

# Vrozené vývojové neurologické poruchy

Iva Tomášková

# Vyšetření novorozence a kojence

- Anamnéza
- Vyšetření pediatrické
- Vlastní neurologické vyšetření (hybná a tonusová porucha, ložiskový nález)
- Vyšetření vývojové - vývojový věk, event. dg. psychomotorické retardace

# Na co se zaměří vyšetření

- Vývoj vzpřimování (vertikalizace)
- Vývoj lokomoce
- Vývoj psychický, smyslový
- Obvod hlavy
- Velikost velké fontanely

# Vývojové reflexy

- Vycházejí z nižších etáží CNS (kmene a míchy)
- Každý vývojový reflex se objevuje v přesně stanoveném období ontogeneze, se zráním mizí nebo je zavzat do hybných stereotypů a překryt inhibičním vlivem kůry
- abnormní je jejich asymetrie
- přítomnost v době, kdy již mají být vyhaslé
- nepřítomnost v období, kdy by měly být výbavné

# Novorozenec - projevy neurolog. postižení jsou nespecifické

- Zvýšená dráždivost, křeče
- Apatie, hypotonie
- Poruchy okulomotoriky
- Změna rytmus spánku a bdění
- Poruchy respirace a termoregulace
- Poruchy příjmu potravy

# Patologické nálezy kojeneckého věku

Centrální tonusová a koordinační porucha

- Opoždění psychomotorického vývoje
- Odchylný vývoj hybnosti
- Změny svalového napětí- hypotonie, hypertonie
- Abnormní pohyby a držení - ruce v pěst, opistotonus, extenze DK
- Prosté opoždění PM(psycho-motorického) vývoje

# Patologické nálezy v kojeneckém věku

## **Syndrom hypotonický**

- centrální
- periferní (*nervosvalová onemocnění – kongenit. myopatie, spinální svalová atrofie, neuropatie, myotonická dystrofie*)

## **Syndrom hypertonický**

- Přejíždějí ve spasticitu, syndrom mozečkový nebo extrapyramidový

**Extrapyramidový sy se rozvíjí až v batolecím věku!!**

tj. dysregulaci svalového napětí tonu a pohybu kineze

# Příznaky hypotonie u kojenců a batolat

- Příznak šálový – můžeme omotat horní končetiny kolem krku
- Příznak kružítko – můžeme natažené končetiny přitáhnout až stehny k břichu
- Příznak pásovce - dítě je možné stočit do klubka



# Patologické nálezy v kojeneckém věku

## **Syndrom hypotonický**

- snížená spontánní hybnost (pohybová chudost), snížená reaktivita, chabá žabí postura, slabé reflexní úchopy, snížené reflexy

## **Syndrom hypertonický**

- hyperexcitabilita, opistotonus, tremor, přetrvávají
- primitivní rr., ruce v pěst, extenze DK
- vývoj do spasticity nebo extrapyramid. syndromu

# **Syndrom hypertonický**

- Kvadruparesa, diparesa, hemiparesa

# Apgar skóre ( AS )

- **Nízké Apgar skóre** (AS, skóre Apgarové, podle anestezioložky Virginie Apgarové).
- Skóre číselně vyjadřuje stav novorozence.
- K výpočtu AS lékaři sledují opakovaně v předem stanovených intervalech v prvních minutách po narození novorozence srdeční frekvenci, dýchání, svalové napětí, reflexy a barvu kůže. Jednotlivým nálezům se přiřadí odpovídající bodové hodnoty, které se sečtou.
- Čím je takto získané skóre vyšší, tím je stav dítěte blíže k normě. Normální skóre je 10 (bezprostředně po narození)
- Nízká hodnota AS po 10-20 minutách po narození je zpravidla důležitou známkou hrozících problémů.

# Dětská mozková obrna (DMO) perinatální encefalopatie

- Chronické neprogredující postižení vyvíjejícího se mozku vzniklé prenatálně/perinatálně/časně postnatálně
- Postižení mozku je stacionární, ale klinický obraz se mění podle toho, jak CNS vyzrává
- Výskyt u 2-5 dětí z 1000
- Postižení hybnosti, psychiky, smyslů, sekundární epilepsie

# DMO

- dítě s těžkou formou DMO je mnohdy zcela neschopné chůze a potřebuje velmi náročnou, komplexní a celoživotní péči
- dítě s lehkou formou postižení může být jen lehce nemotorné a obejde se bez speciální pomoci
- DMO není nakažlivá (narozdíl od *poliomyelitidy*, známé též jako *dětská obrna*) ani dědičná. Přes veškerý dosavadní výzkum není toto onemocnění vyléčitelné, ani neexistuje jeho spolehlivá prevence.
- Současná medicína přesto nabízí nemocným s DMO pomoc alespoň částečným mírněním některých projevů nemoci vedoucím ke zlepšení jejich kvality života.

# DMO

- Nejčastější příčina je nedonošenost, periventrikulární leukomalacie, intrakraniální krvácení (hypoxicko-ischemická encefalopatie)
- Klinický obraz se mění v závislosti na věku
- Opoždění psychomotorického vývoje (sed 6.-8. měs., stoj 10. měs., chůze 12.-15. měs)
- Centrální tonusová a koordinační porucha (max. do 1 roku) - hypotonie, hypertonie

# Formy DMO

## **Spastická (60%)**

- diparetická (obrna DK), nejčastější
- hemiparetická
- kvadruparetická

**Extrapiramidová - dyskineticko-dystonická (20%)**

**Mozečková (5%)**

**Smíšená forma**

# DMO

- Postižení psychiky- různý stupeň mentální retardace
- Epileptické záchvaty
- Poruchy zraku (strabismus), sluchu
- Poruchy vývoje řeči, dysarthrie

Vyšetření:

mozku, vyšetření zraku, sluchu, EEG



# DMO

Diparetická forma

Kvadruparetická forma - **Anamnéza**

**riziková jen u 1/3 nemocných V případě  
dg pochybností vylučovat metabolické  
onem.!**

# Vojtova metoda

- **Co nejdříve zahájit *reflexní lokomoci* dle Vojty.**
- Neurofyziologickým podkladem tak výrazné redukce incidence DMO při časně indikaci terapie je zjevně **velmi vysoká plasticita mozku ve věku do 5 měsíců**. V té době ještě nejsou procesem sekundární degenerace destruována (zničena) motorická řídicí centra v centrálním nervovém systému (CNS); jsou zatím poškozena jen centra senzorická.
- Experimentální důkazy k této hypotéze poskytly výzkumy Windleho v šedesátých letech 20. století na mláďatech opic *Maccacus Rhessus*

# Princip Vojtovy metody

- V každém mozku jsou zakódovány pohybové vzorce
- **aktivace spoušťových zón**, tedy bodů, jejichž místo je měnné a pomocí kterých aktivujete správné vzorce, které dítě, buďto více nebo méně postižené, normálně nevyužívá

# Vojtova metoda

- spoušťových zón je na těle celkem devět
- aktivací zón a nastavením cvičícího do adekvátní polohy, kterou jeho stav vyžaduje, docílíme toho, že se na okamžik správný vzorec objeví
- člověk je tak schopen něčeho, co by za jiných okolností, tedy bez této metody nedokázal

# Aktivační systém CNS

- obsahuje 3 základní složky:
- automatické řízení polohy těla
- vzpřimovací mechanismy
- fázickou hybnost

# Reflexní lokomoce

- aktivuje oslabené a nepoužívané svaly a umožňuje souhru protilehlých svalových skupin tzv. koaktivaci.
- Využívá k tomu vrozeného pohybového programu CNS, který je při poruše funkce blokován. Aktivace se provádí v modelech reflexní otáčení a reflexní plazení, drážděním spouštových zon.
- Oslovuje svalové skupiny a jejich řazení tak, aby nedocházelo k sekundárním změnám a nabízí CNS nové, kineziologicky ideální pohybové uspořádání
- Jedinečná je v tom, že se s léčbou pohybového systému (při včasné diagnostice) může začít již v novorozeneckém období

# Vojtova metoda nejen pro děti

- U dětí se terapii pod odborným vedením fyzioterapeuta učí rodiče a doma ji několikrát denně provádějí. Délka jedné cvičební jednotky se pohybuje kolem pěti až dvaceti minut, záleží na věku dítěte.
- U dospělých jedinců s ICP je cílem terapie zmírnění obtíží a udržení stávajících pohybových funkcí. Obnova funkčních dovedností není, podle možností, vyloučena. Záleží na věku, typu postižení a vitalitě. Při lehčím onemocnění (např. vertebrogenní potíže) je možné obtíže minimalizovat. K vlastní terapii je zapotřebí druhé osoby, která je rovněž pro domácí vedení aktivace instruována fyzioterapeutem. Dávkování je zcela individuální.
- Vojtova metoda je v České republice rozšířená a známá, ale přesto péče o dospělé pacienty je někdy a ambulancích nedostupná. Zaznívají nezasvěcené hlasy, i z řad odborné veřejnosti, že Vojtova metoda je jen pro děti.

# Indikace k reflexní lokomoci

- ICP (=infantilní cerebelární paréza) - je též známá pod zkratkou DMO (= dětská mozková obrna), což je nesprávně neboť nejde o úplnou obrnu
- CKP (=centrální koordinační porucha)
- dysplazie kyčelní
- stav po CMP - mozkové mrtvici
- roztroušená skleroza
- poúrazové stavy, včetně stavu po úrazu páteře a míchy
- rozštěp páteře
- fixované asymetrické držení hlavy (=tortikolis)
- periferní parézy
- jiná neurologická onemocnění
- syndrom zmrzlého ramene (periartritida)
- artrogrypoza
- pes equinovarus congenitus
- skolioza
- vadné držení těla dětí i dospělých
- vertebrogenní obtíže - bolesti, blokády
- bolesti hlavy - způsobené neideálním postavením krční páteře



# Včasná diagnostika DMO

- význam má včasná diagnostika a terapie hybného postižení pro vertikalizaci a lokomoci:
- U 2/3 hybnou poruchou ohrožených dětí se díky včasnému a správnému postupu DMO nakonec vůbec nerozvine - jde o zdravé jedince!
- I u zbývajících 1/3 včas a správně léčených dětí jsou alespoň větší předpoklady k dosažení co nejlepší kvality života - limitem u nich je potom především tíže *mentální retardace*.

# DMO - léčba

- Rehabilitace (reflexní stimulace, Vojtova metoda), rhb pomůcky
- Podpůrná léčba - nootropika, pyridoxin
- Léčba epilepsie
- Ortopedické operace (prodloužení Achil.šlach)
- Léčba spasticity botulotoxinem, operačně-selektivní zadní rhizotomie
- Léčba zrak. poruch
- Odhalit co nejdříve poruchu sluchu!

# Příčiny psychomotorické retardace

- Dětská mozková obrna (hypoxicko-ischemická encefalopatie)
- Vrozené vývojové vady CNS
- Chromozomální vady
- Dědičné poruchy metabolismu, degenerativní choroby nervového systému
- Poruchy výživy, endokrinní poruchy, hypothyreosa
- Autismus

# vyšetření

- Zobrazovací vyš. CNS
- Genetické vyšetření- karyotyp atp.
- Screening metabolických vad
- Vyšetření zraku, sluchu
- Intrauterinní infekce
- Psycholog. vyš.
- EEG, event. EMG

# VWV

- Hydrocefalus
- Meningomyelokély
- Holoprosencefalie
- Poruchy gyrifikace, neuronální migrace

# Genetické příčiny

- **Syndrom fragilního X chromozomu-** nejčastější příčina mentální retardace u chlapců (1: 3 000)
- Downův syndrom
- Angelmanův syndrom
- Prader-Williho syndrom
- Rettův syndrom

# Syndrom fragilního X chromozomu

- Mentální retardace
- Makroorchidismus
- Široké oční štěrbiny, relativní makrocefalie, velké uši
- Autistické rysy, agresivita, poruchy pozornosti
- Epilepsie
- Mutace genu FMR1 (Xq27.3), zmnožení repeatů CGG>200



# Angelmanův syndrom- maternální delece 15q11-q13

- Mikrobrachycefalie
- Typická facies s pootevřenými
- velkými ústy, šťastný usměvavý
- výraz, protruze jazyka
- Těžká mentální retardace,
- řeč se nerozvine
- Hypotonie, hyperreflexie
- Chůze loutky, ataky neadekvátního smíchu
- Epilepsie



# Angelmanův syndrom

- tuhá, nemotorná chůze, absence řeči, nadměrně se smějí
- Angelmanův syndrom není rozpoznatelný u novorozenců a raném dětství a určité vývojové problémy nejsou specifické. Rodiče jsou schopni příznaky rozeznat, až si o AS přečtou nebo se setkají s takto postiženým dítětem. Obvyklá doba na stanovení diagnózy je mezi 3 až 7 rokem dítěte, kdy se charakteristické chování a rysy stávají více evidentní

# Angelmanův syndrom

- Fyzické parametry – zpomalení růstu lebky od 12. měsíce
- Narušení spánku – nižší spotřeba spánku
- Medicínské a vývojové problémy – epileptické záchvaty
- Dospívání- asi o 1 - 3 roky později
- Dospělost – strach z chůze, skolióza. Nejsou schopni samostatně žít, dožívají se až 70 let
- Hypopigmentace
- Strabismus a ocular albinismus
- Struktura CNS -cortical atropie (zúžení mozkové kůry), mileniation (v centrální části mozku se vyskytne lehké oslabení bílé hmoty), nebo celebrální hypoplasie atd.
- Mentální retardace a vývoj schopností -hyperaktivitou, neschopností mluvit a problémy s motorikou



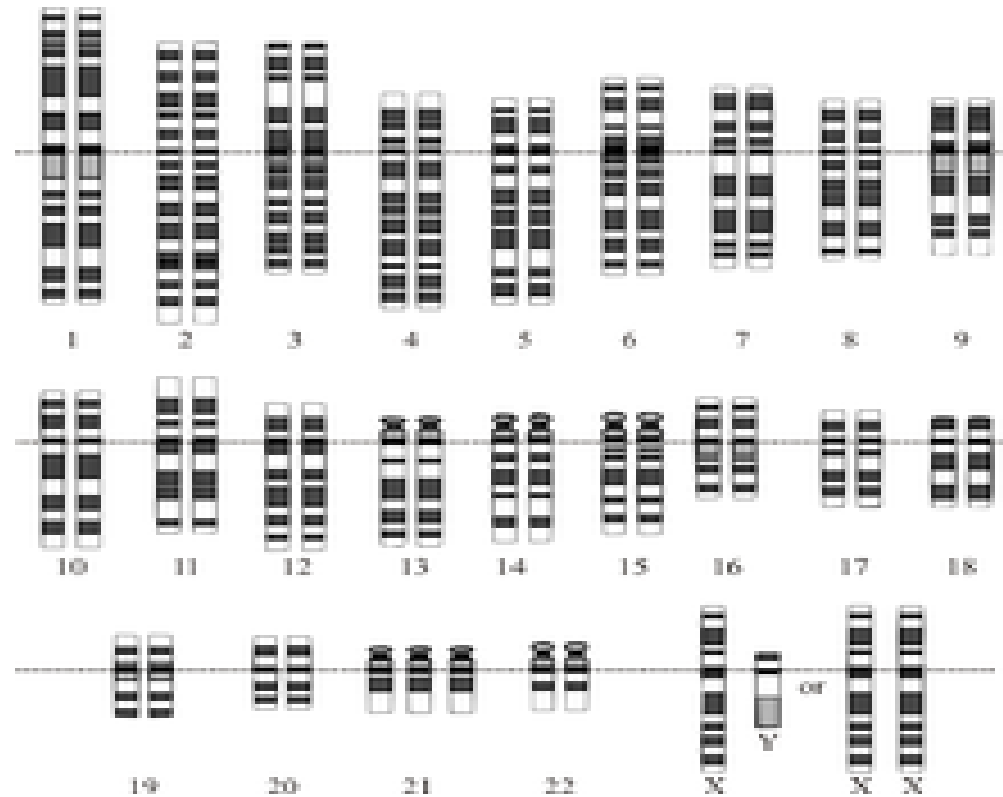
# Prader-Willi syndrom - paternální delece 15q11- q13 náhodná delece

- Lehká až středně těžká retardace
- Hypotonie
- Hyperfagie, obezita ( touha po jídle )
- Malá postava, malé ruce a nohy
- Hypogonadismus
- Léčba růstovým hormonem a režimová opatření
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/hormonalni-system/101-prader-willi-syndrom/>

Prader – Willi syndrom není nemoc.  
Je to soubor příznaků, jejichž příčinou  
je prostá biologická náhoda.

Léčba růstovým hormonem, stravovací  
opatření a spolupráce s rodinou  
je dnes pro pacienty jedinou nadějí  
na zlepšení kvality fyzického,  
ale i psychického života.

# Downův syndrom trizomie 21. chromozomu



# Co je Downův syndrom

- genetická anomálie s důsledky na celý život
- typických příznaků v zjevu (šikmo posazené oči, nižší postava, krátký krk)
- náchylnost k určitým nemocím (změněná funkce štítné žlázy, nemoci respiračního traktu, srdeční vady, snížená imunita, poruchy zraku a sluchu)
- vždy je přítomna mentální retardace různého stupně
- Soubor vnějších znaků se nazývá fenotyp, je odrazem genotypu - souboru všech dědičných informací (genů) organismu

# Známe příčinu Downova syndromu?(DS)

- každá buňka jejich těla obsahuje jeden chromozóm navíc - tj. místo obvyklých 46 chromozómů (uspořádaných ve 23 párech) jich mají 47 (22 párů a jednu trojici)
- Proč k takovému jevu dochází se dodnes nepodařilo uspokojivě vysvětlit.
- Současné znalosti potvrzují, že k chybnému okopírování genetického materiálu dochází náhodně, není to způsobeno ničím, co rodiče před a v průběhu těhotenství udělali nebo neudělali.
- Určitá souvislost se našla mezi četností výskytu DS a věkem rodičů - matky po 35 roku a otcové starší 50 let jsou narozením dítěte s DS víc ohroženi. Také je známo, že DS se vyskytuje rovnoměrně u obou pohlaví, u všech lidských ras, etnických skupin, sociálně-ekonomických tříd a národností



# Vývoj dítěte s DS

- Vývoj dětí s DS probíhá vcelku normálně, ale je mnohem zdlouhavější, pomalejší, proto jejich výchova a učení vyžaduje specifický přístup.
- Obecně je základní diagnózou míň ovlivněná emocionální a sociální stránka dítěte, motorický vývoj a vývoj řeči jsou poznamenány mnohem více.

# Nejčastější neurologické potíže u DS

- Hypotonie - snížené svalové napětí je velmi časté u dětí s DS a je různého stupně - od mírné hypotonie po závažnou. Hypotonie se spontánně zlepšuje s věkem, ale výraznou úpravu symptomů sníženého svalového napětí je možné dosáhnout pomocí rehabilitačních programů, zaměřených na motorický vývoj dítěte a poskytovaných od 4.-6. týdne života dítěte.
- Atlanto-axiální dislokace svědčí o oslabení krčních svalů, kterým trpí přibližně 10-20 % dětí s DS. Jako prevence poškození krční páteře, resp. míchy, slouží rentgen krční páteře v raném dětství (2. rok věku). Při potvrzení instability se v dalším životě omezují vysoce rizikové tělesné aktivity - skákání, potápění, apod. V těžších případech atlanto-axiální instability (s dalšími doprovodnými symptomy- bolesti hlavy, snížená ohebnost šíje, inkontinence moči a stolice) se doporučuje chirurgický zákrok (umělý spoj mezi oběma obratlemi).
- Epileptické záchvaty se u dětí s DS objevují přibližně ve stejné četnosti jako u ostatní populace stejného věku. Po dvacátém až třicátém roce věku se ale incidence k záchvatům u lidí s DS v porovnání s ostatní populací zvyšuje.
- Alzheimerova nemoc, degenerativní neurologická porucha, postihuje osoby s DS v dospělosti 3-5 krát více

# Výskyt DS v ČR

- 1 dítě s DS na 1000 živě narozených dětí
- přes značné úspěchy prenatální diagnostiky, zejména vývojem nových screeningových vyšetření, je během těhotenství odhalena pouze necelá polovina případů této chromozomální aberace
- v ČR se např. v roce 1995 narodilo 66 dětí s DS a ve 46 případech bylo na základě prenatálně diagnostikované anomálie Downova syndromu těhotenství ukončeno.
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/83-downuv-syndrom/video/>

# Rettův syndrom

- X dominantní dědičnost - Xq28, MeCP2 gen (metyl-CpG- binding protein 2)
- výskyt 1: 10 000- 1: 20 000 děvčat
- **Základní charakteristiky:**
- normální pre- a perinatální období, normální vývoj do 6.-12. měsíce, pak **vývojový regres**  
retardace růstu hlavičky mezi 6. měs. až 4. rokem - **rozvoj mikrocefalie**
- ztráta účelného používání HK a komunikace mezi 6. měs. až 3. rokem, autistické rysy, **stereotypní pohyby HK**
- **ataxie** mezi 1. a 4. rokem, později rozvoj těžké skoliosy, imobilita, kachexie, délka přežití do 3.- 4. dekády

# Rettův syndrom

- rozvoj epileptických záchvatů
- poruchy dýchání (hyperventilace/apnoe)
- bruxismus, hypersalivace
- záchvaty smíchu, křiku, snížená odpověď na bolest
- Dg. na základě anamnestických údajů, klinického obrazu ( typické pohyby na HK) a v některých případech možné potvrzení molekulárně genetickým vyšetřením

# Autismus, pervazivní vývojové poruchy

- Neurovývojová porucha
- Neschopnost porozumět sociálním kontextům chování druhých, porucha vytváření sociálních vazeb, repetitivní chování, stereotypie, bizarní chování, hypersenzitivita k určitým senzorickým podnětům
- Zpočátku děti vyšetřovány pro PM retardaci, opožděný vývoj řeči
- Rozvoj projevů kolem 2. roku
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/dusevni-onemocneni/190-autismus/>
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/dusevni-onemocneni/197-autismus-malych-deti/>

# ADHD- porucha koncentrace s hyperaktivitou (dříve lehká mozková dysfunkce)

- Neurovývojová porucha začínající v časném věku, kulminující ve školním věku a trvající do adolescence či dospělosti (v 50- 60%)
- Odchylná maturace CNS, porucha frontálního kortexu a bazálních ganglií
- Genetické faktory + rizikové perinatální faktory
- Odchylny neurotransmiterů (dopamin, noradrenalin)
- Výskyt u 5-12% dětské populace školního věku, 3-8 x častější výskyt u chlapců
- Hyperaktivita, nepozornost, impulzivita
- Poruchy učení, emoční poruchy, poruchy chování

# ADHD

- Diagnostika na základě klinických kritérií
- Léčba – psychostimulancia - methylfenidát (Ritalin), atomoxetin (Strattera)
- Psychoterapie, péče spec. pedagoga
- Nutnost včasné dg. a léčby pro prognózu – tendence k asociálnímu chování, delikventním činům, abusu drog
- U dospělých se ADHD manifestuje jako porucha nálady (deprese, anxieta) nebo porucha osobnosti
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/nervovy-system/172-lehka-mozkova-dysfunkce/>



# Chronická tiková porucha - Touretteův syndrom

- Chronický výskyt (>1 rok) mnohočetných pohybových a zvukových tiků, začátek v dětství nebo dospívání (< 21 let)
- Výskyt 1% populace, častěji u mužů (3:1), u 60% přetrvává do dospělosti
- Pravděpodobně AD dědičné onem.
- Desinhibice bazálních ganglií a limbického systému, hyperdopaminerní stav
- Přidružený výskyt ADHD, obsedantně-kompulzivní poruchy, sebepoškozování
- Edukace rodiny a školy, farmakoterapie v těžších případech – atypická neuroleptika (tiaprid, risperidon), benzodiazepiny, antidepresiva
- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/nervovy-system/81-tourettuv-syndrom/>

# Projevy

- Prosté pohybové tiky obličeje a šíje
- Komplexní pohybové tiky
- Zvukové tiky

# Svalová dystrofie

- Svalová dystrofie je onemocnění způsobené genetickou vadou, spočívá v ochabování a ubývání svalové tkáně. zodpovědnost za onemocnění nese protein – dystrofin, nachází se v chromozomech X a podílí se tedy na tvorbě naší DNA a celkovém vzhledu těla i jeho stavbě.
- Průběh dystrofií se liší podle typů tohoto onemocnění, jsou různě vážné, většinou ale nevyléčitelné.
- Obecně se ovšem tato porucha projeví už v dětském věku, většinou do tří let. Častěji postihuje chlapce. V průběhu dospívání má postižení zhoršující se tendence – stále ubývá svalstva, to omezuje pohyb, již kolem šesti let věku začíná být nemoc velmi omezující.

# Typy svalových dystrofií

- Nejčastějším typem svalové dystrofie je **Duchennova svalová dystrofie**, která podle průzkumů postihuje jednoho chlapce ze tří tisíc narozených
- **Beckerova svalová dystrofie**, která postihuje jednoho z osmnácti tisíc a je mírnější formou Duchennovy dystrofie.

# vyšetření

- EMG, EEG. Z těchto vyšetření lze určit, zda je problém ve svalech nebo nervech.
- Na počátku testů se také provádí speciální krevní vyšetření na hodnotu CK (kreatinkináza). Vysoká hladina této bílkoviny odhalí, že se jedná o problém svalový.
- K určení přesné příčiny může lékař navrhnout svalovou biopsii, chirurgické odebrání malého vzorku svalové tkáně.
- Může být provedena také magnetická rezonance a testy DNA. Sestry chlapců s DMD nebo BMD by také měly projít testy DNA, zda nejsou přenašečky

# Duchennova svalová dystrofie

- Nemoci si lze všimnout od raného věku. Tyto děti se většinou začnou později aktivně pohybovat – později se začínají batolit, později chodí. Jsou nemotorné. V předškolním věku působí neohrabaně, obtížně vstávají ze země, mají problémy s během.
- S postupujícím věkem se zhoršuje stabilita pohybu, ve školním věku se děti začnou kolébat a chodí po špičkách. Postupně se mění i stavba těla. Žáda se prohnu dozadu, břichu se jakoby vystrčí vpřed. Chlapci začínají mít dříve potíže se zvedáním rukou nad hlavu. Většinou děti nejsou schopny samostatného pohybu bez pomoci.
- Schopnost ztráty chůze se objeví mezi sedmým a dvanáctým rokem

# prognóza

- Mezi osmým až 13. rokem přestává být schopné samostatného pohybu.
- Vážnou komplikací je dechová nedostatečnost, která se projeví obvykle mezi 18. až 25. rokem a může být příčinou smrti. Pokud je takto nemocným chlapcům včas zajištěna podpůrná plicní ventilace, pak je velká šance, že se jejich život prodlouží o čtyři až sedm let.

# Beckerova svalová dystrofie

- Má mírnější a pomalejší průběh
- Diagnóza bývá často stanovena až v dospívání nebo úplné dospělosti. Opět se nejprve objeví kolébavá chůze a lehké změny ve fyzické konstituci, jako je propadnutí zad, které se postupem času umocňují.
- Postižení touto formou svalové dystrofie jsou většinou schopni se samostatně pohybovat, v dospělosti většinou postačí podpora při chůzi berlemi, ve vážných případech je doporučován pohyb pomocí elektrického vozíku



- <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/tagy/svalova-dystrofiie/>
- Další zajímavé pořady na: Diagnóza na ČT1 , i vysílání.