

Primjena fizioterapijskih postupaka kod pacijenata oboljelih od Charcot Marie Tooth neuropatije

Vrsaljko, Paula

Undergraduate thesis / Završni rad

2016

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Split / Sveučilište u Splitu**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:851038>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-01-11**

Repository / Repozitorij:



Sveučilišni odjel zdravstvenih studija
SVEUČILIŠTE U SPLITU

[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



UNIVERSITY OF SPLIT



SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

PAULA VRSALJKO

**PRIMJENA FIZIOTERAPIJSKIH POSTUPAKA KOD
PACIJENATA OBOLJELIH OD CHARCOT MARIE
TOOTH NEUROPATIJE**

ZAVRŠNI RAD

Split, rujan 2016.

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

PAULA VRSALJKO

**PRIMJENA FIZIOTERAPIJSKIH POSTUPAKA KOD
PACIJENATA OBOLJELIH OD CHARCOT MARIE
TOOTH NEUROPATIJE**

**PHYSIOTHERAPY PROCEDURES IN PATIENTS WITH
CHARCOT MARIE TOOTH NEUROPATHY**

Završni rad

Bachelor's Thesis

Mentor:

Daniela Šošo, dr. med.

Split, rujan 2016.

SADRŽAJ

1. UVOD	4
1.1. DEFINICIJA I KLASIFIKACIJA CHARCOT MARIE TOOTH BOLESTI...	5
1.2. PATOFIZIOLOGIJA I PRINCIPI NASLJEĐIVANJA.....	5
1.3. POSTAVLJANJE DIJAGNOZE.....	7
1.3.1. Obiteljskaanamnezna.....	8
1.3.2. Fizikalni pregled.....	8
1.3.2.1. Ispitivanje motorike.....	8
1.3.2.2. Ispitivanje osjeta.....	8
1.3.2.3. Ispitivanje refleksa.....	9
1.3.3. Elektrodijagnostika.....	9
1.3.4. Genetska ispitivanja.....	10
1.4. KLINIČKA SLIKA.....	10
1.4.1. Mišićna slabost i nepravilan hod.....	11
1.4.2. Gubitak osjeta i neuropatska bol.....	12
1.4.3. Deformacije.....	13
1.4.4. Posljedice i ishod bolesti.....	13
1.5. LIJEČENJE.....	14
1.5.1. Farmakologija.....	14
1.5.2. Fizikalna terapija.....	14
1.5.3. Kirurško liječenje.....	15
2. CILJ RADA	16
3. IZVORI PODATAKA I METODE	17
4. PRIMJERNA FIZIOTERAPIJSKIH POSTUPAKA KOD PACIJENATA OBOLJELIH OD CHARCOT MARIE TOOTH NAUROPATIJE	17

4.1.FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA.....	17
4.1.1 Merenje mišićne snage.....	18
4.1.2. Mjerenje opsega pokreta.....	18
4.1.3. Procjena posture i hoda.....	19
4.1.4. Procjena funkcioniranja u aktivnostima svakodnevnog života.....	20
4.2. CILJEVI FIZIOTERAPIJE.....	21
4.3. ELEKTROTHERAPIJA.....	21
4.3.1. Galvanizacija.....	22
4.3.2. Elektrostimulacija.....	23
4.4. KINEZITERAPIJA.....	23
4.4.1. Aktivne vježbe.....	24
4.4.2. Vježbe za samoistezanje.....	26
4.4.3. Pasivno istezanje – vježbe uz asistenciju fizioterapeuta.....	27
4.4.4. Vježbe propriocepcije.....	28
4.4.5. Biofeedback trening.....	28
4.4.6. Hidroterapija.....	29
4.5. RADNA TERAPIJA.....	29
4.6. PRIMJENA ORTOPEDSKIH POMAGALA.....	31
4.7. OSTALI FIZIOTERAPIJSKI POSTUPCI.....	31
4.7.1. Magnetoterapija.....	31
4.7.2. Dijadinamske struje.....	31
4.7.3. Termoterapija/krioterapija.....	31

5. ZAKLJUČAK	33
6. LITERATURA	34
7. SAŽETAK	36
8. SUMMARY	37
9. ŽIVOTOPIS	38

1. UVOD

Charcot Marie Tooth je nasljedna senzomotorna polineuropatija od koje boluje 1 od 2500 osoba, najčešća je nasljedna neurološka bolest. Uzrok je mutacija gena koja za posljedicu ima degeneraciju perifernih živaca. Do danas nije otkriven lijek koji bi izliječio uzrok bolesti.

Postoji više tipova bolesti ali su svi sličnih kliničkih manifestacija. Bolest se manifestira u prvim desetljećima života, nekada se prve naznake bolesti mogu otkriti čak i u dječjoj dobi. Progresivna je ali nije fatalna, pacijenti imaju normalan životni vijek iako je kvaliteta života smanjena, kod nekih i drastično. Tijekom života pacijenti se suočavaju sa poteškoćama kao što su: nespretn hod, padovi, iščašenja nožnog zgloba, deformacije zglobova, slabost šaka, ozljede kože usljed gubitka osjeta, kronična bol. Sve to ostavlja posljedice i na psihičkom zdravlju oboljelih osoba.(18)

Prevalencija bolesti i njezine posljedice govore u prilog važnosti istraživanja oblika liječenja i dostupnosti istih. Ono što bi fizioterapijska struka, kao jedna od najvažnijih karika u liječenju, trebala pružiti je kompetentnost u pristupu pacijentu koja će učiniti da se osjeća sigurnim i zbrinutim. Postoje dokazi da je fizioterapija, osobito kineziterapija, učinkovita za Charcot Marie Tooth bolest, ali i uz te dokaze nije postignut konsenzus o protokolu rehabilitacijskog tretmana.(19)

1.1. DEFINICIJA I KLASIFIKACIJA CHARCOT MARIE TOOTH BOLESTI

Unutar skupine neuromišićnih bolesti postoje tri kategorije hereditarnih motoričkih i senzornih neuropatija:

- hereditarne senzomotoričke neuropatije (HSMN)
- hereditarne motoričke neuropatije
- hereditarne autonomne neuropatije

Charcot Marie Tooth je naziv za bolesti prve navedene kategorije (HSMN) koji potječe od prezimena triju francuskih neurologa (Jean-Martin Charcot, Pierre Marie i Howard Henry Tooth), koji su 1886. opisali najčešći tip ovih neuropatija. Hereditarne senzomotoričke neuropatije su skupina genetski heterogenih poremećaja sa istim kliničkim fenotipom. Glavne karakteristike su slabost, hipotrofija distalnih mišića udova, osjetni poremećaji, odsutnost miotatskih refleksa i razvoj *pes cavus*. (1)

Postoji više tipova ovih neuropatija od kojih su dva značajno češća a to su CMT 1 A i CMT 2. Razlikuju se po principu nasljeđivanja i patofiziologiji ali klinička manifestacija je jako slična.

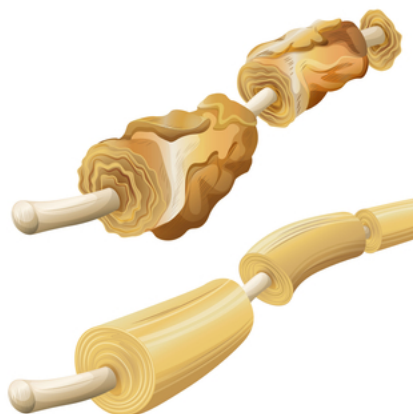
Jedna od 2500 osoba boluje od ove bolesti što je čini jednom od najčešćih neurogenetskih bolesti i samim time važnom za zdravstvene djelatnike koji sudjeluju u rehabilitaciji.(3)

1.2. PATOFIZIOLOGIJA I PRINCIPI NASLJEĐIVANJA

Ova bolest zahvaća neurone prednjeg i stražnjeg roga kralježnične moždine, aksone i mijelinsku ovojnica, ovisno o tipu bolesti. Većina tipova bolesti se nasljeđuje autosomno dominantno ali neki i autosomno recesivno ili X-vezano.(2)

Recesivno nasljeđivanje je u obiteljima karakterizirano asimptomatskim roditeljima sa više oboljele djece ili izoliranim slučajevima. Suptilne fenotipske karakteristike mogu ukazivati na određen genotip i princip nasljeđivanja. Primjerice, X-vezani tipovi mogu se manifestirati zajedno sa lezijama bijele tvari i simptomima sličnima CVI-u, dok neki tipovi uključuju poremećaje dijafragme i glasnica u tipu CMT2C. Gluhoća i optička atrofija su vezane za MFN2, MPZ, PMP22 i GJB1 gene.(2)

CMT1A (hipertrofična neuropatija Charcot Marie Tooth) tip je uzrokovan defektom periferne mijelinizacije i nasljeđuje se autosomno dominantno. Simptomi počinju u rano odraslo doba. Mutacija koja se nasljeđuje je duplikacija gena PMP-22 na 17. kromosomu. Taj gen je odgovoran za stvaranje perifernog mijelinskog proteina-22 i mutacija uzrokuje demijelinizacijski poremećaj.(1)



Slika 1. Demijelinizacija živca

60% oboljelih od Charcot Marie Tooth bolesti imaju ovaj tip mutacije.(2)

CMT2 tip se nasljeđuje autosomno dominantno i recesivno a pojavljuje se u obliku kronične aksonalne neuropatije. Biopsija živca u ovom tipu pokazuje isključivo aksonsko oštećenje bez demijelinizacije.(1)

Dejerine-Sotás je treći tip ove bolesti koji se nasljeđuje autosomno recesivno, počinje ranije od drugih tipova, ponekad i u dječje doba.(1)

Demijelinizacija i oštećenje samog živca za posljedicu imaju smanjenu živčanu provodljivost. Ta provodljivost je u bolesnika najčešće simetrična. Biopsija često pokazuje i lukovičastu organizaciju Schwannovih stanica.

1.3. POSTAVLJANJE DIJAGNOZE

Prvi simptomi zbog kojih se pacijenti jave liječniku budu uglavnom nepretnosti u hodu zbog smanjene mišićne snage i početnih deformacija stopala. To su simptomi raznih bolesti lokomotornog sustava pa je stoga potrebno učiniti pregled i dijagnostiku koja će potvrditi postojanje baš ove bolesti.

Pristup pacijentu koji vodi postavljanju dijagnoze započinje prvenstveno uzimanjem detalje anamneze, s naglaskom na obiteljskoj anamnezi s obzirom da je bolest nasljedna.

Fizikalni pregled i dijagnostika koji slijede daju uvid u objektivne informacije o stanju pacijenta. Ispituje se mišićna snaga, refleksi i osjet. Daljnje procedure koje su indicirane su elektrodijagnostika i eventualno genetsko ispitivanje.

1.3.1. Obiteljska anamneza

Ova je bolest se uglavnom autosomno dominantno nasljeđuje pa je potrebno od pacijenta dobiti informaciju o bilo kakvoj pojavnosti simptoma sličnih njegovima unutar obitelji. Nepostojanje takvih slučajeva ne isključuje bolest ali upućuje na potrebu daljnjih ispitivanja kako bi se otklonila mogućnost neuropatija uzrokovanih dijabetesom i lijekovima.(4)

1.3.2. Fizikalni pregled

1.3.2.1. Ispitivanje motorike

Potrebno je ispitati mišićnu snagu pacijenta koju, za donje ekstremitete, okvirno možemo vidjeti promatrajući pacijentov hod ili izmjeriti manualnim mišićnim testom. Ispituje se snaga grupe mišića i pojedinačnih mišića. Vrlo je važno zabilježiti i atrofiju koju zamijetimo, nju mjerimo i opisujemo opsegom pojedinih dijelova ekstremiteta ovisno o mišiću koji mjerimo.

Na izmjerenu mišićnu snagu uvelike utječu motiviranost pacijenta, bol ako je osjeća te razumijevanje izvođenja testa, individualno je za svakog pacijenta, zbog toga nema očekivane mišićne snage pri pregledu pacijenta osim da je manja od normalne.(5)

1.3.2.2. Ispitivanje osjeta

Ispituju se osjet laganog dodira, bockanja, propriocepcije, vibracije, topline i hladće. Ukoliko su ovi modaliteti osjeta očuvani zaključuje se da uopće nema gubitka osjeta. Ako su zahvaćeni važno je zbilježiti detaljno doseg deficita i distribuciju po tijelu. Bilježi se po dermatomima i gleda se simetričnost. Gubitak osjeta je proporcionalan progresiji bolesti.(5)

1.3.2.3. Ispitivanje refleksa

Ispituju se duboki tetivni refleksi, najčešće patelarni i refleks Ahilove tetive. Očekuje se hipoaktivnost ili potpuni izostanak refleksa što ukazuje na perifernu zahvaćenost živaca.(5)

1.3.3. Elektrodijagnostika

Ispitivanje provodljivosti živca (NCS) i elektromiografija (EMG) su dva ispitivanja koja su važna za utvrđivanje bolesti, ali i razlikovanje tipa CMT1 od CMT2.

Ispituje se brzina provodljivosti promjerom većih i mijeliniziranih živaca. Brzina izazvanog potencijala je u demijelinizirajućem tipu bolesti (CMT1) smanjena i to za oko 50% od normalne brzine, a latencije su produljene. Kako bolest napreduje intenzitet (amplituda) mišićnih i senzornih akcijskih potencijala se značajno smanjuje, počinje degeneracija aksona i EMG pokazuje znakove denervacije.(5)

U CMT2 tipu EMG pokazuje znakove denervacije mišića i intenzitet mišićnih i senzornih akcijskih potencijala je smanjen, ali brzina provodljivosti živca je normalna ili neznatno smanjena.(5)

1.3.4. Genetska ispitivanja

Pet su najčešćih promjena na genima koje uzrokuju Charcot Marie Tooth bolest, sve se događaju na 17. kromosomu:

- duplikacija PMP22 gena (40% oboljelih)
- delecija PMP22 gena
- mutacija GJB1 gena
- mutacija MPZ gena
- mutacija MFN2 gena.

Ukoliko u obitelji postoji osoba sa sličnim simptomima te elektrodijagnostika i fizikalni pregled potvrđuju perifernu polineuropatiju, dobro bi bilo napraviti genetsko testiranje kako bi se potvrdilo postojanje bolesti u obiteljkom stablu. Ukoliko je oboljela osoba iz obitelji već napravila test koji je pokazao promjenu na genima to je nepotrebno već vodi ka zaključku dijagnoze Charcot Marie Tooth bolesti.(2)(4)

Genetsko ispitivanje gena PMP22 u Hrvatskoj u privatnoj klinici košta oko 7000 kuna.(6)

1.4. KLINIČKA SLIKA

Charcot Marie Tooth bolest se očituje u prvom ili drugom desetljeću života simptomima kao što su umor, nespretni hod i bolni grčevi u listovima. Sporo je progresivna, a patofiziološki proces perifernog živčanog sustava ostavlja traga na mišićnim i osjetnim funkcijama. Promjena na tim sustavima ima za posljedicu smanjenu funkcionalnost lokomotornog sustava.

1.4.1. Mišićna slabost i nepravilan hod

Jedan od najvažnijih simptoma bolesti je mišićna slabost koja je u početku vidljivija u distalnim dijelovima ekstremitetima i to posebice nogama. Pacijenti se u početku žale na spoticanje pri hodu, na često uganuće stopala, nepreciznost pokreta. Najzahvaćeniji su uvijek mišići stopala i peronealna muskulatura koji za posljedicu imaju „pijetlov hod“. Mišićna snaga varira od pacijenta do pacijenta, odnosno od tipa do tipa bolesti, ali uvijek progredivno opada a s njom i motoričke sposobnosti. Neki pacijenti imaju samo slabost malih mišića stopala, a kod nekih su ozbiljno zahvaćeni gotovo svi mišići ekstremiteta.(3)

„Pijetlov hod“ je jedan od prvih znakova slabosti ekstenzora i everzora stopala. Te mišićne skupine prve postanu hipotrofične pa je karakteristična slika bolesti nogu pacijenata u obliku „obrnute boce šampanjca“ ili „poput rode“.

Brzina hoda i duljina koraka se smanjuje, hod se sa progresijom bolesti odvija na sve široj osnovi i njihanje tijela pri hodu je sve veće. Postura je manje zahvaćena od hoda jer zahtijeva manje mišićne snage.(7)

Ne treba zanemariti ni slabost malih mišića šaka i podlaktice koji utječu na finu motoriku. Moguća je i paraliza glasnica i slabljenje govornih i respiratornih mišića.(3)

Kako snaga mišića opada, pojavljuju se neravnoteže agonističkih i antagonističkih skupina mišića i nastaju deformacije skeleta.



Slika 2. Klinička slika: atrofija potkoljenica

1.4.2. Gubitak osjeta i neuropatska bol

Gubitak osjeta je najčešće u vidu hipoestezije ili anestezije, ali moguće su i parestezije. Površinski senzorni deficit se očituje osjećajem trnjenja, bockanja, žarenja i odrvenjelosti u distalnim dijelovima ekstremiteta, dok se deficit dubokog osjeta očituje poremećajem koordinacije i sigurnosti u hodu zbog umanjenog proprioceptivnog osjeta.(10)

Kod manjeg broja pacijenata javljaju se dizestezije, jedna od takvih kod ovih pacijenata je alodinija – neugodnost bliska boli koju osjete na najlaganiji dodir, primjerice plahte, vršaka prstiju stopala.

Neuropatska bol je jedan od neugodnijih simptoma ove bolesti, a nekada ju je jako teško liječiti.

1.4.3. Deformacije

Najkarakterističnija deformacija i posljedica ove bolesti jest – pes cavus.

Pes cavus se razvija obostrano i zapravo predstavlja 3 oblika deformacije stopala u jednoj: pes cavovarus, pes clacaneovarus i pes equinocavus. Calcaneus se vertikalizira i TC (tibiokalkanealni) kut je veći, prednji dio stopala se spušta i prsti su u fleksiji - „čekičasti prsti“. Ovo je primarno posljedica povlačenja m. peroneus longusa nasuprot oslabljenom antagonistu m. tibialis anterioru. Kalkaneus zauzima i položaj inverzije iz istog razloga, m. tibialis posterior nadjača everzora m. peroneus brevis. Prsti i prednji dio stopala su u početku fleksibilni ali s vremenom se stvore trajne kontrakture.(8)(9)

Osim deformacija stopala bitne su i deformacije šaka u vidu „pandžaste šake“ i kifoskolioza u oko 10% pacijenata.(10)



Slika 3. Klinička slika: pes cavus, fleksijske kontrakture prstiju ruku

1.4.4. Posljedice i ishod bolesti

Komplikacije i posljedice ove bolesti variraju od osobe do osobe. Neki pacijenti su potpuno pokretni a neki postanu ovisni o invalidskim kolicima. Zglobovi ekstremiteta posebice stopala i šaka podložni su kontrakturama koje nekada zahtijevaju i kirurške zahvate.

Zbog oslabljenih mišića pacijenti su skloni spoticanjima i nezgodama, a gubitak osjeta dovodi do opasnosti od nesvjesnih ogrebotina, porezotina i opekotina kože.(5)

Pacijenti sa perifernim polineuropatijama imaju problem sa izlučivanjem znoja zbog oštećenosti vlakana autonomnog živčanog sustava, kod ovih pacijenata to rezultira suhom i ljuskastom kožom posebice na stopalima i potkoljenicama.(5)

Moguće je slabljenje govornih i respiratornih mišića, iako slabljenje respiratornih mišića spada u ozbiljne posljedice bolesti kod njih ne ostavlja velike posljedice. Životni vijek ovih pacijenata je normalan.(1)

1.5. LIJEČENJE

U liječenju Charcot Marie Tooth bolesti bitan je multidisciplinarni pristup i podrška pacijentu koji bi trebali uključivati: neurološko liječenje, fizikalnu i radnu terapiju, ortopedsko liječenje, psihološku podršku i genetsko savjetovanje.

1.5.1. Farmakologija

Provedena su istraživanja koja su ispitivala uzrok progesterona na gensku ekspresiju proteina u mijelinu perifernih živaca i utjecaj askorbinske kiseline (vitamina C) na mijelinizaciju u Shwannovim stanicama, ta su istraživanja pokazala loše rezultate u fazi ispitivanja na ljudima. Još uvijek ne postoji terapija lijekovima koja bi mogla djelovati na uzrok bolesti.(10)

Lijekovima se za sada samo kontrolira samo neuropatska bol. Koriste se antiepileptici, antikonvulzivi i antidepresivi kao prvi izbor u farmakoterapiji ove bolesti ali u liječenju se koriste i paracetamol, nesteroidni antireumatici, lokalni pripravci lidokaina, kapsaicina, u slučajevima vrlo jake boli dolaze u obzir i opiodi poput morfija. Nekada se učinkovitom pokaže samo kombinacija više različitih lijekova.(5)

1.5.2. Fizikalna terapija

Fizikalna terapija ima vrlo važnu ulogu u liječenju pacijenata oboljelih od Charcot Marie Tooth bolesti. Ciljevi i svi postupci fizikalne terapije koji se provode bit će opisani u sljedećem poglavlju ovoga rada.

1.5.3. Kirurško liječenje

Kirurško liječenje je usmjereno na popravljavanje i smanjenje deformiteta, osobito na stopalima. Najčešće se rade: plantarna faciotomija na kalkaneusu, osteotomija I. metatarzalne kosti i kalkaneusa, transpozicija tetiva, tenotomije fleksora prstiju te na kraju klinasta resekcija tarzusa i trostruka artrodeza stopala.(8)

2. CILJ RADA

U toku školovanja na studiju fizioterapije kolege studenti i ja smo se puno puta susreli sa problemom nedostatka literature koja bi prikazala kompletnu sliku protokola rehabilitacije određenih bolesti i stanja. U želji da svojim radom barem malo doprinesem rješavanju tog problema odlučila sam se učiniti to za najčešće nasljeđivanu neurološku bolest, Charcot Marie Tooth neuropatiju. Spoznaja da, usprkos tome što je toliko česta, mnogi kolege nisu ni čuli za nju, potaknula me još više da istražim i opišem tu bolest i sve fizioterapijske postupke koji bi mogli koristiti u rehabilitacijskom tretmanu.

Cilj ovoga rada je istražiti dostupne izvore informacija o rehabilitaciji Charcot Marie Tooth bolesti i ujediniti ih u jednom radu kojim će se moći koristiti svi kolege studenti ali i već diplomirani zdravstveni djelatnici.

U radu ću pokušati navesti sve fizioterapijske postupke koji bi se mogli koristiti u rehabilitaciji ove bolesti, opisati svaki postupak, navesti njegovu važnost u rehabilitaciji te znantvene spoznaje o njima ukoliko su dostupne.

3. IZVORI PODATAKA I METODE

Izvori podataka kojima sam se služila su navedeni na kraju ovoga rada. Obuhvaćaju udžbenike kojima se služe studenti zdravstvenih studija, znanstvene radove koje sam pronašla koristeći PubMed tražilicu, stranu literaturu predloženu od strane mentorice, internetske stranice i završne radove drugih studenata zdravstvenih studija.

4. PRIMJENA FIZIOTERAPIJSKIH POSTUPAKA KOD PACIJENATA OBOLJELIH OD CHARCOT MARIE TOOTH NEUROPATIJE

4.1. FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA

4.1.1. Mjerenje mišićne snage

Mišićnu snagu se mjeri manulanim mišićnim testom. Svaki mišić posebno ili grupu mišića opisujemo sa ocjenom od 0 do 5. Ocjenama od 0 do 2 opisujemo snagu mišića koji ne može savladati silu gravitacije, a ocjenama od 3-5 opisujemo snagu mišića koji skukladno ocjeni uspješno savladava silu gravitacije. Uz ovaj test važno je utvrditi i eventualnu hipotrofiju mišića i zabilježiti je.

Svrha provođenja ovog testa od strane fizioterapeuta je utvrđivanje sposobnosti pacijenta za izvođenje vježbi, evaluacija fizioterapijskih postupaka i otkrivanje eventualne potrebe za korištenjem pomagala ukoliko je mišićna snaga premalena. Na izvedbu testa utječu bol, razumijevanje testa i motivacija pacijenta. Provođa se na početku i u toku terapije nakon planski određenih vremenskih intervala.(5)

Kod pacijenata oboljelih od Charcot Marie Tooth bolesti najveća mišićna slabost se javlja u ekstremitetima i to najviše stopalima, potkoljenicama, šakama i podlakticama, iako su uključene i slabosti drugim mišićnih skupina.

4.1.2. Mjerenje opsega pokreta

Opseg pokreta u zglobovima se mjeri goniometrom ili kutomjerom. Mjeri se opseg pasivno izvedenog pokreta uz pomoć fizioterapeuta i aktivnog pokreta kojeg izvodi sam pacijent. Obavezno je zabilježiti i kontrakture u zglobovima koje su nekada prepoznatljive i bez mjerenja, iako je dobro zapisati kolike su točne njihove mjere.

Važno je pravilno i precizno izvođenje ovog testa, kao i manuelnog mišićnog testa, zbog velike mogućnosti pogreške, pa je najpoželjnije da ga izvodi uvijek isti fizioterapeut.

Svrha provođenja testa je utvrđivanje integriteta zgloba, evaluacija fizioterapijskih postupaka i utvrđivanje uzroka smanjenog opsega pokreta. Na opseg pokreta u zglobovima utječu zglobna kapsula, ligamenti i mišići u neposrednoj blizini zgloba. Sve su to faktori koje treba procijeniti prije donošenja suda o funkciji mjenog zgloba. Muškarci, primjerice, imaju manji normalan opseg pokreta od žena.(5)

Kod ove bolesti smanjenje opsega pokreta je očekivano u distalnim dijelovima ekstremiteta, osobito u stopalima. Dolazi do kontrakture pes cavus sa fleksijskom kontrakturom prstiju i povišenim uzdužnim svodovima stopala, „pandžaste šake“ sa fleksijskim kontrakturama prstiju, ali su moguće i fleksijske kontrakture kuka i funkcijske skolioze kralježnice. Sve su kontrakture posljedica slabosti mišića i neravnoteže agonističkih i antagonističkih skupina mišića te dominacije jedne strane tijela u odnosu na drugu.

4.1.3. Pricjena posture i hoda

Procjenu hoda u fizioterapiji vršimo prvenstveno opservacijom.

Ona može biti generalna i selektivna. Generalna opservacija procjenjuje duljinu iskoraka, ritmičnost i simetričnost hoda, trajanje njihanja, trajanje kompletnog ciklusa hoda i brzinu hoda.

Selektivna opservacija podrazumijeva promatranje specifičnih faza hoda, pozicioniranja i kretanja pojedinih zglobova, hod u obući i bez obuće i utvrđivanje kompenzatornih mehanizama. Tijelo je u toku ciklusa hoda potrebno promotriti u sagitalnoj, frontalnoj i transverzalnoj ravnini.(12)

Postupci procjene posture obuhvaćaju opservaciju statusa posture u stojećem, sjedećem i ležećem položaju, razne testove i procjenu razlike u duljini donjih ekstremiteta.(13)

U Charcot Marie Tooth bolesti parametri hoda su u korelaciji sa mišićnom snagom i plantarnih i dozalnih fleksora, dok su posturalni parametri vezani isključivo uz mišićnu snagu plantarnih fleksora. Postura je kod pacijenata sa smanjenom mišićnom snagom plantarnih fleksora gotovo potpuno očuvana, problem postoji jedino u sagitalnoj ravnini. Kod hoda su generalno očuvani obrasci definirani ciklusom hoda, ali prostorni i vremenski parametri su ugroženi, i to osobito kod pacijenta sa visokom razinom slabosti plantarnih fleksora.(7)

Postura zahtijeva manju mišićnu snagu od hoda, pa je postura poremećena tek kod pacijenata sa znatno smanjenom mišićnom snagom, dok je hod uvijek manje ili više zahvaćen.(7)

4.1.4. Procjena funkcioniranja u aktivnostima svakodnevnog života

Alati koje fizioterapeut može koristiti za procjenu ovisnosti pacijenta o pomoći i procjenu funkcioniranja u svakodnevnim životnim aktivnostima su Barthel i FIM indeksi.

Barthel indeks je jedan od najčešće korištenih indeksa za procjenu funkcionalnog statusa, u prvom redu za procjenu aktivnosti svakodnevnog života. Njime se testiraju aktivnosti u krevetu, aktivnosti u invalidskim kolicima, aktivnosti samozbrinjavanja,

aktivnosti kretanja i penjanja. Ocjena od 0 do 100 govori o ovisnosti pacijenta o pomoći u obavljanju ASŽ, ocjena 100 označava popunu neovisnost.(14)

FIM indeks se primjenjuje u procjeni stupnja onesposobljenosti na raznim područjima funkcioniranja, ponajprije u aktivnostima svakodnevnog života. Sastoji se od 18 dijelova kojima se procjenjuje funkcioniranje u ASŽ-a. Procjenjuje se motoričko i kognitivno funkcioniranje pojedinca kroz 13 motornih i 5 kognitivnih funkcija. Ocjene mogu biti od 18 do 126. Što je veća ocjena manji je stupanj onesposobljenosti.(14)

Oba indeksa se mogu koristiti u početnoj procjeni i kao jedno od alata za evaluaciju u toku provođenja rehabilitacije, što u slučaju ovih pacijenata traje doživotno.

Intenzitet i količina obavljenih aktivnosti svakodnevnog života su u korelaciji sa trenutnom mišićnom snagom pacijenata koji boluju od Charcot Marie Tooth bolesti. U poboljšanju mogućnosti izvođenja ASŽ-a, stoga, najvažniju ulogu ima trening snaženja mišića.(15)

4.2. CILJEVI FIZIOTERAPIJE

Uzevši u obzir da za nasljednu polineuropatiju, kao što je Charcot Marie Tooth bolest, nemamo mogućnost liječiti uzrok bolesti, liječenje je zapravo odgovor na simptome i posljedice bolesti. Teško je koristiti riječ cilj kada se radi o doživotnoj terapiji suportivnog karaktera koja nema u očekivanju poboljšanje stanja već maksimalno održavanje funkcija, stoga možemo reći da su nastojanja fizioterapije u liječenju ove bolesti:

- održavanje mišićne snagu
- održavanje fleksibilnosti
- prevencija kontraktura
- stabilizacija ravnoteže i posture
- održavanje kondicijskog statusa
- umanjivanje rizika od padova i ozljeda

- edukacija o korištenju pomagla
- pomoć u liječenju boli
- podrška u poboljšavanju općeg psihofizičkog stanja pacijenta.(11)

4.3. ELEKTROTERAPIJA

4.3.1. Galvanizacija

Galvanizacija je liječenje istosmjernom konstantnom strujom koja ima stalnu jakost i mijenja smjer. U terapiji se koristi struja od približno 50 V, jačine do 50 mA. Kada jačinu struje podijelimo sa veličinom elektrode dobijemo gustoću struje, koja iznosi otprilike 50 cm^2 , to iznosi 0.2 mA/cm^2 . Ljudsko tijelo podnosi gustoću od $0.1 - 0.5 \text{ mA/cm}^2$.(16)

Učinci galvanske struje na ljudsko tijelo su:

- hiperemija koja se postiže djelovanjem struje na vazomotorne živce, događa se vazodilatacija, raspadni produkti se otplavljaju, cirkulacija dovodi hranjive tvari i kisik, na tom mjestu se smanjuje otpor kože, povisi joj se temperatura za $1-2^\circ\text{C}$, ostaje pojačana vazomotorna podražljivost na termičke, psihičke i mehaničke podražaje tijekom sljedeća 24 sata; hiperemija je jača na katodi
- analgezija koja nastaje zbog normalizacije pH vrijednosti koja utječe na podražljivost nociceptora i izravnog djelovanja na simpatičke živce koji odvede bol prema centru; analgezija nastaje podjednako ispod katode i anode
- povećanje podražljivosti i vodljivosti u motoričkom živcu i mišiću.(16)

Zbog svih svojih djelovanja galvanska struja intenzivira proces regeneracije živčanih niti i kvalitativno i kvantitativno. Stoga se ona primjenjuje u terapiji ove bolesti prije elektrostimulacije. Način primjene je u tom slučaju longitudinalni uzlazni (katoda proksimalno) - želimo postići ekscitirajući učinak. Ukoliko želimo postići sedativni

učinak i djelovati na bol - katodu ćemo postaviti distalno, tada govorimo o silaznom načinu primjene galvanske struje.

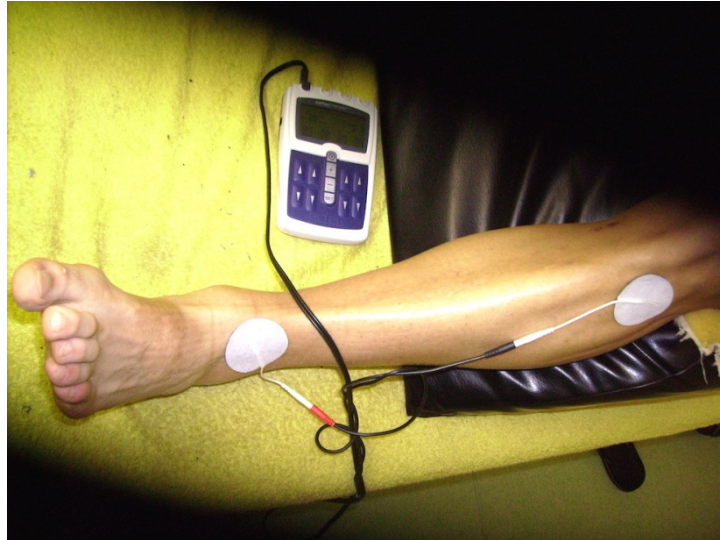
Vrlo je bitno kod pacijenata koji boluju od Charcot Marie Tooth bolesti prije primjene galvanizacije provjeriti da li je očuvan osjet zbog opasnosti od opekline, jer struju prilagođavamo pacijentu. Neke su osobe općenito osjetljivije na struju, nekima je zbog atrofije kože i povišenoga otpora kože potrebno pažljivo doziranje.(16)

4.3.2. Elektrostimulacija

Elektrostimulacijska terapija je postupak koji za izazivanje mišićne kontrakcije koristi električne impuls različitog oblika, trajanja i intenziteta, ovisno o prirodi oboljenja. Koriste se niskofrekventne struje do 100 Hz. Oblici impulsa mogu biti trokutasti, pravokutni, rastući i serijski pojedinačni. Oblik impulsa označava promjenu intenziteta u vremenu (I/t krivulja). (16)(20)

U stimulaciji se koristimo trokutastim (eksponencijalnim, akomodacijskim) impulsom koji se primjenjuje za selektivno podraživanje denerviranog mišićja. Trajanje podražaja iznosi 300-500 ms (milisekundi) sa stankom od nekoliko sekundi.

Glavni efekti elektrostimulacije su trening mišića, očuvanje svih kvaliteta mišića i sprječavanje atrofije, stimulacija regeneracije živčanih vlakana. Provodi se kod mišića kojima je izmjerena manulena mišićna snaga 0 ili 1, toliko dugo dok ne dobijemo aktivan pokret. Postizanjem ocjene 2 pacijent je sposoban činiti aktivan pokret za kojeg su predviđene aktivno potpomognute vježbe u sklopu kineziterapije.



Slika 4. Elektrostimulacija peronealne muskulature

4.4. KINEZITERAPIJA

Kineziterapija Charcot Marie Tooth neuropatije obuhvaća pasivne vježbe, aktivno potpomognute vježbe te aktivne vježbe bez otpora ili sa otporom. Poseban oblik kineziterapije u kombinaciji sa elektroterapijom je EMG biofeedback. Zbog sklonosti nastanku kontraktura vrlo važan segment kineziterapije predstavljaju vježbe istezanja.(17)

4.4.1. Aktivne vježbe

Aktivne vježbe bolesnik provodi samostalno kada očuvana snaga mišića još uvijek može savladati težinu odgovarajućeg segmenta tijela. Dijele se na:

- aktivne potpomognute
- aktivne nepotpomognute

- aktivne s otporom.

Ove vježbe pomažu održavanju snage mišića. Kod svakog bolesnika plan vježbi je individualan i ovisi o izmjerenoj mišićnoj snazi. Sve aktivne vježbe mogu se provoditi u tri položaja: ležećem, sjedećem i stojećem. (17)



Slika 5. Primjer aktivne vježbe jačanja peronealne muskulature

4.4.2. Vježbe za samoistezanje

Samoistezanje se može provoditi aktivno i pasivno (održavanjem određenog položaja tijela). Glavni cilj ovih vježbi je prevencija kontraktura i održavanje fleksibilnosti.

Pasivno istezanje predviđeno je u ranoj fazi ili kod lakših oblika bolesti. Provode se tako da se:

- bolesnika postavi u položaj koji rasteže određenu mišićnu grupu
- osigura dobra stabilnost i potpora
- zadrži u tom položaju 5-15 minuta (postupno produžujemo vrijeme).

Ovaj tip istezanja slabijeg je učinka od aktivnog istezanja, ali je potreban manji napor bolesnika i izaziva manje neugodnosti. Učinak istezanja poboljšava upotreba korektivnih ortoza ili dugih udlaga za noge tijekom noći.(17)

Aktivno istezanje podrazumijeva vježbe koje se provode aktivno i samostalno, istezanjem određenih mišića i tetiva. Koristi se snaga vlastitih mišića. Ove vježbe se provode tako da:

- o bolesnik zauzme točan položaj tijela i stabilizira sve osim ciljanog zgloba
- o istegne se 10-20 sekundi (do jedne minute), ponovi 4-6 puta (2-3 puta).

Dovoljan je umjeren intenzitet istezanja. Preporučeno je ove vježbe provoditi nakon tople kupke i nakon tjelovježbe.(17)



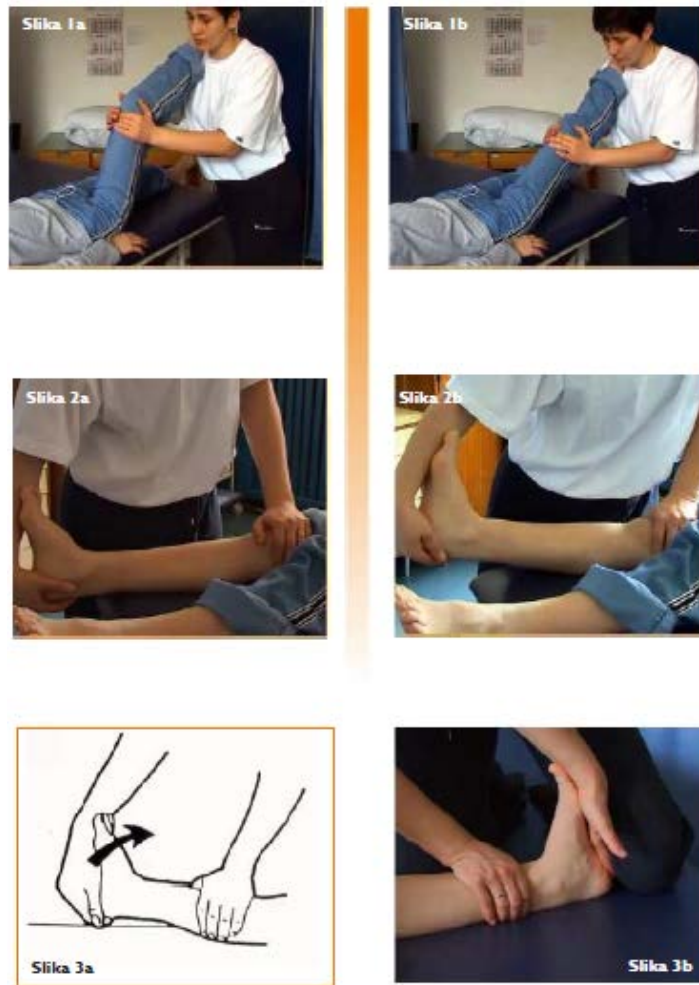
Slika 6. Primjeri aktivnih vježbi za samoistezanje



Slika 7. Vježbe pasivnog samoistezanja

4.4.3. Pasivno istezanje – vježbe uz asistenciju fizioterapeuta

Pasivno istezanje predstavlja oblik istezanja u kojemu vježbe provodi fizioterapeut manipulirajući bolesnikovim tijelom. Provode se kada je mišićna snaga preslaba za izvođenje aktivnog pokreta do punog opsega. Cilj je isti kao i kod samostalnih vježbi istezanja, a osim toga važne su za održavanje propriocepcije i sheme pokreta.(17)



Slika 8. Vježbe pasivnog istežanja uz asistenciju fizioterapeuta

4.4.4. Vježbe propriocepcije

Propriocepcija (duboki osjet) je svjesnost ili informacija o položaju i pokretu u zglobu. Osjetni organi su receptori u mišićima, tetivama, zglobnoj čahuri ligamentima i koži i prenose se aferentnim živčanim vlaknima do središnjeg živčanog sustava. S obzirom da su sva vlakna perifernog živčanog sustava oštećena kod pacijenata oboljelih od Charcot Marie Tooth neuropatije, ugrožen je i ovaj osjet.

Proprioceptivne vježbe poboljšavaju osjet položaja i pokreta zgloba, nužno ih je započeti što prije. U provođenju ovih vježbi koristimo se balansiranim platformama uz razne nestabilne ploče, elastične trake, lopte i sl. (20).

4.4.5. Biofeedback trening

Biofeedback trening provodi se pomoću EMG aparata koji bolesniku daje povratnu informaciju o stanju mišićne funkcije. Osposobljava bolesnika za upravljanje vlastitim funkcionalnim sposobnostima lokomotornog sustava. EMG aparat registrira mišićnu aktivnost i pretvara je u vidne ili slušne signale, bolesnik prateći te signale vježba relaksaciju i kontrakciju te postiže reedukaciju voljne mišićne aktivnosti.(16)



Slika 9. Biofeedback uređaj

4.4.6. Hidroterapija

Fiziološki učinci hidroterapije uključuju hemodinamske, neuromuskularne i metaboličke promjene i promjene u elastičnosti mekih tkiva. (20).

Voda omogućava i bolesnicima s uznapredovaom mišićnom slabosti da vježbaju koristeći uzgon vode, pa se zbog relativno smanjene težine tijela mogu izvoditi i oni

pokreti koji nisu mogući izvan vode. Hidroterapija podrazumijeva plivanje i vježbanje u vodi, ali ako to nije moguće i sam boravak u vodi je koristan. Kod pacijenata kod kojih je mišićna snaga na višem nivou, vježbe u vodi, ako su dobro osmišljene, mogu zamijeniti aktivne vježbi s otporom.(17)

4.5. RADNA TERAPIJA

Radna terapija je dio rehabilitacijskog programa koja obuhvaća sve socijalne, kreativne, edukativne i ostale aktivnosti s ciljem da se kod pacijenta postigne određena fizička funkcija ili pak željeni mentalni stav. Ona obuhvaća sve postupke u liječenju fizičkih i psihičkih stanja kroz specifične aktivnosti sa svrhom dosezanja njihove najviše razine funkcije i neovisnosti u vidu aktivnosti svakodnevnog života. Postupak podrazumijeva ciljane aktivnosti koje su prilagođene funkcionalnom stanju bolesnika.(21)

Kada uzmemo u obzir kliničku sliku bolesti i sve poteškoće s kojima se bolesnici susreću, radna terapija se nametne kao neizostavna karika ovog rehabilitacijskog tretmana.

4.6. PRIMJENA ORTOPEDSKIH POMAGALA

S obzirom na progresivan tijek bolesti, kliničku sliku kojoj je jedan od najvećih problema hod i mišićna slobost potkoljenica, u rehabilitaciji bolesnika oboljelih od Charcot Marie Tooth bolesti, jedna od najkrucijalnih točaka je uključiti primjenu ortopedskih pomagala. Koriste se ortoze sa svrhom što veće samostalnosti i prevencije kompenzatornih mehanizama. Najčešće se koriste:

- ortoza za gležanj i stopalo (AFO)
- ortoza za koljeno, gležanj i stopalo (KAFO)
- funkcijska ortoza za šaku.



Slika 10. Ortoze za gležanj i stopalo koje preporučuje CMTA

Pokazalo se da pravilno korištenje ortoze za gležanj i stopalo (AFO) može značajno reducirati potrebu za proksimalnom kompenzacijom, poboljšati brzinu hoda i ravnotežu te smanjiti bol.(11)

Fizioterapeuti imaju veliku ulogu u životu pacijenata koji se prvi puta susreću sa njima, pacijentu treba pomoći naučiti živjeti s ortozom. Većina bolesnika oboljelih od Charcot Marie Tooth bolesti u jednom trenutku života koriste ortozu za gležanj i stopalo. Američka asocijacija za oboljele od ove bolesti (CMTA) je izdala cijeli priručnik o ortozama i vrlo inspirativne priče koje pokazuju koliko jedna takva jednostavna naprava može poboljšati kvalitetu života. Nekim pacijentima je ona omogućila povratak i aktivnostima života koje nisu svakodnevne, kao što je npr. sport.



Slika 11. Vožnja bicikla s AFO ortozom

4.7. OSTALI FIZIOTERAPIJSKI POSTUPCI

4.7.1. Magnetoterapija

Magnetoterapija je primjena statičkog ili pulsirajućeg magnetskog polja u svrhu liječenja. Neka od djelovanja na ljudsko tijelo su: poboljšanje cirkulacije, ubrzanje regeneracije bolesnog tkiva, poboljšanje ravnoteže energije, ubrzavanje zacjeljenja koštanog tkiva, promjene svojstava stanične membrane, poboljšanje iskorištenosti kisika iz eritrocita.¹⁶

Zbog inducirane voltaže pri magnetoterapiji stvara se električni potencijal u mišićnom, živčanom i vezivnom tkivu. Hiperpolazirajući učinak magnetoterapije važan je čimbenik u kontroli bola jer povećava prag za njegov osjet. Zbog svih ovih učinaka magnetoterapija se primjenjuje, između ostalih, i kod stanja i bolesti koje dovode do smanjenja snage mišića, općenito neuroloških oboljenja te kao pomoć u liječenju boli.

4.7.2. Dijadinamske struje

Dijadinamske struje su niskofrekventne, impulsne sinusoidne struje, punovalno ili poluvalno usmjerene, frekvencije 50-100 Hz. Primjenjuju se kao elektroblokada (modulacija IV) i za smanjenje parestezija.⁽¹⁶⁾

4.7.3. Termoterapija/krioterapija

Učinci topline na tijelo su višestruki. Povećanjem temperature tkiva svaki 1°C metabolizam se poveća za 13%, ono je korisno za kronične promjene, ubrzava cijeljenje i remodeliranje oštećenih struktura. U ovom slučaju to su periferni živci. Toplina djeluje

i na svojstva kolagenih i elastinskih vezivnih vlakana od kojih su izgrađene tetive i ligamenti. Ovo djelovanje topline vrlo je korisno za tretman kontraktura. (20)

Prije elektrostimulacijske terapije preporuča se terapija toplinom zbog njezinog učinka na motornu i senzornu provodljivost. Rezultat je brža mišićna kontrakcija. (20)

Prije početka vježbanja preporučuje se masaža ledom zbog svog analgetskog djelovanja i relaksacije mišića. (17)

5. ZAKLJUČAK

Liječenje Charcot Marie Tooth neuropatije predstavlja izazov za sve discipline koje su uključene u proces. Uzrok bolesti je do sada ostao neizlječiv, a simptomi su „neumoljivi“, ponekad toliko brzo progresivni da bolesnici unutar nekoliko godina od pojave simptoma postanu ovisni o pomoći drugih.

Fizioterapija predstavlja krunu liječenja ove bolesti jer jedina ima odgovor na simptome koji onesposobljavaju bolesnike, osobito njezina komponenta kineziterapije koja, unutar rehabilitacijskog procesa, jedina ima zamijećene znanstvene dokaze o učinku. Cilj je održavati funkcionalnost pacijentovog lokomotornog sustava na što većoj mogućoj razini, s obzirom na progresiju bolesti. Ako se to pokaže uspješnim i zadovoljavajućim za pacijenta osigurano mu je samostalno obavljanje svakodnevnih aktivnosti, funkcioniranje u profesionalnom životu, u krugu obitelji, bavljenje hobijima i sve ostalo što podrazumijeva definicija zdravlja.

Jedan od ciljeva ovoga rada bio je istražiti koliko je literatura posvećena ovoj bolesti i jako je razočaravajuće zaključiti da nije ni približno koliko je potrebno. Znanstveni radovi, koji se odnose konkretno na fizioterapijske postupke u rehabilitaciji baš ove bolesti, a kojih je malen broj, obuhvaćaju uglavnom razoblje unatrag tek nešto više od 10 godina. S time na umu, ostaje nadati se da će, s vremenom i razvojem struke, broj radova rasti.

Glavni cilj rada bio je opisati sve postupke koji bi mogli koristiti pacijentima oboljelima od Charcot Marie Tooth neuropatije. Iako je uz slabu podršku literature, osobito na hrvatskom jeziku, to predstavljalo popriličan izazov, taj cilj je ispunjen - ostaje na kolegama i svima drugima koji bi mogli koristiti ovaj rad, ocijeniti koliko uspješno.

6. LITERATURA

1. Brinar V. et al. *Neurologija za medicinare*. Zagreb: Medicinska naklada. 2009.
2. Hoyle J.C. et al. The Genetics of Charcot-Marie-Tooth disease: current trends and future implications for diagnosis and management. *The Application of Clinical Genetics*. 2015; 8: 235-243.
3. Vinci P. et al. Handgrip impairment in Charcot Marie Tooth disease. *Europa Medicophysica*. 2005;41: 131-134.
4. *Charcot Marie Tooth Association*. [Online]. Dostupno na: <http://www.cmtausa.org/understanding-cmt/diagnosing-cmt/>. (19.08.2016.)
5. Braddom, R.L. et al. *Physical Medicine and Rehabilitation*. Edinburgh: Elsevier Saunders. 2007.
6. *Analiza Hrvatska*. [Online]. Dostupno na: http://poliklinika-analiza.hr/images/downloads/genetika_cjenik_pacijenti.pdf. (19.08.2016)
7. Guillebastre, B et al. Effects of Muscular Deficiency on Postural and Gait Capacities in Patients With Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Rehabil Med*. 2013; 45: 314-317.
8. Erceg, M. *Ortopedija za studente medicine*. Split: Udžbenici sveučilišta u Splitu. 2006.
9. O'Young, B. et al. *Physical Medicine and Rehabilitation Secrets*. Philadelphia: Hanley & Belfus Inc. 2002.
10. Corrado, B et al. Rehabilitation Management of the Charcot-Marie-Tooth Syndrome. *Medicine*. 2016; 95: 1-7.
11. McCorquodale D. et al. Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Care*. 2016; 9: 7-19.
12. Uzelac, A. *Fizioterapijska procjena hoda*, završni rad. Sveučilište u Splitu: SOZS. 2015.
13. Matić, P. *Fizioterapijska procjena posture*, završni rad. Sveučilište u Splitu: SOZS. 2015.

14. Jurić, N. *Barthel i FIM indeks u evaluaciji rehabilitacije bolesnika s preboljelim moždanim udarom*. Sveučilište u Splitu: SOZS. 2015.
15. Menotti, F. et al. Amount and intensity of daily living activities in Charcot-Marie-Tooth 1A patients. *Brain and Behavior*. 2014; 4: 14-20.
16. Jajić, I., Jajić, Z. *Fizikalna i rehabilitacijska medicina: osnove i liječenje*. Zagreb: Medicinska naklada. 2008.
17. Kovač, I. *Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima*. Samobor: EDOK. 2004.
18. Vinci, P. et al. Psychological distress in patients with Charcot Marie Tooth disease. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*. 2009; 45: 385-389.
19. Padua, L. Rehabilitation for Charcot Marie Tooth: a survey study of patients and familiar/caregiver perspective and perception of efficacy and needs. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*. 2014; 50: 25-30.
20. Babić-Naglić, Đ. et al. *Fizikalna i rehabilitacijska medicina*. Zagreb: Medicinska naklada. 2013.
21. Charcot Marie Tooth Association. [Online]. Dostupno na: <http://www.cmtausa.org/bracing/>. (12.09.2016).
22. Pavić, D. *Rehabilitacija bolesnika sa primarnom generaliziranom distonijom*, završni rad. Sveučilište u Splitu: SOZS. 2015.

7. SAŽETAK

Uvod: Charcot Marie Tooth neuropatija je najčešća nasljedna neurološka bolest. Spada u skupinu hereditarnih senzomotoričkih neuropatija. Uzrok bolesti je mutacija gena koja uzrokuje demijelinizaciju perifernih živaca, degeneraciju aksona ili oboje, pa se prema tome i dijeli na nekoliko genetskih različitih tipova, sličnih simptoma. Bolest se manifestira u prvim desetljećima života, a glavni simptomi su: mišićna slabost i hipotrofija distalnih mišića udova, poremećaj osjeta, nedostatak miotatskih refleksa, *pescavus*. Ova bolest se liječi lijekovima za bol, pacijenti su doživotno uključeni u proces rehabilitacije i po potrebi se vrše kirurški zahvati deformiranih zglobova.

Cilj rada: Istražiti dostupnu literaturu i prikazati sve fizioterapijske postupke koji se koriste u rehabilitacijskom tretmanu pacijenata oboljelih od Charcot Marite Tooth neuropatije.

Rezultat: Fizioterapijski postupci koji se provode u rehabilitaciji pacijenata oboljelih od Charcot Marie Tooth neuropatije su: fizioterapijska procjena, postavljanje ciljeva fizioterapije, elektroprocedure, kineziterapija, hidroterapija, radna terapija, primjena ortopedskih pomagala i ostali.

U elektroterapiji provodi se galvanizacija i elektrostimulacija. Kineziterapija je najvažnija grana fizioterapije u ovoj rehabilitaciji i cilj joj je održavanje funkcije lokomotornog sustava koristeći se aktivnim i pasivnim vježbama za snaženje mišića i povećanje opsega pokreta, vježbama propriocepcije i metodom biofeedback treninga. Hidroterapija je podrška kineziterapiji. Radna terapija provodi se u svrhu integracije pacijenta u okolinu. Važan aspekt ortopedskog liječenja za ove pacijente, u kojem sudjeluju fizioterapeuti, je primjena ortoza. Ostale procedure koje se koriste su: magnetoterapija, dijadinamske struje i termoterapija.

Zaključak: Literatura je vrlo siromašna informacijama o ovoj bolesti, osobito o procesu rehabilitacije. Fizikalna terapija je najvažniji dio liječenja Charcot Marie Tooth bolesti, najvrijedniji njezin dio je kineziterapija za koju imamo i znanstvene dokaze o učinkovitosti.

8. SUMMARY

Introduction: Charcot Marie Tooth neuropathy is the most common inherited neurological disease. It belongs to a group of hereditary sensor-motor neuropathies. The cause of the disease is a mutation in the gene that causes demyelination of peripheral nerves, axonal degeneration, or both, and is therefore divided into a number of different genetic types with similar symptoms. The disease manifests itself in the first decades of life, and the main symptoms are: muscle weakness and muscle weakness and weakness of the distal muscles of the limbs, disturbance of sensation, lack of myotatic reflexes, *pes cavus*. This disease is treated with medication for pain, patients have a lifetime involved in the rehabilitation process and, if necessary, to carry out surgical procedures for deformed joints.

Objective: To explore the available literature and display all physiotherapy procedures used in rehabilitation treatment of patients with Charcot Marite Tooth neuropathy.

Result: The physiotherapy procedures to be applied in the rehabilitation of patients with Charcot Marie Tooth neuropathy are: physiotherapeutic assessment, goal setting physiotherapy, electroprocedures, kinesiotherapy, hydrotherapy, occupational therapy, the use of orthopedic devices and others.

In electrotherapy galvanization and electro-stimulation. Kinesiotherapy is the most important branch of physiotherapy in the rehabilitation and aims to maintain the function of the musculoskeletal system using active and passive exercises to strengthen muscles and increase range of motion, proprioceptive exercises and biofeedback training method. Hydrotherapy support kinesitherapy. Occupational therapy is carried out to integrate the patient into the environment. An important aspect of orthopedic treatment for these patients, involving physiotherapists, the application of orthotics. Other procedures used are: magnetic therapy, diadynamic current and thermotherapy.

Conclusion: The literature provides very poor information about the disease, especially the process of rehabilitation. Physical therapy is the most important part of the treatment of Charcot Marie Tooth disease, the most valuable part of it is kinesiotherapy for which we have scientific evidence of effectiveness.

9. ŽIVOTOPIS

Zovem se Paula Vrsaljko i rođena sam 30. rujna 1988. godine u Zadru. Osnovnu školu i prirodoslovno-matematiču gimnaziju završavam u Zadru zaključno sa 2008. godinom. Te godine upisujem studij medicine u Splitu, sa njega se ispisujem već sljedeće godine i vraćam se u rodni grad gdje nekoliko godina radim razne poslove. Studij fizioterapije u Splitu upisujem 2012. godine, kao posljedicu velike želje da radim u zdravstvu i moje beznadne zaljubljenosti u ljude. U slobodno vrijeme podučavam matematiku, gledam filmove, rekreiram se. Da nisam odabrala struku fizioterapeuta bila bi informatičar ili slastičar. U životu me vodi i pokreće isključivo Božja ljubav i providnost, stoga su moji planovi za budućnost – ne planirati.