

Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie

Horáček, O.¹, Mazanec R.², Kobesová, A.¹, Seeman, P.³

¹Klinika rehabilitace UK 2. LF a FN Motol Praha

²Neurologická klinika dospělých UK 2. LF a FN Motol Praha

³Klinika dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol Praha

Souhrn

Deformity páteře u hereditární motoricko-senzitivní neuropatie (HMSN) patří mezi neuromuskulární deformity, které nejspíše souvisí s neurogenním postižením paravertebrálních svalů. V souboru 81 pacientů s HMSN s molekulárně geneticky vyšetřenou příčinou choroby jsme sledovali výskyt a charakter deformit páteře. Při klinickém podezření na deformitu páteře bylo provedeno rentgenové vyšetření páteře. Deformita páteře byla nalezena u 22 pacientů (27 %). Diferencovali jsme skoliózy a kyfoskoliózy hrudní a bederní páteře s dominantní skoliózou (14 pacientů – 17 %) a kyfoskoliózy s dominantní hrudní hyperkyfózou (8 pacientů – 10 %). U 2 pacientů se deformita páteře objevila dříve než postižení dolních končetin, zatímco u 20 pacientů se skolióza rozvinula později než deformity a parézy nohou. Naše studie ukazuje, že u HMSN je třeba počítat s vysokou prevalencí deformit páteře. Je nutno po nich cíleně pátrat a v případě klinického podezření je ověřit pomocí rtg vyšetření a časně zahájit rehabilitaci. V rámci rehabilitace pacientů s HMSN je pak vhodné zařadit speciální techniky léčebné tělesné výchovy ovlivňující oblast páteře.

Klíčová slova: hereditární motoricko-senzitivní neuropatie, deformita páteře, kyfoskolióza, skolióza, hyperkyfóza

Summary

Horáček O., Mazanec R., Kobesová A., Seeman P.: Deformities of the spine in hereditary motor-sensory neuropathy

Deformities of the spine in hereditary motor-sensory neuropathy (HMSN) belong among muscular deformities that are most likely related to neurogenic impairment of paravertebral muscles. In a group of 81 patients with molecular-genetically verified cause of the disease, we followed the occurrence and character of spinal deformities. In the case of clinical suspicion for a spinal deformity, an X-ray examination of the spine was performed. Deformity of the spine was found in 22 patients (27%). We differentiated scoliosis and kyphoscoliosis of thoracic and lumbar spine with dominant scoliosis (14 patients – 17%) and kyphoscoliosis with dominant thoracic hyperkyphosis (8 patients – 10%). In two patients, the spinal deformity manifested prior to impairment of lower extremities, whereas in 20 patients, the scoliosis developed later than deformities and pareses of the feet. Our study indicates that in HMSN, a high prevalence of spinal deformities can be expected. They should be specifically sought and in the case of clinical suspicion, should be further verified with an X-ray exam and early rehabilitation should be initiated. Rehabilitation of patients with HMSN should then include special techniques of therapeutic exercise targeting the spinal area.

Key words: hereditary motor-sensory neuropathy, spinal deformity, kyphoscoliosis, scoliosis, hyperkyphosis

Úvod

Hereditární motoricko-senzitivní neuropatie (HMSN) jsou nejčastějším typem dědičné polyneuropatie s incidencí 1 : 2 500 (1). Onemocnění se také nazývá choroba Charcot-Marie-Tooth (CMT) podle autorů, kteří onemocnění popsali jako první (2). U pacientů s HMSN

v klinickém obraze obvykle dominuje oslabení distálních svalů zejména na dolních končetinách (DK), poruchy chůze, deformity nohou, poruchy citlivosti na DK, ale časté je i oslabení rukou (3).

Tradiční klinická klasifikace podle Dycka rozlišuje podle klinických nálezů, typu dědičnosti a bioptických nálezů 7 základních typů HMSN (4). Elektromyografické vyšetření, rozliší dva základní typy HMSN – typ I (demy-

elinizační, hypertrofický) a typ II (axonální, neurální) (5). Oba tyto typy jsou geneticky značně heterogenní. Nejčastější mutací u pacientů s HMSN je 1,4 Mb duplikace nebo delece na chromozomu 17 p 11,2–12, která postihuje PMP 22 gen. Duplikace PMP 22 genu vede k fenotypu choroby Charcot-Marie-Tooth 1A a delece vede obvykle k fenotypu tomakulózní neuropatie, neboli dědičné neuropatii se sklonem k tlakovým obrnám (HNPP) (6). Druhý nejčastější typ dědičné neuropatie – tzv. CMT X- vzniká důsledkem mutace v genu pro Cx 32 a vyznačuje se dřívějším a obvykle i těžším postižením mužů než žen (7). Mutace v genu pro P0 mohou vést k několika odlišným typům HMSN: demyelinizační formě neuropatie, Dejerine-Sottasově syndromu s časným začátkem, těžkým postižením a demyelinizační neuropatií a nebo axonálnímu typu CMT 2 s pozdním začátkem (8). Mutace v nově objevených genech asociovaných s HMSN jsou méně časté a jsou předmětem aktuálního výzkumu (9).

Klinický obraz HMSN je dnes dobře známý. U části pacientů jsou popisovány i deformity páteře, avšak jsou zmiňovány většinou buď jen zcela okrajově (3, 9, 10), nebo pouze z úzkého hlediska (např. operační řešení deformit páteře u HMSN – 11, 12). Studii zabývající se deformitami páteře u HMSN komplexně jsme v literatuře nenalezli.

Z hlediska tradiční klasifikace deformit páteře je skolióza u HMSN řazena mezi neuromuskulární (neurogenní) deformity. Podle Vlacha patří skolióza u HMSN mezi strukturální, neuromuskulární-neuropatické deformity (13). Skupina neuromuskulárních skolióz je z hlediska původu značně heterogenní a obecným znakem je zhoršování deformity v souvislosti s progresí základního neurologického onemocnění. Křivka skoliózy se může zvyrazňovat i po dokončení růstu skeletu pro stupňující se svalovou slabost (14). Výskyt skoliózy v rámci populace je 2–3 %, z toho skoliózy idiopatické představují 73 % a skoliózy známé etiologie 27 % (15). Neurogenní skoliózy se pak v rámci skupiny skolióz známé etiologie vyskytují jen asi u 1,9 % pacientů (15).

Údaje o výskytu deformit páteře u HMSN se u jednotlivých autorů dosti liší. Kamp (1994) uvádí výskyt u 15 % postižených (16), Daher (1986) u 10 % pacientů (11), Hardingová a Thomas (1980) sledovali výskyt deformit páteře v rámci dvou základních typů HMSN. U HMSN typu I našli deformity páteře u 14 % postižených a u HMSN typu II jen u 3,6 % postižených (3). Tyto údaje jsou obtížně porovnatelné, protože autoři hodnotili značně nesorodné soubory, zejména z hlediska věkového rozmezí a genetického defektu. Ve zmíněných pracích dále není uvedeno, jaká diagnostická kritéria autoři při hodnocení deformit páteře použili a jaké typy deformit páteře byly pozorovány.

Cílem naší studie bylo upřesnit výskyt, zhodnotit charakter, tíži a event. progresi deformit páteře u pacientů s HMSN.

Materiál a metodika

Sledovali jsme soubor 81 pacientů s HMSN, z nichž 61 mělo molekulárně geneticky potvrzenou a objasněnou příčinu choroby. U 20 pacientů zůstává i po vyšetření nejčastějších mutací přesná příčina HMSN dosud nejasná. Výskyt jednotlivých genotypů v souboru uvádí tabulka 1. 62 pacientů (77 %) jsme na základě EMG výsledků klasifikovali jako HMSN typu I a 19 pacientů (23 %) pak jako HMSN typu II. Jednalo se o 35 mužů a 46 žen, věkový průměr souboru byl 34 let, věkové rozmezí 10–58 let. 15 pacientů bylo v našem sledování méně než 1 rok, ostatní pak průměrně 4 roky (rozmezí 1–5 let). Všichni pacienti byli autoři před zahájením sledování neurologicky vyšetřeni a dále kontrolně neurologicky vyšetřováni vždy přibližně po 6 měsících. Podrobně jsme vyšetřovali i oblast páteře a trupového svalstva. Při klinickém podezření na deformitu páteře jsme prováděli rtg snímek páteře na velký formát ve stoje (předozadní a boční projekce), který umožňuje zachytit celou páteř. Skoliózu jsme měřili pomocí Cobbova úhlu ve frontální rovině a kyfózu pak pomocí Cobbova úhlu v sagitální rovině (17). Jako patologii jsme hodnotili všechny skoliotické křivky nad 10 st. podle Cobba a všechny kyfotické křivky nad 40 st. podle Cobba. Při klinickém podezření na progresi deformity páteře jsme prováděli kontrolní rtg vyšetření nejčastěji v odstupu 6–12 měsíců a nálezy porovnávali. U pacientů, které jsme měli ve sledování jen krátce, jsme porovnávali naše rtg nálezy s předchozí dokumentací provedenou na jiném pracovišti (pokud byla provedena za standardních podmínek). Na základě cílené anamnézy i předchozí dokumentace jsme upřeshňovali i období rozvoje deformity páteře.

Výsledky

V celém souboru 81 pacientů byla deformita páteře nalezena u 22 pacientů (27 %). 17 pacientů s deformitou páteře mělo HMSN typu I (77 % z 22 pac.) a 5 pacientů s deformitou páteře pak HMSN typu II (23 % z 22 pac.). Procentuální výskyt deformit páteře byl však v rámci obou typů HMSN obdobný (tab. 2). Níže uvedené údaje v % v této kapitole vyjadřují výskyt v rámci skupiny 22 pacientů s deformitou páteře (22 pacientů=100%).

Hodnocení skupiny pacientů s deformitou páteře z hlediska charakteru deformity

Diferencovali jsme následující dva typy deformit páteře:

1. *Skolióza a kyfoskolióza s dominantní skoliózou* (14 pacientů – 63 %)

Deformita postihovala buď současně hrudní i bederní úsek páteře, nebo izolovaně buď jen hrudní, nebo bederní úsek páteře. U všech 14 pacientů byla dominantním nálezem skolióza a u některých jsme zjistili i výraznější hrudní kyfózu.

Hodnocení podskupiny z hlediska tvaru křivky:

- Jednoduchá křivka byla nalezena u 6 pacientů (27 %) a to u 3 pacientů v hrudní páteři, u 2 pacientů v bederní páteři (obr. 1), u 1 pacienta na pomezí hrudní-bederní páteře.

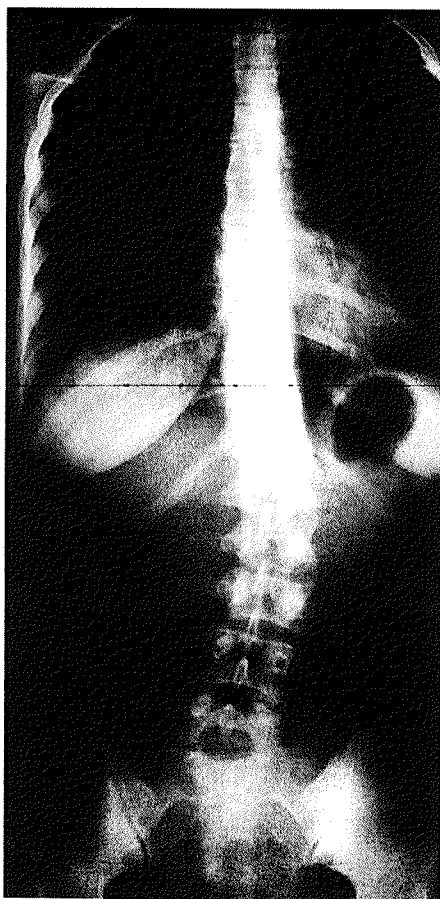
- Dvojitá křivka postihující hrudní a bederní páteř byla nalezena u 5 pacientů (23 %), přičemž hlavní křivka v hrudní páteři byla nalezena u 3 pacientů, v bederní páteři pak u 2 pacientů (obr. 2).

- Vícečetná křivka postihující jak hrudní, tak bederní páteř byla zjištěna u 3 pacientů (14 %), přitom u 2 pacientů jsme našli hlavní křivku v bederní páteři (obr. 3) a u 1 pacienta pak v hrudní páteři.

Tab. 1. Výskyt jednotlivých genotypů v souboru 81 pacientů s HMSN.	
Fenotyp (genetická příčina)	Počet pacientů (n=81)
CMT1 A Duplikace genu PMP 22 na 17 chr.	43 (53 %)
HNPP Delece genu PMP 22 na 17 chr.	4 (5 %)
CMT X Mutace genu Cx 32	8 (10 %)
CMT 2 Mutace genu P0	2 (2,5 %)
Dejerine-Sottas syndrom (HMSN III) Bodová mutace genu MPZ (P0) Bodová mutace v PMP 22	4 (5 %)
CMT molekul. genet. dosud neupřesněno – vyloučena CMT1A resp. HNPP	20 (25 %)

Z hlediska *tíže deformity* jsme v rámci této podskupiny diferencovali:

- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky v rozmezí 10–20 st. u 6 pacientů (27 %),
- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky v rozmezí 20–40 st. u 4 pacientů (18 %),
- skoliózu s Cobbovým úhlem hlavní křivky nad 40 st. u 4 pacientů (18 %) – (obr. 4, 5a, 5b).



Obr. 1. Pac., 30 let, CMT 1 A, skolióza s jednoduchou jednostrannou bederní křivkou – vrchol křivky v úrovni L1/2, Cobbův úhel 25 st.

Tab. 2. Výskyt deformit páteře v rámci HMSN typu I a II v souboru 81 pacientů s HMSN.	
Elektrofyzilogický typ	Počet pacientů s deformitou
HMSN typu I (62 pacientů)	17 (27 %)
HMSN typu II (19 pacientů)	5 (26 %)
Celkem 81 pacientů	22 (27 %)

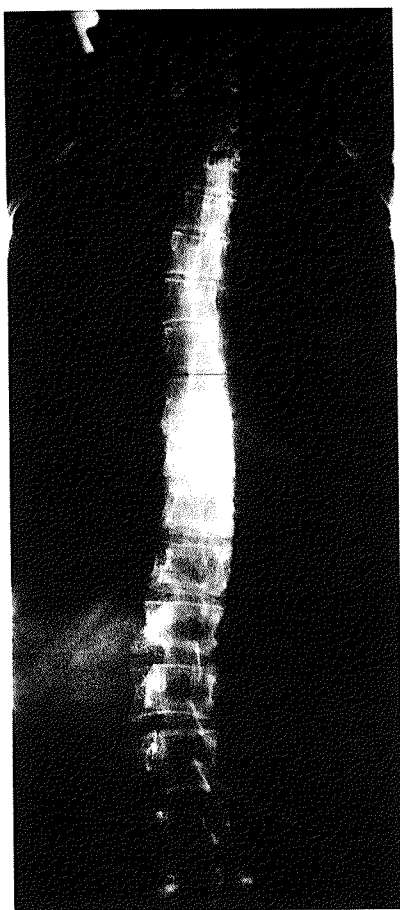
Změny ve smyslu M. Scheuermann byly diagnostikovány u 6 pacientů (27 %) této podskupiny. U 12 pacientů (55 %) se deformita páteře rozvinula v první nebo druhé dekádě života, u 2 pacientů (9 %) se období rozvoje deformity nepodařilo zjistit. U 13 pacientů (59 %) se deformita páteře objevila později než deformity a parézy nohou. U 1 pacienta (5 %) je přítomná jen deformita páteře.

2. Kyfoskolióza s dominantní hyperkyfózou hrudní páteře (8 pacientů – 36 %)

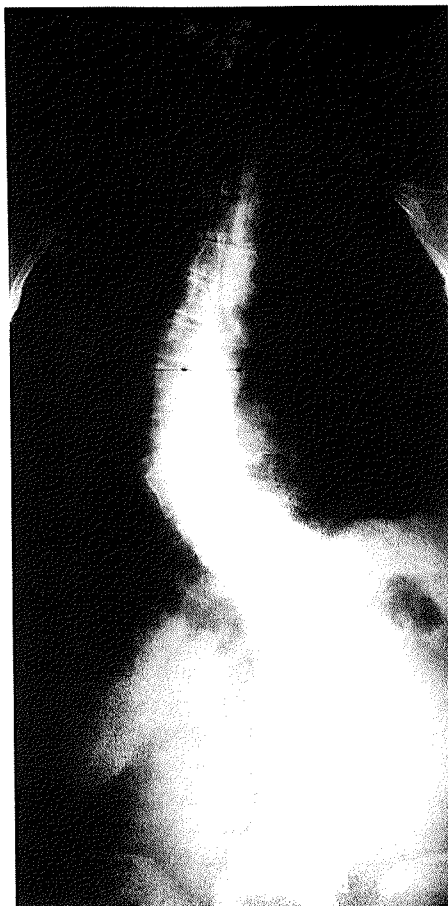
U všech pacientů byla dominantním nálezem hyperkyfóza hrudní páteře, kdy Cobbův úhel hrudní kyfózy byl nad 40 st. U všech pacientů jsme našli skoliózu jen lehkého stupně, u žádného nepřesahovala 25 st. podle Cobba. U 2 pacientů (9 %) byla patrná hrudní hyperkyfóza jen s naznačenou skoliózou.



Obr. 2. Pac., 15 let, CMT 1 A, skolióza s dvojitou křivkou lehkého stupně, hlavní bederní křivka, vrchol v úrovni L1/2, Cobbův úhel 16 st.



Obr. 3. Pac., 34 let, CMT 1 A, vícečetná křivka lehkého stupně.



Obr. 4. Pac., 55 let, CMT 1 A, skolióza s dvojitou křivkou, vrchol bederní křivky v úrovni L1/2, Cobbův úhel 58 st.

Hyperkyfóza hrudní páteře byla u 4 pacientů (18 %) v rozmezí 40–60 st. podle Cobba, u 2 pacientů (9 %) zjištěna hyperkyfóza v rozmezí 60–80 st. podle Cobba (obr. 6) a u 2 pacientů (9 %) nalezena hyperkyfóza nad 80 st. podle Cobba (obr. 7). U posledních 2 pacientů měla křivka až charakter gibbu.

Změny ve smyslu M. Scheuermann byly na rtg popsány pouze u 1 pacienta této podskupiny. U všech pacientů se deformita páteře objevila v první nebo druhé dekádě života. U 6 pacientů (27 %) se deformity a parézy nohou rozvinuly dříve než deformita páteře, u 2 pacientů (9 %) se však naopak deformita páteře objevila dříve než deformity a parézy nohou.

Hodnocení skupiny pacientů s deformitou páteře z hlediska progresse deformity

- Progrese byla pozorována u 3 pacientů (14 %):

Pac. 1.: 10 let, fenotyp Dejerine-Sottas sy, typ deformity: jednoduchá skoliotická hrudní křivka, tíže zakřivení v 5 letech 55 st. podle Cobba, během následujících 12 měsíců navzdory korzetoterapii došlo k progresi na 77 st. (obr. 5 a, b). Byla provedena korekční operace páteře a v následujících 5 letech byla dívka ještě 4krát reoperována.

Pac. 2.: 16 let, fenotyp CMT 1 A, typ deformity: dvojitá esovitá skolióza hrudní – bederní páteře, hlavní hrudní křivka, Cobbův úhel 10 st. Během následujících

13 měsíců došlo k progresi na 15 st., zároveň došlo i k progresi neurologického nálezu na DK. Terapie deformity páteře byla konzervativní.

Pac. 3.: 55 let, fenotyp CMT 1 A, typ deformity: dvojitá skolióza hrudní – bederní páteře, hlavní bederní křivka, Cobbův úhel 18 st., během následujícího 2,5 roku došlo k progresi na 23 st. Terapie deformity páteře byla konzervativní.

- U 14 pacientů (64 %) deformita páteře neprogredovala (všichni sledováni déle než 2 roky, interval sledování 2–5 let).

- U 5 pacientů (23 %) nebylo možné progresi deformity posoudit pro krátký časový interval, který jsou v našem sledování a protože není k dispozici předchozí rtg dokumentace.

Zastoupení dalších klinických příznaků v souboru uvádí tabulka 3. Jak vyplývá z této tabulky, téměř všichni pacienti měli zkrácení Achillovy šlachy, oslabení a atrofie distálních svalů DK a poruchy citlivosti DK, ostatní příznaky byly méně časté. Výskyt deformit páteře u jednotlivých genových poruch uvádí tabulka 4.

Diskuse

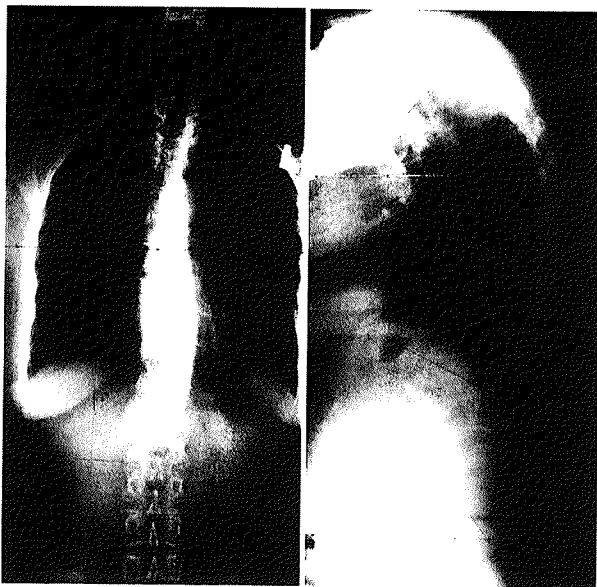
Deformity páteře jsme našli u 27 % pacientů s HMSN, což je častěji než bylo dosud u HMSN uvá-



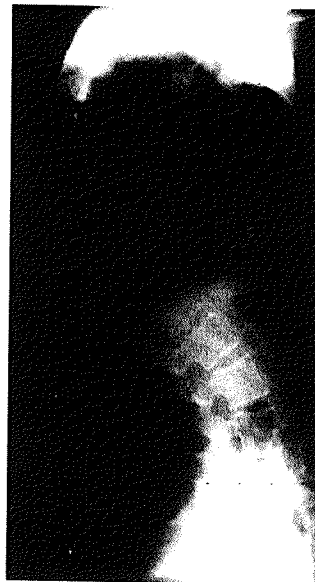
Obr. 5a. Těžká skolióza s jednoduchou thorakolumbální křivkou, vrchol křivky v úrovni Th 10/11, Cobbův úhel 77 st., nejtěžší deformita v celém souboru, předoperační nález, pacientka podstoupila opakovaně korekční operaci páteře.



Obr. 5b. MRI trupu ukazuje vztah páteře k ostatním hrudním a břišním orgánům.



Obr. 6. Pac., 57 let, CMT 1 A, dominantní hyperkyfóza hrudní páteře, Cobbův úhel 74 st., skolióza hrudní páteře jen naznačena.



Obr. 7. Pac., 20 let, CMT – mutace v genu P0, dominantní hyperkyfóza hrudní páteře, Cobbův úhel 85 st., skolióza s dvojitou křivkou, hlavní hrudní křivka, Cobbův úhel 25 st.

děno. V našem souboru 81 pacientů s HMSN, z nichž 62 bylo s HMSN typu I (77 %) a 19 pacientů s HMSN typu II (23 %) (tab. 2), byla deformita páteře přítomna u 22 pacientů (27 %). Jak vyplývá z tabulky 2 pacienti s deformitou páteře patřili častěji k HMSN typu I (17 pacientů) než k HMSN typu II (5 pacientů). Toto je nejspíše způsobeno tím, že HMSN typu I je podstatně častější než typ II. Porovnáváme-li však

procentuální výskyt deformit páteře v rámci HMSN typu I a II, pak na rozdíl od Hardingové a Thomase (1980) (3), kteří prokázali častější výskyt v rámci typu I, jsme našli deformity páteře v našem souboru téměř stejně často u obou typů HMSN (tab. 2). Je však třeba upozornit, že náš soubor pacientů byl méně početný než soubor zmíněných autorů, což mohlo výsledky ovlivnit.

Literatura zabývající se HMSN téměř zcela pomíjí otázku charakteru deformit páteře u tohoto onemocnění. O tom se zmiňuje pouze Parry (1995), který považuje za vůbec nejčastější změnu v oblasti páteře u HMSN (10) juvenilní kyfózu (M. Scheuermann). V našem souboru 81 pacientů byla juvenilní kyfóza nalezena jen u 7 pacientů (8,6 %). Uvádí se, že M. Scheuermann postihuje 0,5–8 % populace (17), takže výrazně vyšší výskyt tohoto postižení jsme nepozorovali. Hyperkyfóza hrudní páteře byla sice dominantním nálezem u 8 pacientů, avšak nejednalo se o typické křivky ve smyslu M. Scheuermann protože hyperkyfózy byly podstatně výraznější a méně plynulé než je u M. Scheuermann obvyklé. Jak plyne z výsledků, v našem souboru jasně převažovaly jednoduché nebo dvojité skoliotické křivky různé tíže s více či méně vyjádřenou kyfózou hrudní páteře.

Podle našich zkušeností se deformita páteře u HMSN nejčastěji rozvíjí v první dekádě života, méně často ve druhé dekádě. U většiny pacientů se deformita páteře objevila později než deformity a parézy nohou. U dvou našich pacientů se však deformita páteře rozvinula dříve než deformity a parézy nohou a byla u těchto pacientů prvním příznakem HMSN. V obou případech se jednalo o pozdně začínající axonální formu CMT v souvislosti s mutací v P0 genu. Dále jsme pozorovali, že vícečetná skolióza lehkého stupně byla jedinou patologickou změnou v objektivním nálezu u presymptomaticky detekovaného pacienta s mutací Thr124Met v genu P0. Je pravděpodobné, že se další příznaky onemocnění objeví v průběhu jeho dalšího života, podobně jako tomu bylo u jeho matky, u které byla prokázána tatáž mutace. U všech pacientů s mutací P0 (fenotyp CMT 2 a Dejerine-Sottas sy) byla přítomna deformita páteře a navíc všechny tyto deformity patřily k nejzávažnějším v souboru.

Důležitá je otázka progresu deformity páteře u HMSN. Zatímco idiopatická skolióza je „onemocněním rostoucího skeletu“ a ukončením kosterního růstu obvykle končí období vzniku nebo progresu skoliózy (15), skolióza u HMSN (neuromuskulárního původu) může progredovat i po dokončení růstu skeletu pro stupňující se svalovou slabost (14). Přitom postižené mohou být, kromě paravertebrálních svalů, i další svaly patřící

Tab. 3. Výskyt nejčastějších příznaků v souboru 81 pacientů s HMSN.

Příznak	Počet pacientů
Deformita nohy – pes cavus	51 (63 %)
Zkrácení Achillovy šlachy	77 (95 %)
Oslabení a atrofie distálních svalů Dk	79 (98 %)
Oslabení kořenových svalů Dk	20 (25 %)
Oslabení a atrofie svalstva rukou a předloktí	47 (58 %)
Porucha citlivosti na DK	77 (95 %)
Porucha citlivosti na HK	28 (35 %)
Bolesti páteře	57 (70 %)

do hlubokého svalového stabilizačního systému páteře (18) a dokonce i bránice (19). Ve skupině pacientů nad 20 let jsme prokázali progresi deformity zatím u jediného, zatímco ve skupině pacientů do 20 let ve dvou případech. Progredující deformity u některých našich pacientů bylo třeba řešit operačně. Z celého našeho souboru zatím 2 pacienti podstoupili operaci páteře vzhledem k rychlé progresi závažné deformity. Ze stejných důvodů byly operovány deformity páteře i u pacientů, o kterých referuje Daher (1986) (11) a Hensinger (1976) (12). Přitom deformity páteře u jejich pacientů byly před operací podobné tíže jako u našich operovaných pacientů (skoliózy kolem 40 st. podle Cobba).

Naše výsledky ukazují na důležitost cíleného vyšetřování pacientů s HMSN pro včasné zjištění deformity páteře. Je-li přítomna, je třeba dále sledovat, zda neprogreduje. U pacientů s deformitou páteře doporučujeme včas zahájit rehabilitaci s využitím speciálních technik léčebné tělesné výchovy (LTV). V rámci LTV lze využívat, podobně jako u idiopatické skoliózy, především modifikace Klappova lezení, metodu podle Schrothové a Vojtovu metodu (20).

Je třeba dalšího dlouhodobého sledování a rozšíření souboru pacientů, aby bylo možné upřesnit, jak častá je progresu deformit páteře či jak častý je výskyt deformit páteře v rámci jednotlivých genových poruch u HMSN. Další studie by měly být též zaměřeny na zjištění efektu rehabilitace a určení nejvhodnějších LTV technik.

Podpořeno z grantu IGA MZ ČR č. 1 A8254-3

Tab. 4. Výskyt deformit páteře v podskupinách podle jednotlivých genových poruch v souboru 81 pacientů s HMSN.

Genová porucha	Počet pacientů	Skolióza a kyfoskolióza (dominantní skolióza)	Kyfoskolióza (dominantní hyperkyfóza hrudní páteře)	Počet pacientů s deformitou páteře celkem
CMT 1 A duplikace	43	8	2	10 (23 %)
HNPP delece	4	-	-	-
Mutace Cx 32	8	1	-	1 (13 %)
Mutace v P0	Fenotyp CMT 2	2	2	2 (100 %)
	Fenotyp Dejerine-Sottas sy	4	3	4 (100 %)
CMT genotyp dosud neupřesněn	20	4	1	5 (25 %)
Celkem	81	14	8	22 (27 %)

Literatura

1. Skre H. Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease. *Clin Genet* 1974; 6: 98-118.
2. Ambler Z. *Neuropatie a myopatie*. Praha: Triton; 1999. p. 148-151.
3. Harding AE, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. *Brain* 1980; 103: 259-280.
4. Dyck PJ, Chance P, Lebo R, Carney JA. Hereditary motor and sensory neuropathies. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, editors. *Peripheral neuropathy*. 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1993. p. 1094-1136.
5. Keller O. *Obecná elektromyografie*. Praha: Triton; 1999. p. 153-154.
6. Seeman P, Mazanec R, Seemanová E, Bojar M, Komárek V. Charcot-Marie-Tooth 1 (CMT 1) a tomakulozní neuropathie (HNPP) – průkaz specifických DNA duplikací a delecí v oblasti 17p 11.2-12 pomocí sady dinukleotidových markerů. *Čes a slov Neurol Neurochir* 1999; 62/95 (4): 212-218.
7. Seeman P, Mazanec R, Hrušáková Š, Čvrtečková M, Rašková D, Paděrová K, et al. Charcot-Marie-Tooth-gonosomálně dominantní typ: CMTX1) - první nálezy mutací v genu pro connexin 32 v České republice. *Čes a slov Neurol Neurochir* 2000; 63/96 (4): 219-225.
8. Warner LE, Hilz MJ, Appel SH, Killian JM, Kolodny EH, Karpáti G, et al. Clinical phenotypes of different MPZ (P0) mutations may include Charcot-Marie-Tooth type 1B, Dejerine-Sottas and congenital hypomyelination. *Neuron* 1996; 17: 451-460.
9. Pareyson D. Diagnosis of hereditary neuropathies in adult patients. *J Neurol* 2003; 250: 148-160.
10. Parry GJ. Charcot-Marie-Tooth Disorders: a handbook for primary care physicians. Charcot-Marie-Tooth Association Upland; 1995. p. 71-80.
11. Daher HY, Lonstein JE, Winter RB, Bradford DS. Spinal deformities in Patients with Charcot-Marie-Tooth disease. A review of 12 Patients. *Clin Orthop* 1986; 202: 219-222.
12. Hensinger RN, MacEwen GD. Spinal deformity associated with heritable neurological conditions: Spinal muscular atrophy, Friedreich's ataxia, familial dysautonomia and Charcot-Marie-Tooth Disease. *J Bone Joint Surg* 1976; 58-A (1): 13-23.
13. Vlach O. *Léčení deformit páteře*. Praha: Avicenum, 1986. p. 11-18.
14. Lisý L. Diagnostika poruch hybnosti v oblasti paravertebrálních svalů. *Rehabilitácia* 1986; XIX(Suppl 32): 13-15.
15. Lomíček M. *Idiopatická skolióza*. Praha: Avicenum, 1973. p. 13-16.
16. Kamp JJ. Orthotic management of Charcot-Marie-Tooth. *J Prosthet Orthot* 1994; 6 (4): 108-112.
17. Sosna A, Vavřík P, Krbec M, Pokorný D a kolektiv. *Základy ortopedie*. Praha: Triton; 2001. p. 81-86.
18. Hodges PW, Richardson CA. Inefficient muscular stabilization of the lumbar spine associated with low back pain: a motor control evaluation of transversus abdominis. *Spine* 1996; 21: 2640-2650.
19. Gilchrist D, Chan CK, Deck JH. Phrenic involvement in Charcot-Marie Tooth disease: A pathological documentation. *Chest* 1989; 96 (5): 1197-9.
20. Kolář P. Klinické vyšetření a léčebné postupy u pacientů s idiopatickou skoliózou. *Pediatric pro praxi* 2003; 5: 243-247.

Nabídnuo 19. 5. 2004

Přijato v definitivní verzi 6. 10. 2004

MUDr. O. Horáček

Klinika rehabilitace UK 2. LF a FN Motol

V Úvalu 84

150 06 Praha 5

ondrej.horacek@quick.cz

České a slovenské odborné časopisy s impakt faktorem

Titul	IF 2003
Acta Vet. Brno	0,336
Acta Virol.	0,683
Ceram-Silikaty	0,449
Cesk. Psychol.	0,232
Cesk. Slov. Neurol. N.	0,047
Collect. Czech Chem. C	1,041
Czech J. Anim. Sci.	0,217
Czech J. Phys.	0,263
Czech Math. J.	0,210
Eur. J. Entomol.	0,741
Financ. a Uver	0,112
Folia Biol. Prague	0,527

Philadelphia USA

Folia Geobot.	1,057
Folia Microbiol.	0,857
Folia Parasit.	0,469
Folia Zool.	0,494
Chem. Listy	0,345
Kybernetika	0,319
Listy Cukrov.	0,085
Photosynthetica	0,661
Physiol. Res	0,939
Polit. Ekon.	0,235
Rost. výroba	0,276
Sociol. Cas.	0,063
Stud. Geophys. Geod.	0,426
Vet. Med. Czech	0,608

Zdroj: Journal Citation Reports 2003, ISI,

Převzato z AV ČR, leden 2005