

OCENJEVANJE BOLNIKOV Z ŽIVČNO-MIŠIČNIMI BOLEZNIMI V RAZLIČNIH FAZAH BOLEZNI

FUNCTIONAL ASSESSMENT OF PATIENTS WITH NEUROMUSCULAR DISORDERS IN DIFFERENT STAGES OF THE DISEASE

prof. dr. Anton Zupan, dr. med.¹, Jan Pipan, dipl. fiziot.², asist. dr. Mojca Debeljak, univ. dipl. inž. el.¹, Zdenka Pihlar, dipl. del. ter.¹

¹Univerzitetni rehabilitacijski inštitut Republike Slovenije - Soča, Ljubljana

²UL, Zdravstvena fakulteta

POVZETEK

Izhodišča:

Živčno-mišične bolezni (ŽMB) so heterogena skupina dednih bolezni motorične enote. Skupni in poglavni klinični znak je mišična oslabelost, skupaj z mišičnimi atrofijsami in hipotonijo. Za načrtovanje kakovostne rehabilitacije je pri bolnikih z ŽMB potrebno izvesti celovit ocenjevalni postopek.

Metode:

V literaturi smo iskali ocenjevalna orodja za oceno okvare telesnih funkcij in zgradbe kot tudi za oceno funkcioniranja, osebnih lastnosti, sodelovanja in vključevanja v okolje.

Rezultati:

Za ocenjevanje funkcijskih sposobnosti bolnikov z ŽMB z različnimi oblikami in v različnih fazah bolezni so najbolj uporabne lestvice: Mera gibalne sposobnosti (MFM), Mera grobih gibalnih funkcij (GMFM), Hammersmithova lestvica gibalnih sposobnosti (HFMS) in Razširjena Hammersmithova lestvica gibalnih sposobnosti (HFMS-E), North Star ocenjevanje gibanja (NSAA), Vignosova lestvica zmogljivosti spodnjih udov, Brookova lestvica zmogljivosti zgornjih udov in Zupanov test za oceno funkcijske zmogljivosti zgornjih udov. Za bolnike z amiotrofično lateralno sklerozo (ALS) se v glavnem uporabljata Funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (ALSFRS) in Dopolnjena funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (ALSFRS-R). Za oceno funkcijskih sposobnosti pri bolnikih z ŽMB so poznane tudi instrumentalne – računalniške ocenjevalne metode. Za ocenjevanje dnevnih dejavnosti pri bolnikih z ŽMB je bila razvita nova ocenjevalna lestvica Mera omejitev pri dejavnostih (ACTIVLIM).

ABSTRACT:

Background:

Neuromuscular disorders (NMD) are a heterogeneous group of inherited diseases of motor unit. The common and predominant clinical sign is muscular weakness together with muscular atrophies and hypotonia. For planning and performing a high-quality rehabilitation program for patients with NMD, a comprehensive assessment process is needed.

Methods:

Assessment tools for the evaluation of impairment of body functions and structure, as well as for the assessment of functioning, personal characteristics, participation and integration into the environment of NMD patients, were searched in the literature.

Results:

The most useful scales for the assessment of functional abilities of patients with different forms and at different stages of NMD are: Motor Function Measure (MFM), Gross Motor Function Measure (GMFM), Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS) and Expanded Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS-E), North Star Ambulatory Assessment (NSAA), Vignos Lower Extremity Scale, Brooke Upper Extremity Scale and Zupan Upper Extremity Scale. For patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS), the most commonly used scale are the ALS Functional Rating Scale (ALSFRS) and the Revised ALS Functional Rating Scale (ALSFRS-R). There are also some computerised assessment methods for the assessment of functional activities in NMD patients. For assessing daily activities in patients with different forms of NMD, a new scale has been developed – the Activity Limitations Measure (ACTIVLIM).

Zaključki:

ŽMB se med seboj razlikujejo po vzorcu mišične oslabeledosti, hitrosti napredovanja in funkcijske oviranosti. V članku so predstavljene ocenjevalne lestvice, ki so primerne za bolnike z različnimi oblikami bolezni.

Ključne besede:

ocenjevanje, funkcijske sposobnosti, bolniki, živčno-mišične bolezni

Conclusions.

NMD differ among patients regarding the pattern of muscle weakness, rate of progression, and functional impairment. The article presents the rating scales that are suitable for patients with various forms of NMD.

Key words:

assessment, functional abilities, patients, neuromuscular disorders

UVOD

Živčno-mišične bolezni (ŽMB) so heterogena skupina dednih bolezni motorične enote. Skupni in poglaviti klinični znak je mišična oslabeledost, skupaj z mišičnimi atrofijami in hipotonijo. ŽMB se razlikujejo po vzorcu mišične oslabeledosti in atrofij (proksimalna, distalna, simetrična ...), biokemičnih in histokemičnih spremembah (distrofinopatija, kalpainopatija, kanalčkopatija ...), genetskih značilnostih (način dedovanja, znani genetski vzrok ...). Diagnoza je zato v veliki meri odvisna od poznavanja fenotipa, mišične biopsije in analize genske mutacije. ŽMB so večinoma, če ne vedno, napredujoče (1).

Razporeditev in stopnja oslabeledosti določenih mišičnih skupin je različna pri posameznih oblikah bolezni in zato je različno tudi funkcioniranje posameznika. Mišični oslabeledosti se s časom pridružijo še sekundarne posledice bolezni (kontraktura, skolioza, težave z dihanjem in srčno-žilni problemi), ki še dodatno poslabšajo funkcioniranje bolnika. Glede na to, da so te bolezni zaenkrat še neozdravljive in v večini primerov nezadržno napredujejo, je prvi cilj pri obravnavi upočasnitev upadanja funkcijskih zmožnosti in poučevanje bolnika, kako lahko z boleznijo uspešneje in bolj kakovostno živi (2).

Za načrtovanje kakovostne rehabilitacije je pri bolnikih z ŽMB treba izvesti celovit ocenjevalni postopek. Pomembno je oceniti tako okvare telesnih funkcij in zgradbe kot tudi izvedbo funkcij, osebnih lastnosti, sodelovanja in vključevanja v okolje. Za izvedbo ocenjevanja različni avtorji priporočajo uporabo standardiziranih merilnih orodij.

Za ocenjevanje okvar telesnih funkcij in zgradbe se najpogosteje uporabljajo standardizirana merilna orodja za oceno funkcije sklepov ter funkcije mišic. Pri bolnikih z ŽMB je potrebno redno (pri hitreje napredujočih oblikah ŽMB pogosteje, pri počasnejših oblikah bolezni pa redkeje) izvajati meritve obsegov gibljivosti sklepov in s tem spremljati stanje mišičnih skrajšav. Pri bolnikih so najpogosteje skrajšane mišične skupine: fleksorji kolka, abduktorji kolka, fleksorji kolena, plantarni fleksorji stopala ter fleksorji komolca in zapestja (3, 4). Obsege gibljivosti sklepov merimo s klasičnim goniometrom. Meritve izvaja eden ali dva

fizioterapevta, in sicer odvisno od vrste in položaja sklepa (5). Za meritve obsegov gibljivosti v sklepih pri bolnikih z ŽMB priporočajo klasično goniometrijo, opozarjajo pa na potrebo po prilagoditvi položajev merjenja (6). V študiji (4) so dokazali veljavnost metode klasične goniometrije pri bolnikih z mišično distrofijo, vendar so opozorili na pomemben dejavnik istega ocenjevalca pri spremljanju napredovanja bolezni.

Za testiranje mišične moči in njenega upadanja pri bolnikih z ŽMB je dokazano najprimernejša metoda ročna dinamometrija. Glavna pomanjkljivost tega testiranja je potreba po stabilizaciji dinamometra s strani preiskovalca, če je mišična moč zgornjega uda bolnika upadla do tolikšne mere, da ni več zmožen samostojno zadržati položaja za izvedbo testiranja (7). Testiranje mišične moči na izokinetičnih dinamometrih za bolnike z ŽMB ni najbolj primerno zaradi utrujanja med testiranjem ter zahtevnega nameščanja v položaj za izvedbo testiranja (8). Neposredne meritve mišične moči sicer dajo natančno in zanesljivo oceno mišične moči in napredovanja oslabeledosti, vendar ne dajo dovolj informacij o funkcionalnih sposobnostih obolelih; pri nekaterih diagnozah in pri otrocih so težko izvedljive (9).

Za ocenjevanje dejavnosti in omejitev dejavnosti se zato pri bolnikih z ŽMB uporabljajo različni vprašalniki in izvedbeni testi, ki testirajo funkcijske motorične sposobnosti obolelega ali specifične funkcije zgornjega ali spodnjega uda (9, 10).

Mera gibalne sposobnosti (angl. Motor Function Measure, MFM) MFM je funkcijska ocenjevalna lestvica, ki je bila oblikovana posebej za potrebe ocenjevanja funkcijskih zmogljivosti bolnikov z ŽMB ter za spremljanje napredka bolezni. Lestvico so razvili med letoma 1998 in 2001 (11) ter v končni obliki potrdili njeno veljavnost in zanesljivost za vse osebe z mišično oslabeledostjo leta 2004 (11). Ocenjevalna lestvica vključuje 32 izvedbenih testov s funkcijskimi dejavnostmi, ki jih bolnik izvaja v ležečem, sedečem in stoječem položaju (11). Izvedbo vseh dejavnosti se točkuje po Likertovi lestvici od 0 do 3. Ocena 0 pomeni, da bolnik ni zmožen začeti dejavnosti ali zadržati izhodiščnega položaja, pri oceni 1 je zmožen delne izvedbe dejavnosti, pri oceni 2 je izvedba upočasnjena, nerodna in z uporabo kompenzatornih gibov, ocena 3 pa predstavlja pravilno izvedbo (11). Bolnik lahko tako prejme od 0 do 96 točk, za primerjavo rezultata z drugimi ocenjevanji pa

je možno rezultat preračunati tudi v odstotke. Z raziskavami so dokazali, da je MFM veljavna in zanesljiva ocenjevalna lestvica za bolnike z ŽMB. Avtorji (11) so oblikovali tudi skrajšano različico MFM 20, ki vključuje 20 izbranih izvedbenih testov in je veljavna in zanesljiva tudi za otroke z ŽMB, mlajše od sedmih let. Ocenjevalna lestvica v obliki numeričnega rezultata prikazuje stanje na področju telesnih zmožnosti bolnika z ŽMB. MFM se vsebinsko deli na tri sklope, in sicer na sklop, ki preverja zmožnosti bolnika pri premeščanju in vstajanju, sklop, ki preverja sposobnosti gibanja proksimalnih segmentov in aksialnega gibanja, ter sklop za gibanje distalnih delov udov. Za izvedbo testiranja terapevt potrebuje opremo, ki je običajno prisotna v kliničnem okolju (štoparica, žogica, stol, pisalo, papir, miza, terapevtska miza ...) ter dovolj velik prostor. Bolniki pri testiranju ne smejo uporabljati ortoz in drugih pripomočkov. Če bolnik potrebuje ortozo ali pripomoček za ohranjanje izhodiščnega položaja pri določenem testu, prejme za test oceno 0. Za izvedbo vsakega testa ima bolnik na voljo dva poskusa, upošteva se boljša ocena. V položaju leže na hrbtu na terapevtski mizi se testira: dviganje in obračanje glave, fleksijo v kolku in kolenu, dorzalno fleksijo stopala, gibanje v ramenskem sklepu, dviganje medenice, obračanje na trebuh in posedanje. V položaju sede na podlagi se testira: vzdrževanje sedenja, prenos teže naprej in vstajanje v stoječ položaj. Sede na stolu ali vozičku se testira: zadrževanje položaja glave, aktivno sedenje brez opore za hrbet, aktivnosti proksimalnih in distalnih delov zgornjega uda, grobo in fino motoriko roke, vstajanje v stoječ položaj. Stoje se testira: vzdrževanje ravnotežja, predklon, hojo, tek in poskoke. Izvedba testa v povprečju traja od 30 do 40 minut. Ocenjevalni obrazec in izvedbena navodila so prosto dostopni na uradni spletni strani (11, 12).

Mera grobih gibalnih funkcij (angl. The Gross Motor Function Measure, GMFM)

GMFM je ocenjevalna lestvica za ocenjevanje grobe motorike, razvita za ocenjevanje otrok s cerebralno paralizo (13), in se je v kliničnih študijah izkazala za veljavno in zanesljivo tudi pri otrocih s spinalno mišično atrofijo (SMA) tip II in tip III med 5 in 18 letom (14). GMFM vključuje 88 izvedbenih testov. Pri vsakem testu se izvedbo točkuje od 0 do 3 točke, ocena 0 pomeni nezmožnost začetka izvedbe naloge, ocena 1 začetek izvedbe z nezmožnostjo nadaljevanja, ocena 2 nepopolno izvedbo, ocena 3 pa pravilno izvedbo. Ocenjujejo se dejavnosti v ležečem, sedečem, klečečem in stoječem položaju ter sposobnosti hoje. V ležečem položaju se ocenjuje sposobnosti nadzora položaja in gibanja glave, gibanje zgornjega uda ter sposobnosti menjavanja položajev in obračanja. Sede na podlagi, na tleh ali na klopi se testira sposobnosti ohranjanja ravnotežja, prenose teže in premike telesa sede na podlagi. V položaju kleče in v štirinožnem položaju se testira vzdrževanje in zmožnost prehajanja med položaji ter različne sposobnosti plazenja. V položaju stoje se testira sposobnost vstajanja, posedanja, vzdrževanja stoje, stoje na eni nogi ter prenose teže v stoječem položaju, hojo z oporo, hojo brez opore, hojo po stopnicah, premagovanje ovir ter različne poskoke. Izvedba testa traja od 40 do 60 minut (14, 15).

Hammersmithova lestvica gibalnih sposobnosti (angl. Hammersmith Functional Motor Scale, HFMS) in Razširjena Hammersmithova lestvica gibalnih sposobnosti (angl. Expanded Hammersmith Functional Motor Scale, HFMS-E)

HFMS je ocenjevalna lestvica za funkcijske motorične sposobnosti otrok s SMA II in SMA III (16). V uporabi je od leta 2003, prva verzija je bila z raziskavami potrjena kot zanesljiva ocenjevalna lestvica za otroke, starejše od 30 mesecev (16). Razširjena različica (HFMS-E) je bila predstavljena leta 2007 (17) in vključuje dodatni modul s 13 izvedbenimi testi, povzetimi po GMFM. HFMS-E je dokazano zanesljiva za otroke od 9 mesecev starosti naprej, dodatni modul pa nudi možnost za ugotavljanje funkcijskih razlik med obolelimi s SMA II in SMA III (18). HFMS vključuje 20 izvedbenih testov, ki jih je zdrav otrok zmožen v celoti pravilno izvesti pri starosti 12 mesecev, čas testiranja pa traja do 15 minut. Izvedbo posameznega testa se ocenjuje od 0 do 3, kjer 0 pomeni nezmožnost izvedbe, 1 začetek izvedbe, 2 nepopolno, počasno ali negotovo izvedbo ter 3 pravilno izvedbo. Za izvedbo testiranja se uporabljajo osnovni pripomočki, kot so podloga, klop, stol in stopnice. S HFMS se testira: sposobnost sedenja na stolu, sedenje na tleh z iztegnjenimi koleno, dotikanje glave z eno ali z obema dlanema, obračanje na bok, obračanje iz položaja na hrbtu v položaj na trebuhu v obe smeri in obratno, prehod iz sedenja v ležanje, položaj na trebuhu s podporo na podlakteh, retrofleksija glave leže na trebuhu, opora na iztegnjeni roki, posedanje iz ležečega položaja, štirinožni položaj, plazenje po vseh štirih, antefleksija glave leže na hrbtu, stoja z oporo, stoja brez opore, korak (16). HFMS-E vključuje še 13 dodatnih testov, ki testirajo: aktivno fleksijo v kolku leže, prehod iz visokega klečanja v klečanje na eni nogi, vstajanje iz klečanja, posedanje na tla iz stoje, počep, skok naprej, hojo po stopnicah navzgor in navzdol z oporo ali brez nje (17).

North Star ocenjevanje gibanja (angl. North Star Ambulatory Assessment, NSAA)

NSAA je ocenjevalna lestvica za oceno funkcijskih motoričnih sposobnosti otrok z Duchennovo mišično distrofijo (DMD). Prvič je bila predstavljena leta 2006 (19) ter kasneje v več študijah potrjena kot veljavna, zanesljiva in občutljiva na spremembe v bolnikovem stanju (20-22). NSAA sestavlja 17 po težavnosti razporejenih izvedbenih testov, ki se jih ocenjuje tristopenjsko od 0 do 2, kjer ocena 0 predstavlja nezmožnost izvedbe testa, ocena 1 predstavlja nepravilno ali nepopolno, vendar vseeno samostojno izvedbo, ocena 2 pa pravilno samostojno izvedbo testa. Pri testiranju je mogoče dobiti od 0 do 43 točk. Z NSAA se testira: stoja, hoja, vstajanje s stola, stoja na eni nogi, dostopanje in sestopanje s 15 cm visoke stopnice, posedanje in vstajanje iz ležečega položaja, fleksija glave v ležečem položaju, stoja na petah, poskok in tek na razdalji 10 m (23).

Poleg ocenjevalnih lestvic, ki ocenjujejo splošno motorično zmožnost z večjim številom izvedbenih testiranj, so za namen ocene stanja obolelih z ŽMB razvili tudi ocenjevalne lestvice, ki podrobneje ocenjujejo funkcijo zgornjega ali spodnjega uda.

Vignosova lestvica zmogljivosti spodnjih udov (*angl. Vignos Lower Extremity Scale*)

Vignosova lestvica zmogljivosti spodnjih udov je 10-stopenjska ocenjevalna lestvica za funkcijo spodnjega uda. Razvita je bila za potrebe ocenjevanja obolelih z DMD leta 1963 (24) in se kasneje v raziskavah izkazala kot primerna tudi za ocenjevanje obolelih z drugimi oblikami hitro napredujočih ŽMB (25). Ocenjuje funkcijo spodnjega uda z izvedbo desetih, po težavnosti razvrščenih dejavnosti, pri čemer preiskovanec prejme končno oceno glede na najtežjo dejavnost, ki jo je uspel izvesti; točkovanje pa je zastavljeno v obratnem vrstnem redu (bolnik zmore izvesti najtežjo nalogo – končna ocena je 1). Naloge si od najtežje sledijo v naslednjem vrstnem redu: hoja po stopnicah brez opore (1), hoja po stopnicah z oporo ograje (2), počasna hoja po stopnicah z oporo ograje ali s pripomočkom – več kot 12 sekund za 4 stopnice (3), samostojno vstajanje s stola in hoja po ravnem (4), samostojna hoja po ravnem in nezmožnost samostojnega vstajanja (5), hoja z asistenco ali ortozami (6), hoja z ortozami in z asistenco za vzdrževanje ravnotežja (7), samostojna stoja z uporabo ortoz in pripomočka z nezmožnostjo hoje (8), sedenje na vozičku (9), nezmožnost sedenja (10) (24).

Brookova lestvica zmogljivosti zgornjih udov (*angl. Brooke Upper Extremity Scale*)

Brookova lestvica zmogljivosti zgornjih udov je 6-stopenjska ocenjevalna lestvica za oceno funkcije zgornjega uda (26). Oceno se pridobi s preverjanjem sposobnosti izvedbe posameznih nalog, ki se stopnjujejo po težavnosti. Končna ocena bolnika je enaka točkovni vrednosti najzahtevnejše dejavnosti, ki jo lahko izvede. Nižja ocena predstavlja boljšo funkcijo zgornjega uda (najboljša ocena 1, najslabša 6). Sposobnosti, ki jih lestvica pri bolniku preverja, od najzahtevnejše do najlažje, so: obojestranska abdukcija z elevacijo in stik z rokama nad glavo (1), zmožnost elevacije zgornjih udov nad glavo s pokrčenimi komolci (2), ne zmore dvigniti rok nad glavo, lahko dvigne 180 ml kozarec vode do ust (3), lahko dvigne roke do ust, ne zmore dvigniti kozarca vode (4), ne zmore dvigniti roke do ust, vendar lahko drži pisalo in pobere kovanec z mize (5), ne zmore dvigniti roke do ust in nima funkcionalnih prijemov z roko (6) (26).

Zupanov test za oceno funkcijske zmogljivosti zgornjih udov (*angl. Zupan Upper Extremity Scale*)

Zupanov test za oceno funkcijske zmogljivosti zgornjih udov je sestavljen iz 14 nalog – funkcijskih gibov (27). Vsaka naloga lahko prispeva največ 1 točko, tako da je največje možno število točk za test 14. Vsaka naloga sestoji iz 2 postavk, pri čemer se vsaka postavka ocenjuje ločeno in prispeva do 1/2 točke. Tudi sicer velja v celotnem sistemu ocenjevanja pravilo razpolavljanja. Ocena se razpolovi, če bolnik z nalogo opisani gib izvede le z 1 udom, levim ali desnim. Ocena se razpolovi tudi, če bolnik opisanega giba ne izvede pravilno (v predpisani legi, začet in končan v točno določenem obsegu, gladko in v enakomernem ritmu v času 5-7 sekund), ampak s trikom. Pravilo razpolavljanja

ocene velja do 1/4 točke. Test je bil preizkušen na 227 bolnikih z različnimi oblikami ŽMB in se izkazal kot veljaven, izvedljiv, sprejemljiv, občutljiv in zanesljiv (27).

Funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (*angl. ALS Functional Rating Scale, ALSFRS*) in Dopolnjena funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (*angl. Revised ALS Functional Rating Scale, ALSFRS-R*)

Pri bolnikih z ALS so v uporabi posebne ocenjevalne lestvice. Pri ocenjevanju bolnikov v klinične in raziskovalne namene je poleg funkcijske motorične ocene poudarek predvsem na oceni upadanja respiratorne funkcije in mišične moči. Za funkcijsko oceno se najpogosteje uporabljata Funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (ALSFRS) in Dopolnjena funkcijska ocenjevalna lestvica za bolnike z ALS (ALSFRS-R) (28). ALSFRS je ocenjevalna lestvica za ocenjevanje zmožnosti izvedbe desetih dejavnosti, ki pri obolelih z ALS značilno upadajo. Ocenjuje bulbarno in respiratorno funkcijo, funkcijo zgornjih in spodnjih udov, izvajanje osebne higiene ter obračanje v postelji. Ocenjevanje z ALSFRS se izvaja s samooceno bolnikovih funkcijskih sposobnosti ter ocenjevalčeve izbire najustreznejše možnosti v ocenjevalni lestvici. Pri vsaki od desetih dejavnosti lahko bolnik prejme od 0 do 4 točk, skupno do 40 točk, kar predstavlja funkcijsko sposobnost zdravega posameznika. ALSFRS je dokazano veljavna in občutljiva na spremembe v bolnikovem stanju. Dokazana je bila tudi zanesljivost med preiskovalci in ponovljivost. Lestvica ocenjuje naslednjih deset dejavnosti: govor, slinjenje, požiranje, pisanje, rezanje hrane in držanje pribora, oblačenje in osebna higiena, obračanje v postelji, hoja, premagovanje stopnic ter dihanje (29). ALSFRS-R vključuje dodatne ocene respiratorne funkcije, in sicer dispneo, ortopneo in potrebo po mehanski podpori dihanja (30). ALSFRS-R je dokazano zanesljiva ocenjevalna lestvica tudi za ocenjevanje napovedi preživetja obolelih z ALS (31).

Instrumentalni (računalniški, robotski) načini ocenjevanja funkcijskih sposobnosti pri bolnikih z ŽMB

Poznani so tudi računalniški in robotski načini ocenjevanja funkcijskih sposobnosti bolnikov z ŽMB. Z njimi lahko objektivno vrednotimo funkcijsko stanje bolnikov in vpliv določene terapije na njihove funkcijske zmogljivosti. Pri takem načinu se pogosto uporablja tudi navidezna resničnost, ki ocenjevanju doda nove dimenzije, saj se človek osredini na opravljanje določene naloge z dodano motivacijo, sistem pa pri tem izmeri funkcijske sposobnosti – prstov, roke, noge, trupa itd. (32) Dodatno se uporablja tudi haptične robote. Meri se lahko gibanje, mišično moč, prijem itd. Tako npr. Bardorfer in sod. (32, 33) prikazujejo analizo gibanja prstov in roke ter celotnega zgornjega uda pri bolnikih z ŽMB na osnovi upravljanja haptičnega robota pri gibanju določenega predmeta v navideznem okolju. Način gibanja oziroma sledenja predmeta je bil osnova za objektivno oceno funkcijske sposobnosti zgornjih udov (32, 33). Za merjenje motoričnega primanjkljaja je najbolj neposredna mera merjenje mišične moči, kar pa jo je pri bolnikih z ŽMB zelo težko natančno in objektivno izmeriti zaradi

mišične oslabelosti, kontraktur, deformacij in trik gibov. Primerno rešitev tega problema so naredili Rozman in sod., in sicer z razvojem posebne merilne opornice, ki meri mišično moč (34), kar so preizkusili z objektivnim merjenjem moči fleksorjev komolca (35). Kurillo in sod. (36) so predstavili računalniški merilni sistem za analizo koordinacije sile prijema pri bolnikih z ŽMB. Merilni robot na računalniškem zaslonu izrisuje in sproti zapisuje izmerjeno moč različnih vrst prijemov (37) s pomočjo različnih nastavkov. Z metodami in napravami za merjenje in vrednotenje funkcijske sposobnosti zgornjih udov v rehabilitacijskem okolju so se ukvarjali tudi Bajd in sod. (38), ki so prijemanje z roko razdelili v tri faze: faza približevanja predmetu, faza izvajanja sile na predmet in faza spreminjanja orientacije prijetega predmeta. Vse izvirne metode so osnovane na računalniškem merjenju in omogočajo kvantitativno vrednotenje prijemanja. Merjenje sile prijema in urjenje prijema je bilo preizkušeno pri skupini bolnikov z mišično distrofijo. Morrow in sod. (39) poročajo o možnosti ocenjevanja funkcijskih sposobnosti oziroma o napredku ŽMB s pomočjo ocenjevanja magnetno-resonančnih posnetkov z biomarkerji. Zelo zanimiv način merjenja funkcijske zmogljivosti zgornjega uda pri bolnikih z ALS so prikazali Londral in sod. (40), kjer so s pomočjo računalnika in pospeškometa merili tipkanje – čas pritiska tipke in čas med pritiski, ki se je z zmanjšano zmogljivostjo zgornjih udov večal. Germanotta in sod. (41) so s pomočjo robota (InMotion Arm Robot) vrednotili premikanje zgornjega uda med doseganjem različnih predmetov, kjer so ugotovili manjšo natančnost in počasnejše gibe pri bolnikih s Friedreichovo ataksijo. Prav tako so Seferian in sod. (42) ocenjevali bolnike s SMA s klasično ocenjevalno lestvico za ocenjevanje funkcije zgornjega uda (Brooke) ter z inovativnimi napravami (MyoGrip, MyoPinch in MoviPlate), zelo občutljivimi dinamometri, ki merijo moč prijema, moč pincetnega prijema in funkcijo (fleksijo/ekstenzijo) roke in prstov. V vseh naštetih študijah je jasno povedano, zakaj in kako je robotski ali računalniški način boljši v smislu objektivnosti in pokazatelja tudi najmanjših sprememb, saj lahko z večjo natančnostjo, občutljivostjo in kakovostjo meritve uspešno prispevajo k hitremu prilagajanju terapij in obravnav ter s tem k bolj kakovostnemu življenju bolnikov z ŽMB.

Ocenjevalne lestvice na področju omejitev izvedbe dnevnih dejavnosti pri bolnikih z ŽMB

Za ocenjevanje omejitve funkcioniranja na področju dnevnih dejavnosti pri bolnikih z ŽMB so poznani številni ocenjevalni inštrumenti, ki so usmerjeni na specifične oblike ŽMB: mišično distrofijo (43), DMD in SMA (44), miastenijo gravis (45), mitotično distrofijo (46) ter druge. Prilagojeni so določeni obliki bolezni in so usmerjeni v zmožnost oziroma nezmožnost izvedbe posameznih dejavnosti, vezanih na področje skrbi za sebe. Omenjene lestvice pa ne upoštevajo konteksta funkcioniranja na vseh področjih človekovega delovanja, širših dnevnih dejavnosti, igre, izobraževanja, dela in prostega časa. Izhajajo iz medicinskega modela, niso usmerjene na posameznika in ne upoštevajo okolja, v katerem posameznik živi. Zato je bila razvita nova ocenjevalna lestvica – Mera omejitev pri dejavnostih (angl. Activity Limitations Measure, ACTIVLIM) (47). Uporaba Raschevega modela je omogočila, da ima lestvica vse potrebne psihometrične lastnosti.

Za popolno dokazovanje psihometričnih lastnosti lestvice je bila izvedena longitudinalna raziskava razvitega vprašalnika z oceno njegove občutljivosti na spremembe. ACTIVLIM je vprašalnik, na katerega odgovarjajo odrasli bolniki ali starši obolelih otrok. Pri tem ocenjujejo težave pri izvajanju dnevnih dejavnosti. V vprašalnik je bilo najprej vključenih 126 različnih dnevnih dejavnosti, izpolnilo ga je 369 preiskovancev. Z Raschevim modelom so izbrali 22 dnevnih dejavnosti, s katerimi so definirali linearne in enodimenzionalne meritve omejitev dejavnosti pri bolnikih z ŽMB. Raziskana je bila tudi veljavnost in ponovljivost rezultatov. Ujemanje med obema meritvama je zelo dobro, kar kaže, da je ACTIVLIM, čeprav gre za osebno poročanje, veljavna metoda za ocenjevanje omejitev v sodelovanju pri bolnikih z ŽMB. Je preprost inštrument za uporabo in ne predstavlja finančnih obremenitev. Vprašalnik vključuje dejavnosti, povzete iz desetih različnih ocenjevalnih inštrumentov, ki so namenjeni specifičnim oblikam ŽMB. Usmerjen je na področje omejitve izvedbe dejavnosti na širšem področju funkcioniranja v domačem okolju.

Namenjen je odraslim osebam v starosti 16 – 80 let in otrokom v starosti od 6 do 15 let. Vprašalnik ACTIVLIM sestavlja 22 vprašanj, od tega 4 specifična za otroke v starosti 6 – 15 let, 4 specifična za odrasle in 14 vprašanj, namenjenim odraslim in otrokom. Specifična vprašanja za otroke se nanašajo na dejavnosti: zapiranje vrat, poskakovanje na eni nogi, nameščanje nahrbtnika in tek, za odrasle pa: prenašanje težkih bremen, hoja v razdalji več kot 1 kilometer, dalj trajajoča stoja +/- 10 minut, vstopanje v avto. Ostalih 14 skupnih vprašanj se nanaša na naslednje dejavnosti: oblačenje majice, umivanje zgornjega dela telesa, oblačenje spodnjega dela telesa, tuširanje, sedenje na toaletni školjki, kopanje v kopalni kadi, hoja po stopnicah navzgor in navzdol, izstopanje iz kopalne kadi, odpiranje vrat, sprehajanje v zunanem okolju, umivanje obraza, obešanje jakne na obešalnik, brisanje zgornjega dela telesa. Izhodišče vprašalnika predstavlja biopsihosocialni model (MKF) in je usmerjen na posameznika – njegove presoje in doživljanje omejitev funkcioniranja v izvedbi dejavnosti. Uporablja 3-stopenjsko ocenjevalno lestvico: ne morem izvesti, izvajam s težavo in izvajam brez težav. Vse dejavnosti, ki jih vprašalnik vključuje, zahtevajo uporabo zgornjih in spodnjih udov. Posameznik jih mora biti sposoben izvajati brez pomoči podporne tehnologije ali asistenta. Lahko pa se poslužuje kompenzatornih tehnik izvedbe (48). V slovenskem prostoru ACTIVLIM še ni uveljavljen inštrument za oceno dnevnih dejavnosti pri bolnikih z ŽMB, zato bi ga bilo smiselno pričeti uporabljati in na podlagi spremljanja učinkovitosti uvesti v klinično prakso. Priporočena je uporaba ACTIVLIM vprašalnika z ostalimi ocenjevalnimi inštrumenti, ki pokrivajo širše področje človekovega funkcioniranja (49). OSA (Ocenjevanje strukturirane aktivnosti) je eden izmed inštrumentov, ki je osnovan na podlagi analize dejavnosti po spretnostih. S pomočjo OSA lahko prilagodimo izvedbo dejavnosti in vplivamo na kakovost izvedbe (50).

Zaključek

V prispevku so prikazane lestvice, ki se uporabljajo za oceno funkcijskih sposobnosti bolnikov z ŽMB. Opisane so lestvice, ki so primerne za bolnike z različnimi oblikami ŽMB in v različnih

fazah bolezni. V literaturi ni podatkov, kako pogosto naj bi pri bolnikih izvajali testiranje funkcijskih sposobnosti. Za ustrezno sledenje razvoja bolezni je smiselno, da se testiranje izvaja glede na naravo bolezni; pri hitreje napredujočih oblikah bolezni pogosteje, vsaj enkrat letno, pri počasnejših oblikah bolezni pa redkeje.

Literatura

- Dubowitz V. *Muscle disorders in childhood*. 2nd ed. London: Saunders; 1995.
- Zupan, A. Rehabilitacija bolnikov z živčno-mišičnimi boleznimi. V: Marinček Č, Groleger Sršen K, ur. *Z dokazi podprta rehabilitacija*. 21. dnevi rehabilitacijske medicine: zbornik predavanj, Ljubljana, 26. in 27. marec 2010. Ljubljana: Univerzitetni rehabilitacijski inštitut Republike Slovenije - Soča, 2010: 128–37.
- Amato A, Russell J. *Neuromuscular disorders*. New York: McGraw-Hill Medical; 2008.
- Pandya S, Florence JM, King WM, Robison JD, Oxman M, Province MA. Reliability of goniometric measurements in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Phys Ther*. 1985; 65 (9): 1339–42.
- Jakovljević M, Hlebš S. *Meritve gibljivosti sklepov, obsegov in dolžin udov*. 2. ponatis 2. dopolnjene izd. Ljubljana: Zdravstvena fakulteta; 2011.
- Kimber E. *Causes, consequences and clinical course in amyoplasia and distal arthrogryposis [doktorsko delo]*. Göteborg: University of Gothenburg; 2009.
- Connolly AM, Malkus EC, Mendell JR, Flanigan KM, Miller JP, Schierbecker JR, et al. Outcome reliability in non-ambulatory boys/men with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2015; 51 (4): 522–32.
- Tiffreau V, Ledoux I, Eymard B, Thévenon A, Hogrel JY. Isokinetic muscle testing for weak patients suffering from neuromuscular disorders: a reliability study. *Neuromuscul Disord*. 2007; 17 (7): 524–31.
- Iannaccone ST. Outcome measures for pediatric spinal muscular atrophy. *Arch Neurol*. 2002; 59 (9): 1445–50.
- Chung BH, Wong VC, Ip P. Spinal muscular atrophy: survival pattern and functional status. *Pediatrics* 2004; 114(5): 548–53.
- Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J. A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord*. 2005; 15 (7): 463–70.
- Bérard C, Girardot F, Payan C. *User's manual MFM-32 & MFM-20*. 2nd ed. Lyon: The MFM Collaborative Study Group; 2009. Dostopno na <http://www.mfm-nmd.org/user-s-manual.aspx> (citirano 18. 1. 2016).
- Russell DJ, Rosenbaum PL, Cadman DT, Gowland C, Hardy S, Jarvis S. The gross motor function measure: a means to evaluate the effects of physical therapy. *Dev Med Child Neurol*. 1989; 31 (3): 341–52.
- Nelson L, Owens H, Hynan LS, Iannaccone ST. The gross motor function measure is a valid and sensitive outcome measure for spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2006; 16 (6): 374–80.
- Russel DJ, Rosenbaum PL, Avery LM, Lane M. *Gross motor function measure (GMFM-66 & GMFM-88) user's manual*. London: Mac Keith; 2002.
- Main M, Kairon H, Mercuri E, Muntoni F. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol*. 2003; 7 (4): 155–9.
- O'Hagen JM, Glanzman AM, McDermott MP, Ryan PA, Flickinger J, Quigley J. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. *Neuromuscul Disord*. 2007; 17 (9-10): 693–7.
- Krosschell KJ, Scott CB, Maczulski JA, Lewelt AJ, Reyna SP, Swoboda KJ. Reliability of the Modified Hammersmith Functional Motor Scale in young children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2011; 44 (2): 246–51.
- Scott E, Eagle M, Main M, Sheehan J. *The North Star Ambulatory Assessment*. V: 31st British Paediatric Neurology Association (BPNA) annual meeting, London, 19-21 January 2005. London: Mac Keith, 2006: 27.
- Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F. Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2011; 53 (6): 535–42.
- Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, et al. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19 (7): 458–61.
- De Sanctis R, Pane M, Sivo S, Ricotti V, Baranello G, Frosini S, et al. Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2015; 25 (1): 14–8.
- Physiotherapy Assessment and Evaluation Group, North Star Clinical Network for the assessment of ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *The North Star Ambulatory Assessment*. MDC and North Star Clinical Network; 2011. Dostopno na http://www.mdsociety.org/sites/mdsociety.org/files/North_Star_Ambulatory_assessment.pdf (citirano 18. 1. 2016).
- Vignos PJ Jr, Spencer GE Jr, Archibald KC. Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA*. 1963; 184: 89–96.
- Lue YJ, Chen SS. The strength and functional performance in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci*. 2000; 16 (5): 248–54.

26. Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve*. 1981; 4 (3): 186–97.
27. Zupan A. Assessment of the functional abilities of the upper limbs in patients with neuromuscular diseases. *Disabil Rehabil*. 1996; 18 (2): 69–75.
28. Simon NG, Turner MR, Vucic S, Al-Chalabi A, Shefner J, Lomen-Hoerth C, Kiernan MC. Quantifying disease progression in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol*. 2014; 76 (5): 643–57.
29. The Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale. Assessment of activities of daily living in patients with amyotrophic lateral sclerosis. The ALS CNTF treatment study (ACTS) phase I-II Study Group. *Arch Neurol*. 1996; 53 (2): 141–7.
30. Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A. The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. BDNF ALS Study Group (Phase III). *J Neurol Sci*. 1999; 169 (1-2): 13–21.
31. Franchignoni F, Mora G, Giordano A, Volanti P, Chiò A. Evidence of multidimensionality in the ALSFRS-R Scale: a critical appraisal on its measurement properties using Rasch analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013; 84 (12): 1340–5.
32. Bardorfer A, Munih M, Zupan A, Primožič A. Upper limb motion analysis using haptic interface. *IEEE ASME Trans Mechatron* 2001; 6 (3): 253–60.
33. Bardorfer A, Munih M, Zupan A, Čeru B. Upper limb functional assessment using haptic interface. V: Ahčan U, Pražnikar A, ur. Simpozij o bioloških in socialnih virih za izboljšanje kakovosti življenja ljudi z živčnomišičnimi boleznimi, Ljubljana, 26. – 29. september 2002. Ljubljana: Slovensko zdravniško društvo, 2004: II-19–II-24.
34. Rozman J, Bunc M, Zupan A. Evaluation of the strength of elbow flexors in patients with neuromuscular diseases. *J Med Eng Technol*. 2001; 25 (6): 235–9.
35. Rozman J, Bunc M, Zupan A. Evaluation of the torque developed by the elbow flexors in patients with neuromuscular diseases. *Basic Appl Myol* 2001; 11 (3): 133–7.
36. Kurillo G, Zupan A, Bajd T. Force tracking system for the assessment of grip force control in patients with neuromuscular diseases. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. 2004; 19 (10): 1014–21.
37. Kurillo G, Bajd T, Zupan A. Assessment of grip force control in patients with muscular dystrophy. V: Ahčan U, Pražnikar A, ur. Simpozij o bioloških in socialnih virih za izboljšanje kakovosti življenja ljudi z živčnomišičnimi boleznimi, Ljubljana, 26. – 29. september 2002. Ljubljana: Slovensko zdravniško društvo, 2004: II-33–II-38.
38. Bajd T, Kurillo G, Šupuk T, Veber M, Zupan A, Munih M. Merjenje in vrednotenje prijemanja v rehabilitaciji. *Med razgl*. 2006; 45 (2): 191–8.
39. Morrow JM, Sinclair CD, Fischmann A, Machado PM, Reilly MM, Yousry TA, et al. MRI biomarker assessment of neuromuscular disease progression: a prospective observational cohort study. *Lancet Neurol*. 2016; 15 (1): 65–77.
40. Londral A, Pinto S, de Carvalho M. Markers for upper limb dysfunction in Amyotrophic Lateral Sclerosis using analysis of typing activity. *Clin Neurophysiol*. 2016; 127 (1): 925–31.
41. Germanotta M, Vasco G, Petrarca M, Rossi S, Carniel S, Bertini E. Robotic and clinical evaluation of upper limb motor performance in patients with Friedreich's Ataxia: an observational study. *J Neuroeng Rehabil*. 2015; 12: 41.
42. Seferian AM, Moraux A, Canal A, Decostre V, Diebate O, Le Moing AG, et al. Upper limb evaluation and one-year follow up of non-ambulant patients with spinal muscular atrophy: an observational multicenter trial. *PLoS One*. 2015; 10 (4): e0121799.
43. Ahlström G, Gunnarsson LG. Disability and quality of life in individuals with muscular dystrophy. *Scand J Rehabil Med*. 1996; 28 (3): 147–57.
44. Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int*. 2001; 6 (3): 119–34.
45. Wolfe GI, Herbelin L, Nations SP, Foster B, Bryan WW, Barohn RJ. Myasthenia gravis activities of daily living profile. *Neurology*. 1999; 52 (7): 1487–9.
46. Gagnon C, Mathieu J, Noreau L. Life habits in myotonic dystrophy type 1. *J Rehabil Med*. 2007; 39 (7): 560–6.
47. Vandervelde L, Van den Bergh PY, Goemans N, Thonnard JL. ACTIVLIM: a Rasch-built measure of activity limitations in children and adults with neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. 2007; 17 (6): 459–69.
48. Vandervelde L, Van den Bergh PY, Goemans N, Thonnard JL. Activity limitations in patients with neuromuscular disorders: a responsiveness study of the ACTIVLIM questionnaire. *Neuromuscul Disord*. 2009; 19 (2): 99–103.
49. Raggi A, Leonardi M. Assessing activity limitations in patients with neuromuscular diseases: is the ACTIVLIM questionnaire linked to ICF and ICF-CY? *Int J Rehabil Res*. 2009; 32 (2): 148–53.
50. Fisher AG. Assessment of motor and process skills. Vol. 1, Development, standardization, and administration manual. Fort Collins: Three Star Press; 2001.