výstupních dat u goniometrického měření DKK. ..	71
Tabulka 25: Porovnání vstupního a výstupního vyšetření zkrácených svalů.	71
Tabulka 26: Vyšetření svalové síly HKK – porovnání vstupních a výstupních dat.....	72
Tabulka 27: Vyšetření svalové síly DKK – porovnání vstupních a výstupních dat.....	73