

Specijalni zavod za rehabilitaciju, fizikalnu medicinu i balneologiju  
Stubičke Toplice

## REHABILITACIJSKI POSTUPCI U CHARCOT-MARIE-TOOTHOVOJ BOLESTI

### REHABILITATION PROCEDURES IN CHARCOT-MARIE-TOOTH'S DISEASE

Miroslav Horvat

Pregledni članak

#### SAŽETAK

U prvom dijelu članka dat je kratak opis Charcot-Marie-Toothove bolesti. U drugom dijelu razmatra se primjena fizikalnih metoda, naročito kineziterapije, u liječenju bolesti.

#### SUMMARY

In the first part of the paper a short description of Charcot-Marie-Tooth's disease is given. In the second part the application of physical methods, particularly of therapeutical exercise, in its management is discussed.

Kad se u svakodnevnoj fizijatrijskoj praksi susretnemo s nekim rjeđim kronično-progresivnim oboljenjem, osobito ako je uz to još nepoznate etiologije, često se zapažaju dva ekstremna stava. Ili dolazi do izražaja potpuni terapijski nihilizam jer se smatra da se na datu bolest ionako ne može utjecati. S druge strane moguć je i drugi ekstrem, polipragmazija gdje se pacijenta podvrgava svim mogućim fizikalnim procedurama iako za to baš i nema nekog racionalnog opravdanja. Prikazat ću taj problem na primjeru jedne rjeđe neuromuskularne bolesti, peronealne mišićne atrofije (Morbus Charcot-Marie-Tooth), a na osnovu raspoložive literature i nekih vlastitih zapažanja na pacijentima s tom bolešću liječenih u našoj ustanovi.

#### KARAKTERISTIKE BOLESTI

Charcot-Marie-Toothova bolest je obično nasljedna, iako postoje često i sporadični slučajevi. Modus nasljeđivanja je autosomno dominantni, no penetracija varira. Prema nekim navodima češća je u muškaraca. Incidencija i prevalencija nisu poznate. U našoj ustanovi od nekih 4500 godišnje liječenih pacijenata imamo obično 2—3 s tom dijagnozom, iako se često

radi o istim bolesnicima koji ponovno dolaze na rehabilitaciju. Prvi klinički znaci se obično javljaju već u djetinjstvu ili ranoj mladosti, a obuhvaćaju pes excavatus, slabost i atrofiju muskulature inervirane n. peroneusom uz oslabljenu dorzifleksiju stopala. Plantarni fleksori su relativno dobro očuvani. Kod pacijenata se brzo razvije pijetlov hod. Već u ranoj fazi dolazi do gubitka RAT-a. Kasnije sve više dolazi do izražaja atrofija potkoljenica uz očuvan volumen natkoljenica što daje karakterističnu sliku »rodinoh nogu«. U kasnijoj fazi bolest zahvaća stražnji dio potkoljenice i donje dijelove natkoljenice, a mogu biti zahvaćeni i distalni mišići na gornjim ekstremitetima, osobito mali mišići šake. U jedne četvrtine do polovine pacijenata mogu nastupiti i smetnje osjeta na distalnim dijelovima nogu, kasnije i ruku. Gube se osjet dodira i osobito osjet za vibraciju. Ponekad se mogu javiti i drugi neurološki simptomi kao npr. nistagmus, abnormalnosti pupilarnih reakcija ili čak atrofija opticususa. Moguće je i zahvaćanje proksimalnih mišićnih grupa.

Dijagnoza bolesti se zasniva na kliničkoj slici, porodičnoj anamneziji u nasljednim slučajevima, a od osobite su koristi EMG i ENG ispitivanje i biopsija mišića. Nalazi se usporena brzina provodljivosti perifernih živaca, osobito n. peroneusa. Mišićna biopsija pokazuje kombinaciju miopatije i neuropatije. Patološku osnovu bolesti čini propadanje perifernih živaca, ali i stanica prednjeg roga kičmene moždine uz konzekutivne promjene na mišićima.

Diferencijalna dijagnoza spada u domenu neurologije, pa se neću na njoj duže zadržavati.

## PRIRODNI TOK BOLESTI I MOGUĆNOSTI REHABILITACIJE

Tok bolesti je izrazito kroničan s vrlo sporom progresijom. Moguće je i zaustavljanje napredovanja bolesti u svakoj fazi. Možemo reći da je, pogotovo u usporedbi s nekim drugim neuromuskularnim bolestima, prognoza relativno povoljna i da je karakter bolesti benignan. Veća invalidnost, ukoliko do nje uopće dođe, nastupa kasno i radna sposobnost bolesnika ostaje dugo sačuvana, osobito za sjedeća zanimanja.

Postavlja se pitanje kakvo je značenje fizikalnih postupaka u jednoj tako dugotrajnoj i relativno benignoj bolesti. Kontroliranih studija nema, ali na osnovu kliničkog iskustva te iskustva s drugim oboljelijima iz te grupe, moguće je zaključiti slijedeće: U svakom slučaju je važno da se aktivnim vježbanjem jačaju nezahvaćeni mišići koji bi inače tendirali inaktivitetnoj atrofiji. Iako za ovu bolest nije nedvojbeno dokazano da aktivno vježbanje zahvaćenih mišića usporava progresiju bolesti, analogijom s nekim drugim sličnim bolestima, moglo bi se očekivati da i ovdje aktivni pokret predstavlja važan faktor jer se u kombinaciji s aktivno-potpomognutim i pasivnim pokretima, ako ništa drugo, ono bar održava elastičnost vezivnih struktura i prilagođava opsegu pokreta u zglobu jer one, kako znamo, kod smanjene aktivnosti imaju izrazitu tendenciju k skraćivanju i skvrčavanju što brzo dovodi do kontrakture. U našoj ustanovi ova dva zadatka, jačanje nezahvaćenih mišića i sprečavanje kontrakture vršimo kombinacijom aktivnih, aktivno-potpomognutih i pasivnih vježbi u dvorani, vježbama u bazenu i radnom terapijom. Kao pomoćna mjera moguća je i

primjena masaže. Zbog neurotske komponente određeni efekti bi se mogli očekivati i od glavanizacije, osobito dvostanične i četverostanične. Gdje postoje tehničke mogućnosti, moguća je i primjena Stangerovih kupki.

Liječenje treba svakako provoditi u suradnji s ortopedom jer je često potrebna primjena raznih ortopedskih aparata, a u nekim slučajevima i kirurški zahvat na aficiranim dijelovima, naročito stopalima.

U zaključku možemo reći da, susretnemo li se s ovakvim slučajem, ne treba rezignirati i prepustiti se terapijskom nihilizmu, već korištenjem poznatih i usvojenih fizijatrijskih principa učiniti sve da olakšamo bolesnikovu sudbinu.

## LITERATURA

1. I. Jajić: Specijalna fizikalna medicina, Školska knjiga, Zagreb, 1983.
2. A. Jušić: Klinička elektromioneurografija i neuromuskularne bolesti, JUMENA, Zagreb, 1981.
3. M. Mumenthaler: Neurology, Georg Thieme Publishers, Stuttgart, 1977.
4. R. Sabol: Fizijatrijski aspekti tretmana oboljelih od neuromuskularnih bolesti, Neurologija, 26:245, 1978.
5. A. R. Schwartz: Charcot-Marie-Tooth's Disease, Arch. Neurol., 9:623, 1963.

## REFERATI IZ ČASOPISA

*Obiteljska pojava sindroma karpalnog kanala u tri generacije crnačke obitelji* (Familial Carpal Tunnel Syndrome in Three Generations of a Black Family) — U članku je prikazana obiteljska pojava sindroma karpalnog kanala kod sedam članova u tri generacije jedne crnačke obitelji. Dva slučaja imala su tendinitis fleksora zajedno sa simptomima škljocavog prsta. Kod dvadeset članova iz četiri generacije proučavana je živčana provodljivost. Starosna dob onih sa sindromom karpalnog kanala kretala se od 29 do 67 godina. Kod dva bolesnika s bilateralnim sindromom karpalnog kanala učinjen je operativni zahvat.

Ovo je prvi prikaz porodičnog sindroma karpalnog kanala u crnačkoj obitelji i on ukazuje da je obiteljska pojava sindroma autosomno dominantna s visokom penetracijom (Braddom R. L., Amer. J. Phys. Med. 64 (5):227, 1985).

Zrinka Jajić