

Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije

Magdalenić, Karla

Undergraduate thesis / Završni rad

2024

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

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:122:089548>

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

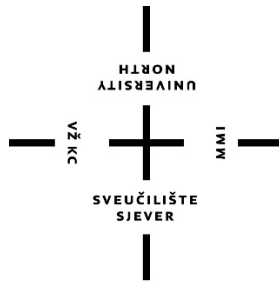
Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-19**



Repository / Repozitorij:

[University North Digital Repository](#)





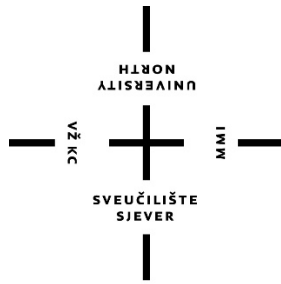
Sveučilište Sjever

Završni rad br. 308/FIZ/2024

Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije

Karla Magdalenić, 0336055727

Varaždin, lipanj 2024. godine



Sveučilište Sjever

Odjel za fizioterapiju

Završni rad br. 308/FIZ/2024

Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije

Student

Karla Magdalenić, 0336055727

Mentor

Željka Kopjar, mag. physioth

Varaždin, lipanj 2024. godine

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL: Odjel za fizioterapiju

STUDIJ: preddiplomski stručni studij Fizioterapija

PRISTUPNIK: Karla Magdalenic

MATIČNI BROJ: 0336055727

DATUM: 14.06.2024.

KOLEGIJ: Fizioterapija II

NASLOV RADA: Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije

NASLOV RADA NA
ENGL. JEZIKU: Physiotherapy evaluation in persons suffering from muscular dystrophy

MENTOR: Željka Kopjar, mag physioth

ZVANJE: predavač

ČLANOVI POVJERENSTVA

1. Nikolina Zaplatić Degač, pred., predsjednik
2. Željka Kopjar, pred., član mentor
3. Anica Kuzmić, pred., član
4. Marija Arapović, pred., zamjenski član
5. _____

Zadatak završnog rada

BROJ: 308/FIZ/2024

OPIS

Fizioterapijski pristup kod osoba oboljelih od mišićne distrofije predstavlja ključan dio cjelokupnog terapijskog plana za upravljanje ovom progresivnom neuromuskularnom bolešću. Mišićna distrofija karakterizirana je progresivnom slabosti mišića koje dovodi do značajnih funkcionalnih ograničenja i komplikacija. Kvalitetno odrađena fizioterapijska procjena je bitna za početak svake fizioterapijske intervencije. SOAP model predstavlja model dokumentiranja fizioterapijske procjene. Fizioterapijska procjena kod oboljelih od mišićne distrofije je prvenstveno usmjerena na postupke dobivanja potrebnih podataka koji su u srodnosti s samom bolešću. Cilj ovog postupka je definiranje funkcija koje su bolesniku još preostale. Ova procjena uključuje mjerenje pasivnog opsega pokreta, mišićnu rastezljivost, posturu tijela, hod, funkciju, sudjelovanje u aktivnostima svakodnevnog života, te kvalitetu života. Osnovne sastavnice subjektivne procjene motoričkog funkcioniranja su mišićni tonus, pokretljivost udova, reakcije ravnoteže, funkcionalne aktivnosti, kompenzacijske strategije pokretanja i asociirane reakcije. Nakon provedene procjene slijedi izrada individualiziranog fizioterapijskog pristupa koja uključuje: vježbe jačanja mišića, vježbe istezanja, vježbe disanja, primjenu ortopedskih pomagala, primjenu hidroterapije, te rehabilitaciju bolesnika po fazama pokretljivosti u kojima značajnu svrhu ima edukacija bolesnika i njegove obitelji.

ZADATAK URUČEN: 14.06.2024.

SVEUČILIŠTE
SIEVER

POBES MENTORA

Predgovor

Zahvaljujem mentorici Željki Kopjar, mag. physioth na pomoći i stručnom usmjeravanju tijekom pisanja ovog završnog rada.

Sažetak

Fizioterapijski pristup kod osoba oboljelih od mišićne distrofije predstavlja ključan dio cjelokupnog terapijskog plana za upravljanje ovom progresivnom neuromuskularnom bolešću. Mišićna distrofija karakterizirana je progresivnom slabosti mišića koje dovodi do značajnih funkcionalnih ograničenja i komplikacija. Stoga je važno razumjeti ulogu fizioterapije u pružanju podrške bolesnicima s ovom bolešću. Kvalitetno odrađena fizioterapijska procjena je bitna za početak svake fizioterapijske intervencije. SOAP model predstavlja model dokumentiranja fizioterapijske procjene. S se odnosi na subjektivni pregled, O – objektivni, A – analiza dobivenih rezultata iz subjektivnog i objektivnog pregleda, P – plan fizioterapijskog postupka. Fizioterapijska procjena kod oboljelih od mišićne distrofije je prvenstveno usmjerena na postupke dobivanja potrebnih podataka koji su u srodnosti s samom bolešću. Cilj ovog postupka je definiranje funkcija koje su bolesniku još preostale, koje nisu zahvaćene bolešću. Ova procjena uključuje mjerenje pasivnog opsega pokreta, mišićnu rastezljivost, posturu tijela, hod, funkciju, sudjelovanje u aktivnostima svakodnevnog života, te kvalitetu života. Kod neurološkog bolesnika glavni cilj je uočiti odstupanja motorike od normalnog funkcioniranja. Osnovne sastavnice subjektivne procjene motoričkog funkcioniranja su mišićni tonus, pokretljivost udova, reakcije ravnoteže, funkcionalne aktivnosti, kompenzacijske strategije pokretanja i asocirane reakcije. Nakon provedene procjene slijedi izrada individualiziranog fizioterapijskog pristupa koja uključuje: vježbe jačanja mišića, vježbe istezanja, vježbe disanja, primjenu ortopedskih pomagala, primjena hidroterapije, te rehabilitaciju bolesnika po fazama pokretljivosti u kojima značajnu svrhu ima edukacija bolesnika i njegove obitelji.

Ključne riječi: Mišićna distrofija, fizioterapijska procjena, individualizirani fizioterapijski pristup

Abstract

Physiotherapy approach in persons suffering from muscular dystrophy is a key part of the overall therapeutic plan for the management of this progressive neuromuscular disease. Muscular dystrophy is characterized by progressive muscle weakness that can lead to significant functional limitations and complications. Therefore, it is important to understand the role of physiotherapy in supporting patients with this disease. A quality physiotherapy assessment is essential for the start of any physiotherapy intervention. The SOAP model is a model for documenting physiotherapy assessment. S - subjective examination, O - objective, A - analysis of the results obtained from the subjective and objective examination, P - physiotherapy procedure plan. Physiotherapy assessment for patients with muscular dystrophy is primarily focused on procedures for obtaining the necessary data related to the disease itself. The goal of this procedure is to define the functions that the patient still has, which are not affected by the disease. This assessment includes measurement of passive range of motion, muscle extensibility, body posture, gait, function, participation in activities of daily living, and quality of life. In the case of a neurological patient, the main goal is to detect motor deviations from normal functioning. The basic components of the subjective assessment of motor functioning are muscle tone, limb mobility, balance reactions, functional activities, compensatory movement strategies and associated reactions. After the assessment, an individualized physiotherapy approach is developed, which includes: muscle strengthening exercises, stretching exercises, breathing exercises, the use of orthopedic aids, the use of hydrotherapy, and the rehabilitation of the patient according to mobility phases, in which the education of the patient and his family has a significant purpose.

Key words: Muscular dystrophy, physiotherapy assessment, individualized physiotherapy approach

Popis korištenih kratica

ATP	Adenozin-trifosfat
MD	Mišićna distrofija
KMD	Kongenitalna mišićna distrofija
BMD	Beckerova mišićna distrofija
EMG	Elektromiografija
DMD	Duchenova mišićna distrofija
EDMD	Emery-Dreifussova mišićna distrofija
FSHD	Fasciokapulohumeralna mišićna distrofija
OPMD	Okulofaringealna mišićna distrofija
LGMD	Mišićna distrofija udova – pojasa
MR	Magnetska rezonancija
CT	Kompjutorizirana tomografija
AAV	Adeno-asocijirani virus
MKF	Međunarodna klasifikacija funkcioniranja, onesposobljenosti i zdravlja
KAFO	Ortoze za donje udove za stabilnost stopala, gležnja - koljena
AFO	Ortoze za donje udove za stabilnost stopala - gležnja

Sadržaj

1. Uvod	1
2. Anatomija i fiziologija mišića i mišićne kontrakcije	2
2.1. Patofiziologija	4
2.2. Etiologija	4
2.3. Klasifikacija mišićne distrofije	5
2.3.1. Kongenitalna mišićna distrofija	5
2.3.2. Beckerova mišićna distrofija	6
2.3.3. Duchenova mišićna distrofija	7
2.3.4. Emery - Dreifussova mišićna distrofija	9
2.3.5. Fascioskapulohumeralna mišićna distrofija	10
2.3.6. Okulofaringealna mišićna distrofija	10
2.3.7. Mišićna distrofija udova – pojasa	11
2.3.8. Distalna mišićna distrofija	12
3. Dijagnostika i liječenje mišićne distrofije	13
3.1. Klinička slika	13
3.2. Dijagnostika mišićne distrofije	14
3.3. Potencijali liječenja mišićne distrofije	15
4. Fizioterapijska procjena	16
4.1. Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije	16
4.1.1. Procjena mišićnog tonusa	18
4.1.2. Procjena pokretljivosti udova	19
4.1.2.1. Procjena hoda	
20	
4.1.3. Reakcije ravnoteže	20

4.1.4. Procjena funkcionalne sposobnosti	21
4.1.5. Kompenzacijske strategije pokretanja	21
4.1.6. Asocirane reakcije	21
4.2. Merenje i testiranje	22
4.2.1. Mišićni manualni test.....	22
4.2.2. Test hoda na deset metara.....	23
4.2.3. Šest minutni test hoda.....	23
4.2.4. Skala za procjenu motorike.....	23
4.2.5. Vignos i Brook skale	24
4.3. Individualizirani fizioterapijski pristup	26
4.3.1. Ortopedska pomagala	27
5. Fizioterapijske intervencije	28
5.1. Vježbe disanja	28
5.2. Vježbe istezanja.....	29
5.2.1. Statičko pozicijsko istezanje.....	30
5.2.2. Aktivno samoistezanje	31
5.2.3. Pasivno istezanje	31
5.3. Vježbe za jačanje mišića	32
5.4. Hidroterapija	34
6. Rehabilitacija bolesnika oboljelih od mišićne distrofije-	35
6.1. Rana faza samostalnog hoda.....	35
6.2. Prijelazna faza poteškoća u hodu	36
6.3. Faza gubitka pokretljivosti.....	36
7. ZAKLJUČAK	38
8. Literatura.....	39
Popis slika.....	41
Popis tablica.....	42

1. Uvod

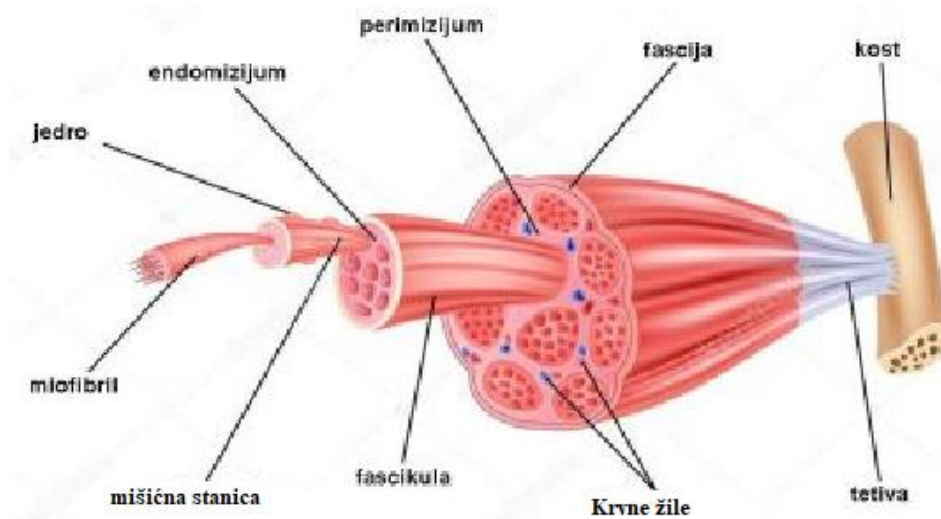
Mišićna distrofija predstavlja heterogenu skupinu nasljednih bolesti, od kojih su najpoznatije Duchenneova i Beckerova distrofija, koje su uzrokovane mutacijom gena koji regulira proizvodnju proteina distrofina, ključnog za normalno funkcioniranje mišića [1]. Ova bolest utječe na fizičko zdravlje i na kvalitetu života oboljelih, te vrlo često rezultira invaliditetom i otežanim izvršavanjem svakodnevnih aktivnosti. Pravovremena dijagnostika, odgovarajuće liječenje i preventivne mjere su važne za upravljanje ovom bolešću. Dijagnostika mišićne distrofije uključuje klinički pregled, genetsko testiranje, elektromiografiju i biopsiju mišića [2]. Vrlo važno je postaviti točnu dijagnozu kako bi se započelo što prije s liječenjem. Uspostavljanje individualiziranog plana liječenja od velike je važnosti za oboljele od mišićne distrofije, a uključuje fizikalnu terapiju, rehabilitaciju, ortopedska pomagala, lijekove koji usporavaju napredovanje bolesti, kao i kirurške zahvate u određenim slučajevima [3]. Fizioterapija igra ključnu ulogu u skrbi za osobe oboljele od mišićne distrofije. Bitno je naglasiti da se fizioterapijski pristup mora prilagoditi specifičnim potrebama i mogućnostima svakog individualnog bolesnika, uzimajući u obzir stadij bolesti, tip mišićne distrofije i prisutne simptome. Glavni ciljevi fizioterapije kod mišićne distrofije uključuju održavanje opsega pokreta, jačanje mišića, poboljšanje držanja tijela, smanjenje respiratornih komplikacija, prevenciju kontraktura zglobova i smanjenje rizika od padova. Ovi ciljevi postižu se kroz različite terapijske tehnike i vježbe. Fizioterapijski pristup kod osoba oboljelih od mišićne distrofije temelji se na holističkom pristupu koji uključuje individualizirane terapijske intervencije, edukaciju, prevenciju i podršku kako bi se poboljšala kvaliteta života ovih osoba i omogućilo što bolje funkcioniranje u svakodnevnom životu [4].

Cilj ovog završnog rada je uočiti važnost detaljne fizioterapijske procjene i posljedično tome primjenu kvalitetne fizioterapijske intervencije u upravljanju simptomima i poboljšanju funkcionalnog statusa kod osoba oboljelih od mišićne distrofije. Svrha je bolje razumijevanje uloge fizioterapije u procjeni, primjeni različitih testova i holističkom pristupu liječenju ove progresivne genetske bolesti, kao i identifikacija najučinkovitijih terapijskih strategija za poboljšanje kvalitete života ovih bolesnika [4].

2. Anatomija i fiziologija mišića i mišićne kontrakcije

Mišićno vlakno građeno je od velikog broja vlakana promjera 10 - 80 μ m, a svako je vlakno sastavljeno od podjedinica Z-ploča i pruga. Svako mišićno vlakno je inervirano od jednog živčanog završetka. Mišićno vlakno se sastoji od nekoliko stotina do nekoliko tisuća mišićnih vlaknaca koje se nazivaju miofibrila (Slika 2.1.). Svaka miofibrila sastoji od oko 1.500 miozinskih i 3.000 aktinski niti koje se nalaze jedne uz druge, a odgovorne su za mišićnu kontrakciju. I-pruge (izotropne za polariziranu svjetlost), formiraju aktinske niti, a miozinske niti zajedno s krajevima aktinskih niti koje se s njima preklapaju formiraju takozvane A-pruge (anizotropne za polariziranu svjetlost) [5]. Miozinske niti imaju poprečne mostove. Mišićna kontrakcija nastaje djelovanjem aktinskih niti i poprečnih mostova. Z-ploče građene su od nitastih bjelančevina koje su različite od miozinskih i aktinskih niti. One poprečno prolaze kroz svaku pojedinu miofibrilu, povezujući tako susjedne miofibrile kroz cijelo mišićno vlakno. Sarkomera je dio miofibrile koji se nalazi između dvije Z-ploče. Održavanje usporednog položaja aktinskih i miozinskih niti omogućeno je zbog velikog broja nitastih molekula bjelančevina tinina. Ova molekula je svojim krajem koji je elastičan povezana sa Z-pločom. To omogućuje promjene duljine za vrijeme kontrakcije i relaksacije sarkomere. Njezin drugi kraj povezan je s miozinskom niti. Kod mehanizma nastanka mišićne kontrakcije važna je inervacija mišića. Svaki pojedinačni motoneuron koji izlazi iz kralježnične moždine inervira veći broj mišićnih vlakana, a broj vlakana ovisi o vrsti mišića. Motorička jedinica je naziv za se sva mišićna vlakna koja inervira jedno živčano vlakno. Mali mišići, koji reagiraju brzo i koji se trebaju nadzirati, imaju veći broj živčanih vlakana za manji broj mišićnih vlakana. Veliki mišići, koji ne trebaju tako precizni nadzor, mogu imati stotine mišićnih vlakana u motoričkoj jedinici [5]. Za nastanak voljne kontrakcije potreban je akcijski potencijal koji se širi duž motoričkog živca, sve do njegovih završetaka na mišićnim vlaknima. Na živčanom završetku se luči acetilkolin koji lokalno djeluje na membranu mišićnog vlakna te otvara kationske kanale koji su njime regulirani. Otvaranje tih kanala omogućuje difuziju puno natrijevih iona u unutrašnjost membrane mišićnog vlakna. To dovodi do depolarizacije te kasnije stvaranja akcijskog potencijala na membrani mišićnog vlakna. Zatim akcijski potencijal depolarizira membranu mišića te iz sarkoplazmatske mrežice oslobađa veliki broj kalcijevih iona koji su u njoj pohranjeni. Ioni kalcija se odmah vraćaju u sarkoplazmatsku mrežicu djelovanjem kalcijске crpke i time završava kontrakcija mišića. Klizanje niti je ključni temeljni mehanizam mišićne kontrakcije. Za vrijeme opuštanja krajevi se aktinskih niti, koje se nalaze između dvaju susjednih Z-ploča, jako malo preklapaju, a prilikom kontrakcije su aktinske niti uvučene među miozinske niti i njihovi se krajevi međusobno puno više preklapaju [5]. Nakon toga aktinske niti dovedu Z-ploče prema samim krajevima miozinskih niti. Sile koje nastaju međusobnim

djelovanjem poprečnih mostova na miozinskim nitima s aktinskim nitima su uzrok klizanju niti. U stanju opuštanja te sile nisu aktivne, no ako se mišićnim vlaknom proširi akcijski potencijal, to će prouzročiti otpuštanje velike količine kalcijevih iona iz sarkoplazmatske mrežice. Ioni vrlo brzo okruže miofibrile i aktiviraju sile između miozinskih i aktinskih niti, pa započne mišićna kontrakcija. Za očuvanje kontrakcije potrebna je energija, a ona potječe iz veza bogatih energijom u molekulama ATP-a [5]. Mišići omogućuju kretanje, pomažu u održanju uspravnog položaja tijela, te za obavljanje različitih svakodnevnih aktivnosti [1]. Ovisno o njihovoj funkciji, mišići se mogu podijeliti na dva osnovna tipa: skeletne mišiće, koji su odgovorni za pokrete kostiju i vanjsku pokretljivost tijela, te glatke i srčane mišiće, koji su odgovorni za rad unutarnjih organa i srčanu funkciju [2].



Slika 2.1. Anatomija mišića čovjeka

Izvor: (Mišići-građa :: Kretanje (webnode.hr))

Mišićna kontrakcija može biti voljna ili nevoljna. Voljna kontrakcija kontrolira se voljnim živčanim sustavom i omogućuje svjesno kontroliranje pokreta mišića, kao što su hodanje, trčanje ili dizanje utega. Nevoljna kontrakcija, s druge strane, odvija se automatski i regulira se autonomnim živčanim sustavom. Primjeri nevoljnih kontrakcija uključuju srčane kontrakcije ili peristaltiku crijeva. Proces mišićne kontrakcije nije samo ključan za kretanje i fizičke aktivnosti,

već igra i vitalnu ulogu u održavanju homeostaze tijela, reguliranju tjelesne temperature i podržavanju unutarnjih organa [2].

2.1. Patofiziologija

Mehanizam nastanka mutacija u genima koji kodiraju mišićne proteine i dovode do disfunkcije mišićne stanice još nije u potpunosti jasan. Distrofin je membranski protein pa se vjeruje da njegov nedostatak uzrokuje propadanje membrane. Za vrijeme propadanja stanične membrane, dolazi i do gubitka nekih mišićnih enzima što rezultira mišićnu slabost. Na disfunkciju mišićne stanice može utjecati i poremećena aktivnost kalcijevih kanala, pa to dovodi do pretjeranog i nekontroliranog ulaska kalcijevih iona u stanicu. Zbog toga dolazi do mnogih reakcija koje dovode do oštećenja mitohondrija, što rezultira fibrozom i nekrozom stanice. Također dolazi i do poremećaja glikolize i oksidacijskih reakcija, pa i funkcija voltažno reguliranih kanala. Na posljertku to sve dovodi do neravnoteže između pro i antiapoptotičkih signalnih puteva koji zatim dodatno razaraju mišićnu stanicu [6].

2.2. Etiologija

Etiologija mišićne distrofije je složena i raznolika, s različitim genetičkim, molekularnim i okolišnim faktorima koji mogu doprinijeti razvoju ovog stanja. Mišićna distrofija je skupina nasljednih bolesti koje karakterizira postupno propadanje mišića i gubitak mišićne funkcije [7]. Glavni uzrok leži u genetskim mutacijama koje dovode do oštećenja ili nedostatka proteina važnih za normalno funkcioniranje mišićnih stanica. Najpoznatiji tip mišićne distrofije je Duchenneova distrofija, uzrokovana mutacijom na X kromosomu koja utječe na gen koji kodira protein distrofin. Ova bolest često pogađa dječake i obično se manifestira u ranom djetinjstvu, s progresivnim slabljenjem mišića i gubitkom pokretljivosti. Osim Duchenneove distrofije, postoji i Beckerova distrofija koja je slična, ali ima blaži tijek i kasniji početak simptoma. Osim ova dva najčešća tipa, postoje i brojni drugi oblici mišićne distrofije. Svaki od ovih tipova ima svoje specifične genetske uzroke i kliničke manifestacije, međutim neki oblici mišićne distrofije mogu biti stečeni. Iako su genetske mutacije osnovni uzrok većine slučajeva mišićne distrofije, okolišni i drugi faktori mogu utjecati na težinu simptoma i progresiju bolesti. Primjerice, prehrana, tjelesna aktivnost i pravilno upravljanje mišićnom funkcijom mogu biti vrlo važni čimbenici kod upravljanja bolešću i poboljšanju kvalitete života oboljelih. Razumijevanje etiologije mišićne distrofije nije samo važno za dijagnosticiranje i liječenje oboljelih, već i za razvoj novih terapija i preventivnih strategija [7].

2.3. Klasifikacija mišićne distrofije

Klasifikacija mišićne distrofije važna je za razumijevanje različitih tipova ove kompleksne skupine bolesti. Postoji nekoliko različitih klasifikacijskih sistema koji se koriste za kategorizaciju mišićne distrofije, a često se koristi kombinacija kliničkih, genetičkih i patofizioloških karakteristika kako bi se odredio odgovarajući tip bolesti. Klasifikacija mišićne distrofije važna je za usmjeravanje dijagnostičkih postupaka, praćenje napretka bolesti i odabir odgovarajuće terapije [7].

2.3.1. Kongenitalna mišićna distrofija

Kongenitalne mišićne distrofije (KMD) su heterogena skupina poremećaja karakteriziranih mišićnom slabošću od rođenja i različitim kliničkim manifestacijama oka i središnjeg živčanog sustava. Neki od ovih poremećaja su fatalni u prvim godinama života, ali drugi imaju blaži tijek, s preživljavanjem u odrasloj dobi. Ova progresivna bolest karakterizira slabost mišića, gubitak mišićne mase i pogoršanje motoričkih funkcija tijekom vremena. Kongenitalna mišićna distrofija spada u skupinu neuromuskularnih bolesti i može se manifestirati na različite načine, ovisno o tipu i ozbiljnosti bolesti. KMD je uzrokovan genetskim mutacijama koje utječu na proizvodnju proteina potrebnog za normalan razvoj mišića. Najčešće tipove KMD uzrokuju mutacije u genima za proizvodnju proteina kolagena, proteina koji je važan za strukturu mišićnih vlakana i vezivnog tkiva [7]. Među najčešćim tipovima KMD su kongenitalna miopatija s nedostatkom merosina (MDC1A) i kongenitalna mišićna distrofija tipa 1A (CMD1A). Djeca s KMD obično pokazuju znakove slabosti mišića, hipotoniju (Slika 2.2.) odnosno smanjeni tonus mišića [8]. Također su prisutne i poteškoće s hranjenjem, respiratorne poteškoće i kašnjenje u postizanju motoričkih miljokaza poput puzanja i hodanja. Progresija bolesti može rezultirati teškim invaliditetom i ovisnošću o invalidskim kolicima u ranom djetinjstvu ili adolescenciji. Dijagnoza KMD obično se postavlja na temelju kliničkih simptoma, genetskog testiranja i biopsije mišića radi analize strukture i prisutnosti određenih proteina. Pravovremena dijagnoza je bitna za uspostavljanje individualiziranog plana liječenja i upravljanja simptomima. Iako trenutno nema potpuno izlječenje za KMD, pristup liječenju usmjeren je na ublažavanje simptoma, održavanje funkcionalne sposobnosti i poboljšanje kvalitete života. Liječenje je trenutno simptomatsko jer nema definitivnih tretmana. Terapijski pristup uključuje fizikalnu terapiju i vježbe istezanja za poboljšanje mobilnosti i sprječavanje kontraktura korištenje pomagala prema potrebi za pomoć pri kretanju, uključujući štapove, hodalice, ortoze i invalidska kolica te ortopedske intervencije za

komplikacije deformiteta stopala i skolioze. Respiratornu funkciju treba redovito nadzirati i provoditi respiratornu terapiju. Od velike važnosti je i psihološka podrška bolesniku i obitelji [7].



Slika 2.2. Hipotonično dojenče sa znakovima KMD

Izvor: (Hipotonija kod djece; simptomi i liječenje (unanse.com))

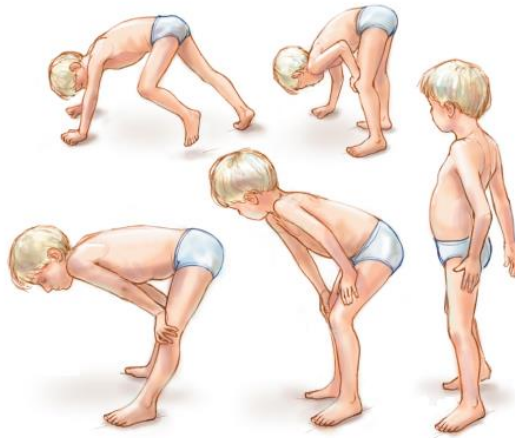
2.3.2. Beckerova mišićna distrofija

Beckerova mišićna distrofija (BMD) je genetski poremećaj koji spada u skupinu mišićnih distrofija, a nastaje kao rezultat mutacija na X kromosomu. Ova bolest karakterizira postupno slabljenje mišića tijekom vremena, ali se obično javlja kasnije i ima blaži tijek u usporedbi s Duchenneovom mišićnom distrofijom (DMD), s kojom dijeli zajednički genetički uzrok [9]. BMD se najčešće dijagnosticira kod adolescenata i mladih odraslih muškaraca, iako se simptomi mogu početi pojavljivati i u kasnijoj dobi. Glavni simptomi uključuju progresivno slabljenje mišića, posebno u području zdjelice, bedara, ramena i gornjeg dijela tijela [10]. Bolesnici s BMD mogu imati poteškoće s hodanjem, penjanjem stepenicama, podizanjem predmeta i drugim svakodnevnim aktivnostima koje zahtijevaju mišićnu snagu. Dijagnoza BMD obično se postavlja na temelju kliničkih simptoma, rezultata elektromiografije, analize razine proteina distrofina u mišićima, genetskog testiranja i biopsije mišića [7]. Identifikacija specifične mutacije na X

kromosomu omogućuje potvrdu dijagnoze i razlikovanje BMD od drugih mišićnih distrofija. Unatoč tome što nema potpuno izlječenje za BMD, upravljanje simptomima i održavanje funkcionalne sposobnosti vrlo su važni dijelovi terapijskog pristupa. Fizioterapija igra bitnu ulogu u održavanju pokretljivosti, jačanju mišića i prevenciji komplikacija poput kontraktura zglobova. Terapija lijekovima, poput kortikosteroida, može usporiti progresiju bolesti i poboljšati kvalitetu života pojedinca. Bolesnici s BMD također mogu koristiti ortopedska pomagala poput ortoza i invalidskih kolica, važno je provođenje respiratorne terapije za podršku disanju, kao i psihološke podrške. BMD je varijabilna bolest koja se razlikuje od osobe do osobe, pa se terapijski pristup treba prilagoditi individualnim potrebama i specifičnosti svakog oboljelog. Kroz multidisciplinarni pristup koji uključuje medicinske stručnjake, fizioterapeute, genetičare i socijalne radnike, moguće je poboljšati kvalitetu života bolesnika s Beckerovom mišićnom distrofijom i pružiti im optimalnu skrb i podršku [10].

2.3.3. Duchenova mišićna distrofija

Duchenneova mišićna distrofija (DMD) je rijetka i progresivna nasljedna bolest mišića koja pogađa primarno dječake. To je najčešći i najozbiljniji oblik mišićne distrofije, a uzrokuje je genetska mutacija na X kromosomu. Budući da je X vezana bolest, dječaci su obično pogođeni dok su djevojčice rijetko zahvaćene, osim u izuzetnim slučajevima kada su nositelji mutiranog gena [9]. Karakterizira je postupno propadanje mišića, koje počinje obično u ranom djetinjstvu oko 3-5 godina života. Simptomi uključuju kašnjenje u motoričkom razvoju, slabost mišića, teškoće u hodanju i ustajanju, gubitak motoričkih sposobnosti te komplikacije u kardiovaskularnom i respiratornom sustavu. Progresija bolesti često dovodi do potrebe za invalidskim kolicima u adolescentnoj dobi, a životni vijek je obično znatno skraććen zbog komplikacija koje proizlaze iz slabosti mišića, poput srčanih problema i respiratornih poteškoća [1].



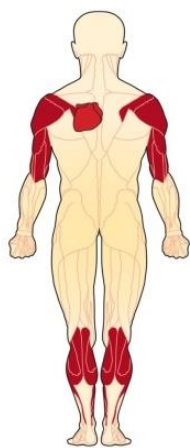
Slika 2.3. Gowerov znak kod DMD

Izvor: (<https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti-detajno/duchenne-misicna-distrofija-dmd>)

Prave poteškoće se zapažaju pri hodu, otežano je ustajanje iz čučnja, pozitivan Gowersov znak te slabost fleksornih mišića, uz hipertrofiju mišića stražnje lože potkoljenica, uočavaju se u dobi od 3 do 4 godine [10]. Gowersov znak je tipičan dijagnostički znak (Slika 2.3.), a označava uspinjanje po vlastitom tijelu iz početnog sagnutog položaja [11]. Bolesnik se rukama hvata za svoje noge i tako uspravlja. Zbog slabosti ekstenzora kuka, hod postaje "gegav" uz izraženu lumbalnu lordozu, a rameni обруč bude zabačen prema natrag kako bi se održala ravnoteža. Bolesniku se postaje sve teže uspinjati stepenicama, a postepeno je zahvaćena i distalna muskulatura. Patelarni tetivni refleks je odsutan već pri prvima kliničkim znakovima, dok refleks Ahilove tetive ostaje dugo održan. Postepeno se razvija kontraktura Ahilove tetive s posljedičnim ekvinovarusom, te se bolesnik počinje oslanjati na prednji dio stopala. Daljnjim napredovanjem bolesti, bolesnik postaje sve manje pokretan, obično krajem prvog desetljeća kod neliječenih bolesnika, dok se kod bolesnika liječenih steroidima ta nepokretnost obično razvija tri godine kasnije. Kontrakture se prvo razvijaju u donjim udovima, zatim u gornjim, te se može razviti i kifoskolioza. Kombinacija slabosti mišića i kontrakture dovodi do potpune invalidnosti. DMD je uzrokovan mutacijom u genu koji kodira protein distrofin, važan za strukturu i funkciju mišićnih stanica. Nedostatak distrofina dovodi do oštećenja mišićnih vlakana i upale, što rezultira postupnim gubitkom mišićne funkcije. Trenutno ne postoji lijek. Razumijevanje Duchenneove mišićne distrofije je bitno za pružanje podrške bolesnicima i njihovim obiteljima te za razvoj novih terapijskih pristupa koji bi mogli promijeniti tijek ove teške bolesti [10].

2.3.4. Emery - Dreifussova mišićna distrofija

Emery-Dreifussova mišićna distrofija (EDMD) je rijedak genetski poremećaj koji se karakterizira progresivnom mišićnom slabosti, kontrakturama zglobova i oštećenjem srca. Ova bolest obično počinje u djetinjstvu ili adolescenciji, iako se može javiti i kasnije u životu. EDMD je uzrokovan mutacijama u genima koji reguliraju strukturu i funkciju mišićnih stanica, posebno uključujući proteine lamina A/C i emerin koji igraju ključnu ulogu u održavanju integriteta jezgre stanica, a njihove mutacije dovode do poremećaja u strukturi i funkciji mišićnih stanica, kao i drugih tkiva u tijelu [12].



Slika 2.4. Emery-Dreifussova mišićna distrofija

Izvor: (<https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti-detaljno/emery-dreifuss-misicna-distrofija-edmd>)

Glavni simptomi EDMD uključuju progresivnu mišićnu slabost, posebno u ramenima, nadlakticama i listovima (Slika 2.4.). Kontrakture zglobova otežavaju kretanje [2]. Osim toga, srčane abnormalnosti, poput poremećaja ritma ili provodljivosti srca, mogu biti prisutne kod nekih bolesnika s EDMD. Dijagnoza EDMD obično se postavlja na temelju kliničkih simptoma, genetskog testiranja radi identifikacije specifičnih mutacija u genima koji su odgovorni za bolest te kardioloških pretraga za procjenu srčane funkcije i abnormalnosti. Liječenje EDMD obično uključuje simptomatsku terapiju usmjerenu na održavanje funkcionalne sposobnosti i kvalitete života. To uključuje fizioterapiju radi održavanja pokretljivosti i jačanja mišića, ortopedske intervencije za liječenje kontrakture zglobova, kao i kardiološko praćenje i terapiju za upravljanje srčanim problemima [12]. Važno je pružiti podršku oboljelima s EDMD i njihovim obiteljima te

im omogućiti pristup multidisciplinarnoj skrbi koja može ublažiti simptome i poboljšati kvalitetu života [7].

2.3.5. Fascioskapulohumeralna mišićna distrofija

Fascioskapulohumeralna distrofija (FSHD) je rijetki genetski poremećaj mišića koji uzrokuje progresivni gubitak mišićne mase i snage, posebno u mišićima lica, ramena i gornjeg dijela tijela. Naziv je dobio po područjima tijela koja najčešće pogođena: "facio" se odnosi na mišić lica, "scapulo" na mišić ramena koji postavljaju lopaticu i "humerus" na mišić nadlaktice [1]. Ova bolest obično počinje u adolescenciji ili ranom odraslom dobu, ali simptomi se mogu pojaviti i u djetinjstvu ili kasnije u životu. Glavni simptomi FSHD-a uključuju postupno slabljenje mišića lica, što može dovesti do izraženih promjena izraza lica, poput smanjenja pokreta u usnama ili zatvaranja očiju [7]. Također se može primijetiti smanjenje snage u gornjim udovima. FSHD je uzrokovan genetskom mutacijom koja rezultira prekomjernom aktivnošću određenih gena uključenih u kontrolu mišićnih stanica. Ova prekomjerna aktivnost uzrokuje propadanje mišićnih stanica i gubitak mišićne mase. Većina slučajeva FSHD-a povezana je s delecijom ili skraćanjem jednog određenog dijela kromosoma 4, poznatog kao D4Z4 regija [1]. Međutim, postoje i drugi genetički faktori koji mogu utjecati na razvoj ove bolesti. Nema specifičnog tretmana koji bi mogao potpuno zaustaviti ili izliječiti FSHD, ali postoje terapijski pristupi usmjereni na ublažavanje simptoma i poboljšanje kvalitete života bolesnika. To uključuje fizikalnu terapiju za očuvanje pokretljivosti i snage mišića, primjena ortoza za podršku zglobovima te terapije za kontrolu boli i druge simptome. U nekim slučajevima, kirurški zahvati kao što su tenotomije mogu se koristiti za poboljšanje funkcije pokreta [7].

2.3.6. Okulofaringealna mišićna distrofija

Okulofaringealna mišićna distrofija (OPMD) je rijetka nasljedna bolest koja se očituje progresivnom slabosti mišića lica, ždrijela i gornjeg dijela tijela. Ova bolest utječe na mišićne skupine koje su odgovorne za gutanje, govor i pokrete očiju. Naziv OPMD dolazi od riječi "oculus" što znači oči, te "pharynx" što znači ždrijelo te "dystrophia" što označava progresivno propadanje ili slabljenje mišića [2]. OPMD je uzrokovan mutacijama u genu za protein PABPN1 (poly(A)-binding protein nuclear 1) koji igra važnu ulogu u procesu stvaranja proteina u stanicama mišića [6]. Mutacije u ovom genu dovode do nakupljanja abnormalnih proteina u mišićnim stanicama, što rezultira njihovim propadanjem i gubitkom funkcije. Glavni simptomi OPMD uključuju postupno pogoršavanje gutanja, što može rezultirati poteškoćama u prehrani i povećanim rizikom

od aspiracije hrane ili tekućine u dišne puteve. Osim toga, bolesnici s OPMD mogu imati poteškoća s govorom, promuklosti glasa, smanjenja pokretljivosti očiju te slabosti mišića lica, uključujući teškoće s mrštenjem ili žvakanjem [1]. Dijagnoza OPMD obično se postavlja na temelju kliničkih simptoma, elektromiografije, genetskog testiranja za identifikaciju mutacija u genu PABPN1, te biopsije mišića radi analize strukture i prisutnosti abnormalnih proteina [7]. Iako nema specifičnog liječenja za OPMD, terapijski pristup obično uključuje simptomatsko liječenje usmjereno na poboljšanje kvalitete života bolesnika i održavanje funkcionalne sposobnosti. To uključuje fizioterapiju za jačanje mišića, održavanje pokretljivosti zglobova, logopedске vježbe za poboljšanje gutanja i govora, te hranjenje putem sonde u slučaju teških poteškoća s gutanjem. Važno je pružiti podršku bolesnicima s OPMD i njihovim obiteljima te ih educirati o mogućnostima liječenja, prevenciji komplikacija i prilagodbama u svakodnevnom životu koje mogu pomoći u upravljanju simptomima i očuvanju kvalitete života [2].

2.3.7. Mišićna distrofija udova – pojasa

Mišićna distrofija udova – pojasa, poznata i kao "limbgirdle" mišićna distrofija (LGMD), je grupa genetskih poremećaja mišića koji uzrokuju slabljenje i gubitak mišićne mase, posebno u mišićima ramena i kukova, što dovodi do poteškoća u hodanju, stajanju i podizanju predmeta. Naziv je dobila po području tijela koje je pogođeno "limb" se odnosi na udove, dok "girdle" označava pojasne mišiće ramena i kukova [1]. Postoje podtipovi LGMD-a, a svaki od njih je uzrokovan mutacijom u različitim genima, što rezultira različitim kliničkim karakteristikama i tijekom bolesti. Simptomi mogu varirati od blagih do teških, a obično se manifestiraju u adolescenciji ili ranoj odrasloj dobi. Glavni simptomi LGMD-a uključuju postupno slabljenje mišića ramena, kukova i trupa, što može rezultirati smanjenom pokretljivošću zglobova, teškoćama u ustajanju ili penjanju stepenicama te poteškoćama u održavanju ravnoteže. Kako bolest napreduje, može doći do daljnjeg gubitka mišićne mase i progresivnog gubitka funkcije. Dijagnoza LGMD-a obično uključuje detaljan pregled simptoma, obiteljsku anamnezu, neurološki pregled te genetsko testiranje radi identifikacije specifične mutacije povezane s određenim podtipom bolesti. Nema specifičnog tretmana za LGMD, ali terapijski pristup obično uključuje fizikalnu terapiju za održavanje pokretljivosti i snage mišića, ortoze za podršku zglobovima te terapije za kontrolu simptoma poput boli ili grčeva [7].

2.3.8. Distalna mišićna distrofija

Distalna mišićna distrofija (DMD) je grupa rijetkih genetskih bolesti koje uzrokuju progresivno slabljenje mišića, posebno u udovima, rukama i stopalima. Ova vrsta mišićne distrofije karakterizira postupno propadanje mišića na perifernim dijelovima tijela, kao što su ruke, podlaktice, noge i stopala [2]. Iako se distalna mišićna distrofija može pojaviti u bilo kojoj dobi, obično se manifestira u kasnijoj životnoj dobi, u odrasloj dobi. Simptomi ove mišićne distrofije obično uključuju slabost mišića u rukama i nogama, što dovodi do problema s hvatanjem, pomicanjem prstiju, hodanjem i obavljanjem svakodnevnih aktivnosti koje zahtijevaju fine motoričke vještine. Bolesnici s DMD mogu primijetiti padanje predmeta, teškoće pri penjanju stepenicama, trljanje prstiju ili stopala tijekom hodanja, te promjene u hodu ili držanju tijela. U nekim slučajevima, slabost mišića može se proširiti na druge dijelove tijela, kao što su ramena ili bedra [10]. Dijagnoza distalne mišićne distrofije obično se postavlja na temelju kliničkih simptoma, elektromiografije, biopsije mišića i genetskog testiranja radi identifikacije mutacija povezanih s ovom bolešću [2]. Iako trenutno nema specifičnog liječenja koje može zaustaviti ili izliječiti distalnu mišićnu distrofiju, terapijski pristup obično uključuje simptomatsko liječenje usmjereno na održavanje funkcionalne sposobnosti i poboljšanje kvalitete života. To uključuje fizioterapiju radi održavanja pokretljivosti i jačanja mišića, ortopedska pomagala poput ortoza ili ortopedskih cipela radi podrške tijekom hoda, te psihološku podršku za bolesnika i njihovu obitelj. U nekim slučajevima, oboljeli s distalnom mišićnom distrofijom mogu imati koristi od kirurških intervencija poput tenotomije ili ugradnje kirurških pomagala poput stimulatora mišića ili proteza za podršku slabim mišićima [2]. Kroz multidisciplinarni pristup, važno je pružiti bolju skrb i podršku osobama koje žive s distalnom mišićnom distrofijom [7].

3. Dijagnostika i liječenje mišićne distrofije

Mišićna distrofija obuhvaća širok spektar genetskih poremećaja koji uzrokuju progresivnu slabost mišića i gubitak mišićne mase. Dijagnostika i liječenje ovih stanja izazovni su zbog njihove raznolikosti, progresivne prirode i utjecaja na kvalitetu života bolesnika. Naglasak je na važnosti ranog otkrivanja bolesti kako bi se omogućila pravovremena intervencija i upravljanje simptomima [7].

3.1. Klinička slika

Klinička slika mišićne distrofije (MD) varira ovisno o specifičnom tipu distrofije, stupnju progresije bolesti te individualnim karakteristikama svakog bolesnika. Unatoč raznolikosti, postoje neki opći simptomi i znakovi koji se često javljaju kod različitih oblika mišićne distrofije. Jedan od glavnih simptoma mišićne distrofije je progresivna slabost mišića. Ova slabost može započeti u različitim dijelovima tijela, ovisno o tipu bolesti, ali često se počinje primjećivati u mišićima ramena, kukova, bedara i donjih udova [7]. Bolesnici mogu primijetiti teškoće u podizanju predmeta, hodanju, penjanju stepenicama i izvođenju svakodnevnih aktivnosti koje zahtijevaju mišićnu snagu. U naprednijim stadijima bolesti, slabost mišića može dovesti do gubitka hodanja i ovisnosti o invalidskim kolicima. Osim slabosti mišića, bolesnici s mišićnom distrofiom često doživljavaju i druge simptome poput kontraktura zglobova, što može ograničiti pokretljivost zglobova i uzrokovati bol. Promjene u držanju tijela, poput skolioze, također su česte kod nekih oblika MD. Teškoće s gutanjem (disfagija) i disfunkcija respiratornog sustava isto su mogući simptomi, posebno u naprednijim stadijima bolesti. Uz fizičke simptome, mišićna distrofija može imati i značajan utjecaj na emocionalno i mentalno zdravlje osobe. Osobe s MD često se suočavaju s izazovima vezanim uz gubitak funkcionalne sposobnosti, ovisnost o drugima za svakodnevnu njegu i poteškoće u održavanju neovisnosti. Stoga je važno pružiti adekvatnu psihološku podršku bolesnicima i njihovim obiteljima kako bi se nosili s emocionalnim teretom bolesti [1,7]. Dijagnostički postupci za mišićnu distrofiju uključuju fizički pregled, elektromiografiju (EMG), biopsiju mišića, genetsko testiranje te slikovne pretrage kao što su magnetska rezonancija (MR) i računalna tomografija (CT) [2]. Rana dijagnoza je važna za pravovremeno započinjanje terapije i upravljanje simptomima bolesti. Iako trenutno nema potpunog izlječenja za mišićnu distrofiju, terapijski pristup obično uključuje multidisciplinarni pristup koji kombinira farmakološke intervencije, fizikalnu terapiju, ortopedske pomagala, respiratornu terapiju i psihološku podršku.

Cilj liječenja je usporiti progresiju bolesti, održati funkcionalnu sposobnost i poboljšati kvalitetu života oboljelih [7].

3.2. Dijagnostika mišićne distrofije

Dijagnostika mišićne distrofije je složen proces koji uključuje detaljnu medicinsku anamnezu, fizikalni pregled, laboratorijske testove, slikovne pretrage i genetsko testiranje kako bi se potvrdila prisutnost i tip mišićne distrofije. Ključne metode dijagnostike mišićne distrofije su sljedeće:

- Anamneza i klinički pregled: liječnik će prikupiti detaljnu povijest bolesti, uključujući simptome, njihovu progresiju i obiteljsku povijest bolesti. Fizikalni pregled usmjeren je na otkrivanje fizičkih znakova mišićne slabosti, atrofije i drugih karakterističnih obilježja mišićne distrofije.
- Laboratorijski testovi: krvni testovi mogu se koristiti za mjerenje razine enzima specifičnih za mišićno tkivo, poput kreatinkinaze (CK), koji su često povišeni kod osoba s mišićnom distrofijom. Drugi testovi, poput elektrolita i štitnjače, mogu se provesti kako bi se isključili drugi uzroci mišićne slabosti.
- Elektromiografija (EMG): EMG je test koji mjeri električnu aktivnost mišića i živaca. Abnormalnosti u EMG-u mogu ukazivati na poremećaje u mišićnom ili živčanom sustavu i pomoći u dijagnostici mišićne distrofije.
- Biopsija mišića: biopsija mišića može se provesti radi uzimanja uzorka mišićnog tkiva za detaljnu analizu pod mikroskopom. Ova analiza može otkriti karakteristične promjene tipične za određene tipove mišićne distrofije.
- Slikovne pretrage: slikovne pretrage, poput magnetske rezonancije (MR) ili kompjuterizirane tomografije (CT), mogu se koristiti za vizualizaciju mišića i otkrivanje atrofije ili promjena u mišićnom tkivu.
- Genetsko testiranje: genetsko testiranje je ključno za potvrdu dijagnoze mišićne distrofije i identifikaciju specifične mutacije gena odgovornog za bolest. To može uključivati sekvenciranje gena ili druge molekularne tehnike.

Dijagnostički postupci mogu varirati ovisno o specifičnom tipu mišićne distrofije i kliničkoj slici pojedinca. Također, multidisciplinarni pristup uključujući neurologe, genetičare, fizioterapeute i druge stručnjake, a često je ključan za uspostavljanje točne dijagnoze i razvoj individualiziranog plana liječenja i skrbi za bolesnika [7].

3.3. Potencijali liječenja mišićne distrofije

Potencijali liječenja mišićne distrofije predstavljaju bitno područje istraživanja koje nastoji pronaći terapijske pristupe koji bi mogli zaustaviti progresiju bolesti, poboljšati kvalitetu života pojedinca i eventualno omogućiti regeneraciju oštećenih mišića. Za pravodobno liječenje ove bolesti ona se treba podijeliti u pet osnovnih oblika. To su: postavljanje dijagnoze, rana faza samostalnog kretanja, kasna faza samostalnog kretanja, rana faza nepokretnosti i kasna faza nepokretnosti [3]. Budući da za mišićnu distrofiju nema lijeka, liječenje se temelji na prevenciji i ublažavanju tegoba koje zbog nje nastaju. Liječenje bi trebalo omogućiti osobama da ostanu pokretne što je duže moguće.

Mogućnosti liječenja uključuju:

- kortikosteroide koji mogu poboljšati mišićnu snagu i odgoditi progresiju nekih vrsta mišićne distrofije, ali pretjerana uporaba ovih lijekova može dovesti do prekomjerne težine ili slabosti kostiju, povećavajući rizik od prijeloma.
- lijekove za srce ako mišićna distrofija zahvaća srčani mišić.
- potpomognutu ventilaciju ako su zahvaćeni respiratorni mišići.
- kirurške zahvate, za ispravljanje skraćivanja mišića.
- kirurgiju, za liječenje srčanih problema [1].

Istraživanja se fokusiraju na razvoj novih lijekova koji ciljaju specifične molekule i patološke procese u mišićima, poput upotrebe inhibitora enzima koji razgrađuje mišićna vlakna. Genska terapija predstavlja terapijsku strategiju za liječenje mišićnih distrofija. Ova tehnologija uključuje uvođenje zdravog gena u stanice kako bi se kompenzirala mutacija odgovorna za bolest [13]. U slučaju DMD-a, istraživanja se fokusiraju na primjenu adeno-asocijiranih virusa (AAV) kao vektora za isporuku funkcionalnog gena distrofina u mišićne stanice [14].

4. Fizioterapijska procjena

Početak svakog fizioterapijskog procesa je kvalitetna procjena bolesnika, a ona se sastoji od fizioterapijskog pregleda. Fizioterapijski pregled se sastoji od uzimanja anamneze bolesnika, opservacije, te izvedbe standardiziranih testova i mjerenja, pomoću kojih se otkrivaju postojeća ili potencijalna oštećenja ili ograničenja u funkciji ili u participaciji. S pomoću strukturiranog intervjua dobiva se anamneza. Kod uzimanja anamneze fizioterapeut od bolesnika traži odgovore koji služe za generiranje dijagnostičkih hipoteza i za odabir potrebnih postupaka procjene. Pomoću svih prikupljenih podataka i rezultata od mjerenja i testiranja fizioterapeut postavlja specifičnu dijagnozu, prognozu, te plan za provođenje intervencija. Dijagnozom fizioterapeuta uviđaju se neki uzroci funkcionalnog deficita bolesnika. Svrha procjene je prepoznavanje uzročnika disfunkcije bolesnika, analiziranje subjektivnih i objektivnih nalaza i utvrđivanje primarnih problema i ciljeva na temelju kojih se radi plan i program fizioterapije. SOAP model predstavlja model dokumentiranja fizioterapijske procjene. S - subjektivni pregled koji se odnosi na bolesnikove vlastite probleme i ograničenja u funkcioniranju. O – objektivni pregled je proces u kojemu se podaci prikupljaju pomoću opservacije, palpacije ili izvođenjem različitih standardiziranih mjera ili testova. A – označava analiza dobivenih rezultata iz subjektivnog i objektivnog pregleda pomoću koje se utvrđuju glavna područja koja odstupaju od normalnog, te se mogu definirati određeni ciljevi u terapiji. P–označava plan fizioterapijskog postupka, odnosno izbor opcija tretmana [15].

4.1. Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije

Fizioterapijska procjena kod osoba oboljelih od mišićne distrofije je prvenstveno usmjerena na postupke dobivanja potrebnih podataka koji su u srodnosti s samom bolešću. Cilj ovog postupka je definiranje funkcija koje su bolesniku još preostale, odnosno koje nisu zahvaćene bolešću. Ovaj postupak mora biti prilagođen svakom pojedinom bolesniku i treba biti usmjerena na bolesnikove potrebe, te na specifičnost dijagnoze. Ona se temelji na procjeni bolesnikova funkcioniranja u njegovom okruženju i na njegovim potrebama u svakodnevnom životu. Dobro je procjenu obnavljati iz dana u dan jer je ona sastavni dio svake fizioterapijske intervencije. Osim pregleda, uključena je i procjena objektivnog stanja bolesnika, a ona se obavlja putem procesa mjerenja, primjenom velikog broja standardiziranih testova i indeksa. Ova procjena uključuje mjerenje pasivnog opsega pokreta, mišićnu rastezljivost, posturu tijela, funkciju, sudjelovanje u aktivnostima svakodnevnog života, te na samom kraju kvalitetu života [16].

U fizioterapijskoj procjeni najvažniji cilj je uvid u motorički deficit bolesnika, te prepoznavanje sposobnosti koje nisu zahvaćene bolešću i na kraju provedba intervencija koje su ciljano usmjerene problemu. Klinička procjena razlikuje onesposobljenja koja su povezana s funkcionalnosti osobe i podređena je potrebama intervencije koje su prisutne svaki dan. Također joj je cilj provoditi stručnu komunikaciju u okruhu fizioterapijskog tima. Ta procjena je fizioterapijski osnovni standard koja ima obavezu provedbe evaluacije rezultata koji su dobiveni u nekom vremenskom intervalu. Na temelju rezultata procjene i njene evaluacije formiraju se postupci, određeni ciljevi i vrijeme potrebno za fizioterapijsku intervenciju pri svakom pojedinom bolesniku. Fizioterapijska procjena motoričkog funkcioniranja usmjerena je analizirati strukturu deficita i posljedično tome poteškoćama kojima rezultira [17].

Fizioterapijska procjena prema međunarodnoj klasifikaciji funkcioniranja, onesposobljenosti i zdravlja (MKF) ima fokus usmjeren na potrebe bolesnika. Ona svakog pojedinca gleda prema biološkoj, psihološkoj i socijalnoj komponenti. Bolesnikova neurofizioterapijska procjena prema MKF, individualno prati mogućnosti kod provedbe funkcionalnih aktivnosti u svakodnevnim životnim trenucima, te se koristi evaluacijom uočenih deficita koji dovode do određene disfunkcije. Ova funkcija nije određena kao zadatak već je rezultat bolesnikovih potreba za nekom aktivnošću. Bolesnik se procjenjuje u određenoj funkciji, a ona se zbiva na osnovi objektivne i trenutne želje za tom funkcijom. Mora se procjenjivati u optimalnoj okolini. Cilj ove procjene je otkrivanje problema koji su, bilo direktno ili indirektno povezani s sudjelovanjem u aktivnostima svakodnevnog života i s funkcionalnim aktivnostima. Funkcionalna procjena kod bolesnika koji imaju neuroloških disfunkcija usmjerena je na sposobnosti i nesposobnosti u odnosu s okolišnim faktorima. Okolišni faktori podrazumijevaju prostor, psihološke, te socijalne karakteristike osobe. Poteškoće u aktivnosti su smetnje pri izvedbi određenih zadataka. Ograničavanje u sudjelovanju su sve poteškoće koje se javljaju pri izvođenju aktivnosti svakodnevnog života. Onesposobljenje se odnosi na poteškoće koje su u relaciji s ograničenjima i oštećenjima za normalno funkcioniranje, te ono može ukazati na kvalitetu života pojedinca. Sudjelovanje se odnosi na aktivnosti koje se postižu kroz tjelesne funkcije i strukture [17].

Funkcionalna procjena bolesnika je važna da bi se funkcioniranje gledalo kao glavni problem koji treba veći fokus u planiranju fizioterapijskih intervencija, te da je sudjelovanje od strane bolesnika kvalitetnije u rehabilitacijskom procesu. Većinom se radi o kompenzacijskom obrascu funkcioniranja. Ono nadomješta normalnu funkciju pa su radi toga prihvatljiviji u količini u kojoj zbog određenog deficita nadopunjuju bolesnikovu izgubljenu sposobnost. Uz to funkcionalna procjena je usmjerena na uočavanje razine bolesnikove funkcionalne pokretljivosti od normalne mobilnosti s naglaskom na individualni pristup. Principi koje se koriste pri definiranju

funkcionalnih aktivnosti koje se procjenjuju su ciljevi, osnovni deficit i razina funkcioniranja u nekom trenutku [17].

Elementi pregleda bolesnika oboljelih od mišićne distrofije temelji se na analizi kretanja, posture, te na palpaciju koštanozglobnih i neuromišićnih struktura. Na osnovi same palpacije fizioterapeut dobiva odgovor na kvalitetu tonusa mišića. Kod neurološkog bolesnika glavni cilj je uočiti odstupanja motorike od normalnog funkcioniranja. Osnovne sastavnice subjektivne procjene motoričkog funkcioniranja su mišićni tonus, pokretljivost udova, reakcije ravnoteže, funkcionalne aktivnosti, kompenzacijske strategije pokretanja i asocirane reakcije [17].

4.1.1. Procjena mišićnog tonusa

Mišićni tonus odnosi se na prirodnu napetost u mišiću koja je neophodna za održavanje posture i pružanje otpora pokretu. Tonus mišića može biti zahvaćen na različite načine u pogledu povećanog ili smanjenog tonusa ovisno o razini i težini oštećenja [18]. Kvaliteta tonusa mišića se procjenjuje uz pomoć palpacije. Ako se opisuje tonus, on može biti slab (hipotonus), umjereni ili jak (hipertonus). Možemo razlikovati rigor kojeg karakterizira trajni, nevoljno povišeni tonus poprečno prugastoga mišića karakterističan za poremećaje motorike u bolestima bazalnih ganglija (npr. Parkinsonova bolest), a očituje se pojačanim, ravnomjernim otporom na pasivno pokretanje dijelova tijela (npr. savijanje i pružanje podlaktice) ili može biti spazam (epizodična pojava grčeva bez određenog ritma) [19]. Pri spazmu mišića tonus mišića je pojačan. Dijelovi koji su zahvaćeni s hipertonusom su vrlo osjetljivi na vanjski dodir i napeti, te ne prihvaćaju površine oslonca. Pri fizioterapijskom pokušaju da se vodi pokret, pojavljuje se otpor u smjeru u kojemu djeluje hipertonus. Spasticitet može biti uzrok za ukočenost u prstima, na gornjim ili donjim udovima. Automatski odgovor na podražaj naziva se mišićni refleks koji se također može javiti kod oboljelih od mišićne distrofije. Put kojim se prenosi taj refleks naziva se refleksni luk, a sastoji se od osjetnog živca kojim impuls putuje do kralježnične moždine, živčanih veza u kralježničnoj moždini te motoričkim živcem koji putuje natrag do mišića. Najčešće ispitivani refleksi kod osoba oboljelih od mišićne distrofije su refleksi u području koljena, gležnja i lakta [20]. Prilikom ispitivanja refleksa dolazi do prekomjernih ritmičkih kontrakcija koje su nekontrolirane, te opuštanja u mišićima što će u konačnici dovesti do trzaja. U donjim udovima pojava spasticiteta dovodi do otežanog hoda te zbog gubitka ravnoteže postoji povećan rizik od pada. Ako se tonus opisuje kao slabi označava umjerenu ili jaku hipotoniju mišića. Hipotonija se često javlja s edemima i to češće na distalnim dijelovima udova. Zglobovi koje okružuju hipotonični mišići su nestabilni i kao rezultat tome podložni su mikrotraumama. Kod pokušaja fizioterapeuta da izvede

pokret pasivno, segment se opisuje kao nepokretan [16]. Ovo može uključivati upotrebu ručnih testova snage, kao što su testovi izometrijske snage ili manualne mišićne testove, te procjenu funkcionalne snage kroz funkcionalne testove kao što su testovi hodanja ili penjanja stepenicama [15].

Pri procjeni spastičnosti najčešće se koriste Ashworthova skala ili Modificirana Ashworthova skala. Ashworthovu skalu oblikuju ocjene od 0 do 4 pri čemu ocjena 0 označuje odsutnost povećanja tonusa mišića, a ocjena 4 simbolizira ukočenost uda u fleksiji ili ekstenziji. Uz Ashworthovu skalu koristi se i modificirana skala koja se razlikuje po nadopuni ocjene 1 [21].

Procjena držanja tijela omogućuje fizioterapeutu uočavanje bilo kakvih abnormalnosti u držanju tijela koje mogu biti posljedica slabosti mišića. To uključuje procjenu kralježnice radi identifikacije skolioze ili lordoze te analizu držanja tijela tijekom hodanja ili stajanja [13]. Bolesnici s mišićnom distrofijom mogu razvijaju kontrakture i deformitete zglobova kao posljedicu slabosti mišića i disbalansa u mišićnim skupinama. Fizioterapeut prati progresiju deformiteta zglobova te kvalitetu kontrakcije mišića i na temelju svoje procjene razvija plan terapije kako bi se što dulje održala funkcija zglobova i mišića, kao i funkcija aktivnosti svakodnevnog života [17].

4.1.2. Procjena pokretljivosti udova

Pri oštećenju živčanog sustava vrlo često dolazi do djelomične oduzetosti (pareze) ili potpune oduzetosti (plegije) što uzrokuje nemogućnost pokretanja udova. Kod procjene pokretljivosti udova treba se usmjeriti na aktivnosti koje su povezane uz samo kretanje. Osim toga potrebno je analizirati kvalitetu pokreta [16].

Opservacija i analiza ROM (engl. Range of motion), provodi se kao dio procjene uključene u skoro sva stanja, a odnosi se na mjeru kretanja određenog zgloba ili dijela tijela. Opseg pokreta mjeri se pomoću goniometra, a izražava se u stupnjevima. Na izvođenje i kvalitetu pokreta mogu utjecati različiti parametri poput spola, dobi i načina izvođenja pokreta [15].

Kvaliteta pokreta stavlja naglasak na obrasce u kojima se izvodi jedan pokret. Usmjerenost je na ekonomičnost pokreta, te na kretanje prema ostvarivanju određenih ciljeva. Na temelju mehanizma recipročne inervacije, putem analiziranja obrasca koji se odnosi na kretanje, usmjerenost je tako stavljena na procjenu selektivnosti pokreta. Selektivnost pokreta se odnosi na međusobni harmoničan odnos za određene segmente tijela. Ona je omogućena zbog ostvarenja konstantne dinamičke stabilnosti, odnosno ostvarenja mobilnosti komponenta pokreta. Ako se javljaju nenormalni obrasci pri selektivnom načinu pokretanja tijela, mogu se uočiti veliki

spastični obrasci [16]. Važno je procijeniti opseg pokreta u zglobovima kako bi se identificirale kontrakture i ograničenja pokretljivosti. Fizioterapeut provodi pasivne i aktivne testove opsega pokreta u zglobovima, kao i procjenu razine fleksibilnosti mišića i ligamenata [14].

4.1.2.1. Procjena hoda

Pri neurofizioterapijskoj rehabilitaciji procjena hoda je jedna od najvažnijih stavki pregleda na čemu se kasnije temelje intervencije fizioterapeuta. Kod osoba oboljelih od neuromišićnih bolesti radi se procjena hoda s ciljem da se utvrdi da li je došlo do nepovoljnih promjena na lokomotornom sustavu [16]. Ovaj pregled radi se zbog utvrđivanja raznih uzroka kod pojave nepravilnog obrasca hoda. Za mišićnu distrofiju karakterističan je takozvani distrofični hod, koji se očituje slabošću i brzim umaranju pri hodu, često je prisutno geganje pri hodu zbog problema fiksacije zdjelice. Kod pojačane lumbalne lordoze dolazi do takozvanog hoda pingvina, odnosno pretjeranog zabacivanja trupa u kuku. Uz to prisutni su i ograničeni pokreti u zglobovima što doprinosi daljnjoj nenormalnosti u hodu. Sama procjena hoda se sastoji od subjektivnog pregleda, promatranja hoda, standardiziranih obrazaca, testova, skala i ostalo. Za procjenu koriste se razni parametri, a to su: snaga koja je potrebna za izvođenje pokreta, mjerenje kretanja u prostoru, energetska potrošnja, mjerenje mišićne aktivnosti [15].

4.1.3. Reakcije ravnoteže

Reakcija ravnoteža se promatra kao sposobnost tijela da omogućuje održavanje, ali i promjenu različitih posturalnih prilagodbi. Ovdje se stavlja fokus na mogućnost oboljelog da se uspješno okrene iz ležećeg položaja na leđima u bočni položaj, bez tuđe pomoći. Uz to promatra se mogućnost u održavanju ravnoteže i njenu kvalitetu. Promatra se i mogućnost samostalnog sjedenja, uspravljanje iz sjedećeg položaja u stojeći položaj i zatim postura u stojećem položaju. Analiza odstupanja od normalne ravnoteže označuje kvalitetu reakcije ravnoteže. Zato je nužno uočiti i znati prepoznati, te razumjeti oblike u kojima se reakcije ravnoteže javljaju, odnosno potrebno je napraviti analizu komponenata držanja bolesnika, njegovu interakciju s okolinom i s površinom oslonca. Reakcije ravnoteže se mogu promatrati u odnosu raznih položaja da bi se došlo do otkrivanja problema koji se javljaju [17].

4.1.4. Procjena funkcionalne sposobnosti

Pri procjeni funkcionalnih aktivnosti, proučavaju se svakodnevne aktivnosti bolesnika. U to su uključene aktivnosti kao što su provođenje osobne higijene, hranjenje, oblačenje, mogućnost hoda i ostalo. Ako se radi o oštećenju živčanog sustava aktivnosti svakodnevnog života mogu potpuno izostati ili se rade nekim neodgovarajućim obrascima. Kriterij za ovu procjenu može se proučavati pomoću segmenta odstupanja od normalnih obrazaca načina motoričkog funkcioniranja. Kod procjene funkcionalne aktivnosti, prvo se treba uzeti u obzir specifičnost promatrane funkcije, a zatim je potrebno uzeti u obzir nastojanja u segmentu prepoznavanje motoričke navike osobe, odnosno ponašanja. Isto tako je vrlo važno znati prepoznati svjesnu bolesnikovu motivaciju za realizaciju svojih ciljeva. Uz voljnu komponentu promatra se i koordinirani način rada udova, ravnoteža, posturalna adaptacija, stabilnost trupa i drugo [16]. Vrlo je bitno imati na umu i respiratornu funkciju, posebno kod progresije slabosti dijafragme i respiratornih mišića. To kod procjene uključuje praćenje kapaciteta pluća, brzinu disanja i drugih parametara respiratorne funkcije kako bi se procijenio rizik od respiratornih komplikacija, te da bi se planirale odgovarajuće intervencije [4].

4.1.5. Kompenzacijske strategije pokretanja

Kompenzacijske strategije pokretanja predstavljaju aktivnosti koje se pojavljuju, kada dođe do narušene normalne kontrole, odnosno izvođenja motoričke funkcije. Kompenzacije se mogu desiti u vezi s pokretom, reakcijama koje se odnose na ravnotežu, s tonusom mišića ili s funkcijama. One su većinom u ovisnosti od oštećenja koje je primarno, a njega je potrebno nadomjestiti, osim toga su u ovisnosti od faktora okoline bolesnika. One se svrstavaju u dvije skupine. Prva skupina su strategije nastale radi neprimjerene uporabe oštećenih dijelova, a druga one koje su nastale radi prevelike uporabe neoštećenih dijelova [17].

4.1.6. Asocirane reakcije

Asocirane reakcije su nenormalne, spastične reakcije. One se pojavljuju na određenom dijelu tijela za vrijeme provođenja pokreta ili pokušaja pokretanja drugog dijela tijela. Neispravna recipročna inervacija i inhibicijska kontrola uzrok su za asocirane reakcije. Njihovi čimbenici koji izazivaju iste su voljni nenormalni oblici pokreta, te pokretanje koje iziskuje previše snage i ravnoteže, koju bolesnik nema. Pri samoj procjeni asociranih reakcija procjenjuje se njezin

intenzitet (slaba, umjerena, jaka), gdje i kada se ona javlja, vrste (ekstenzijska, fleksijska, grasp, pozitivna potpora, relaksacija), te vremensko trajanje. Njihov najvažniji zadatak je otkrivanje i proučavanje uzroka zbog kojih se pojavljuju, a cilj fizioterapijske intervencije je rješavanje njenih uzroka [17].

4.2. Merenje i testiranje

Testovi i mjerenja su temelj objektivne procjene kod bolesnika s neurološkom dijagnozom. Postoji puno različitih testova i metoda koje koriste fizioterapeuti. Sve objektivne metode koje se koriste pri fizioterapijskoj procjeni su standardizirane, pa zbog toga mogu biti i jesu dio znanstvenih istraživanja. Pri mjerenju osoba koja provodi postupak mora znati izabrati pravodobno mjerenje ili test za funkciju koju želi izmjeriti [22].

4.2.1. Mišićni manualni test

Jedna od objektivnih mjera koja se koristi za procjenu funkcije mišića je mišićni manualni test (Tablica 4.1.). Ovaj test je mjera voljne kontrakcije mišića koji su izolirani ili grupe mišića. Test mjeri snagu izvedbe aktivnog pokreta protiv sile gravitacije uz savladavanje dodatnog manualnog otpora, te se može palpirati aktivnost mišića kojima se mjeri snaga. Test se ocjenjuje brojevima od 0 do 5 [15].

Tablica 4.1. Prikaz ocjena u Manualnom mišićnom testu

Izvor: (Klaić, L. Jakuš: Fizioterapijska procjena, Zdravstveno Veleučilište Zagreb, 2017.)

Ocjena 0	Mišić nema snage, kontrakcija nemoguća
Ocjena 1	Snaga 10%, kontrakcija vidljiva, ali nema pomaka
Ocjena 2	Snaga 20%, kontrakcijom se savladava težina vlastitog segmenta u horizontalnom rasteretnom položaju
Ocjena 3	Snaga 50%, moguće je izvesti antigravitacijski pokret
Ocjena 4	Snaga 75%, mišić je u mogućnosti savladati submaksimalni otpor ispitivača
Ocjena 5	Snaga 100%, mišić savladava maksimalni otpor ispitivača

4.2.2. Test hoda na deset metara

Test hoda na deset metara je test pri kojemu bolesnik ima zadatak da prehoda udaljenost od 10 metara. Mjeri se udaljenost od drugog do osmog metra. Prvi, drugi, deveti i deseti metar se zanemaruju iz razloga da se izuzme efekt ubrzanja ili usporavanja hoda. Ako je bolesniku potrebna pomoć pri hodu koristi štake i hodalice, ali isto treba biti navedeno. Za svaku mjeru se uzima srednja vrijednost, ona između normalnog i brzog hoda. Prilikom evaluacije ovog testa, on treba biti uspoređen s prosječnim vrijednostima slične populacije. Ovaj test je indiciran pri mnogim patološkim stanjima u kojima je narušena funkcija kretanja pa tako i kod neuromuskularnih bolesti [15].

4.2.3. Šest minutni test hoda

6-minutni test hoda (6-minute walk test ili 6MWT) osnovni je test opterećenja, a služi procjeni funkcionalnog kapaciteta, procjeni prognoze, određivanju ishoda kliničkih pokusa i ocjeni odgovora na terapiju u širokom spektru kroničnih bolesti. U procjeni funkcionalnog kapaciteta ovaj test često i bolje odražava bolesnikovu aktivnost, u usporedbi s mnogo kompleksnijim testovima opterećenja, budući da je razina aktivnosti potrebna za njegovo izvođenje usporediva s bolesnikovim svakodnevnom aktivnosti. Također, ovo je često i jedini test opterećenja koji neki oboljeli mogu izvesti, što posebno vrijedi za skupine bolesnika s intelektualnim oštećenjima i mentalnim poremećajima. 6-minutni test hoda je jednostavan, jeftin i ne zahtijeva nikakvu posebnu opremu i stoga se može izvoditi u većini medicinskih ustanova [23]. 6-minutni test hoda procjenjuje bolesnikovu funkciju i izdržljivost koji su važni kod oboljelih od mišićne distrofije. Testiranje od početka do kraja u prosjeku traje manje od 15 minuta. Test se izvodi po ravnoj podlozi koja je duga 30 metara. Bolesnik treba hodati do kraja staze, okrenuti se i doći na početak, te ponavljati radnju do isteka vremena od 6 minuta. On se ponavlja nekoliko puta kroz par dana kako bi rezultati bili sigurniji. Kod oboljelih od mišićne distrofije ovaj test služi za uvid u progresiju bolesti [24].

4.2.4. Skala za procjenu motorike

Skala za procjenu motorike (Tablica 4.2.) je u upotrebi za procjenu onesposobljenosti bolesnika putem motoričkih zadataka. Ona sadrži 9 motoričkih sposobnosti koje budu procijenjene na temelju primjene ove skale. Može se bodovati od ocjene 0 do 6, gdje 0 označava da bolesnik nije sposoban obaviti niti jedan od navedenih zadataka [17].

Tablica 4.2. Skala motoričke procjene

Izvor: (G. Čović, Grozdek, Z. Maček: Neurofacilitacijska terapija, Grafičko oblikovanje i tisak Printera Grupa, 2011., str. 81-103)

Aktivnost	Bodovi						
	0	1	2	3	4	5	6
Iz ležećeg položaja na leđima u bočni							
Iz ležećeg položaja na leđima u sjedeći položaj na krevetu							
Sjedenje uz ravnotežu							
Iz sjedećeg u stojeći položaj							
Hodanje							
Funkcija nadlaktice							
Pokreti šake							
Napredne aktivnosti ruku							
Opći tonus							

4.2.5. Vignos i Brook skale

Skale za funkcionalnu procjenu kod bolesnika oboljelih od mišićne distrofije su Vignos i Brooke skala. Vignos skala (Tablica 4.3.) je vrlo jednostavna, a koristi se za ispitivanje funkcionalnosti donjih udova. Ocjenjuje od 1 do 10. Brooke skala (Tablica 4.4.) se koristi kod ispitivanja funkcionalne sposobnosti gornjeg udova, a sastoji se od stupnjeva od 1 do 6. Viši stupnjevi upućuju na veći nedostatak funkcije [25].

Tablica 4.3. Vignos skala

Izvor: (L. Yen, Mou, L. Yi, Jing, Strengt hand Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. In Tech Europe, 2012.)

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

Tablica 4.4. Brook skala

Izvor (L. Yen, Mou, L. Yi, Jing, Strengt hand Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. In Tech Europe, 2012.)

Ocjena	Funkcionalna sposobnost
1	Bolesnik može abducirati ispružene ruke u punom opsegu pokreta dok se ne dodirnu iznad glave
2	Bolesnik može podići ruke iznad glave samo flektirajući lakat ili pomoću korištenja pomoćnih mišića
3	Bolesnik ne može podići ruke iznad glave, ali može prenjeti čašu ustima
4	Bolesnik ne može podići ruke iznad glave i ne može prenjeti čašu vode ustima
5	Bolesnik ne može podići ruke do usta, ali može podići kovanice sa stola ili držati olovku
6	Bolesnik nema funkciju šake i ne može prenjeti ruke ustima

4.3. Individualizirani fizioterapijski pristup

Individualizirani fizioterapijski pristup kod oboljelih od mišićne distrofije vrlo je važan za pružanje ciljane terapije koja će pomoći osobi u održavanju funkcionalnosti, prevenciji komplikacija i poboljšanju kvalitete života. Ovaj pristup zahtjeva određeni plan koji treba biti prilagođen specifičnim potrebama, stupnju bolesti i ciljevima svakog pojedinog bolesnika. To uključuje analizu mišićne snage, opsega pokreta, držanja tijela, funkcionalne sposobnosti i rizika od pada [4]. Na temelju procjene stanja, postavljaju se konkretni i mjerljivi ciljevi terapije. Ti ciljevi mogu uključivati poboljšanje mišićne snage, povećanje opsega pokreta, poboljšanje funkcionalnosti u svakodnevnim aktivnostima i smanjenje rizika od pada. Plan terapije uključuje vježbe za jačanje mišića kako bi se održala postojeća mišićna snaga i spriječio daljnji gubitak mišićne mase, vježbe istezanja, vježbe disanja, hidroterapiju i drugo [25]. Terapija uključuje

funkcionalne vježbe koje imaju za cilj poboljšanje sposobnosti bolesnika u obavljanju svakodnevnih aktivnosti kao što su hodanje, penjanje stepenicama, oblačenje i hranjenje [26]. Terapijski plan također uključuje strategije za prevenciju komplikacija poput kontraktura zglobova, skolioze ili padova. To može uključivati upotrebu ortopedskih pomagala, tehnike pravilnog držanja tijela i savjete o sigurnom kretanju. Terapijski plan bit će redovito praćen i prilagođen prema napretku i eventualnim promjenama u bolesnikovom stanju. Važno je kontinuirano procjenjivati učinkovitost terapije i prilagođavati je prema potrebama i ciljevima osobe [13].

4.3.1. Ortopedska pomagala

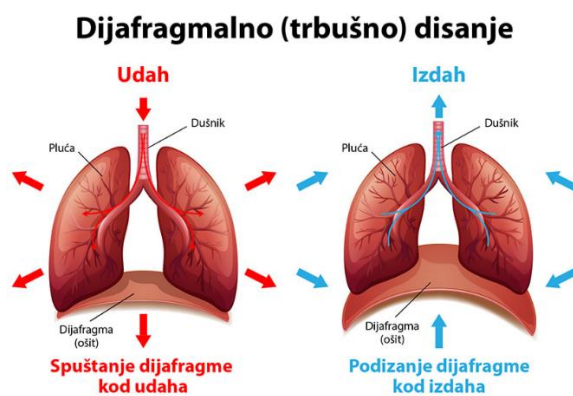
Ortopedska pomagala se smatraju sva tehnička pomagala koja se koriste u svrhu rehabilitacije osoba. U ovu skupinu spadaju proteze, ortoze, pomagala za kretanje i za samozbrinjavanje, elektronske ortoze i mnoge druge. Pri oboljelima od neuromišićnih bolesti važno je koristiti ortopedsku obuću, ortoze za kralježnicu, trup i udove, pomagala za kretanje i pomagala za samozbrinjavanje. Bolesnicima oboljelih od mišićne distrofije najviše odgovara lagana niska obuća. Ortoze u rehabilitaciji oboljelih od neuromišićnih bolesti se koriste za stabilizaciju zglobova i za korekciju deformacija. Najviše se koriste ortoze za donje udove za stabilnost stopala, gležnja - koljena (KAFO) i stopala - gležnja (AFO). Osim za donje udove primjenjuju se i ortoze za kralježnicu. Štake i hodalice se kod mišićne distrofije ne koriste, ali se koriste stalci koji služe za vertikalizaciju tijekom stajanja. Važno ih je svakodnevno primjenjivati kako bi se prevenirale kontrakture i poboljšala cirkulacija tijekom vertikalizacije. Invalidska kolica se koriste pri fazi gubitka samostalnog hoda. U njihovom odabiru potreban je individualni pristup jer trebaju biti prilagođena za bolesnika s obzirom da se u njima treba sjediti uspravno, a kukovi i koljena moraju biti pod pravim kutom. Kolica se trebaju moći prilagoditi ovisno o stupnju nepokretnosti. Ako se i snaga gornjih udova smanji potrebno je primijeniti elektromotorna kolica. Pomagala za samozbrinjavanje kod ovih bolesnika su električno upravljani kreveti, mehanička dizala koja se koriste za pomoć pri ulasku i izlasku iz kolica, te dizala za prijenos bolesnika u istoj ravnini. Također se koriste i pomagala za samozbrinjavanje koja omogućuju svakodnevne aktivnosti pri na primjer održavanju higijene, hranjenju i drugo. To mogu biti različite hvataljke ili prilagođeni pribor za jelo. Ako je potrebno u okolini u kojoj pojedinac stanuje, napraviti prilagodbu prostora i maknuti potencijalne arhitektonske barijere [27].

5. Fizioterapijske intervencije

Fizioterapija igra važnu ulogu u održavanju funkcionalnosti, poboljšanju kvalitete života te usporavanju progresije bolesti kod bolesnika s mišićnom distrofijom. Fizioterapija može pružiti brojne koristi bolesnicima s mišićnom distrofijom, uključujući poboljšanje mišićne snage, održavanje opsega pokreta, smanjenje rizika od kontraktura i održavanje funkcionalne sposobnosti u svakodnevnim aktivnostima. Osim toga, fizioterapija može pružiti i psihološke koristi, poput poboljšanja samopouzdanja, smanjenja anksioznosti te poticanja osjećaja samostalnosti i kontroliranja nad vlastitim tijelom [28].

5.1. Vježbe disanja

Fizioterapijske vježbe disanja igraju bitnu ulogu u upravljanju respiratornim komplikacijama koje se mogu javiti kod bolesnika s mišićnom distrofijom. Ove vježbe usmjerene su na jačanje respiratornih mišića, poboljšanje ventilacije pluća, održavanje elastičnosti pluća te prevenciju komplikacija kao što su plućne infekcije i disfunkcija dišnih putova. Dijafragmalno disanje (Slika 5.1.), kao tehnika naglašava disanje putem dijafragme umjesto korištenja mišića prsa. Bolesnici se potiču da leže na leđima s lagano savijenim nogama i da se usredotoče na disanje koje širi donji dio pluća [28]. To se može postići dubokim udisajima kroz nos uz istovremeno podizanje trbuha. Ove vježbe usmjerene su na povećanje kapaciteta pluća i poboljšanje ventilacije [13].



Slika 5.1. Pluća prilikom vježbe dijafragmalnog disanja

Izvor: (<https://www.rekreativa-medical.com/dijafragmalno-trbusno-disanje.html>)Slika

Primjerice, bolesnici se mogu potaknuti da izvode duboke udahe kroz nos, zadrže dah nekoliko sekundi, a zatim polagano izdahnu kroz usta. Kašljanje je važan mehanizam čišćenja dišnih putova od sluzi i drugih nečistoća, a sobe s mišićnom distrofijom često imaju poteškoća s kašljanjem zbog slabosti mišića. Fizioterapeut educira bolesnika tehnikama potpomognutog kašljanja koje uključuju primjenu pritiska na dijafragmu ili trbuh kako bi se potaknulo izbacivanje sluzi [13]. Vježbe relaksacije usmjerene su na smanjenje napetosti u mišićima prsa i ramena kako bi se olakšalo disanje. Tehnike relaksacije kao što su duboko disanje, progresivno opuštanje mišića i vježbe istezanja mogu pomoći bolesnicima da se opuste i poboljšaju respiratornu funkciju. Kod bolesnika s naprednom mišićnom distrofijom, može biti potrebno korištenje respiratornih pomagala kao što su CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) ili BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) uređaji kako bi se olakšalo disanje i osigurala adekvatna ventilacija [29]. Vježbe disanja se izvode pod nadzorom fizioterapeuta koji će prilagoditi program terapije specifičnim potrebama i mogućnostima osobe. Redovito izvođenje ovih vježbi može pomoći u održavanju respiratorne funkcije, smanjenju rizika od komplikacija te poboljšanju kvalitete života osoba s mišićnom distrofijom [13].

5.2. Vježbe istezanja

Za obavljanje aktivnosti svakodnevnog života važne su vježbe istezanja. One olakšavaju izvođenje aktivnosti kao što su kupanje ili presvlačenje, a također pomažu u održanju funkcije mišića i ravnoteže. Vježbe istezanja provode se lakše kada su mišići zagrijani, pa ih je najbolje provoditi nakon neke aktivnosti, pred kraj dana. Trebale bi se izvoditi svakodnevno, u trajanju od 30 do 60 sekundi za svaki pokret. Treba pripaziti da se pokreti izvode polagano i bez trzaja [30].

Stojeći ili sjedeći na podu s ispravljenim nogama, bolesnik može koristiti ručnik ili traku za istezanje listova. Postavljanjem trake preko prednjeg dijela stopala, može lagano povlačiti traku prema sebi dok osjeća blago istezanje u mišićima listova. Ova vježba pomaže u održavanju opsega pokreta u gležnjevima i sprječava kontrakture [27,31].

Kod istezanja mišića kvadricepsa bolesnik može istezati mišić tako da klekne i spusti se na potkoljenice i kada je u tom položaju se lagano nagne prema nazad. Ova vježba pomaže u održavanju opsega pokreta u koljenima [27].

Istezanje mišića gastrocnemiusa se izvodi tako da se bolesnik stane uz zid na koji se osloni dlanovima. Zatim lagano savine jednu nogu i postavi stopala na podlogu, a suprotna noga je ispružena prema nazad. Potrebno je u tom položaju pomaknuti kukove prema naprijed tako da donji dio leđa ostane ravan, a stopalo mora biti oslonjeno na podu. Ispruženi položaj se zadržava

30 sekundi. Istezanje ovog mišića važno je za očuvanje pokretljivosti i prevenciji kontraktura stražnje lože [27].

Kod istezanja mišića soleusa bolesnik treba kleknuti na jednu nogu, a drugom nogom čučnuti. Oslonac je na punim stopalom, uključujući petu, na nogi koja je savijena. Istezanje se izvodi kada se bolesnik nagne prema naprijed da bi se istegnuo. Istezanje ovog mišića važno je za očuvanje pokretljivosti i prevenciji kontraktura stražnje lože [27].

Kod istezanja mišića iliopsoasa bolesnik leži na rubu kreveta, a nogu koja se isteže spusti da visi prema dolje. Pri istezanju dolazi do zatezanja s prednje strane bedra i duboko s prednje strane zdjelice. Da bi se spriječilo preveliko opterećenje u donjem dijelu kralježnice, pod glavu i gornji dio leđa se stavlja veći jastuk. Istezanje ovog mišića važno je zbog mobilnosti kuka [27].

Kod istezanja leđnih mišića bolesnik može sjesti na pod s ispravljenim nogama ili ležati na leđima. Zatim, savijanjem jedne noge i postavljanjem stopala na suprotno koljeno, bolesnik može lagano povući savijeno koljeno prema prsima dok osjeća istezanje duž stražnjeg dijela bedra i leđa. Položaj se zadrži 10 sekundi i ponavlja se 5 puta. Ova vježba pomaže u održavanju fleksibilnosti leđa [27, 31].

Kod istezanja ramenog zgloba bolesnik može sjesti ili stajati uspravno. Zatim, jednom rukom može uhvatiti lakat druge ruke i lagano je povući preko tijela prema suprotnom ramenu dok osjeća istezanje u ramenom zglobu i gornjem dijelu leđa. Ova vježba pomaže u održavanju opsega pokreta u ramenu [4].

Vježbe (Slika 5.2.) se trebaju izvoditi pažljivo i bez prekomjernog napora. Bolesnici bi trebali osjetiti blago istezanje u mišićima, ali ne i bol. Redovito izvođenje ovih vježbi može pomoći u održavanju fleksibilnosti mišića, prevenciji kontraktura i poboljšanju opsega pokreta kod osoba oboljelih od mišićne distrofije. Preporučuje se konzultacija s fizioterapeutom prije početka bilo kakvog programa vježbanja kako bi se osiguralo da su vježbe prilagođene individualnim potrebama i mogućnostima pojedinca [27].

5.2.1. Statičko pozicijsko istezanje

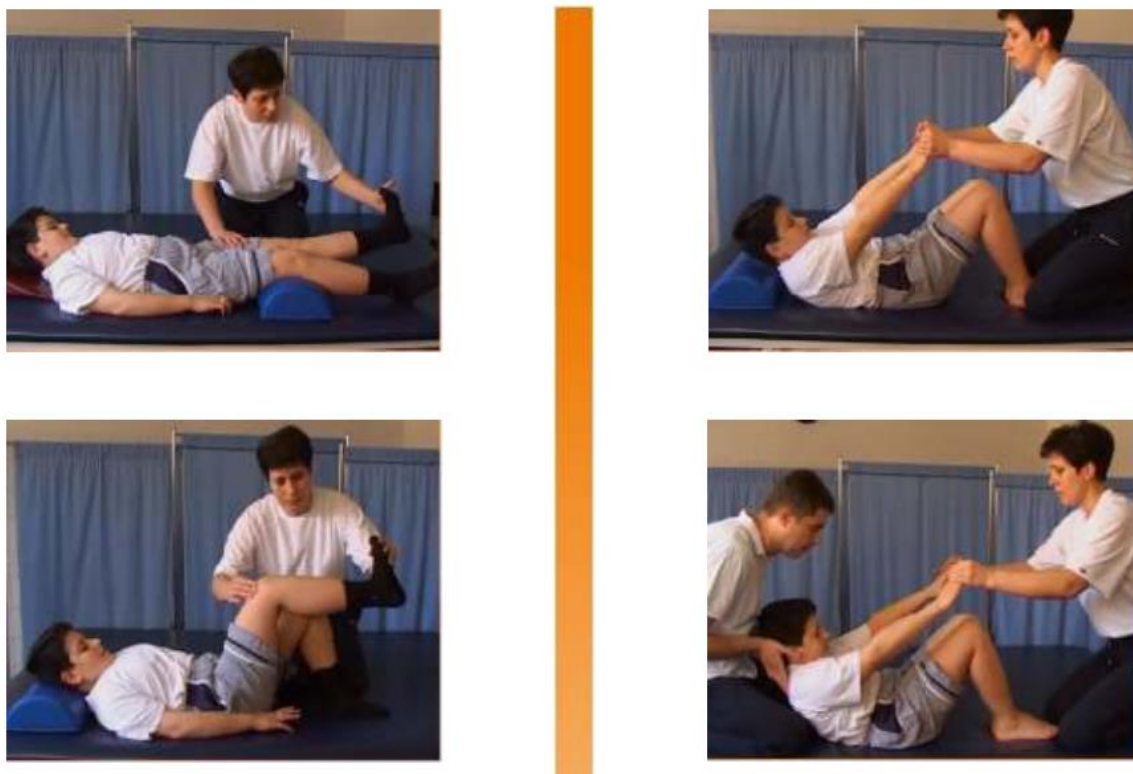
Ovaj oblik istezanja se koristi većinom u ranoj fazi mišićne distrofije. Kod provođenja vježbi treba izabrati optimalni položaj koji isteže odabrane mišiće i stabilnu podlogu. Istezanja se provodi kroz 5 minuta, ako bolesnik dobro podnosi može se produžiti na 15 minuta. Pri ovom istezanju potreban je manji napor bolesnika i zato nije toliko neugodno u samom izvođenju. Mogu se primjenjivati i korektivne ortoze ili duge udlage na donje udove [27].

5.2.2. Aktivno samoistezanje

Ovo istežanje provode bolesnici samostalno, odnosno aktivno. Vrlo je važno pravilan položaj tijekom provođenja i stabilizacija tijela jer je potrebno pomicati samo zglobove koji se trebaju istežati. Kod ovog istežanja početno trajanje je 10 do 20 sekundi s 4 do 6 ponavljanja, a produžuje se postepeno do 1. minute kroz 2 do 3 ponavljanja. Za određeni učinak dovoljan je submaksimalni intenzitet pri provođenju istežanja [27].

5.2.3. Pasivno istežanje

Ovo manualno istežanje zahtjeva određenu vještinu za izbor, pa ga stoga provode pomoćnik, asistent ili fizioterapeut s ciljem poboljšanja ili održavanja fleksibilnosti, elastičnosti tetiva i mišića. Kod provođenja ovog istežanja potrebno je osigurati pravilni položaj osobe koja vježba, pravilnu aktivnosti i položaj fizioterapeuta, te je potrebno primijeniti pravilni pokret. Poželjno je da se obavlja na tvrđoj podlozi. Fizioterapeut treba biti u položaju koji omogućuje manipuliranje rukama. Prije izvođenja istežanja potrebno je stabilizirati zglobove koji ne sudjeluje u postupku. Početno zadržavanje položaja je 20 sekundi do 1. minute, a svako istežanje se ponavlja 2 do 5 puta [27].



Slika 5.2. Vježbe za donje udove

Izvor: (I. Kovač: Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima, EDOK – Samobor, Samobor, 2004., str. 9.)

5.3. Vježbe za jačanje mišića

Vježbe za jačanje mišića kod mišićne distrofije koriste se kako bi se održala ili poboljšala snaga mišića, funkcionalnost i kvaliteta života. Važno je imati na umu da su ove vježbe prilagođene individualnim sposobnostima bolesnika, uzimajući u obzir stupanj slabosti mišića i ciljeve terapije [4].

Vježbe za jačanje mišića važne su za povećanje mišićne izdržljivosti jer na taj način omogućuju dulje izvođenje aktivnosti bez zamaranja. Vježbe se dijele na izotoničke (mišićni tonus ostaje isti, ali se mijenja dužina mišića, dolazi do pokreta u zglobu) i izometričke (nema pokreta u zglobu, ali se povećava mišićni tonus). Izotoničke vježbe se rade podizanjem utega ili povlačenjem elastičnih traka, a izometričke pružanjem otpora na dalji dio uda pri čemu se pokušava izvesti pokret. Kod oboljelih od mišićne distrofije smatra se da je veći broj ponavljanja bolji nego

povećanje težine s kojom se vježba budući da je izvođenje vježbi jačanja niskog do umjerenog intenziteta sigurno za većinu oboljelih. Ne preporučuje se podizanje većih težina zbog toga što prilikom provođenja vježbi jačanja visokog intenziteta dolazi do malih oštećenja mišićnih vlakana koja zbog oboljenja imaju manju sposobnost regeneracije [30]. Kod osoba s mišićnom distrofijom koji imaju dovoljno snage i stabilnosti u zglobovima, vježbe s utezima mogu biti korisne za jačanje mišića (Slika 5.3.). Ovo može uključivati vježbe poput biceps-curla, triceps-ekstenzija, vježbe s bučicama za ramena ili vježbe za jačanje nogu [4]. Vježbe bi se trebale izvoditi 2 do 3 puta tjedno. Kako bi se mišići oporavili ne bi se trebalo izvoditi svakodnevno, a pri vježbanju je važno raditi mišićne skupine gornjih, donjih udova i trupa [30].



Slika 5.3. Vježbe snage donjih udova

Izvor: (I. Kovač: Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima, EDOK – Samobor, Samobor, 2004., str. 9.)

Pilates lopta može se koristiti za provođenje različitih vježbi koje poboljšavaju stabilnost, ravnotežu i jačanje trbušnih i leđnih mišića. Ove vježbe mogu biti korisne za poboljšanje držanja tijela. Vježbe trebaju biti prilagođene individualnim potrebama i mogućnostima osobe te da se izvode pod nadzorom fizioterapeuta [26].

5.4. Hidroterapija

Vježbe u vodi i plivanje važno je izvoditi kada je to moguće. Korisnosti od vode ponajviše imaju bolesnici s uznapređovalom slabosti mišića jer im omogućuje da vježbaju koristeći uzgon vode pa je iz tog razloga tjelesna težina manja i time je omogućeno izvođenje aktivnosti koje inače nisu moguće. Osim toga voda ima povoljan učinak na respiratorni i kardiovaskularni sistem, te na poboljšanje cirkulacije. Tijekom provođenja ove terapije aktiviraju se gotove sve mišićne skupine. Kod provođenja hidroterapije najvažnije je pobrinuti se za bolesnikovu sigurnost. Savjetuje se primjena sigurnosnih prsluka tako da glava ostane iznad vode, kod osoba koje imaju uznapređovalu slabost u mišićima. Kod bolesnika koji su trajno vezani uz invalidska kolica za izvođenje hidroterapije isto se primjenjuju prsluci za neplivače, te je nužno da fizioterapeut bude u vodi uz oboljelog [27].

6. Rehabilitacija bolesnika oboljelih od mišićne distrofije

Rehabilitacija je zbir postupaka koji se poduzimaju za ublažavanje stupnja onesposobljenosti bolesnika. Usmjeren je na ublažavanje posljedica bolesti koje se očituju na živčano mišićnom kao i sekundarno, na lokomotornom sustavu. Sve navedene manifestacije su različite za pojedine vrste neuromuskularnih bolesti pa se i rehabilitacija planira na temelju što točnije dijagnoze bolesti uz dobro poznavanje etiopatogeneze, kliničkog tijeka i progresije svake bolesti za sebe. Rehabilitacijske metode nisu specifične za pojedine dijagnoze iako postoji načelna sličnost u određenim grupama bolesti, nego je prvenstveno usmjerena prema funkcionalnom deficitu, odnosno smanjenju ili gubitku određenih fizičkih sposobnosti i neovisnosti bolesnika. Rehabilitacija ne mijenja patofiziološki tijek bolesti, ali svakako utječe na funkcionalne mogućnosti bolesnika. Ciljevi u rehabilitaciji neuromuskularnih bolesnika jesu: ublažavanje ili sprječavanje smanjenja funkcionalnog kapaciteta bolesnika, zadržavanje neovisnosti u aktivnostima svakodnevnog života i samostalnog kretanja što je duže moguće te savjetovanje i poduka bolesnika i njegove obitelji za samostalnost i samozbrinjavanje unutar funkcionalnih mogućnost [27].

6.1. Rana faza samostalnog hoda

Rana faza samostalnog hoda je vrijeme postavljanja dijagnoze ove bolesti, to je često od 2. do 6. godine života, a traje do početka faze gubitaka funkcije, oko 10. godine. Problemi ove faze su slabost mišića i to najprije u mišićima ramenog i zdjeličnog obruča, te grube motorike, gubitak koordinacije koji nastaje zbog mišićne slabosti zdjeličnog obruča. Hodanje postaje sve sporije i oboljeli se umara kod hoda po stepenicama i uz to vrlo veliki problem su kontrakture. Na temelju toga fizioterapijski ciljevi su usmjereni na održavanje mišićne snage u proksimalnim mišićima ramenog i zdjeličnog obruča, zatim usporavanje gubitka snage mišića i održavanje mišićne snage mišića koji su bitni za normalnu ravnotežu. Rehabilitacija se sastoji od vježba za poboljšanje snage mišića. Te vježbe se provode kroz funkcionalne aktivnosti koje prate dob bolesnika. Važno je provoditi vježbe za snagu proksimalnih mišića udova, zdjeličnog i ramenog obruča, primjenjuju se aktivne vježbe za izdržljivost i snagu, vježbe koordinacije, vježbe s otporom, vožnja biciklom, plivanje. Pri vježbanju važan je i odmor zbog brzog umaranja bolesnika. Zatim se u ovoj fazi provode vježbe za ravnotežu i koordinaciju i vježbe za prevenciju kontraktura. Ovdje je naglasak na istezanju mišića fleksora kuka, potkoljenica i iliotibijalnog ligamenata. U ranoj fazi se ortoze primjenjuju samo kod spavanja. Važna je ujednačena prehrana zbog smanjenja tjelesne aktivnosti kako bi se održala optimalna tjelesna težina. Provođenje postupka je pod stručnim vodstvom

fizioterapeuta, a tijekom provođenja istih fizioterapeut pruža edukaciju obitelji o bolesti, njezinim posljedicama i načinu rehabilitacije [27].

6.2. Prijelazna faza poteškoća u hodu

Prijelazna faza poteškoća u hodu karakterizirana je težom slabosti mišića i atrofijom, s funkcionalnim oštećenjem, značajnom nepravilnom prilagodbom držanja tijela i sve težim problemima u hodu. Početak ove faze je između 6. i 12. godine. Tijekom ove faze se primjenjuju vježbe za održavanje mišićne snage, vježbe za prevenciju kontraktura, vježbe za ravnotežu i koordinaciju, te vježbe disanja. Ortopedska pomagala koja se koriste su pomagala za kretanje: ortopedska obuća, plastične ortoze za koljeno, stopalo i gležanj (KAFO), plastične ortoze za gležanj, stopalo (AFO). One se noću primjenjuju kao korektivna ortoza, a danju kao stabilizacijsko rasteretna sredstva za olakšavanje hoda. Uz to mogu se primijeniti invalidska kolica. Koriste se tehnička pomagala za adaptaciju u okolini, uključuju pomagala za kretanje i prilagodbe stambenog prostora. Prehrana treba biti uravnotežena da bi se održala optimalna tjelesna težina. Potrebno je objektivno izmjeriti stanje koštanozglobnog sustava jer je važno za prepoznavanje kontraktura. U ovoj fazi dolazi do potrebne pomoći prilikom izvođenja vježbi. Vrlo je važno na vrijeme otkriti deformacije kralježnice poput skolioze. Edukacija obitelji podrazumijeva održavanje pravilnog položaja bolesnika i držanje pri sjedenju ili ležanju [27].

6.3. Faza gubitka pokretljivosti

U fazi gubitka pokretljivosti se oboljeli 90% vremena kreće uz pomoć invalidskih kolica. Mogućnost samostalnog hoda je sve manja, no hod je moguć uz pomoć ortoza za donje udove i to vremenski vrlo kratko. Ova faza započinje između 10. i 15. godine života. Rehabilitacija u ovoj fazi je usmjerena na održavanje mišićne snage, ali pasivnim pokretom, uz plivanje i hidroterapiju. Važno je iskoristiti snagu ruku zbog potreba transfera. Osim toga vrlo je važno provoditi vježbe disanja od kojih se najčešće primjenjuju potpomognute vježbe disanja i kašljanja, a po potrebi i posturalna drenaža. Kontrakture su izražene na zglobovima pa je važno održavati dobar položaj i potporu trupa, uz provođenje vježbi za poboljšanje opsega pokreta, te istezanje. Za stabilizaciju primjenjuju se duge korektivne plastične udruge. Da bi tijelo bilo u primjerenom položaju također je potrebno prilagoditi krevet, kolica i drugo. KAFO i AFO primjenjuju se u korektivne svrhe, a isto tako se primjenjuju i ortoze za trup koje daju potporu i olakšavaju sjedenje. Zbog gubitka hoda

indicirana je primjena elektromotornih kolica, električnih kreveta i prilagodba stolice, upotreba lifta za prijenos bolesnika u istoj ravnini. Prehrana treba biti uravnotežena. Edukacija bolesnika i drugih osoba koje provode njegu bolesnika o važnosti provođenja pravilnih respiratornih vježbi i iskašljavanje sekreta. Potrebno je omogućiti multidisciplinarni pristup za pravodobnu rehabilitaciju [27].

7. ZAKLJUČAK

Značaj pristupa i kvalitetne procjene fizioterapeuta kod oboljelih od mišićne distrofije je neizmjerljivo važan u pružanju potpore, poboljšanju kvalitete života i očuvanju funkcionalnosti bolesnika. Kroz multidisciplinarni pristup, fizioterapeuti igraju ključnu ulogu u timu zdravstvenih stručnjaka koji rade na skrbi za oboljele od mišićne distrofije. Fizioterapeut izrađuju personalizirane terapijske programe, pružaju kontinuiranu podršku i edukaciju bolesnicima i njihovim obiteljima. Svrha pristupa fizioterapeuta kod ovih bolesnika ogleda se u njihovoj sposobnosti da poboljšaju kvalitetu života, uspore progresiju bolesti i pomognu pojedincima da maksimalno iskoriste svoje funkcionalne sposobnosti. Njihov rad nije samo terapija, već i izvor podrške, nade i osnaživanja za oboljele i njihove obitelji. Primjena fizioterapijskih vježbi kod oboljelih od mišićne distrofije predstavlja ključnu komponentu u upravljanju ovom složenom bolešću. Kroz sustavno izvođenje vježbi istezanja, jačanja i respiratornih tehnika, primjena hidroterapije bolesnici mogu održati ili čak poboljšati svoju funkcionalnost i neovisnost u svakodnevnim aktivnostima. Fizioterapija treba biti prilagođena individualnim potrebama svakog bolesnika, uzimajući u obzir stupanj bolesti, trenutno stanje, ciljeve terapije i sposobnosti osobe.

8. Literatura

- [1] V. Brinar, V. i sur.: Neurologija za medicinare. Zagreb: medicinska naklada, 2009.
- [2] K. Poeck: Neurologija. Zagreb: Školska knjiga, 1994.
- [3] G. Gaina: Uvodno poglavlje: Mišićna distrofija i potencijalne terapijske alternative. Potencijalne terapijske strategije za mišićnu distrofiju. IntechOpen; 2023.
- [4] S. Swathi, G. K. Chandrasekaran, P. Senthil: Napredna fizioterapijska intervencija za mišićnu distrofiju. Potencijalne terapijske strategije za mišićnu distrofiju. IntechOpen; 2023.
- [5] A. C. Guyton, J. E. Hall: Medicinska fiziologija (12. izdanje), Medicinska naklada, Zagreb, 2012.
- [6] M. Plejić: Kliničke karakteristike, dijagnostički pristup i liječenje djece s Duchenneovom mišinom distrofijom u Dalmaciji, Diplomski rad, Sveučilište u Splitu, Medicinski fakultet, 2020.
- [7] A. A. Amato, R. C. Griggs, Muscular Dystrophies. Netherlands: Elsevier Science, 2011.
- [8] <https://hr.unansea.com/hipotonija-kod-djece-simptomi-i-lijecenje>, dostupno 01.03.2024.
- [9] [Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis - PubMed \(nih.gov\)](#), dostupno 25.06.2024.
- [10] R.K. Šamija: Mišićne distrofije - dijagnostika i terapija, Medicinska naklada, Zagreb, 2013.
- [11] <https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti-detaljno/duchenne-misicna-distrofija-dmd> dostupno 01.03.2024.
- [12] <https://www.sddh.hr/distrofija-oblici-bolesti-detaljno/emery-dreifuss-misicna-distrofija-edmd>, dostupno 01.03.2024.
- [13] [The muscular dystrophies - PubMed \(nih.gov\)](#), dostupno 25.06.2024.
- [14] [Duchenne muscular dystrophy: disease mechanism and therapeutic strategies - PMC \(nih.gov\)](#), dostupno 25.06.2024.
- [15] I. Klaić, L. Jakuš: Fizioterapijska procjena, Zdravstveno Veleučilište Zagreb, 2017.
- [16] Z. Maček, G. Grozdek, Mjerenja i dokumentacija u neurološkoj fizioterapiji. Fizioterapija, 1999.
- [17] G. Čović, Grozdek, Z. Maček: Neurofacilitacijska terapija, Grafičko oblikovanje i tisak Printera Grupa, 2011., str. 81-103
- [18] [Assessment of Spinal Cord Injury - Physiopedia \(physio-pedia.com\)](#), dostupno 20.03.2024.
- [19] [O projektu - Medicinski leksikon \(lzmk.hr\)](#), dostupno 20.03.2024.
- [20] [HeMED - Neurološki pregled](#), dostupno 11.03.2024

- [21] [Inter-rater reliability of modified modified Ashworth scale in the assessment of plantar flexor muscle spasticity in patients with spinal cord injury - PubMed \(nih.gov\)](#), dostupno 11.03.2024.
- [22] [Journal of Neurologic Physical Therapy \(lww.com\)](#), dostupno 25.06.2024.
- [23] N. Ferara: Testovi opterećenja kronične opstruktivne bolesti pluća u stabilnom stanju i u egzacerbacijama, Diplomski rad, 2019.
- [24] [The 6-minute walk test and other clinical endpoints in duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study - PubMed \(nih.gov\)](#), dostupno 25.06.2024.
- [25] cdn.intechopen.com/pdfs/36741/InTechStrength_and_functional_measurement_for_patients_with_muscular_dystrophy.pdf, dostupno 11.03.2024.
- [26] P. Whitley: Defeating muscular dystrophy with expert guidance : Ultimate Solution Handbook For Patients, Guardians Or Family To Understand, Manage, Treat, Prevent, Reverse Symptoms And Live Well, Kindle Edition, London, 2023.
- [27] I. Kovač: Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima, Medicinska naklada, Zagreb, 2004.
- [28] K. Bushby, J. Bourke: The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy, Current Paediatrics, Vol. 15, No. 4, 2005, str. 292-300
- [29] [Medicine & Science in Sports & Exercise \(lww.com\)](#), dostupno 11.03.2024.
- [30] [Društvo distrofičara Zagreb - DDZ](#), dostupno 11.03.2024.
- [31] [Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy | Neurology](#), dostupno 25.06.2024.

Popis slika

Slika: 2.1. Anatomija mišića čovjeka	3
Slika: 2.2. Hipotonično dojenče s znakovima KMD	6
Slika: 2.3. Gowerov znak kod DMD	8
Slika: 2.4. Emery – Dreifussova mišićna distrofija	9
Slika:5.1. Pluća prilikom vježbe dijafragmalnog disanja	28
Slika: 5.2. Vježbe za donje udove	32
Slika: 5.3. Vježbe snage donjih udova.....	33

Popis tablica

Tablica 4.1. Prikaz ocjena u Manualnom mišićnom testu	22
Tablica 4.2. Skala motoričke procjene.....	24
Tablica 4.3. Vignos skala.....	25
Tablica 4.4. Brook skala	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, KARLA MAGDALENIĆ (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom FIZIOTERAPIJA PROJEKTA KOD OSOBA OSUŠTAVLJENJE MIŠIČNE DISTROFIJE (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na nezakoniti način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:
(upisati ime i prezime)

Magdalenaić
(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, KARLA MAGDALENIĆ (ime i prezime) neopozivo izjavljujem da sam suglasan/na s javnom objavom završnog/diplomskog (obrisati nepotrebno) rada pod naslovom FIZIOTERAPIJA PROJEKTA KOD OSOBA OSUŠTAVLJENJE MIŠIČNE DISTROFIJE (upisati naslov) čiji sam autor/ica.

Student/ica:
(upisati ime i prezime)

Magdalenaić
(vlastoručni potpis)