

# Fizioterapijska procjena hoda kod osoba s mišićnom distrofijom

---

Kranjčec, Dino

Undergraduate thesis / Završni rad

2021

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University North / Sveučilište Sjever**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:051597>

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

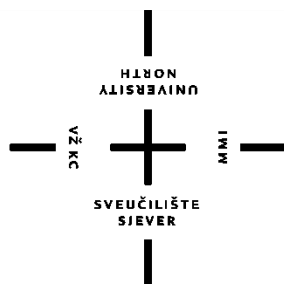
Download date / Datum preuzimanja: **2024-11-27**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





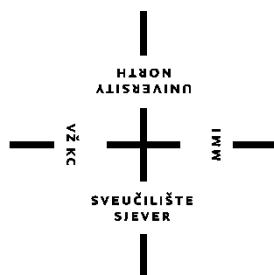
**Sveučilište  
Sjever**

**Završni rad broj: 035/FIZ/2021**

**Fizioterapijska procjena hoda kod osoba s mišićnom  
distrofijom**

**Dino Kranjčec 3231/336**

Varaždin, srpanj, 2021.



# Sveučilište Sjever

Odjel fizioterapije

Završni rad broj: 035/FIZ/2021

## Fizioterapijska procjena hoda kod osoba s mišićnom distrofijom

**Student:**

Dino Kranjčec 3231/336

**Mentor:**

Anica Kuzmić, mag. physioth., predavač

Varaždin, srpanj, 2021.

# Prijava završnog rada

## Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za fizioterapiju		
STUDIJ	prediplomski stručni studij Fizioterapija		
PRISTUPNIK	Dino Kranjčec	JMBAG	0336031646
DATUM	31.08.2021.	KOLEGIJ	Fizioterapijska procjena
NASLOV RADA	Fizioterapijska procjena hoda kod osoba s mišićnom distrofijom		
NASLOV RADA NA ENGL. JEZIKU	Physiotherapeutic assessment of gait in people with muscular dystrophy		
MENTOR	Anica Kuzmić, mag.physioth.	ZVANJE	predavač
ČLANOVI POVJERENSTVA	1. izv.prof.dr.sc. Hrvoje Hečimović, predsjednik		
	2. Anica Kuzmić, mag.physioth.,pred. mentor		
	3. Valentina Novak, mag.med.techn.,pred., član		
	4. Nikolina Zaplatić Degać, mag.physioth.,pred., zamjenski član		
	5.		

## Zadatak završnog rada

BROJ 035/FIZ/2021

OPIS

Pojam fizioterapijske procjene podrazumijeva proces prikupljanja svih relevantnih informacija koje su potrebne kako bi se problemu moglo pristupiti na ispravan i što bolji način. Prikupljaju se sve potrebne informacije o problemu, a ujedno i o preostalim sposobnostima funkcioniranja bolesnika kako bi se osigurala kvalitetna fizioterapeutska rehabilitacija. Fizioterapijska procjena hoda se provodi kod osoba s mišićnom distrofijom. Fizioterapeutska procjena se individualno prilagođava prema bolesniku te prema konkretnim osobitostima njegova oštećenja. Konkretno u ovom primjeru mišićne distrofije usmjerava se na funkcioniranje te na osposobljenost u odnosu na konkretne faktore okoline, odnosno na fizioterapijsku procjenu hoda. Na taj način procjena je kompletan način dobivanja uvida u stanje raznih motoričkih problema te sposobnosti koje su preostale kako bi se omogućilo problemski orijentirano pozicioniranje tretmana za bolesnika. Cilj fizioterapijske procjene stoga je konkretno postavljanje bolesnika u samo središte tretmana kako bi došlo do povećavanja njegove participacije u samom procesu rehabilitacije.

ZADATAK URUČEN

1.09.2021.



AKUZ

## **PREDGOVOR**

*Zahvaljujem se mentorici, Anici Kuzmić, mag. physioth., na savjetima, pomoći, dostupnosti i razumijevanju tijekom studiranja i pisanja ovog rada.*

*Zahvaljujem se svojoj obitelji na pruženoj podršci i razumijevanju.*

*Hvala mojim prijateljima i kolegama koje sam upoznao tijekom studiranja na velikoj pomoći, susretljivosti i kolegijalnosti.*

*Hvala i svim članovima Udruge distrofičara Krapina i kolegama na poslu, na pomoći, razumijevanju i susretljivosti tijekom studiranja.*

*Veliko hvala svima!*

## SAŽETAK

Pojam fizioterapijske procjene podrazumijeva proces prikupljanja svih relevantnih informacija koje su potrebne kako bi se problemu moglo pristupiti na ispravan i što bolji način. Prikupljaju se sve potrebne informacije o problemu, a ujedno i o preostalim sposobnostima funkcioniranja bolesnika kako bi se osigurala kvalitetna fizioterapeutska rehabilitacija. Fizioterapijska procjena hoda se provodi kod osoba s mišićnom distrofijom. Fizioterapeutska procjena se individualno prilagođava prema bolesniku te prema konkretnim osobitostima njegova oštećenja. Konkretno u ovom primjeru mišićne distrofije usmjerava se na funkcioniranje te na osposobljenost u odnosu na konkretne faktore okoline, odnosno na fizioterapijsku procjenu hoda. Na taj način procjena je kompletan način dobivanja uvida u stanje raznih motoričkih problema te sposobnosti koje su preostale kako bi se omogućilo problemski orijentirano pozicioniranje tretmana za bolesnika. Cilj fizioterapijske procjene stoga je konkretno postavljanje bolesnika u samo središte tretmana kako bi došlo do povećavanja njegove participacije u samom procesu rehabilitacije.

**Ključne riječi:** fizioterapija, mišićna distrofija, fizioterapeutska procjena

## **SUMMARY**

The term physiotherapeutic assessment implies the process of gathering all the relevant information that is needed in order to approach the problem in the right way. All the necessary information about the problem is collected, as well as about the remaining abilities of the patient to function in order to ensure quality physiotherapeutic rehabilitation. Physiotherapeutic assessment of gait is performed in people with muscular dystrophy. Physiotherapeutic assessment is individually adjusted to the patient and to the specific features of his impairment. Specifically, in this example of muscular dystrophy, the functioning and ability in relation to specific environmental factors, ie the physiotherapeutic assessment of gait, is assessed. In this way, the assessment is a complete way of gaining insight into various motor problems and the abilities that are left to enable problem-oriented positioning of treatment for the patient. The goal of physiotherapy assessment is therefore to specifically place the patient at the very center of treatment in order to increase his or her participation in the rehabilitation process itself.

**Key words:** physiotherapy, muscular dystrophy, physiotherapeutic assessment

## **POPIS KORIŠTENIH KRATICA**

**DM1** – MIOTONIČNA DISTROFIJA TIP 1

**DM2** – MIOTONIČNA DISTROFIJA TIP 2

**QMA** – KVANTITATIVNA PROCJENA MIŠIĆA



# SADRŽAJ

PREDGOVOR

SAŽETAK

SUMMARY

POPIS KORIŠTENIH KRATICA

SADRŽAJ

1. UVOD .....	1
1.1. Predmet i cilj rada.....	2
1.2. Metode istraživanja.....	2
1.3. Struktura rada .....	3
2. MIŠIĆNA DISTROFIJA .....	3
2.1. Definicija i etiologija mišićne distrofije .....	3
2.1.1. Kongenitalna mišićna distrofija .....	3
2.1.2. Duchennova i Beckerova mišićna distrofija.....	4
2.1.3. Emery-Dreifusova mišićna distrofija.....	6
2.1.4. Distalna mišićna distrofija.....	7
2.1.5. Facioskapulohumeralna mišićna distrofija.....	7
2.1.6. Okulofaringealna mišićna distrofija .....	8
2.1.7. Mišićna distrofija udova – pojasa.....	9
2.2. Klinička slika .....	9
2.3. Dijagnostika.....	11
2.4. Liječenje .....	11
3. HOD.....	12
3.1. Biomehanika hoda .....	12
4. FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA.....	13
4.1. Temeljni cilj fizioterapijske procjene .....	14
4.2. Parametri pregleda bolesnika.....	16
4.2.1. Mišićni tonus .....	17
4.2.2. Reakcije ravnoteže .....	18
4.2.3. Pokretljivost udova.....	18
4.2.4. Funkcionalne aktivnosti .....	19
4.2.5. Asocirane reakcije .....	19
4.2.6. Kompenzacijske strategije pokretanja.....	20

4.3.	Mjerenja i testiranja .....	20
4.3.1.	Kvantitativne metode .....	20
4.3.2.	Kvalitativne metode .....	21
4.4.	Procjena hoda .....	22
4.5.	Manualni mišićni test.....	22
4.6.	Brooke i Vignos skala.....	23
4.7.	6 minutni test hoda .....	25
5.	FIZIOTERAPIJA .....	26
6.	ZAKLJUČAK .....	27
7.	LITERATURA .....	28
8.	POPIS SLIKA .....	30
9.	POPIS TABLICA .....	31

# 1. UVOD

U ovom završnom radu glavni cilj i tematika stavljena je na područje fizioterapijske procijene osoba sa neuromuskularnim bolestima, točnije mišićnom distrofijom. Da bismo bolje razumjeli problematiku fizioterapijskog procesa osoba sa specifičnom dijagnozom potrebno je fizioterapijskoj procijeni pristupiti individualno, odnosno svakom pacijentu se posebno prilagoditi prema njegovim potrebama i mogućnostima.

Mišićna distrofija kao nasljedna neuromuskularna bolest, je jedna vrlo složena bolest koja svojim progresivnim tijekom dovodi kako do slabosti mišića, tako i do slabosti ostalih organskih sustava u ljudskom tijelu, kao što su respiratorni sustav, kardiovaskularni sustav i tako dalje.

Postoji nekoliko različitih tipova distrofije koje će biti objašnjene u nastavku ovog rada.

Iako postoji nekoliko različitih tipova mišićne distrofije, osobe oboljele od istog tipa mišićne distrofije ne možemo promatrati jednako, ne možemo ih promatrati kao cjelinu, već se svakoj osobi treba pristupiti individualno, za početak kroz razgovor i uzimanje anamneze, promatranje pokreta oboljele osobe, asistirane radnje pacijenta i slično. Upravo iz uzimanja pacijentove anamneze saznajemo najviše koje su i kakve su njegove potrebe što nam je kasnije od velike važnosti u planiranju i izvođenju fizioterapijskog postupka.

Osim uzimanja anamneze, za planiranje i izradu što boljeg fizioterapijskog postupka od velike nam je važnosti provesti i druge načine fizioterapijske procijene poput mjerenja mišićne snage, mjerenje opsega pokreta, procjena po Brooke i Vignos skali i tako dalje, neki od navedenih testova za fizioterapijsku procjenu opisani su i objašnjeni u ovom radu.

Za što bolji ishod fizioterapijskog postupka i terapijskog procesa, trebamo od pacijenta zahtijevati maksimalnu suradnju. Oslušivati pacijentove potrebe, a u svrhu poboljšanja i napretka cjelokupnog procesa rehabilitacije, u ovom slučaju smanjiti progresiju same bolesti odnosno usporiti atrofiju mišića i ostalih organskih sustava.

## **1.1. Predmet i cilj rada**

Postupak fizioterapije provodi se nakon određenog oštećenja, odnosno nastupanja određene bolesti kako bi se usmjerilo prema potencijalnom liječenju ili olakšavanju simptoma. Kako bi se proces fizioterapije mogao obavljati na adekvatan način nužno je prije svega provesti fizioterapijsku procjenu osobe s obzirom na specifičnosti problema koji se javlja. Unutar konkretnog rada riječ je o fizioterapijskoj procjeni hoda kod osoba s mišićnom distrofijom. Procjena koja se provodi vrši se na sustavan način i to na temelju kvalitativnih i kvantitativnih metoda. Pri mišićnoj distrofiji procjenjuje se hod. Temeljni cilj provođenja procjene dobivanje konkretnog uvida u stanje postojećih motoričkih problema kao i ostalih preostalih sposobnosti bolesnika kako bi došlo do mogućnosti problemski orijentiranog fizioterapijskog tretmana.

## **1.2. Metode istraživanja**

Unutar rada provest će se istraživanje na temelju sekundarnih izvora podataka. Radi se konkretno o već postojećoj literaturi koja uključuje brojne znanstvene radove, istraživanja te rezultate tih istraživanja, provedenih od strane različitih organizacija i stručnjaka na području Republike Hrvatske i svijeta. Rad će se stoga utemeljiti na podacima koji će se prikupiti pri istraživanju literature. Od metoda koje će se upotrijebiti unutar rada najprije se ističe induktivna metoda. Putem induktivne metode će se na temelju pojedinačnih činjenica te spoznaja iz literature, no i vlastitog iskustva, usmjeriti prema formiranju novih zaključaka. Druga metoda je deduktivna metoda putem koje će se objasniti već postojeće činjenice, no putem iste ukazat će se i na neke nove. Deduktivna metoda ujedno će poslužiti za predviđanje budućih događaja. Metodom analize podaci koji su prikupljeni omogućit će uočavanje, otkrivanje te u konačnici izučavanje znanstvene istine kako bi se došlo do formiranja relevantnih zaključaka unutar rada.

Još jedna od metoda je i metoda sinteze na temelju koje će biti omogućeno povezivanje podataka u sistematizirane misaone cjeline na temelju kojih će se graditi svi budući zaključci. Zapažanje te opisivanja fenomena provest će se metodom deskripcije koja će uključivati konkretnu analizu postojeće literature, različitih propisa, dokumentacije te svih drugih dostupnih podataka. Kao posljednja metoda navodi se metoda generalizacije. Putem ove metode omogućit će se uopćavanje prikupljenih podataka do konkretnog formiranja općenitijeg pristupa prema već zadanoj problematici.

### **1.3. Struktura rada**

Rad se sastoji od pet poglavlja. U uvodnom dijelu rada nalaze se predmet i cilj rada, struktura rada te metode istraživanja korištene u radu. Drugo poglavlje odnosi se na definiranje mišićne distrofije. Konkretno prikazuje se definiranje te etiologija mišićne distrofije, klinička slika, dijagnostika te liječenje. Treće se poglavlje odnosi na hod i biomehaniku hoda kod ljudi. Četvrto poglavlje prikazuje fizioterapijsku procjenu gdje se prikazuje temeljni cilj fizioterapijske procjene te parametri pregleda bolesnika. Od parametara pregleda bolesnika navode se mišićni tonus, reakcije ravnoteže, pokretljivost udova, funkcionalne aktivnosti, asocirane reakcije te kompenzacijske strategije pokretanja. Unutar istog poglavlja prikazuju se kvalitativne te kvantitativne metode mjerenja i testiranja te fizioterapija. Na kraju rada je zaključak u kojem su izneseni svi relevantni zaključci doneseni unutar rada.

## **2. MIŠIĆNA DISTROFIJA**

Pri definiranju mišićne distrofije, navodi se kako je riječ o nasljednim mišićnim bolestima koje kao takve zahvaćaju sve rase te sve etničke skupine. Osnovna karakteristika mišićnih distrofija prije svega je pojava tako zvane degeneracije mišićnih stanica koja će dovesti do pojavnosti mišićne slabosti te u konačnici do atrofije mišića [1].

### **2.1. Definicija i etiologija mišićne distrofije**

Na temelju raspodjele pretežne mišićne slabosti, šest glavnih oblika možemo podijeliti s dodatkom kongenitalne distrofije, u kojoj je mišićna slabost izraženija [2].

#### **2.1.1. Kongenitalna mišićna distrofija**

Riječ je o mišićnoj distrofiji koju nalazimo kod djece. Djeca s ovom heterogenom skupinom autosomno recesivno nasljednih poremećaja ima prisutnu hipotoniju i slabost pri rođenju ili u prvih nekoliko mjeseci života. Prepoznato je nekoliko različitih oblika, neki s, a neki bez

značajne mentalne retardacije. Dva oblika bez mentalnog nedostatka uzrokovana su odsutnošću merosina (laminin 2, izvanstanični protein mišića) ili povremeno integrina. Nedostatak merozina može se pokazati Western-blot analizom ili imunohistokemijom mišića, a također i materijalom horionskih resica za prenatalnu dijagnozu. Iako djeca s urođenom mišićnom distrofijom s nedostatkom merozina nisu mentalno retardirana, magnetska rezonancija mozga nepromjenjivo pokazuje promjene bijele tvari [2].

Najviše pogođena djeca na kraju bi mogla stajati uz određenu podršku, ali malo ih nauči hodati. Mišićna slabost obično nije progresivna, ali mnoge se kontrakture zglobova razvijaju s nepokretnošću. Iako je srčana funkcija normalna, dugoročni izgledi nisu dobri jer mnogi pacijenti imaju ozbiljne probleme s hranjenjem i dišnim sustavom. Incidencija urođene mišićne distrofije Fukuyama u Japanu je na drugom mjestu nakon Duchenneove mišićne distrofije, ali je drugdje rijetka. Ovaj je poremećaj dobio ime po Yukio Fukuyama iz Tokija, koji je prvi put opisao stanje 1960. godine [2].

Mišićna distrofija u početku je obilježena s hipotonijom i mišićnom slabošću. Oboljela djeca rijetko mogu hodati. Većina je mentalno zaostala, a mnogi imaju epilepsiju. Proteinski proizvod odgovornog gena nazvan je fukutin, ali njegova funkcija nije jasna. Od rjeđih inačica urođene mišićne distrofije, odgovorni geni i njihovi genski proizvodi identificirani su samo za sindrom krute kralježnice i bolesti mišića i mozga [2].

### **2.1.2. Duchenneova i Beckerova mišićna distrofija**

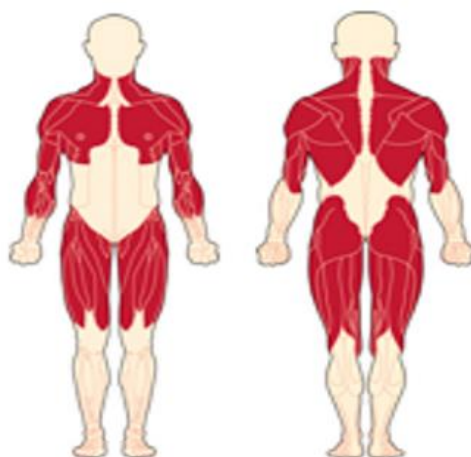
Kod Duchenneove mišićne distrofije početak se uviđa u ranom djetinjstvu, i to s poteškoćama u hodanju i trčanju i, kasnije, otežanom penjanju po stepenicama. Slabost ekstenzora koljena i kuka rezultira Gowerovim manevrom: dijete se penje uz bedra, gurajući ih prema dolje, da bi produžilo kukove i trup. Uobičajen je određeni stupanj mentalnog oštećenja, oko 20% oboljelih dječaka ima kvocijent inteligencije manji od 70. Hipertrofija, ne samo da se vidi kod Duchenneove mišićne distrofije, već je prisutna i kod drugih, nešto lakših oblika distrofija poput Beckerove distrofije [Slika 2.1.2.1.] gdje je slabost uglavnom proksimalna, a u većini slučajeva se pojavljuje do 12. godine starosti [3].

Upala pluća uz komplicirano oštećenje srca najčešći je uzrok smrti, što se događa u kasnim tinejdžerskim godinama ili ranim 20-ima. Međutim, s više pozornosti zdravstvene njege

respiratornih organa i razne oblike potpomognute ventilacije, čak i uključujući traheostomiju, mnoge pogođene osobe danas preživljavaju kasne 20-te i više. Kod Beckerove mišićne distrofije, raspodjela mišićnog trošenja i slabosti blisko je slična onoj kod Duchenneove mišićne distrofije, ali tijekom bolesti je benigniji, s početkom u dobi od 12 godina, neki pacijenti nemaju simptome [3].

Gubitak ambulacije također varira od adolescencije nadalje, sa smrću obično u četvrtom ili petom desetljeću. Dio bolesnika, kao kod Duchenneove mišićne distrofije, ima određeni stupanj mentalnog oštećenja. I u mišićnim distrofijama Duchennea i Beckera, oko 5–10% ženskih nosača pokazuje određeni stupanj mišićne slabosti i često imaju takozvane manifestne nositelje. Takva je slabost često asimetrična i može se razviti u djetinjstvu ili ne postati očita do odraslog života, a mogla bi biti polako progresivna ili ostati statična. Budući da je slabost u osnovi proksimalna, razlikovanje od mišićne distrofije pojasa udova neophodno je za genetsko savjetovanje [3].

Što je najvažnije, kod nositeljica se može razviti proširena kardiomiopatija, koja se može javiti čak i bez očite slabosti. Gen Duchenne nalazi se na Xp21 koji utječe na sarkolemalni protein distrofin, a alelan je s Beckerovom mišićnom distrofijom. Distrofina obično nema u bolesnika s Duchenneovom mišićnom distrofijom, ali je smanjen u količini ili abnormalne veličine kod ljudi s Beckerovom mišićnom distrofijom. Međutim, u rijetkim slučajevima mišićne distrofije Duchennea, distrofin se može otkriti ili je povremeno neotkriven u blažim slučajevima ovog poremećaja [3].



Slika 2.1.2.1. Prikaz Beckerove mišićne distrofije

Izvor:[<https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti/miopatije>]

### 2.1.3. Emery-Dreifussova mišićna distrofija

Ovaj poremećaj karakterizira trijada manifestacija. Prvo, postoje rane kontrakture, prije nego što postoji bilo kakva klinički značajna slabost - Ahilovih tetiva, laktova i stražnjih cervikalnih mišića, s početnim ograničenjem fleksije vrata. Kasnije se javlja ograničenost savijanja cijele kralježnice prema naprijed. Drugo, polako progresivno trošenje mišića i slabost s humeroperonealnom raspodjelom, tj. proksimalno u gornjim udovima i distalno u donjim udovima što se događa rano u toku bolesti. Kasnije postaje zahvaćena muskulatura proksimalnih udova-pojava [Slika 2.1.3.1]. Treće, javlja se kardiomiopatija, koja se obično predstavlja kao nedostatak srčanog provođenja, u rasponu od sinusne bradikardije, produljenja PR intervala do potpunog srčanog bloka. Atrijalna paraliza s odsutnim P valovima na elektrokardiografiji uvijek treba potaknuti isključivanje ove mišićne distrofije. Zahvaćenost srca općenito postaje očita kako mišića slabost napreduje. Dokazi o srčanim bolestima obično su prisutni u dobi od 30 godina. X-povezani oblik Emery-Dreifussove mišićne distrofije uzrokovan je mutacijama STA gena na Xq28, koji kodira protein emerina nuklearne membrane. U gotovo svim slučajevima ove distrofije potpuno postoji odsutnost emerina u mišićima [4].

Imunohistokemija kožnih fibroblasta ili eksfoliativnih bukalnih stanica pokazuje mozaični obrazac ekspresije ovog proteina u ženskih nosača, a time pruža vrijedan test za identifikaciju takvih osoba. Autosomno dominantni tip ovog poremećaja klinički je vrlo sličan oblicima vezanim za X, ali je uzrokovan mutacijama gena LMNA u 1q21. Ovaj gen kodira lamine A i C, koji čine dio nuklearne lamine - vlaknasti sloj na nukleoplazmatskoj strani unutarnje nuklearne membrane. Ti lamini stupaju u interakciju s kromatinom i drugim proteinima unutarnje nuklearne membrane (proteini povezani s laminom) i emerinom. Dijagnoza autosomno dominantne Emery-Dreifussove mišićne distrofije može se provjeriti samo analizom mutacija, a ne istraživanjem mišićnih proteina. Rjeđi je ozbiljniji autosomno-recesivni oblik ove distrofije, koji je također uzrokovan mutacijama gena LMNA. Emery-Dreifussova mišićna distrofija s ozbiljnim srčanim manifestacijama može nastati u nedostatku bilo kakve slabosti mišića. Iz tog bi razloga poremećaj mogao pridonijeti jednom od uzroka iznenadne smrti u naoko zdravih mladih odraslih osoba [4].





Slika 2.1.3.1 Emery Dreifussova mišićna distrofija

Izvor: [<https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti/miopatije>]

#### **2.1.4. Distalna mišićna distrofija**

Kod ove mišićne distrofije slabost je uglavnom distalna. Poremećaj se može podijeliti u dvije glavne skupine: kasni početak (stariji od 40 godina) s autosomno dominantnim nasljeđivanjem, uključujući Welanderovu bolest i rani početak (mlađi od 30 godina) s autosomno recesivnim nasljeđivanjem. Međutim, osim jednog recesivnog oblika (tip Miyoshi), koji je povezan s nedostatkom sarkolemmala povezanog proteina disferlina, osnovni uzrok ovih distrofija nije poznat. Budući da se varijacije u veličini vlakana i obrubljenim vakuolama, umjesto distrofičnih promjena, primjećuju na histologiji mišića, ti bi se poremećaji bolje mogli smatrati miopatijama, a ne distrofijom [5].

#### **2.1.5. Facioskapulohumeralna mišićna distrofija**

Ova distrofija dobiva svoje ime prema mišićnim skupinama koje su uglavnom prvo zahvaćene, tj. lica i ramenog pojasa. Kasnije se uključuju ekstenzori stopala i mišići zdjeličnog pojasa [Slika 2.1.5.1]. U većini slučajeva srce nije uključeno, iako su opisane aritmije i provodne mane. Mentalno oštećenje nije značajka, ali mogu nastati vaskularne bolesti mrežnice i gubitak sluha. Ovaj autosomno dominantni poremećaj povezan je sa subtelomernom delecijom kromosoma

4q, uz gubitak 3,3 kb jedinica tandemskog ponavljanja. Gubitak deset ili manje ponavljanja uzrokuje poremećaj, i općenito, što je manji broj ponavljanja, to je klinički ozbiljniji poremećaj. Međutim, funkcija određenog gena (ili gena) koji uzrokuje poremećaj nije jasna [6].



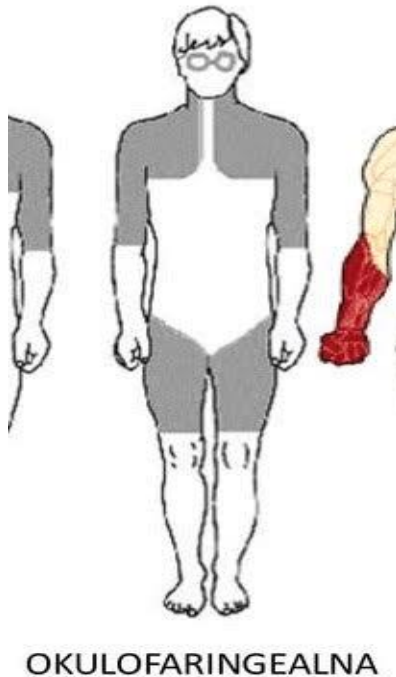
Slika 2.1.5.1 Facioskalupulohumeralna mišićna distrofija

Izvor: [<https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti/miopatije>]

### 2.1.6. Okulofaringealna mišićna distrofija

Ovaj se poremećaj uglavnom proučavao u francuskoj Kanadi, gdje se bolest može pratiti od doseljenika iz Francuske 1634. Međutim, iako je najčešći u Kanadi, poremećaj se javlja i u drugim dijelovima Sjeverne Amerike i Europe. Početak je oko trećeg desetljeća života i utječe na ekstraokularne mišiće i na mišiće gornjeg dijela lica s ptozom (spuštenost gornjeg kapka), a postoji i slabost vrata i proksimalne muskulature gornjih udova [Slika 2.1.6.1.].

Disfagija je ozbiljna karakteristika. Česta prezentacija je ptoza i disfagija. Lokus gena (na 14q) kodira protein koji veže poli (A) u prvom egzonu obično postoji 6 trostruko širenje. U pogođenih osoba, ovo širenje ima daljnjih dva do sedam ponavljanja. Rezultirajuće širenje koči normalan transport mRNA iz jezgre [7].



Slika 2.1.6.1 Okulofaringealna mišićna distrofija

Izvor: [<https://slideplayer.gr/slide/14101215/>]

### 2.1.7. Mišićna distrofija udova – pojasa

Kod ovog poremećaja slabost pogađa uglavnom proksimalnu muskulaturu limbgirdle. Do sada je identificirano 15 genetski različitih tipova koji pokazuju veliku kliničku i genetsku heterogenost. Autosomno dominantni oblici vrlo su rijetki i uglavnom su manje ozbiljni od recesivnih tipova. Nekoliko od ovih poremećaja povezano je s klinički značajnim srčanim oštećenjima (tipovi 1B, 1D, 2C, 2E i 2F), pa bi zato pogođene osobe trebalo pažljivo nadzirati zbog znakova srčane bolesti [8].

## 2.2. Klinička slika

Pri prikazu kliničke slike prikazat će se Duchenneova mišićna distrofija. Prvi simptomi se mogu primijetiti otprilike s tri godine života, a najčešće je riječ o periodu između tri i pet godina. Što

se tiče uzimanja detaljnije anamneze, tada je moguće uočiti kako je motorički razvoj i prije bio ipak nešto usporeniji [13].

To bi značilo kako se samostalni hod javio kod djeteta kasnije, otprilike s petnaest mjeseci života, a kao takav je bio popraćen vrlo čestim padovima te nesigurnosti prilikom hoda. Što se tiče djeteta u dobi između tri i četiri godine, ovdje je moguće uočiti prve prave poteškoće prilikom hodanja, a to je mišićna slabost te progresivan karakter iste. Djeca se stoga žale na umor te sve na teži način prate vršnjake u igri. Ovi su simptomi uočljivi prilikom trčanja, prilikom skakanja ili hodanja uz stepenice. Dijete se vrlo brzo umara te nakon vrlo kratke igre sjeda. Kao tipičan znak javlja se Gowersov znak [Slika 2.2.1.].



Slika 2.2.1. Gowersov znak

izvor: [<https://thenewageparents.com/understanding-cerebral-palsy-and-muscular-dystrophy/>]

Isti je označen kao manevar otežanog ustajanja iz čučnja prilikom čega se dijete oslanja najčešće najprije od podlogu, a tek potom vlastite potkoljenice i natkoljenice. Isto tako kao jedna od karakterističnih znakova je i pseudohipertorfija potkoljenice gdje je označeno povećanje opsega istih. Mišići su kao takvi tvrdi na dodir te su neelastični te dolazi do javljanja gegavog hoda. Putem progresije simptoma dolazi ujedno i do izražaja lumbalne lordoze kako bi se postigla ravnoteža. Patelarni refleksi se gube još pri samom početku kliničkih simptoma. Postupno dolazi do javljanja kontraktura Ahilove tetive. Svake godine mišići gube oko 2% svoje snage. Samim time nepokretnost se kod bolesnika koji nisu liječeni javlja već krajem prvog desetljeća života dok kod bolesnika koji su liječeni kortikosteroidima se javlja dvije do tri godine kasnije. Uz neodgovarajuću fizikalnu terapiju dovodi se ujedno do smanjenja elastičnosti mišića te do kontraktura zglobova - samim time jasno je kako je potrebno adekvatnu fizioterapiju provoditi od prvih dana pojave simptoma [13].

### **2.3. Dijagnostika**

Neuromuskulatorne bolesti predstavljaju iznimno široku skupinu bolesti koja kao takva zahvaća periferni živčani sustav, odnosno motoričke neurone, periferne živce, neuromuskulatornu spojnicu, osjetne ganglije i mišiće. Najčešće je riječ o genetski uzrokovanim bolestima. Kao dominantan znak bolesti je progresivna mišićna slabost koja se najčešće javlja kao slabost mišića udova i trupa. Ona se postupno razvija i počinje ometati unutar svakodnevnih aktivnosti kao što je primjerice penjanje uz stepenice, ustajanje iz čučnja, rad rukama koje su podignute iznad razine ramena i drugo. Kako bi se potvrdila dijagnoza potrebno je učiti niz biokemijskih testova, neurofiziološke tehnike, genetsku analizu, imunohistokemijsku obradu i drugo [2].

### **2.4. Liječenje**

Liječenje bolesnika podrazumijeva uključivanje cjelokupnog multidisciplinarnog tima, kao i suradnju među njima.

Ovdje su uključeni prije svega neuropedijatar, genetičar, kardiolog, fizioterapeut, ortoped, nutricionist, pulmolog, fizijatar, gastroenterolog, endokrinolog, neuropsiholog, logoped te drugi stručnjaci s temeljnim ciljem da se produlji trajanje kao i kvaliteta života. Naime, napredovanjem znanosti ujedno se javlja i potreba za reorganiziranjem smjernica u procesu pristupa bolesnicima s mišićnom distrofijom. Samim time prema vremenskom periodu i samoj progresiji bolesti, tijek mišićne distrofije moguće je svrstati u pet faza, a radi se o:

- Bolest pri uspostavi dijagnoze,
- Rana faza samostalnog kretanja,
- Kasna faza samostalnog kretanja,
- Rana faza nepokretnosti,
- Kasna faza nepokretnosti [11].

### 3. HOD

Od svih gibanja čovjeka hod je najviše proučen i objašnjen. Hod je prvotno i isto tako najčešće gibanje čovjeka te je prisutno svakodnevno u ljudskom životu. Ljudski hod se kroz evoluciju razvio iz četveronožnog u dvonožno što znači da ima glavnu ulogu kod hoda imaju donji udovi [14].

#### 3.1. Biomehanika hoda

Biomehanika je znanost koja istražuje i bavi se mehanikom živih organizama. Kao takva je interdisciplinarna. Prije svega biomehanika se u povijesti bavila osnovnim zakonima gibanja, težište tijela, značenje grčenja mišića, aerodinamika. Danas je područje biomehanike šire. U ovom djelu rada promatrat ćemo normalne parametre biomehanike ljudskog hoda koja je važna za razumijevanje osnova i osobina hoda [14].

Hod je cikličko gibanje koje se sastoji od koraka. Koraci su aktivnost koja nastaje između dodira podloge sa petom jedne noge do dodira pete druge noge sa podlogom. Kod hodanja imamo dvije faze: faza oslonca i faza njihanja. Kod normalnog hoda faza oslonca iznosi 60% vremena ciklusa hoda, dok faza njihanja iznosi 40% vremena. Faza oslonca nastaje kad je stopalo u dodiru sa podlogom, a faza njihanja nastupa u periodu kad stopalo nije u dodiru sa podlogom, odnosno kad je stopalo u zraku [14].

Faza oslonca podijeljena je na još 5 podfaza [Tablica 3.1.1] gledano na položaj stopala, dok je faza njihanja podijeljena na 3 podfaze [ Tablica 3.1.2].

Tablica 3.1.1. prikaz podfaza oslonca. Izvor: [Uzelac, A. Fizioterapijska procjena hoda, Split, 2015.]

<b>Početni kontakt</b>	Prijenos težine na jedno stopalo.
<b>Dvostruki oslonac</b>	Prenosi se težina naprijed te se apsorbira šok generiran pete o podlogu.
<b>Međufaza</b>	Noga na kojoj se stoji drži cijelu tjelesnu težinu.
<b>Završna faza</b>	Noga sa opterećenjem prebacuje težište na suprotnu stranu tijela.
<b>Faza predrotacije</b>	Noga sa opterećenjem priprema se za fazu njihanja.

Tablica 3.1.2. prikaz podfaza njihanja. Izvor: [Uzelac, A. Fizioterapijska procjena hoda, Split, 2015.]

<b>Početo njihanje</b>	Ne postoji kontakt sa podlogom. Dolazi do fleksije i dorzifleksije stopala.
<b>Međunjihanje</b>	Noga bez opterećenja prolazi pokraj noge s opterećenjem.
<b>Terminalno njihanje</b>	Usporava se brzina noge.

## 4. FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA

Kada se radi o fizioterapijskoj procjeni, navedena predstavlja provođenje procjenjivanja neurološkog bolesnika koji je upućen u segmentu prikupljanja svih potrebnih informacija o problemima koji su nastali, kako bi se utvrdile preostale sposobnosti za normalno funkcioniranje. Moguće je ujedno istaknuti kako je zapravo fizioterapijska procjena tip procjene koja je prilagođena prema potrebama bolesnika, no isto tako ona prati i osobitosti njegova konkretnog oštećenja. Ukoliko bi se promatrala unutar neurofizioterapijskog koncepta navodi se kako se ista treba provoditi na svakodnevnoj razini i to na način da je dio ukupnog tretmana koji se provodi. Osim što se bolesnik pregledava, isto tako nužno je provoditi i sve odgovarajuće oblike objektivne procjene problema. Nadalje, objektivna fizioterapijska procjena je tip procjene koja se provodi na temelju fizioterapijskog pregleda na temelju provedenih vrsta standardiziranih testova, provedenih indeksa, a ujedno i provedenih postupaka [9].

Samim time fizioterapija se može definirati kao specifičan postupak provođenja fizikalne terapije kako bi se pružile usluge ljudima te populaciji za osiguravanje razvitka, održavanja te obnavljanja svih maksimalnih funkcionalnih sposobnosti i kretanja. Nadalje se navodi kako proces fizioterapije je proces kojim su uključuje pružanje usluga unutar okolnostima kada je kretanje te funkcioniranje ugroženo na neki način, neovisno je li riječ o procesu starenja, procesu ozljeda, bolešću i slično. Što se tiče prirode procesa fizikalne terapije, navodi se kako se radi o usluzi koja se pruža od strane fizioterapeuta, odnosno ista se provodi pod nadzorom istog, a ona uključuje provođenje procjene, dijagnostike, planiranje te interveniranje [9].

Naglašava se kako postoje različiti načini putem kojih se dolazi do procjenjivanja kliničkih stanja kao ujedno i intervencija. Ovdje je moguće istaknuti primjerice intervju kao i klinička promatranja kao dvije osnovne metode. Što se tiče funkcije ispitivanja, tj. mjerenja, riječ je o kvalitetnoj metodi koja je nužna kako bi cjelokupni postupak procjene tekao na adekvatan

način. Unutar idealnog slučaja ovaj postupak procjene bi trebao uključivati ukupno tri stavke. Prva od njih je provođenje intervjua unutar kojeg se osnovni fokus postavlja na pacijentovu percepciju temeljnih problema. Nadalje se provode zapažanja o učinku, a potom i testovi koji su popraćeni provođenjem interpretiranja informacija u konkretne ciljeve i plan liječenja [10].

#### **4.1. Temeljni cilj fizioterapijske procjene**

S obzirom na svoje specifičnosti temeljni cilj fizioterapijske procjene u slučaju pacijenta s mišićnom distrofijom je rješavanje njegovih specifičnih problema, odnosno problematike koja je kao takva uzrokovana oštećenjem pojedinog dijela živčanog sustava.

Drugim riječima usmjerenost je u neurološku fizioterapiju koja tretira konkretan uzrok problema. Tretiranje problema provodi se na način da bi se u konačnici izazvao utjecaj na kompenzacijske strategije pokretanja. Na taj način dolazi se do najpovoljnijih ishoda. Temeljni cilj provođenja fizioterapijske procjene stoga je provođenje uvida u stanja konkretnih motoričkih problema, odnosno uviđanje u konkretne preostale sposobnosti bolesnika kako bi došlo do omogućavanja fizioterapeutskog tretmana koji je kao takav orijentiran na konkretan nastali problem. Upravo na ovaj način klinička fizioterapijska procjena je tip procjene koja je usmjerena na diferenciranje razno raznih funkcionalnih problema, a isto tako ona je na izravan način podređena potrebama tretmana samog bolesnika i to konkretno na svakodnevnoj razini. Osnovni zadatak za provođenje funkcionalne procjene je kao takav usmjeren prema mogućnosti pružanja stručne komunikacije i to unutar fizioterapeutskog tima. Osnovni standard fizioterapije je stoga usmjeravanje na mogućnost stručne komunikacije unutar fizioterapeutskog tima. Fizioterapija stoga je ta koja obuhvaća funkcionalnu procjenu s obzirom da upravo navedena predstavlja fizioterapeutsku dijagnozu te će u skladnosti s time olakšati komunikaciju fizioterapeuta s drugim članovima neurorehabilitacijskog tima. Osnovni cilj je naposljetku izvršiti evaluaciju svih rezultata tretmana unutar određene jedinice vremena na čemu se potom kasnije planiraju svi ciljevi, postupci kao i vrijeme koje je potrebno za provođenje tretmana bolesnika [11].

Većina osoba s mišićnom distrofijom vjerojatno će se prvi put susresti s fizioterapeutom u multidisciplinarnoj klinici gdje primaju njegu za svoje probleme povezane s mišićnom distrofijom. U ovom okruženju, fizioterapeut igra savjetodavnu ulogu pružajući evaluaciju, obrazovanje, upute i preporuke na temelju individualnih potreba pacijenta. Oni također mogu



djelovati kao veza i pomagati u koordinaciji njege sa školskim ili lokalnim terapeutima koji možda pružaju usluge izravne njege. Uobičajena područja kojima se bave fizioterapeuti povezana su s vježbanjem, tjelesnom aktivnošću, bolovima i umorom, ortotikom i pomoćnom adaptivnom opremom [11].

Ciljevi upravljanja fizikalnom terapijom za osobe s mišićnom distrofijom su maksimiziranje funkcionalnih sposobnosti, odgađanje i prevencija sekundarnih komplikacija povezanih s mišićnom distrofijom i starenjem te poboljšanje kvalitete života osoba s mišićnom distrofijom. Tijekom početne evaluacije fizikalne terapije, fizioterapeut će dobiti detaljnu povijest pacijentovih simptoma i problema, kako su se oni mijenjali tijekom vremena, čimbenike koji ih čine boljim ili lošijim i kako utječu na svakodnevne aktivnosti i život oboljelih pojedinaca. Informacije o zanimanju osobe, načinu života, slobodnim aktivnostima i njihovoj ulozi u obiteljskoj jedinici ključne su za postupak ocjenjivanja. Budući da je mišićna distrofija sistemsko stanje, važno je da fizioterapeut izvrši pregled sustava prema Vodiču za fizikalnu terapiju, uključujući pregled kognicije, komunikacije, mišićno-koštanog sustava, živčano-mišićnog sustava, kardiovaskularnog, plućnog sustava [11].

Pojedinci s mišićnom distrofijom mogu imati poteškoća u spoznaji i komunikaciji. Simptomi uključuju somnolenciju, apatiju, specifične osobine ličnosti, deficit izvršnih funkcija, depresiju i umor. Ti kognitivni deficiti mogu utjecati na sposobnost osobe da slijedi preporuke i važno ih je uzeti u obzir prilikom uspostavljanja plana njege ili programa upravljanja. Poteškoće u komunikaciji mogu nastati kao rezultat slabosti mišića lica kao i prisutnosti miotonije u čeljusti i jeziku. To ne samo da utječe na pravilnu komunikaciju između pacijenata i pružatelja skrbi, već utječe i na socijalnu komunikaciju što dovodi do nekih prethodno spomenutih psihosocijalnih problema. Nervno-mišićni i mišićno-koštani sustav često su u fokusu pregleda, jer su slabost i funkcionalne poteškoće koje su posljedica često najčešća obilježja poremećaja. Najčešći obrazac mišićnog zahvaćanja kod DM1 (miotonične distrofije tip 1) uključuje mišićne lica (m. masseter i temporalis), mišićne vrata (m. sternocleidomastoideus), pregibače dugih prstiju šake i distalne mišićne gležnja. Mišićno zahvaćanje obično započinje u tinejdžerskim, dvadesetim ili tridesetim godinama i polako je progresivno. Slabost napreduje od distalnih do proksimalnih mišića. Mišićna slabost u kongenitalnoj mišićnoj distrofiji javlja se tijekom neonatalnog razdoblja s generaliziranom hipotonijom. U DM2 (miotonična distrofija tip 2), mišićno je zahvaćanje pretežno proksimalno (trup, ramena i zdjelica), a također polako progresivno, započinjući u životu odrasle osobe [11].

Ključno je da fizioterapeuti budu upoznati s ručnim testiranjem mišića za sve mišiće, jer uzorak slabosti može predvidjeti i samu bolest, kao i zabrinutost za mobilnost koja se može pojaviti. Snaga se također može objektivnije izmjeriti ručnim dinamometrima, kao i fiksnim sustavima kao što je sustav kvantitativne procjene mišića (QMA). QMA sustavi se često koriste u istraživanjima. Normativni podaci za obje ove metode utvrđeni su u dječjoj i odrasloj populaciji. Miotonija je druga mišićno-koštana manifestacija miotonične distrofije. Miotonija je nemogućnost opuštanja mišića nakon snažne kontrakcije. Pojedinci s miotonijom koja utječe na mišićnu masu često prijavljuju poteškoće pri otpuštanju stiska nakon snažnog rukovanja, što može stvoriti neugodne socijalne situacije. Također se prijavljuju pritužbe na miotoniju u čeljusti i jeziku, što dovodi do poteškoća s govorom, gutanjem i žvakanjem. Miotonija u mišićima nogu može dovesti do poteškoća s pokretima poput penjanja stepenicama, trčanja, hodanja itd. Simptomi miotonije mogu biti prisutni i u drugim dijelovima tijela. Često će pacijenti izvijestiti da su simptomi miotonije lošiji u hladnijim temperaturama. Miotoniju se može modificirati lijekovima poput Mexilitene. Progresivno opadanje snage u mišićnoj distrofiji rezultira ograničenjima koja utječu na funkcionalne zadatke, uključujući sposobnost ustajanja sa stolice i penjanja stepenicama. Te se funkcionalne aktivnosti također mogu vremenski odrediti i koristiti kao mjere ishoda za praćenje napredovanja bolesti ili za dokumentiranje koristi od intervencija. Procjena funkcije ruku, uključujući čvrstoću prisanjanja i stiskanja, također je važna u ovoj populaciji [11].

## **4.2. Parametri pregleda bolesnika**

S obzirom da se radi o bolesti kao što je mišićna distrofija, naglašava se kako je pri pregledavanju motoričkih funkcija sam terapeut upućen najprije na promatranje držanja tijela kao i pokretanje. Drugim riječima terapeut je usmjeren na promatranje neuromišićnih kao i koštano zglobnih struktura. Navodi se kako fizioterapeut putem navedenih načina već na dodir može osjetiti konkretnu kvalitetu mišićnog tonusa, a ujedno i slobodu. Drugim riječima terapeut može sagledati tako zvanu harmoniju selektivnih pokreta. Za procjenu motoričkih problema kod neuroloških bolesnika usmjerava se prema pregledu konkretnih odstupanja za određene parametre bolesnikove motorike od normalnog načina funkcioniranja motorike [12].

Ovdje će se promatrati slijedeći parametri:

- Mišićni tonus,

- Reakcije ravnoteže,
- Pokretljivost udova,
- Funkcionalne aktivnosti,
- Asocirane reakcije,
- Kompenzacijske strategije pokretanja.

#### 4.2.1. Mišićni tonus

Mišićni tonus se promatra na temelju palpiranja mišića, odnosno na temelju istog moguće je uvidjeti kvalitetu mišićnog tonusa. Tonus mišića tako može biti nizak. Tada je označen kao slab, tj. umjerena ili pak vrlo jaka hipotonija. Oni dijelovi tijela koji su zahvaćeni hipotonomijom će biti mlohavi, odnosno padati će u smjeru gravitacije.

Kod terapijskog pokušaja da se izvode pokreti jasno je kako se prikazuje da se sam segment smatra izrazito teškim, a može se reći i nepokretnim. Isto tako hipotonija je ta koja može biti popraćena s edemima, a poglavito kod distalnih dijelova udova. Upravo zglobovi koje okružuje navedena muskulatura se smatraju vrlo nestabilnima pa su iz toga navedeni podložni mikrotraumama [9].

Što se tiče povišenog mišićnog tonusa, on može biti označen kao slab, odnosno kao umjeren i kao jak hipertonus. Unutar navedenog konteksta usmjerava se prema razlikovanju tako zvanog spazma i rigora. Ukoliko je riječ o spazmu ovdje se radi o pojačanom tonusu, a najučestaliji je kod agonističkih kao i kod antagonističkih mišićnih skupina. Što se tiče dijelova tijela koji su zahvaćeni s hipertonusom, ti su dijelovi koji su vrlo napeti, a isto tako oni su osjetljivi na vanjski dodir. Isto tako dijelovi ne prihvaćaju površine oslonca. Ovdje se pri terapijskom vođenju pokreta dolazi do javljanja otpora prilikom provođenja pokreta tijela i to u konkretnom smjeru u kojem djeluje hipertonus [9].

Kada je riječ o spasticitetu mišića, on može uzrokovati bilo koju vrstu ukočenosti u prstima, u rukama ili pak nogama. Isto tako mogu se javljati mišićni refleksi, javlja se i postojanost prekomjernih refleksa, različitih nekontroliranih ritmičkih kontrakcija kao i opuštanja u mišićima koji će dovesti do trzaja. Javljaju se ujedno i promjene u držanju i bol.

Ukoliko se spasticitet javlja u mišićima nogu dolazi i do otežavanja hodanja. Ova stavka može nadalje imati utjecaj na ravnotežu, ali isto tako i na povećan rizik od potencijalnog pada [9].

#### **4.2.2. Reakcije ravnoteže**

Slijedeća stavka koja se može promatrati su reakcije ravnoteže. Što se tiče konkretne procjene, ona je konkretno promatrana kao sposobnost koja se odnosi na održavanje, ali isto tako i promjenu različitih postularnih prilagodbi tijela. Konkretno ovdje se uviđa mogućnost bolesnika da se uspješno okrene iz ležećeg položaja na leđima samostalno u bočni.

Također, ovdje se promatra mogućnost da bolesnik samostalno sjedi, da se uspravljanja iz sjedećeg položaja u stajajući položaj i potom da stoji. Isto tako ovdje se promatra i nemogućnost koja se odnosi na održavanje ravnoteže i kvalitetu iste. Što se tiče kvalitete reakcije ravnoteže, ovdje se podrazumijeva analiziranje konkretnog odstupanja ravnoteže bolesnika od normalne. Iz tog razloga je potrebno znati i moći uočiti, a zatim i razumjeti oblike u kojima se reakcija ravnoteže javlja, tj. izvršiti analizu komponenata držanja bolesnika, ali ujedno i njegovu interakciju s konkretnom površinom oslonca, ali i okolinom. Što se tiče reakcija ravnoteže one se mogu promatrati u odnosu razno raznih modifikacija položaja kako bi došlo do diferenciranja problema koji se pojavljuju [10].

#### **4.2.3. Pokretljivost udova**

Slijedeća stavka koja se može proučavati je pokretljivost udova. Naime, ukoliko dođe do bilo kakvog oštećenja živčanog sustava kao posljedica može se javiti potpuna ili pak djelomična nemogućnost za pokretanje udova. Nadalje, ukoliko se radi o potpunoj tada se navedena naziva plegija. S druge strane djelomična se naziva pareza.

Pri procjeni pokretljivosti udova vrlo je potrebno usmjeriti se na aktivnosti koje se odnose na pokretanje. Isto tako potrebno je usmjeriti se na analiziranje kvalitete pokreta ukoliko je taj isti pokret zapravo djelomično moguć. Što se tiče kvalitete pokreta, ona podrazumijeva konkretno obrasce u kojima se jedan pokret izvodi, tj. ona se usmjerava na ekonomičnost, ali ujedno i na upućenost pokretanja prema ostvarenju svih zadanih ciljeva. Na temelju analiziranja obrasca koji se odnosi na pokretanje usmjerenost je postavljena na procjenu selektivnosti pokreta na temelju mehanizma recipročne inervacije [9].

Što se tiče selektivnosti pokreta, ona je s druge strane vrlo usklađena, tj. ona predstavlja harmoničan međusobni odnos za pojedine segmente tijela. Na ovaj način selektivnosti pokreta je takva da je omogućena na temelju ostvarenja konstantne dinamičke stabilnosti, tj. ostvarenja

mobilnosti komponenata pokreta. Isto tako ukoliko se javljaju kakva odstupanja od normalnih obrazaca prilikom selektivnog načina pokretanja tada je moguće uočiti masovne spastične obrasce prilikom pokretanja [9].

#### **4.2.4. Funkcionalne aktivnosti**

Slijedeća stavka koju je moguće promatrati su funkcionalne aktivnosti. Pri procjeni navedenih proučava se aktivnost dnevnog života. Ovdje se podrazumijevaju stavke kao što je hranjenje, oblačenje, provođenje higijene, hoda i ostalih aktivnosti. Ukoliko dođe do oštećenja živčanog sustava spomenute funkcionalne aktivnosti mogu na potpun način izostati ili će se pak izvoditi u nekim sasvim neodgovarajućim obrascima. Kriterij za procjenu kvalitete funkcionalnih aktivnosti moguće je proučavati u segmentu odstupanja od normalnih obrazaca motoričkog načina funkcioniranja.

Pri procjeni navedenih pojedinih funkcionalnih aktivnosti potrebno je u obzir uzeti specifičnost funkcije koja se kao takva promatra. Isto tako potrebno je u obzir uzeti i nastojanje u segmentu prepoznavanja čovjekove motoričke navike, tj. čovjekova ponašanja. Iz toga slijedi kako su funkcionalne aktivnosti zapravo tip aktivnosti koje su usmjerene prema cilju. Ujedno je stoga potrebno moći prepoznati svjesnu motivaciju bolesnika da ostvari svoje ciljeve. Jasno je da se osim voljne komponente koja je iznimno bitna promatraju i neke druge komponente kao što je koordinirani način funkcioniranja udova, ravnoteža i drugo [9].

#### **4.2.5. Asocirane reakcije**

Kada je riječ o asociranim reakcijama one podrazumijevaju reakcije koje su zapravo nenormalne. Radi se tako o spastičnim reakcijama.

Ovdje je riječ o reakcijama koje se javljaju na određeni segment tijela prilikom provođenja pokreta ili prilikom pokušaja da se izvede neki određen pokret tijela. Može se reći kako se radi o svojevrsnoj posljedici koja se odnosi na gubitak normalnih recipročnih inervacija, tj. dolazi do inhibicijske kontrole. Unutar postupka koji se odnosi na procjenjivanje temeljno pitanje koje se postavlja je činjenica gdje se javlja navedena reakcija, koji je konkretan njezin intenzitet, odnosno tip i koliko vremenski u prosjeku traje [10].

#### **4.2.6. Kompenzacijske strategije pokretanja**

Još jedna procjena koja se može provoditi podrazumijeva kompenzacijske strategije pokretanja. Radi se konkretno o aktivnostima koje se javljaju ukoliko dođe do zasmetane normalne kontrole, tj. vršenja motoričke funkcije. U navedenom segmentu kompenzacije se mogu javiti u svezi s mišićnim tonusom, s reakcijama koje se odnose na ravnotežu, s pokretom ili pak s funkcijama. Spomenute u najvećoj mjeri su u ovisnosti od primarnog oštećenja koje je potrebno nadomjestiti, a isto tako u ovisnosti su i od faktora koji se odnose na bolesnikovu okolinu. Njih je moguće kategorizirati u dvije skupine, a radi se konkretno o kompenzacijama koje su nastale radi prevelike uporabe neoštećenih dijelova, tj. koje su nastale radi neprimjene uporabe oštećenih dijelova [10].

### **4.3. Mjerenja i testiranja**

U nastavku rad se usmjerava na mjerenja kao i testiranja unutar područja neurološke fizioterapije. Radi o fizioterapeutskim pregledima bolesnika, te je nužno usmjeriti se na individualne potrebe pacijenta u svrhu što boljeg provođenja određenih tretmana. Procjena se provodi na temelju različitih fizioterapijskih mjerenja.

#### **4.3.1. Kvantitativne metode**

Kvantitativne metode predstavlja tip metoda koje na sustavan i znanstven način usmjeravaju se prema istraživanju svih kvantitativnih svojstava, pojava i njihovih odnosa. Sve je usredotočeno na segment koji se odnosi na prikupljanje te provođenje analize numeričkih podataka, ali i statistika. Što se tiče procesa mjerenja, navedeni predstavlja središnji dio koji se odnosi na kvantitativno istraživanje iz razloga što pruža konkretnu temeljnu vezu između empirijskog promatranja i između matematičkog izraza kvantitativnih odnosa. Što se tiče snage kvantitativne paradigme, navedena leži u činjenicu što njezine metode su takve da će dati mjerljive, ali ujedno i pouzdane podatke koji se kao takvi uobičajeno mogu generalizirati na temelju veće populacije [14].

Na taj način istraživač je taj koji smatra se eksternim u odnosu na provođenje stvarnih istraživanja. Ovdje se konkretno očekuje kako će rezultati kao takvi biti ponovljeni neovisno o tome tko zapravo provodi istraživanje [10].

Što se tiče kvantitativnih mjera, ove mjere su prije svega vrlo prikladne za provođenje procjene konkretnih potreba, tj. za provođenje evaluacije koje potom uspoređuju rezultate s osnovnim, tj. temeljnim podacima. Kvantitativne metode su tako metode koje su opisne, tj. tamo gdje se subjekti uobičajeno mjere jednom ili pak eksperimentalno gdje su subjekti ti koji se mjere i nakon provođenja tretmana. Mjerenja koja se provode tako mogu biti ili kategorična ili pak numerička. Ukoliko se radi o numeričkim podacima radi se zapravo o diskretnim podacima ili pak o kontinuiranim podacima. Diskretni su podaci koji se odnose na osobne podatke o pacijentu dok se kontinuirani podaci dobivaju na temelju provođenja mjerenja [15].

#### **4.3.2. Kvalitativne metode**

Druga skupina metoda su kvalitativne metode. Ova vrsta metoda za svoj temeljni cilj ima usmjerenost prema prikupljanju dubinskog razumijevanja ljudskog ponašanja, ali ujedno i razloga koji se tiču upravljanja navedenim ponašanjem.

Što se tiče prednosti koja se odnosi na uporabu kvalitativnih metoda, navedena se ogleda u tome što je moguće promatrati generiranje bogatih, odnosno vrlo detaljnih podataka koji će ostaviti zapravo netaknutu perspektivu sudionika i koji će u konačnici pružiti kontekst zdravstvenom ponašanju pojedinca. Što se tiče nedostataka, oni mogu biti konkretne hipoteze koje se generiraju u tijeku postupka koji se odnosi na prikupljanje te na provođenje analize podataka. Na temelju mjerenja nastoji se izvršiti konkretno definiranje problema [10].

Što se tiče primjera metoda koje se odnose na prikupljanje informacija, ovdje je riječ o metodama koje uključuju promatranje sudionika, različite terenske bilješke, različite refleksivne časopise ili pak strukturirane i nestrukturirane intervju. Među najčešćom analizom kvalitativnih podataka ogleda se zapravo dojam promatrača. Riječ je o stručnom, ili pak o laičkom promatraču koji je zadužen za istraživanje podataka koje potom interpretira i formira konkretan dojam, a potom vrši izvještavanje o navedenom u kvantitativnom ili pak u strukturalnom obliku [16].

Slijedeća metoda koju je moguće navesti je kodiranje. Radi se zapravo o interpretacijskoj tehnici koja podatke može organizirati, a potom i izvršiti pružanje sredstava koja su potrebna za uvođenje interpretacija u određene kvantitativne metode. Što se tiče intervjua koji se provode licem u lice, navedeni se provode od strane doktora kako bi se uvidjelo na pacijentove poglede na njegovo sudjelovanje, ali isto tako i na njegove stavove o samoj percepciji uloge fizioterapeuta [16].

#### **4.4. Procjena hoda**

Fizioterapijska procjena hoda je jedna od važnijih stavki pregleda u neurofizioterapijskoj rehabilitaciji. Kod osoba oboljelih od neuromuskularnih bolesti radi se procjena hoda kako bi mogli uvidjeti dali je došlo do promjena na lokomotornom sustavu. Pregled procjene hoda radimo ciljano zbog utvrđivanja raznih uzroka kod pojave nepravilnog obrasca hoda, te se ste informacije prikupljene pregledom koriste u planiranju metoda daljnjeg tretmana. Procjena hoda koristi više parametara za utvrđivanje eventualnih nedostataka kod hoda, a to su: mjerenje kretanja u prostoru, snagu uključenu za izvođenje pokreta, mjerenje aktivnosti mišića te energetske potrošnje [14].

Procjena hoda sastoji se od sljedećih stavki: subjektivni pregled, opservacija hoda, standardizirani obrasci, skale i testovi, itd.

#### **4.5. Manualni mišićni test**

Manualni mišićni test, ili test snage mišića je postupak procjene mišićne snage te se ocjenjuje ocjenama od 0 do 5. Ocjene mišićnog testa mogu imati negativan ili pozitivan predznak ovisno o mišićnoj snazi ispitanog mišića ili mišićne skupine [Tablica 4.5.1]. Manualni mišićni test je jednostavan za izvođenje te se može izvesti i u kućnim uvjetima. Važno je pripaziti da je pacijent u pravilnom položaju za izvođenje pokreta određenog mišića odnosno mišićne skupine [17].



Tablica 4.5.1. Manualni mišićni test. Izvor: [<https://www.scribd.com/doc/76376848/Manuelni-Misicni-Test>]

<b>Ocjena 0</b>	Označava nedostatak mišićne aktivnosti
<b>Ocjena 1</b>	Pojavljuje se mišićna aktivnost koja se može palpirati ili vidjeti.
<b>Ocjena 2</b>	Pacijent može napraviti puni opseg pokreta vlastitom snagom mišića nakon što se isključi sila teže (ruke fizioterapeuta).
<b>Ocjena 3</b>	Ocjenjuje se mišić koji je u mogućnosti napraviti puni opseg pokreta uz silu težu.
<b>Ocjena 4</b>	Mišić koji se ispituje svladava puni opseg pokreta uz silu težu te otpor koji pruža fizioterapeut.
<b>Ocjena 5</b>	Pacijent mišićnom snagom savladava maksimalan otpor fizioterapeuta te radi pokret u punom opsegu

#### 4.6. Brooke i Vignos skala

Brooke i Vignos skala najčešće su skale za funkcionalnu procjenu ozbiljnosti kod neuromuskularnih bolesti. Obje skale su prvotno bile zamišljene za Duchennovu mišićnu distrofiju, ali danas se primjenjuju kod raznih neuromišićnih bolesti. Brooke skala [Tablica 4.6.1] primjenjuje se kod ispitivanja funkcionalne sposobnosti gornjeg ekstremiteta te obuhvaća stupnjeve od 1 do 6. Viši stupnjevi ove skale pokazuju na uznapredovanje bolesti te na deficit funkcije [18].

Tablica 4.6.1. Brooke skala. Izvor: [L. Yen, Mou, L. Yi, Jing, Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. Europe, 2012.]

<b>OCJENA</b>	<b>FUNKCIONALNA SPOSOBNOST</b>
<b>1</b>	Bolesnik može abducirati ispružene ruke u punom opsegu pokreta dok se ne dodirnu iznad glave
<b>2</b>	Bolesnik može podići ruke iznad glave samo flektirajući lakat ili korištenjem pomoćnih mišića
<b>3</b>	Bolesnik ne može podići ruke iznad glave, ali može prinijeti čašu vode ustima
<b>4</b>	Bolesnik ne može podići ruke iznad glave i ne može prinijeti čašu vode ustima
<b>5</b>	Bolesnik ne može podići ruke do usta, ali može držati olovku ili podići kovanice sa stola
<b>6</b>	Bolesnik ne može prinijeti ruke ustima i nema funkciju šake

Vignos skala [Tablica 4.6.2] se primjenjuje za ispitivanje funkcionalnosti donjih ekstremiteta. Skala se ocjenjuje ocjenama od 1 do 10. Prednost Vignos skale je ta što je jednostavna procjena stanja oboljele osobe a ne izaziva nelagodu kod pacijenta.

Tablica 4.6.2 Vignos skala. Izvor: [L. Yen, Mou, L. Yi, Jing, Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. Europe, 2012.]

<b>OCJENA</b>	<b>FUNKCIONALNA SPOSOBNOST</b>
<b>1</b>	Bolesnik samostalno hoda i penje se uz stepenice
<b>2</b>	Bolesnik hoda i penje se uz stepenice uz pomoć rukohvata
<b>3</b>	Bolesnik hoda i sporo savladava stepenice uz pomoć rukohvata (više od 25 sek za 8 stepenica)
<b>4</b>	Bolesnik samostalno hoda i ustaje iz stolice, ali ne može se penjati uz stepenice
<b>5</b>	Bolesnik samostalno hoda, ali ne može ustati iz stolice ili penjati se uz stepenice
<b>6</b>	Bolesnik hoda samo uz pomoć, ili samostalno sa dugim udlagama/ortozama
<b>7</b>	Bolesnik hoda sa dugim udlagama/ortozama, ali treba pomoć kod održavanja ravnoteže
<b>8</b>	Bolesnik stoji s dugim udlagama/ortozama, ali ne može hodati čak ni uz pomoć
<b>9</b>	Bolesnik je u invalidskim kolicima
<b>10</b>	Bolesnik je nepokretan i vezan uz krevet

Uzimajući u obzir to da postoje različite vrste mišićnih distrofija sa različitom progresijom, spomenute skale zahtijevaju opreznu primjenu posebno kod pacijenata sa sporo progresivnim dijagnozama [18.]

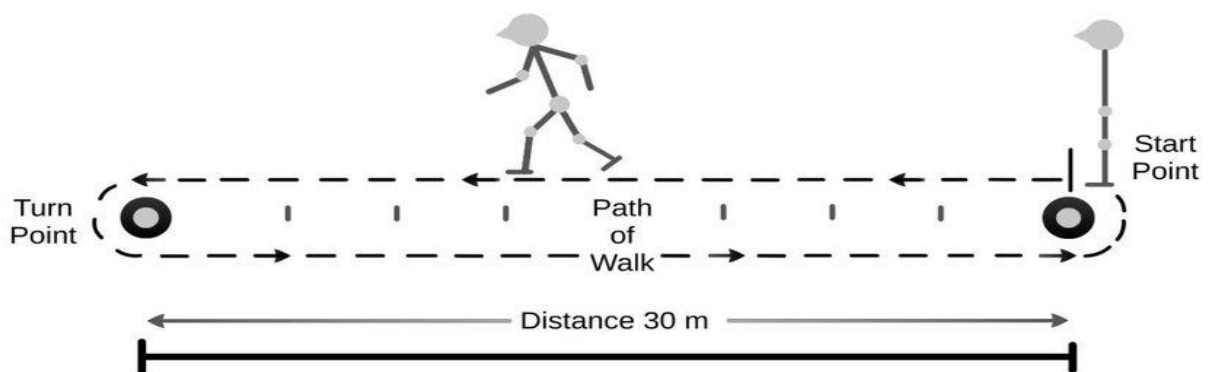
#### 4.7. 6 minutni test hoda

Šest minutni test hoda je test kojim je svrha utvrditi koliku udaljenost može proći pacijent u šest minuta po tvrdoj i ravnoj podlozi. Prvotno je 6 minutni test hoda bio zamišljen za pacijente oboljele od kardioloških bolesti i za oboljele od respiratornih bolesti, ali test se koristi i kod raznih oboljenja uključujući i mišićnu distrofiju.

Test od početka do kraja u normalnom slučaju traje manje od 15 minuta. Preporučuje se test izvoditi po ravnoj 30 metara dugoj podlozi. Pacijent treba hodati do kraja staze, okrenuti se i doći na početak, te ponavljati isto u okviru šest minuta [Slika 4.7.1.].

Tijekom izvođenja testa ako pacijent osjeti umor može sjesti i odmoriti. Test se izvodi u dijagnostičke svrhe, pa nije potrebno da pacijent izvodi test brzo. Test se ponavlja dva do tri puta nekoliko dana da bi se dobili točniji rezultati.

U kliničke svrhe test se izvodi prije i nakon fizioterapijskog procesa. Kod mišićne distrofije, šest minutni test hoda koristi se kao uvid u progresiju bolesti [19].



Slika 4.7.1. 6 minutni test hoda.

Izvor:[[https://www.researchgate.net/figure/Schematic-illustration-of-the-6-minute-Walk-Test\\_fig8\\_315698817](https://www.researchgate.net/figure/Schematic-illustration-of-the-6-minute-Walk-Test_fig8_315698817)]

## 5. FIZIOTERAPIJA

Svakako se naglašava kako je preporučljivo započeti fizioterapiju što je prije moguće s obzirom da će navedena doprinijeti fazi liječenja. Jedna od metoda na temelju koje je moguće izraditi fizioterapijski program je svakako skala koja se odnosi na procjenu motoričke sposobnosti oboljele osobe, a prikazana je na slijedećem tabličnom prikazu [Tablica 5.1].

Tablica 5.1 Skala motoričke sposobnosti. Izvor: [G. Čović, Grozdek, Z. Maček, Neurofacilitacijska terapija. Zagreb, 2011]

<b>AKTIVNOSTI</b>	<b>BODOVI</b>						
	0	1	2	3	4	5	6
<b>Iz ležećeg položaja na leđima u bočni položaj</b>							
<b>Iz ležećeg položaja na leđima u sjedeći položaj na krevetu</b>		X					
<b>Sjedenje uz ravnotežu</b>			X				
<b>Iz sjedećeg u stojeći položaj</b>				X			
<b>Hodanje</b>		X					
<b>Funkcija nadlaktice</b>							X
<b>Pokreti šaka</b>						X	
<b>Napredne aktivnosti ruku</b>						X	
<b>Opći tonus</b>			X				

Gore navedena tablica omogućava nam da lakše procijenimo pacijentove mogućnosti koje zahtijevaju složenije kretnje kod kojih se koristi snaga različitih skupina mišića, te promjena položaja tijela koje se koriste kod aktivnosti svakodnevnog života.

Upravo se na temelju različitih mjerenja vrši procjena fizioterapijskih aktivnosti koje je sve potrebno provesti u cilju poboljšanja zdravstvenog stanja oboljele osobe. Promatranjem i procjenom osobe oboljele od mišićne distrofije dolazimo do pravilnog fizioterapijskog postupka koji pomaže pacijentu u daljnjim aktivnostima svakodnevnog života i što bolju participaciju u socijalnom okruženju.

## **6. ZAKLJUČAK**

Fizioterapijska procjena hoda bolesnika sa mišićnom distrofijom provodi se kako bi došlo do uviđanja bolesnikovih potreba, tj. ostvarenje uspostave normalnog funkcioniranja bolesnika. Potrebno je biti u mogućnosti individualno raspoznati sva odstupanja funkcionalne pokretljivosti od normalne. U tom kontekstu fizioterapijska procjena je tip procjene koja uključuju procese koji se odnose na konkretna prikupljanja različitih informacija o problemima kao i drugim sposobnostima koje se odnose na funkcioniranje bolesnika. U tom kontekstu moguće je razlikovati različite kvalitativne i kvantitativne metode na temelju kojih se provode mjerenja. Na temelju mjerenja prezentira se odgovarajuća individualna fizioterapija koja će pomoći pacijentu.

## 7. LITERATURA

- [1]. E. Meryon, On fatty degeneration of the voluntary muscles: report of the Royal Medical and Chirurgical Society, Dec 9, 1851. *Lancet*. 1851; 2: 588-589
- [2.] F. Muntoni, C. Sewry, L. Wilson. LPrenatal diagnosis in congenital muscular dystrophy. *Lancet*. 1995. 345-591
- [3.] F. Muntoni, T. Voit. 133rd ENMC International Workshop on Congenital Muscular Dystrophy (IXth International CMD Workshop). *Neuromuscul Disord*. 2005. 794-801.
- [4]. J. Schessl. Y. Zou, C.G. Bönnemann. Congenital muscular dystrophies and the extracellular matrix. *Seminars in Pediatric Neurology*. 2006. 80-89.
- [5.] D. E. Bowles, S. W. McPhee. C. Li. Phase 1 gene therapy for Duchenne muscular dystrophy using a translational optimized AAV vector. *Mol Ther* 2012. 443–455.
- [6]. D.M. Escolar, L.P. Hache, P.R. Clemens. Randomized, blinded trial of weekend vs daily prednisone in Duchenne muscular dystrophy. *Neurology* 2011. 444–452
- [7.] C.F. Adkin, P.L. Meloni, S. Fletcher, Multiple exon skipping strategies to by-pass dystrophin mutations. *Neuromuscul Disord* 2012. 297–305.
- [8.] S.D. Wilton, S. Fletcher. Novel compounds for the treatment of Duchenne muscular dystrophy: emerging therapeutic agents. *Appl Clin Genet* 2011. 29–44.
- [9.] Z. Maček, G. Grozdek, Mjerenja i dokumentacija u neurološkoj fizioterapiju. *Fizioterapija*, 1999. 123. – 125.
- [10.] G. Čović, Grozdek, Z. Maček, Neurofacilitacijska terapija. Grafičko oblikovanje i tisak Printera Grupa, 2011
- [11.] E. Domholdt, *Physical therapy research: principles and applications*. Philadelphia. 2002. 161-163.
- [12.] D. Wade, *Measurement in neurological rehabilitation*. Oxford: Oxford University Press, 1992
- [13.]S. Ryder, R.M. Leadley, N. Armstrong, M. Westwood, S. de Kock, T. Butt, The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;1:79.

- [14.] Uzelac, A. Fizioterapijska procjena hoda. Završni rad. Split: Sveučilište u Splitu, 2015.
- [15.] D.Wade. Measurement in Neurological Rehabilitation. Oxford: Oxford Medical Publications, 2000.
- [16.] C. Marshall, G. Rossman, Designing Qualitative Research. Thousand Oaks, CA: Sage, 1998.
- [17.] <https://www.scribd.com/doc/76376848/Manuelni-Misicni-Test> (dostupno 10.7.2021.)
- [18.] L. Yen, Mou, L. Yi, Jing, Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. InTech Europe, 2012.
- [19.] <https://muscular dystrophy news.com/six-minute-walk-test/> (dostupno 10.7.2021.)

## 8. POPIS SLIKA

Slika 2.1.2.1. Prikaz Beckerove mišićne distrofije .....	5
Slika 2.1.3.1 Emery Dreifussova mišićna distrofija .....	7
Slika 2.1.5.1 Facioskalupulohumeralna mišićna distrofija .....	8
Slika 2.1.6.1 Okulofaringealna mišićna distrofija.....	9
Slika 2.2.1. Gowersov znak.....	10
Slika 4.7.1. 6 minutni test hoda. ....	25



## 9. POPIS TABLICA

Tablica 3.1.1. Podfaza oslonca.....	12
Tablica 3.1.2. Podfaze njihanja .....	13
Tablica 4.5.1. Manualni mišićni test .....	23
Tablica 4.6.1. Brooke skala .....	24
Tablica 4.6.2 Vignos skala .....	24
Tablica 5.1 Skala motoričke sposobnosti.....	26



IZJAVA O AUTORSTVU  
I  
SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjiga, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Svi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim prisvajanjem tuđeg znanstvenog ili stručnoga rada. Sukladno navedenom studenti su dužni potpisati izjavu o autorstvu rada.

Ja, DINO KRANJČEC pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor završnog rada pod naslovom FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA HODA KOD OSOBA S MIŠIĆNOM DISTROFIJOM te da u navedenom radu nisu na nedozvoljeni način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student:  
Dino Kranjčec

Kranjčec Dino  
(vlastoručni potpis)

Sukladno Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završne/diplomske radove sveučilišta su dužna trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi istovrsnih umjetničkih studija koji se realiziraju kroz umjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Ja, DINO KRANJČEC neopozivo izjavljujem da sam suglasan s javnom objavom završnog rada pod naslovom FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA HODA KOD OSOBA S MIŠIĆNOM DISTROFIJOM čiji sam autor.

Student:  
Dino Kranjčec

Kranjčec Dino  
(vlastoručni potpis)