2. MEĐUNARODNI KONGRES FIZIOTERAPEUTA BiH „POKRET = ZDRAVLJE!“

12. – 15. 05. 2016., Sarajevo

**FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA I FIZIOTERAPIJSKA INTERVENCIJA KOD OSOBA S FRIEDREICHOVOM ATAKSIJOM**

Mirjana Telebuh, dipl. physioth.1, Vidatić Ines, bacc.physioth.2, dr.sc. Gordana Grozdek Čovčić1

1 Zdravstveno veleučilište, Zagreb

2 Klinički bolnički centar Sestre milosrdnice, Zagreb

**SAŽETAK**

**Uvod:** Friedreichova ataksija (FA) je neurodegenerativna bolest progresivnog tijeka koja se nasljeđuje autosomno recesivno. Bolest se javlja do 25. godine života, unutar 15 godina od prvih simptoma oboljeli postaju nepokretni i umiru nakon četiri desetljeća života uglavnom od srčanih komplikacija. Prvi simptom ove bolesti je hod sa širokom bazom oslonca, slijedi je ataksija trupa, ataksija udova, oštećenje proprioceptivnog osjeta, odsutni miotatski refleksi uz pozitivan Babinskijev znak, disartrija te nistagmički pokreti bulbusa. S vremenom česta posljedica bolesti je i skolioza, kardiomiopatija te pes cavus, a dolazi i do imunoloških i metaboličkih poremećaja. Osnovni problemi osoba oboljeli od Friedreichove ataksije je poremećaj ravnoteže i koordinacije te teško narušen mehanizam hoda.

**Razrada:** Fizioterapijska intervencija zauzima važno mjesto u liječenju oboljelih. Potrebno je što ranije započeti sa fizioterapijskom intervencijom, a za njeno provođenje od velike je važnosti fizioterapijska procjena. Osim brzih neurološki testova koji nam daju uvid u prisutne poremećaje, postoje standardizirana mjerenja pomoću kojih se određuje funkcionalni status oboljele osobe i standardizirane ljestvice koje nam govore o težini bolesti. Za potrebe praćenja oboljelih od Friedreichove ataksije osmišljeni su standardizirani testovi semikvantitativna ljestvica *Friedreich´s Ataxia Rating Scale (FARS)* i test u obliku upitnika *Friedreich´s Ataxia Impact Scale (FAIS).* Posebnu pažnju u planiranju fizioterapijske intervencije treba obratiti kod bolesnika koji su u bolesti razvili hipertrofičnu kardiomiopatiju. Fizioterapijski tretman uključuje aktivnosti za poboljšanje posturalne stabilnosti, ravnoteže, koordinacije, propriocepcije, vestibularne vježbe te aktivnosti za unapređenje hoda u cilju smanjenja progresije bolesti i poboljšanja kvalitete života oboljelih od Friedreichove ataksije.

**Zaključak:** U tretmanu Friedreichove ataksije važnu ulogu ima fizioterapijska intervencija. Fizioterapeut djeluje zajedno s cijelim timom u donošenju plana rehabilitacije. Da bi fizioterapijska intervencija bila adekvatna i uspješna mora biti usmjerena na problem. Fizioterapijska procjena i rano započeta fizioterapijska intervencija je najbolje rješenje za dobre rezultate liječenja. Cilj fizioterapijske intervencije je normalizirati mišićni tonus, unaprijediti posturu, ravnotežu, koordinaciju, hod i održati neovisnost u aktivnostima svakodnevnog života. Fizioterapeut treba odabrati oblik i intenzitet intervencije primjeren stanju bolesti.

**Ključne riječi:** Friedreichova ataksija, ravnoteža, fizioterapijska intervencija

**PHYSIOTHERAPY ASSESSMENT AND PHYSIOTHERAPY INTERVENTION IN PATIENTS WITH FRIEDREICH'S ATAXIA**

Mirjana Telebuh, Master of Physiotherapy (MPthy)1, Vidatić Ines, Bachelor of Physiotherapy (BPT)2, Gordana Grozdek Čovčić, PhD1

1 University of Applied Health Sciences, Zagreb

2 Clinical hospital centre „Sisters of Mercy“, Zagreb

**ABSTRACT**

**Introduction:** Friedreich's ataxia (FA) is a neurodegenerative progressive disease that is an autosomal recessive inherited disease. The disease begins sometime before the age of 25, and within 15 years of the first symptoms the patients become immobile and die after four decades of living, mainly from heart complications. The first symptom of the disease is wide-based gate followed by truncal ataxia, limb ataxia, impaired proprioception, absence of myotatic reflexes with positive Babinski sign, dysarthria and nystagmus. In time, a common consequence of the disease is also scoliosis, cardiomyopathy and pes cavus, and some immunological and metabolic disorders occur as well. The main problem of people suffering from Friedreich's ataxia is a balance and coordination disorder, and serious gait impairment.

**Discussion:** The physical therapy intervention has an important place in patient treatment. It is necessary to begin with physiotherapy intervention as soon as possible, and physiotherapeutic evaluation is of great importance for its implementation. In addition to rapid neurological tests that give us insight into the present disorders, there are standardized measurements that determine the functional status of the person and standardized charts that tell us about the severity of the disease. In order to monitor the patients suffering from Friedreich's ataxia standardized tests are designed - a semiquantitative scale Friedreich's Ataxia Rating Scale (FARS) and the test in the form of a questionnaire Friedreich's Ataxia Impact Scale (FAIS). Special attention in planning physiotherapy intervention should be given to patients who developed hypertrophic cardiomyopathy. Physiotherapy treatment includes activities to improve postural stability, balance, coordination, proprioception, vestibular exercises and activities for the improvement of walking in order to reduce disease progression and improve the quality of life of patients with Friedreich's ataxia.

**Conclusion:** In the treatment of Friedreich's ataxia physiotherapy intervention has an important role. Physiotherapist works together with the whole team in the elaborating the rehabilitation plan. In order for physiotherapy intervention to be appropriate and successful it should be oriented towards the problem. The physiotherapy assessment and early physiotherapy intervention is the best solution for the good results of the treatment. The aim of physiotherapy intervention is to normalize muscle tone, improve posture, balance, coordination, gait and maintain independence in the activities of daily living. The physiotherapist should choose the type and intensity of interventions adequate for the state of the disease.

**Keywords:** Friedreich's ataxia, balance, physiotherapy intervention

**FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA I FIZIOTERAPIJSKA INTERVENCIJA KOD OSOBA S FRIEDREICHOVOM ATAKSIJOM**

**UVOD**

Fridreichova ataksija (FA) je primarna neurodegenerativna bolest i najčešći je nasljedni oblik ataksije, spada u grupu autosomno recesivnih ataksija (1). Ime je dobila po njemačkom liječniku Nikolausu Friedreichu koji ju je prvi opisao 1863. godine (2). Bolest nastupa prije 25. godine života (3). Incidencija bolesti je 1,5 : 100.000 (u Europi i Sjevernoj Americi), ali su zato heterozigoti česti (1).

Friedreichova ataksija uzrokovana je ponavljajućom ekspanzijom, tj. povećanim brojem ponavljanja trinukleoitida GAA (gvanin-adenin-adenin) u intronu prvog gena X25 na kromosomu 9 (4). Normalan broj ponavljanja trinukleotida je 8 do 22, a do mutacije dolazi kada je broj ponavljanja od 66 do 1700 puta. Genski produkt je mitohondrijski protein frataksin koji je važan u metabolizmu željeza u mitohondrijima (2). Povećani broj tripleta GAA dovodi do smanjenja sinteze frataksina (3) te zbog njegovog manjka dolazi do nakupljanja željeza u *nucleus dentatus* i u srčanom mišiću (1) te do degeneracije senzornih ganglioneurona stražnjih korjenova te motornih vlakana, uz oštećenja cerebeluma i vidnog puta. Budući da se bolest recesivno nasljeđuje, obje kopije gena trebaju biti mutirane. Ovakvo gomilanje tripleta GAA postoji u oba alela kod 96% oboljelih (homozigoti), a na jednom kod 4% (heterozigoti). Broj ponavljanja tripleta GAA utjecat će na neke osobine bolesti (npr. dijabetes će se pojaviti kada postoji više od 700 ponavljanja), na težinu bolesti te vrijeme njenog javljanja. FA je progresivnog tijeka i oboljela osoba postaje nepokretna nakon 15 godina od početka bolesti. Većina bolesnika umire zbog kardijalnih komplikacija koje se razvijaju u 4. desetljeću života (1).

Za potvrdu bolesti potrebno je učiniti gensku obradu. Rentgenogram kralježnice se radi zbog praćenja skolioze, EKG i UZV srca u dijagnostici kardiomiopatije i aritmija u sklopu bolesti. Neuroradiološka obrada MR-om radi se u cilju isključivanja ekspanzivnih tvorbi. EMNG pokazuje normalnu ili blago usporenu brzinu provodljivosti. Somatosenzorni, slušni i vidni evocirani potencijali pokazuju abnormalnosti i centralne i periferne provodljivosti. Radi se i metabolička obrada te sekvenciranje gena FRDA (1). Medikamentozna terapija do danas nema željene rezultate. Primjena idebenona ima povoljne rezultate u ranoj fazi kod malog broja pacijenata (5). Danas se ispituje liječenje koenzimom Q10 i vitaminom E i testiranja pokazuju jednak učinak niskih i visokih doza (6) .

Fizikalna terapija osnovni je princip liječenja FA i komplikacija u obliku skolioze i *pes cavus*, uz oprez vezan za slučajeve s hipertrofičnom kardiomiopatijom. Metabolički poremećaji i ostala oboljenja koja se javljaju u kliničkoj slici liječe se simptomatskom terapijom.

# RAZRADA

**Prvi problem koji se može uočiti kod osobe oboljele od Friedreichove ataksije je hod na široj osnovici i nesigurnost u hodanju. Neki oboljeli navode parestezije stopala i potkoljenica (7). Dolazi do oštećenja proprioceptivog i vibracijskog senzibiliteta zbog oštećenja u stražnjim rogovima kralježnične moždine, izraženije slabosti nogu nego ruku, ugašenih abdominalnih refleksa i pozitivnog Babinskijevog znaka zbog oštećenja kortikospinalnih putova, ugašenih mišićnih refleksa, uglavnom na nogama, zbog oštećenja dorzalnih korjenova i perifernih živaca. Istovremeno postojanje ugašenih refleksa i pozitivnog Babinskijevog znaka naziva se Crouzonov fenomen. Refleksi predstavljaju jednostavnu senzomotoričku refleksnu funkciju. Za normalan refleksni odgovor nužan je neoštećen osjetni i motorički sustav, odnosno uredna funkcija refleksnog luka. Refleksna aktivnost događa se nesvjesno (8). Odsutnost miotatskog refleksa dovodi do odsutnosti kontrakcije mišića na njegovo istezanje.**

**Friedreichove ataksije dovodi do poremećaja govora tipa dizartrije, disfagije (27 do 64% oboljelih), nistagmusa, distonije, mišićne atrofije, atrofije optičkog živca (do 30%) i gubitka sluha (8 do 22% oboljelih).**

**Osim poremećaja vezanih za živčani sustav dolazi i do oštećenja srčanog mišića (odlaganje željeza zbog pomanjkanja frataksina), tj. razvoja hipertrofične kardiomiopatije. Pacijent ima** **aritmije, palpitacije i dispneju te intoleranciju napora. Javlja se kod 40% oboljelih (9). U nalazu EKG-a se vide negativni T-valovi, a ultrazvučno hipertrofija lijeve klijetke (10). Komplikacije uzrokovane kardiomiopatijom najčešći su uzrok smrti pacijenata oboljelih od FA.**

**Tijekom napredovanja bolesti dolazi i do mišićno koštanih poremećaja poput kifoskolioze koja se javlja rano i to kod 60 do 80% oboljelih. Kod ranog javljanja skolioze česti su operativni zahvati (Cobbov kut >40°). Deformiteti stopala javljaju se kod 52 do 74% oboljelih (*pes cavus i eqvinovarus*) i predstavljaju dodatni problem održavanju ravnoteže i hodanju (11). Često je prisutna i atrofija intrinzične muskulature šake (Friedreichova šaka) (7). Često su prisutni i metabolički poremećaji. Dijabetes razvija 8 do 32% oboljelih od FA. Pojava povišenog arterijskog tlaka prisutna je kod 23 do 53% oboljelih (11). Dva najčešća problema oboljelih od Friedreichove ataksije su poremećaj ravnoteže i poremećaj koordinacije pokreta. Kada su narušeni mehanizmi za održavanje ravnoteže i koordinacije narušen je i mehanizam hoda, a time je narušena i funkcionalna sposobnost bolesnika. Kliničku sliku dodatno otežava deformacija stopala. Sva ostala oboljenja koja se javljaju u sklopu Friedreichove ataksije postavljaju dodatne poteškoće bolesnicima u svakodnevnom funkcioniranju te i na njih treba obratiti pažnju u procesu planiranja i provođenja fizioterapijske intervencije.**

**Fizioterapijska procjena kod osoba s Friedreichovom ataksijom**

Dobro provedena fizioterapijska procjena važna je za plan terapije te praćenje rezultata koji se postižu provođenjem fizioterapijske intervencije, a daje uvid u prisutna oštećenja, onesposobljenost bolesnika i probleme koje mu ta onesposobljenost predstavlja u svakodnevnom funkcioniranju. Fizioterapijska procjena pomaže u odabiru redoslijeda i oblika terapije. Pregled fizioterapeuta treba biti usmjeren na potrebe bolesnika, poboljšanje stanja i usporavanje progresije bolesti (12). Za procjenu stanja bolesti, motoričke i senzorne funkcije te procjenu onesposobljenosti danas je dostupno mnogo testova i ljestvica, a njihova vjerodostojnost i korelacija s tijekom bolesti još uvijek su predmet testiranja u nizu kliničkih studija. U fizioterapijskoj procjeni naglasak je stavljen na funkcioniranje bolesnika u njegovom svakodnevnom životu. Iako će mnogi fizioterapeuti na prvo mjesto staviti važnost motoričkog funkcioniranja bolesnika, potrebno je obratiti pažnju i na sve ostale poremećaje koji mogu biti prisutni u sklopu Friedreichove ataksije (govor, vid, sluh, gutanje), a koji imaju veliki utjecaj na funkcioniranje bolesnika. Kako je kod ovih bolesnika moguća prisutnost hipertrofične kardiomiopatije potrebno je procijeniti u kojoj mjeri bolesnik može biti opterećen za vrijeme tretmana. Također je važno pažnju obratiti na stupanj razvoja skolioze koja je prisutna kod više od polovice oboljelih kao i *pes cavus* koji dodatno otežava hodanje i održavanje ravnoteže. Kako je razvoj Friedreichove ataksije moguć već nakon druge godine života, u vrijeme kada još uvijek traje razvoj malog mozga, nužan je oprez u procjeni koordinacije i fine motorike jer su usko povezane sa sazrijevanjem živčanog sustava.

Procjenjujući sposobnost bolesnika ne uzimaju se u obzir samo motorički parametri poput snage, brzine i pokretljivosti, nego i sposobnost neuromišićne kontrole (kroz ravnotežu, koordinaciju i preciznost i efikasnost pokreta).

U procjeni hoda promatra se brzina hoda, duljina koraka, razmak između stopala, simetričnost koraka i neovisnost u hodanju. Procjena ravnoteže provodi se u ležećem, sjedećem i stojećem položaju te po potrebi u svakom prijelazu između tih položaja. Posebno treba paziti na faze prijelaza u vertikalizaciji kod malog djeteta. Procjena ravnoteže u stajanju provodi se sa otvorenim i zatvorenim očima, na obje noge u raznim stavovima, na jednoj nozi, na prstima i petama. Ova procjena daje uvid u stanje ekvilibrijskih reakcija, reakcija uspravljanja i zaštitnih reakcija. Procjenjujući koordinaciju gleda se sposobnost izvođenja diskretnih, finih i ciljanih pokreta. Analizira se sposobnost kontrole mišića, harmoničnost i sigurnost pokreta (motoričke funkcije). Procjena refleksnih aktivnosti procjenjuje odsutnost refleksa i prisutnost patoloških refleksa (miotatski, abdominalni, pozitivan Babinski). Kod bolesnika s Friedreichovom ataksijim slabija je refleksna aktivnost donjih ekstremiteta. Potrebno je provesti procjenu senzornog integriteta i procjenu eventualnog gubitka sluha, smetnji gutanja, dizartrije i smanjenja vidnog polja.

Klinički testovi koji se koriste u pregledu neuroloških bolesnika, brzi su i daju uvid u prisutne poremećaje. Koordinaciju gornjih ekstremiteta ispitujemo testovima prst-nos (13), prst-prst, prst-nos-prst ispitivača (7), dok nam test peta-koljeno služi za procjenu koordinacije donjih ekstremiteta (13). Ispituje se dijadohokineza(13) provodi test trunkalne ataksije (7), Gordon-Holmesov pokus ili fenomen odboja (13) te Baranyjev pokus (7). Ispituje se ravnoteža u hodu i stajanju. Manji poremećaji koordinacije tijela i ravnoteže doći će do izražaja u stajanju, a veći poremećaji koordinacije tijela u promjenama položaja tijela (ležeći-sjedeći, sjedeći-stojeći, hod). Provodi se pokus stajanja ili Rombergov znak, test stajanja u tandem položaju (13), Unterbergov pokus stupanja (14), pokus hodanja, tandem hod te brzo okretanje u hodu u svrhu provjere održavanja ravnoteže (7). Provodeći ove testove osim koordinacije i mogućnosti održavanja ravnoteže promatra se držanje tijela, otkloni tijela, finoća izvođenja pokreta, ciljanost pokreta, započinjanje i završavanje pokreta. Za vrijeme izvođenja testa ispitanika se može lagano gurnuti što dovodi do gubitka ravnoteže na stranu oštećenja ukoliko ono postoji. Ako postoji oštećenje perifernog živčanog sustava i lemiskalnog puta održavanje ravnoteže se kompenzira otvorenim očima pa ispitanik test treba izvoditi i zatvorenih očiju (7). Provode se još i testovi pisanja bez oslanjanja ruke te pokus na stabilizaciju pogleda u svrhu testiranja nistagmusa (7).

Funkcionalni testovi i mjerenja kod oboljelih od Friedreichove ataksije provode se prvenstveno u svrhu dobivanja uvida u nezavisnost pri svakodnevnim funkcionalnim aktivnostima. Mjerenja koja se najčešće koriste u fizioterapiji oboljelih od FA su mjerenje opsega pokreta (indirektni pokazatelj, govori o stanju na koštano-zglobnom sustavu), Bergova skala ravnoteže (12) koja nam daje uvid u mogućnost održavanja ravnoteže za vrijeme promjene skala ravnoteže koja nam daje uvid u mogućnost održavanja ravnoteže za vrijeme promjene položaja i pokazuje nam razinu rizika od pada, Barthelov indeks daje uvid u stupanj neovisnosti o tuđoj pomoći, Funkcionalna mjera neovisnosti (FIM) za procjenu sposobnosti i neovisnosti bolesnika u svakodnevnom funkcioniranju te skala motoričke procjene (12).

Ljestvice za procjenu težine bolesti nastale su u težnji struke da se stvori standardni instrument za mjerenje uspjeha liječenja cerebelarnih ataksija kao i za provođenje kliničkih istraživanja, 1993. godine u Vancouveru na Neurološkom kongresu Svjetskog udruženja za neurologiju usvojena je prva takva ljestvica, *International Cooperative Ataxia Rating Scale* (ICARS). Njena upotreba započinje 1997. godine. Provjera pouzdanosti rezultata provedenih naknadno nastalim testovima uspoređuju se sa rezultatima ICARS skale (Tablica 1.).

Testove za procjenu ataksija dijelimo na semikvantitativne, kvantitativne i test u obliku upitnika. Kod semikvantitativnih testova se boduju određeni simptomi ovisno o tome da li su prisutni te koliki je stupanj oštećenja i ovisni su o subjektivnoj procjeni ispitivača. Kvantitativni testovi izraženi su numerički i rezultat su objektivnog mjerenja (15).

Tablica 1. Pitanja i bodovi ICARS ljestvice

|  |  |
| --- | --- |
| **ICARS podljestvice i pitanja** | **Bodovi** |
| POSTURA I HOD | hod | 8 |
| brzina hoda | 4 |
| stajanje/otvorene oči | 6 |
| stajanje u prirodnom položaju/otvorene oči  | 4 |
| oscilacije tijela / otvorene oči | 4 |
| oscilacije tijela /zatvorene oči | 4 |
| kvaliteta sjedenja | 4 |
| KORDINACIJA UDOVA | peta-koljeno test L/D (tečnost, koordinir. i intenc. trem.) | 8 |
| peta-koljeno test L/D (tremor) | 8 |
| prst-nos test L/D (tečnost i koordiniranost i dismetrija) | 8 |
| prst-nos test L/D (intencijski tremor) | 8 |
| prst-prst test L/D (tremor) | 8 |
| pronacija-supinacija L/D | 8 |
| Arhimedova spirala | 4 |
| POREMEĆAJ GOVORA | disartrija tečnost | 4 |
| disartrija jasnoća | 4 |
| OKULOMOTORIČKI POREMEČAJ | gledanjem izazvan nistagmus | 3 |
| praćenje prsta ispitivača | 2 |
| sakada | 1 |
|  | **Ukupno** | **100** |

Semikvantitativne testove dijelimo na semikvantitativne testove za cerebelarne simptome (ICARS (16) i *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia*-SARA (17) (Tablica 2.) ljestvice kao najčešće korištene), semikvantitativne testove za cerebelarne i ekstracerebelarne simptome u koje se ubraja *Friedreich´s Ataxia Rating Scale* -FARS ljestvica (15) osmišljena upravo za osobe oboljele od FA te semikvantitativne testove za ekstracerebelarne simptome.

Za Friedreichovu ataksiju postoji test u obliku upitnika *Friedreich´s Ataxia Impact Scale-*FAIS. Psihometrijska je ljestvica (18) i pokriva tri klinička područja: simptome, fizičko funkcioniranje te psihološke i socijalne utjecaje.

Tablica 2. Pitanja i bodovi SARA ljestvice

|  |  |
| --- | --- |
| **Pitanja** | **Bodovi** |
| 1. Hodanje | 8 |
| 2. Stajanje | 6 |
| 3. Sjedenje | 4 |
| 4. Disartrija  | 6 |
| 5. Test praćenja prstom | 4 (D/L) |
| 6. Prst-nos test | 4 (D/L) |
| 7. Izvođenje brzih alterirajućih kretnji | 4 (D/L) |
| 8. Peta-kojleno test | 4 (D/L) |
| **Ukupno** | **40** |

Najčešće korištene ljestvice u kliničkim istraživanjima i u praćenju stanja bolesti oboljelih od FA su ICARS, SARA i FARS ljestvica. Ljestvice u sebi kao pojedinačna testiranja sadrže brze kliničke testove za ispitivanje koordinacije, hoda i ravnoteže, pisanja i govora te nistagmusa, testove za procjenu obavljanja svakodnevnih aktivnosti te kvantitativno mjerenih testova.

Zajedničko za sve ljestvice je 0 kao najbolji rezultat, a veći broj bodova na testiranju govori o težoj kliničkoj slici.

**Fizioterapijska intervencija kod osoba s Friedreichovom ataksijom**

**Prije stvaranja plana za provođenje fizioterapijske intervencije i same intervencije potrebno je postaviti terapijske ciljeve. Ciljevi koji se postave trebaju biti realni, postavljeni u dogovoru s cijelim timom i moraju bolesniku omogućiti što bolji funkcionalni oporavak (12). Zadržavanje samostalnosti u svakodnevnim aktivnostima podrazumijeva poboljšanja kvalitete života.**

Tablica 3. Podljestvice i bodovi FARS ljestvice.

|  |  |
| --- | --- |
| **Podljestvice** | **Bodovi** |
| **1. Funkcionalni status ataksije** |  | **6** |
| **2. ADL**  |  |  | **36** |
|   | **Govor** |   | 4 |
|   | **Gutanje** |   | 4 |
|   | **Samostalno hranjenje** |   | 4 |
|   | **Oblačenje** |   | 4 |
|   | **Osobna higijena** |   | 4 |
|   | **Padanje** |   | 4 |
|   | **Hodanje** |   | 4 |
|   | **Kvaliteta Sjedenja** |   | 4 |
|   | **Funkcija mokraćnog mjehura** |   | 4 |
| **3. Neurološki testovi** |  |  | **117** |
|   | **Bulbarni simptomi** |   | **11** |
|   |   | Facijalna atrofija,… | 3 |
|   |   | Atrolija jezika,… | 3 |
|   |   | Kašalj | 2 |
|   |   | Spontani govor | 3 |
|   | **Koordinacija gornjih udova** |   | **36** |
|   |   | Prst-prst test R/L | 3 |
|   |   | Prst-nos test R/L | 4 |
|   |   | Dismetrija (prst-nos brzo) R/L | 4 |
|   |   | Pronacija-supinacija test R/L | 4 |
|   |   | Vrh prsta-palac test R/L | 4 |
|   | **Koordinacija donjih udova** |   | **16** |
|   |   | Test peta-koljeno R/L | 4 |
|   |   | Test dodir potkoljenice petom R/L | 4 |
|   | **Periferni živci** |   | **26** |
|   |   | Atrofija mišića R/L | 2 |
|   |   | Slabost mišića R/L | 5 |
|   |   | Osjećaj vibracije R/L | 2 |
|   |   | Position sense | 2 |
|   |   | DTR R/L  | 2 |
|   | **Stajanje i hodanje** |   | **28** |
|   |   | Postura sjedenja | 4 |
|   |   | Stajanje sa razmaknutim stopalima | 4 |
|   |   | Stajanje stopalo pored stopala | 4 |
|   |   | Stajanje u tandem položaju | 4 |
|   |   | Stajanje na dominantnoj nozi | 4 |
|   |   | Tandem hod | 3 |
|   |   | Hodanje | 5 |
| **Kvantitativni vremenski testovi** |  |  |
|   | **THE PATA rate** |   |  |
|  | **9HPT**  |   |  |
|  | **T25FW** |   |  |
|  |  | Ukupno bodova | **159** |

**Nema puno znanstvenih dokaza koji bi pokazali koji je program fizioterapije najbolji u tretmanu ataksija općenito (19) pa tako i Friedreichove ataksije. U provođenju fizioterapijske intervencije svakako treba uzeti u obzir moguću prisutnost hipertrofične kardiomiopatije te povišenih vrijednosti arterijskog tlaka. Kod bolesnika koji su razvili kardiomiopatiju potrebno je provoditi submaksimalno opterećenje. Provođenje fizioterapijske intervencije potrebno je prilagoditi stupnju progresije bolesti te staviti naglasak na tretman kojim će se omogućiti najbolja moguća funkcionalna sposobnost i neovisnost. Tretman bolesnika oboljelog od Friedreichove ataksije treba provoditi individualno, facilitirajući normalni pokret i smanjen tonus, posebno donjih ekstremiteta, kako bi se postigla što bolja posturalna kontrola i selektivnost pokreta.**

**Potrebno je poštivati i neke osnovne principe kod provođenja tretmana. Vježbe koje se provode treba najprije izvoditi svjesno da bi u kasnijim fazama postale automatske radnje, a trebaju se provoditi od jednostavnih prema složenima. Aktivnosti se trebaju provoditi sa zatvorenim pa otvorenim očima. Kada se postigne zadovoljavajući proksimalni tonus i stabilizacija, treba raditi na koordiniranim pokretima distalnih segmenata. Kompenzacije, pomagala i opremu treba koristiti kada je potrebno. Tretman koji se provodi daje bolje rezultate ako je podržan sa odgovarajućim programom vježbi kod kuće kao i sa sportskim aktivnostima (20).**

**Balans se može unapređivati kroz razne dinamičke aktivnosti. Hodanje je najbolji pokazatelj dinamičke stabilizacije. Vježbe za balans izvode se na stabilnoj podlozi prijenosom težine naprijed, natrag i u stranu, postepeno povećavajući amplitudu njihanja, rotacija tijela, iskorak naprijed-natrag i u stranu, promjena baze oslonca od šire prema užoj, mijenja se položaj ruku, otvorene pa zatvorene oči, stajanje na jednoj nozi. Dodaje se nestabilna podloga čime se utječe na proprioceptivni sustav, a kako je održavanje ravnoteže na nestabilnoj podlozi zahtjevno potrebna je i aktivnost mišića stabilizatora pa se automatski utječe i na poboljšanje koordinacije. Prije započinjanja intervencije u cilju unapređenja balansa potrebno je raditi na poboljšanju proksimalne mišićne strukture i stabilizaciji trupa. U cilju poboljšanja održavanja ravnoteže tretman se provodi u zadanim položajima sa smanjenom bazom oslonca ili se promijeni centar ravnoteže (npr. uspostavljanje ravnoteže na dva ili tri ekstremiteta u položaju puzanja ili prebacivanje centra ravnoteže prema gore podizanjem ruku u položaju sjedenja na koljenima). U stojećem položaju nakon prebacivanja težišta naprijed, nazad** **i na stranu, smanjenja baze oslonca i treninga ravnoteže u tandem položaju moguće je izvoditi trening ravnoteže na jednoj nozi (20). Najbolji pokazatelj dinamičke stabilizacije/ravnoteže je hodanje. Zato se može koristiti trening hodanja i uključivati sljedeće metode: hodanje unutar dvije uske linije, tandem hodanje, hodanje unazad, hodanje s visokim podizanjem nogu, zaustavljanje i okretanje kao odgovor na iznenadne upute, fleksija, ekstenzija i rotacija glave lijevo-desno. Za tretman se mogu koristiti danas dostupne tehnologije. Korisno je izvesti trening ravnoteže na *posturography* uređaju kako bi se iskoristio vizualni *feedback* dobiven promatranjem sposobnosti bolesnika da održi oscilaciju posture unutar centra gravitacije (20). Osim vizualnog sustava u testiranju *postulography* uređajem koristi se i vestibularni te somatosenzorni sustav. Kako se Friedreichova ataksija javlja u dječjoj dobi, dobro je za tretman unapređenja dinamičke ravnoteže i koordinacije koristiti igraće konzole. Istraživanja su pokazala da pozitivno utječu na unapređenje balansa i koordinacije te motivirajuće djeluju na bolesnika. Koristeći igraće konzole vrijeme koje bolesnici provedu u tretmanu kod kuće se produžuje (21). U tretmanu FA pokazale su se korisnima discipline kao *tai chi* i joga te pilates jer sadrže aktivnosti koje razvijaju ravnotežu (20).**

**Koordinacija i ravnoteža usko su povezani. Vježbe su osmišljene da bi omogućile stabilizaciju ekstremiteta uspostavljanjem ravnoteže između ekscentričnih i koncentričnih kontrakcija unutar pokreta u više zglobova. Za vrijeme izvođenja vježbi važno je uspostaviti** **spore, kontrolirane i recipročne pokrete i stabilizaciju u više zglobova. Sve se vježbe izvode s otvorenim i zatvorenim očima i brzi pokreti prethode sporima (22). Freenkelove vježbe koordinacije (23) razvijene su za ovu svrhu. Pacijent treba izvesti precizan, cilju orijentiran pokret. U tretmanu hoda treba točno odrediti što pacijent treba učiniti (npr. točno određenim slijedom stati na određeno mjesto). Aktivno ponavljajuće kontrakcije slične PNF-u mogu se koristiti samostalno ili u kombinaciji s Frenkelovim vježbama. Ova dva tipa vježbi učinkovita su u slučajevima blage ataksije ekstremiteta, ali mogu biti nedovoljne u težim oblicima. U takvom slučaju ritmička stabilizacija (izmjenične statičke kontrakcije u agonistima i antagonistima mišićnih skupina koje sudjeluju u pokretu i to u bilo kojoj fazi pokreta) i kombinacija izotoničkih tehnika su učinkovitije od PNF-a (20).**

**Proprioceptivni sustav reagira na duboki pritisak i pokrete u zglobovima. Kod planiranja proprioceptivnih aktivnosti potrebno je voditi brigu o motoričkim komponentama koje one kontroliraju kao što su opseg, smjer, brzina i snaga pokreta. Aktivnosti za poboljšanje propriocepcije se rade s otvorenim i zatvorenim očima, mijenjajući širinu baze oslonca, mijenjajući podlogu koja može biti meka, tvrda, kosa ili nestabilna, primati ili bacati loptu ili se koristiti drugim predmetima u svrhu podizanja razine vježbe. Korisne su pliometrijske vježbe-vježbe koje imaju za cilj povezujući jakost i brzinu pokreta postići snagu odnosno eksplozivo-reaktivni pokret te vibracije koje se mogu primjenjivati direktno na tetive i mišiće, ali i na cijelo** **tijelo (20).**

**Zbog zahvaćenosti vestibularnog sustava uz poremećaj ravnoteže često se javljaju i vrtoglavice. Ponavljajući pokreti glave i Cawthorne i Cooksey vježbe (24) su od velikog značaja u tretmanu. Program vestibularnih vježbi sastoji se od ponavljajućih, progresivno sve težih pokreta očiju, glave i tijela dizajniranih da potaknu pokrete i facilitiraju senzorne supstitucije. Danas se u fizioterapijskoj intervenciji koriste mnoge komponente ovog programa vježbi (20).**

Hodje niz ravnomjernih, skladnih, naizmjeničnih i koordiniranih recipročnih pokreta (12). Dvije su glavne funkcije neophodne za normalan obrazac hoda, ekvilibrij odnosno sposobnost održanja uspravnog stava i ravnoteže i lokomocija odnosno sposobnost iniciranja pokreta, a zatim održanja ritma koračanja. Kod bolesnika sa Friedreichovom ataksijom obje su komponente narušene pa je hod abnormalan, stopala su u raskoraku, osoba tetura, zanosi se, hod je nekoordiniran i nesiguran te su oboljeli skloni padovima. **U cilju unapređenja hoda kod bolesnika sa Friedreichovom ataksijom potrebno je poboljšati ritam i brzinu hodanja, dužinu, širinu i snagu koraka, zaustavljanje te okretanje u svim smjerovima.** U početku tretmana radi se na čvrstoj i podstavljenoj površini. Dobro je započeti sa jednostavnim pokretima hoda na širokoj bazi oslonca, pa postepeno sužavati bazu oslonca i dodavati kretnje u stranu, unazad, oštri okret ulijevo-udesno. U kasnijim fazama hoda bolesnik hoda po različitim neravnim površinama (trava, asfalt, kamenje) radi poticanja razvoja normalnih reakcija ravnoteže, uključujući i zaštitne reakcije. Uključivanjem hoda uz i niz stube povoljno se utječe na aktivnost hoda na ravnim površinama oslonca (12). **Tijelu je za vrijeme hodanja potrebno osigurati potporu protiv gravitacije, održavanje ravnoteže, pokretanje tijela prema naprijed te skladno pokretanje ruku. Dobri rezultati postižu se korištenjem treninga hoda u suspenziji i na pokretnoj traci (***Body-Weight Support***) u kombinaciji s hodom po tlu (25), a i redoviti tretman balansa pokazao je dobre rezultate za unapređenje hoda (26).**

**U slučajevima u kojima nije dovoljna fizioterapijska intervencija za povrat funkcije koriste se potporna pomagala koja bolesniku omogućavaju lakše funkcioniranje unutar trenutne razine funkcioniranja. Odluku o korištenju pomagala donosi fizioterapeut u dogovoru s bolesnikom. Pomagalo za hod osigurat će bolesniku stabilnost, bolesnik će biti sigurniji, moći će prehodati veću udaljenost uz manje umaranja i smanjiti će rizik od pada. U slučajevima teže ataksije može se koristiti vješanje utega na ekstremitete i korištenje hodalica s utezima (20).**

**Danas je dostupna i balansna odjeća, najčešće balansni prsluk. Kod balansnog prsluka opterećenje se postavlja na rame jedne strane tijela i na dno prsluka iznad zdjelice druge strane tijela. Radi se po mjeri za svakog bolesnika uz prije dobro provedenu procjenu i u suradnji sa liječnikom i fizioterapeutom. Nošenje ovakve odjeće dovodi do poboljšanja balansa, poboljšava sve parametre hoda, smanjuje rizik od pada i pridonosi većoj samostalnosti u svim aktivnostima pacijenta (27).**

**Za pacijente koji su razvili kifoskoliozu preporuča se nošenje ortoza. Za one pacijente kod kojih postoji *pes cavus* i *pes eskavatus* preporučeno je nošenje ortopedskih cipela. Studija koju su proveli Goulipian et al. (2007.) pokazala je da je nošenje posebno izrađenih cipela kod bolesnika dovelo do poboljšanja hoda. Ispitivanje je pokazalo da je kod bolesnika smanjena bol,** **povećana pruga hoda, smanjen broj padova, postignuta bolja stabilnost te poboljšana brzina, dužina i ritam koraka (28).**

**Primjerene sportske aktivnosti su jahanje, plivanje, golf, biljar i pikado jer povoljno utječu i unapređuju balans i posturalnu kontrolu i mogu se svakodnevno koristiti kao dodatak rehabilitacijskom programu (20).**

**Edukaciju fizioterapeut provodi za vrijeme svakog tretmana. Bolesnika je potrebno educirati o svim posturalnim položajima koje će koristiti u dnevnim aktivnostima, kao i načinu izvođenja aktivnosti. Važna je i edukacija obitelji. Obitelj treba biti upoznata s realnim stanjem bolesnika i napretkom bolesti, s terapijskim intervencijama i očekivanim rezultatima te načinom na koji će pomoći u provođenju terapije, ali i provođenju funkcionalnih aktivnosti. Aktivnosti koje će se samostalno provoditi s bolesnikom potrebno je ispravno savladati. Edukacija se provodi putem intervjua i praktične demonstracije, a korisne su i postojeće brošure (13).**

# ****ZAKLJUČAK****

**Friedreichova ataksija je bolest koja se nasljeđuje autosomno recesivno. Dolazi do oštećenja malog mozga, leđne moždine i perifernih živaca te srčanog mišića. Prvi pokazatelj bolesti je otežano hodanje.** **Osnovni problem je poremećaj hoda, a time i narušena funkcionalna sposobnost pacijenta. Deformiteti stopala i kralježnice dodatno otežavaju svakodnevno funkcioniranje. Ostali simptomi koji se mogu razvijati kako bolest napreduje su spor govor, umor, brzi i nekontrolirani pokreti očiju. Kod pacijenata se razvija hipertrofična kardiomiopatija, skolioza te deformiteti stopala. Mogući** **su i metabolički i imunološki poremećaji. Bolest je progresivnog tijeka i za sada ne postoji medikamentozna terapija koja bi dovela do izlječenja.**

**Važnu ulogu u liječenju ima fizioterapijska intervencija. Fizioterapeut djeluje zajedno s cijelim timom u donošenju plana rehabilitacije. Da bi fizioterapijska intervencija bila adekvatna i uspješna mora biti usmjerena na problem. Na temelju provedene fizioterapijske procjene donose se ciljevi intervencije.**

**Rano započeta fizioterapijska intervencija je najbolje rješenje za dobre rezultate liječenja. Cilj je normalizirati mišićni tonus, unaprijediti posturu, ravnotežu, koordinaciju, hod i održati neovisnost u aktivnostima svakodnevnog života. Fizioterapeut treba odabrati oblik i intenzitet intervencije primjeren stanju bolesti.**

LITERATURA

1. Barišić N. Ataksije. U: Barišić N, ur. Pedijatrijska neurologija. Zagreb: Medicinska naklada; 2009. 691-701. ( poglavlje u knjizi)
2. Pearce J.M.S. Historical note Friedreich’s ataxia. Journal of Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004; 75:688
3. Demarin V. i Trkanjec Z. Neurologija. Zagreb: Medicinska naklada; 2008.
4. Tabrizi S. J. and SCHapira A. H. V.Mitochondrial Abnormalities in Neurodegenerative Disorders- U: Schapira A.H.V. and DiMauro S. Mitochondrial Disorders in Neurology 2. Woburn: Butterworth-Heinemann; 2002. 143-174
5. [Artuch R](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Artuch%20R%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988), [Aracil A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Aracil%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988), [Mas A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mas%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988), [Colomé C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Colom%C3%A9%20C%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988), [Rissech M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Rissech%20M%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988), [Monrós E](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Monr%C3%B3s%20E%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12368988). et al. Friedreich's ataxia: idebenone treatment in early stage patients. [Neuropediatrics.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12368988) 2002; 33(4):190-3.
6. Coooper J.M, Korlipara L.V. P, Hart P.E, Bradley J. L, Schapira A. H. V. Coenzyme Q10 and vitamin E deficiency in Friedreich’s ataxia: predictor of efficacy of vitamin E and coenzyme Q10 therapy. European Journal of Neurology. 2008; 15(12): 1371–1379
7. Poeck K. Neurologija. Zagreb: školska knjiga; 2000.
8. Brinar A. i sur. Neurologija za medicinare. Zagreb: Medicinska naklada; 2009.
9. Barišić N. Neurološki simptomi u djece sa prirođenim srčanim bolestima. U: Malčić I. i sur. Pedijatrijska kardiologija odabrana poglavlja-2. dio. Zagreb: Medicinska naklada; 2003. 183-198
10. Weidermann F, Störk S, Liu D, Hu K, Hermann S, Ertl G et al. Cardiomyopathy of Friedreich Ataxia. Journal of Neurochemistry. 2013; 126 (1). 89-93.
11. Coben a.a., Lynch D, Pandolfo M, Schulz J.B, Delatycki M.B and On behalf of the Clinical Menagement Guidelines Writing Group. Consensus clinical management guidelines for Friedreich ataxia. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2014; 9 (184). 1-12.
12. Grozdek Čovčić G, Maček Z. Neurofacilitacijska terapija. Zagreb: Zdravstveno veleučilište; 2011.
13. Brinar V. Motoričke funkcije. U: Brinar V. ur. Neurologija za medicinare. Zagreb: Medicinska naklada; 2009. 18-61
14. Bonanni, M, Newton R. "Test-retest reliability of the Fukuda Stepping Test." Physiother Res Int. 1998;3(1): 58-68.
15. Saute J.A.M, Carvalho Donis K, Serano-Munuera C, Genis D, Torres Ramirez L, Mazzetti P. et al. Ataxia Rating Scale-Psychometric Profiles, Natural History and Their Application in Clinical Trials. Cerebellum. 2012;11(2):488-504.
16. Metz G, Coppard N, Cooper J.M, Delatycki M.B, Dürr A, Di Prospero N.A et al. Rating disease progression of Frriedreich´s ataxia by the International Cooperative Ataxia Rating Scale: analysis of 603-patient database. Brain. 2013;136:259-268.
17. Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. Neurology. 2006;66:1717–1720.
18. Cano SJ, [Riazi A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Riazi%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19224613), [Schapira AH](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Schapira%20AH%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19224613), [Cooper JM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cooper%20JM%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19224613), [Hobart JC](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hobart%20JC%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19224613). Friedreich's ataxia impact scale: a new measure striving to provide the flexibility required by today's studies. Movement disorders. 2009;24(7):984-992.
19. Bland DC, Zampieri and Damiano DL. Effectiveness of physical therapy for improving gait and balance in individuals with traumatic brain injury: A systematic review. Brain Injury. 2011; 25:7-8, 664-679
20. Armutlu K. Ataxia: Physical Therapy and Rehabilitation Applications for Ataxic. Patients International Encyclopedia. <http://cirrie.buffalo.edu/encyclopedia/en/article/112/>
21. Ilg W, Schatton C, Schicks J, Giese M.A, Schols L, Synofzik M. Video game–based oordinative training improves ataxia in children withdegenerative ataxia. Neurology. 2012; 79: 2056-2060
22. Zampieri C, Di Fabrio R.P. Balance and Eye Movement Training to Improve Gait in People With Progressive Supranuclear Palsy. Physical Therapy. 2008; 88(12): 1460-73.
23. Ojoga F. Marinescu S. Physical Therapy and Rehabilitation for Ataxic Patients. Balneo Research Journal. 2013; 2(4)81-84
24. [Corna S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Corna%20S%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857), [Nardone A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nardone%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857), [Prestinari A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prestinari%20A%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857), [Galante M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Galante%20M%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857), [Grasso M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Grasso%20M%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857), [Schieppati M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Schieppati%20M%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=12917857). Comparison of Cawthorne-Cooksey exercises and sinusoidal support surface translations to improve balance in patients with unilateral vestibular deficit.[Arch Phys Med Rehabil.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12917857) 2003;84(8):1173-84.
25. Cernak K, Stevens V, Price R, Shuumway-Cook A. Locomotor Training Using Body-Weight Support on a Treadmill in Conjunction With Ongoing Physical Therapy in a Child With Severe Cerebellar Ataxia. Physical Therapy. 2008; 88:88-97
26. Keller J, Bastian A.J. A Home Balance Exercise Program Improves Walking in People WithCerebellar Ataxia. Neurorehabilitation and Neural Repair. 2014; 28(8):770-778
27. Ecsedy A. Immediate Clinical Improvement Seen After Balance Body Torso Weighting (Bbtw) In A Patient With Severe, Chronic Cerebellar Ataxia.Research Posters. http://www.motiontherapeutics.com/medical-professionals/research-posters/
28. Goulipian C, Bensoussan I, Viton J.M, Milhe-De Bovis V, Ramon J, Delarque. Ortopedic shoes improve gait in Friedreich´s ataxia: a clinical and quantified case study. Physical Therapy. 2007; 87:1687-1696.