proLékaře.cz | 22.11.2026

doi: 10.14735/amcsnn2018582

Validace dotazníku pro pacienty s myotonií – česká verze Myotonia Behaviour Scale

Validation of questionnaire for patients with myotonia – Czech version of Myotonia Behaviour Scale

Souhrn

Úvod: Myotonie je základní symptom myotonických poruch. Jejím typickým projevem je obtížné povolení ruky po silném stisku. Myotonie snižuje kvalitu života pacientů a těžší stupeň je i velmi invalidizující. Proto je v terapii myotonie zkoušena celá řada léků. Jedním z hlavních problémů lékových studií byla absence spolehlivého stanovení tíže myotonie. Cílem naší práce byl překlad a validace škály Myotonia Behaviour Scale (MBS), která byla vytvořena k subjektivnímu hodnocení tíže myotonie. *Metodika:* Český překlad byl schválen profesionálním překladatelem a validován metodou zpětného překladu. Opakovatelnost a reprodukovatelnost byla ověřena na vzorku 15 pacientů s myotonickou dystrofií typu 1 (MD1) a 25 pacientů s myotonickou dystrofií typu 2 (MD2), kteří vyplnili formulář MBS v rámci rutinní kontroly a dále s odstupem 2 dnů. *Výsledky:* Průměrné skóre MBS bylo 2,5 ve skupině MD1 a 1,7 ve skupině MD2. Korelační koeficient mezi prvním a druhým zodpovězením byl 0,965 u MD1 a 0,991 u MD2. Korelační koeficient mezi relaxačním časem stisku ruky a hodnotou MBS byl 0,672 u MD1 a 0,627 u MD2. *Závěr:* Škála MBS je velmi jednoduchá a rychlá a může být použita pro dlouhodobé sledování pacientů. U obou skupin pacientů byla signifikantní korelace mezi hodnotou MBS a relaxačním časem stisku ruky.

Abstract

Background: Myotonia is a cardinal symptom of myotonic disorders. The most typical symptom of myotonia is a difficulty in releasing a forceful handgrip. It significantly deteriorates the quality of life to a degree that is disabling. Therefore, many drugs have been tested in myotonia therapy. One of the main issues of clinical trials has been the lack of a conclusive method for the quantification of myotonia. The aim of our study was translation and validation of the Myotonia Behaviour Scale (MBS). This scale was designed for subjective assessment of myotonia severity. *Methods:* Czech translation was approved by a professional translator and then validated through forward-backward translation. Repeatability and reproducibility were tested on a sample of 15 patients with myotonic dystrophy type 1 (MD1) and 25 patients with myotonic dystrophy type 2 (MD2). All patients completed one MBS form during a routine visit and a second one two days later. *Results:* The average MBS score was 2.5 in MD1 group and 1.7 in MD2 group. Correlation coefficients between the first and second completion were 0.965 in MD1 and 0.991 in the MD2 group, respectively. Correlation coefficients between relaxation time of handgrip and MBS score were 0.672 in MD1 and 0.627 in the MD2 group, respectively. *Conclusion:* MBS is a simple and quick scale suitable for long-term monitoring of patients with myotonia. We reported a significant correlation between MBS score and relaxation time of a forceful handgrip in both groups.

Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1072/2017 podpořeného z prostředků účelové podpory na specifický vysokoškolský výzkum, kterou poskytlo MŠMT v roce 2018.

Autoři práce děkují pacientům, kteří podstoupili vyšetření.

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádné komerční zájmy.
The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning drugs, products, or services used in the study.
Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

M. Horáková, T. Horák, O. Parmová, S. Voháňka

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

✉ MUDr. Magda Horáková
Neurologická klinika FN Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno
e-mail:
magda.horakova@mail.muni.cz

Přijato k recenzi: 18. 5. 2018
Přijato do tisku: 29. 8. 2018

Klíčová slova

myotonická dystrofie – myotonie – škála – dotazník

Key words

myotonic dystrophy – myotonia – scale – questionnaire

proLékaře.cz | 22.11.2026

Úvod

Myotonie je základní symptom myotonických poruch, mezi které řadíme myotonické dystrofie typu 1 (MD1), myotonické dystrofie typu 2 (MD2) a heterogenní skupinu poruch chloridového nebo sodíkového kanálu, které se také označují jako ne-dystrofické myotonie. Myotonií označujeme zpomalení svalové relaxace po volní nebo vyvolané kontrakci. Jde o stav patologicky zvýšené excitability svalové membrány, kdy reakcí na stimulaci vzniká série dalších akčních potenciálů. Korelátem na EMG jsou myotonické výboje – repetitivní výboje jednoho svalového vlákna, které mění frekvenci i amplitudu.

Typickým projevem myotonie je obtížné povolení ruky po silném stisku. Postiženy ale bývají také svaly obličeje, jazyka a dalších bulbárních svalů, což může působit obtíže s mluvením, kousáním i polykáním. Myotonie snižuje kvalitu života pacientů [1] a těžší stupeň myotonie je i velmi invalidizující.

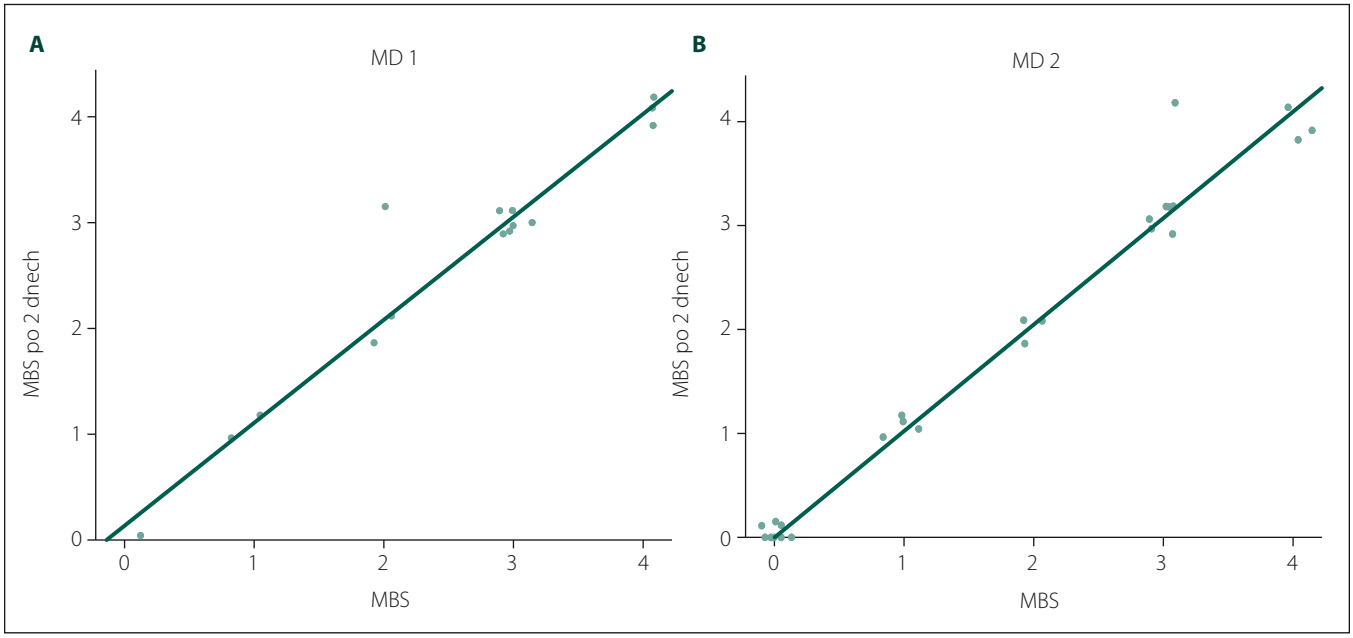
V terapii myotonie zatím není rutinně využíván žádný lék, ačkoliv první práce o terapeutickém ovlivnění myotonie byla publikována již v roce 1936, kdy byli čtyři pacienti s kongenitální myotonií léčeni chininem [2]. V terapii myotonie byla vyzkoušena celá řada dalších léků – antiarytmika, tricyklická antidepresiva, antiepileptika, benzodiazepiny a mnoho dalších, ale systematický přehledový článek z roku 2006 poukázal na celkově špatnou kvalitu publikovaných prací [3]. Jedním z hlavních problémů studií byla absence spolehlivého stanovení tíže myotonie. V lékové studii s mexiletinem z roku 2010 byl jako primární outcome použit relaxační čas po max. svalové kontrakci ruky měřený ručním dynamometrem a poměrně složitým post-processingem dat (převádění analogového signálu na digitální, identifikace začátku svalové relaxace speciálně vyvinutým softwarem). Metoda se zřejmě pro svoji komplikovanost neuchytila a v další lékové studii s lamotriginem byl jako primární outcome použit subjektivní dotazník s názvem Myotonia Behaviour Scale (MBS) [4], zatímco objektivní testování myotonie bylo prováděno pouze za pomocí stopek.

Dotazník MBS je velmi jednoduchá škála, která se skládá z šesti tvrzení, z nichž pacient vybírá to, se kterým se nejvíce ztotožňuje (tab. 1). Škála vznikla pro pacienty s kongenitální myotonií v roce 2005 [5] modifikací škály původně určené k hodnocení bolesti [6]. Hodnocena může být 0 (= žádná myotonie) až 5 body (= velmi těžká myotonie).

Validace české verze MBS vznikla v rámci projektu Kvantitativní testování myotonie u pacientů s myotonickou dystrofií, jehož cílem bylo vytvoření jednoduché metodiky k objektivnímu měření míry myotonie pomocí ručního dynamometru. Využití škály MBS umožnilo srovnání naší objektivní metodiky se subjektivním hodnocením pacientů.

Tab. 1. Behaviorální škála myotonie.

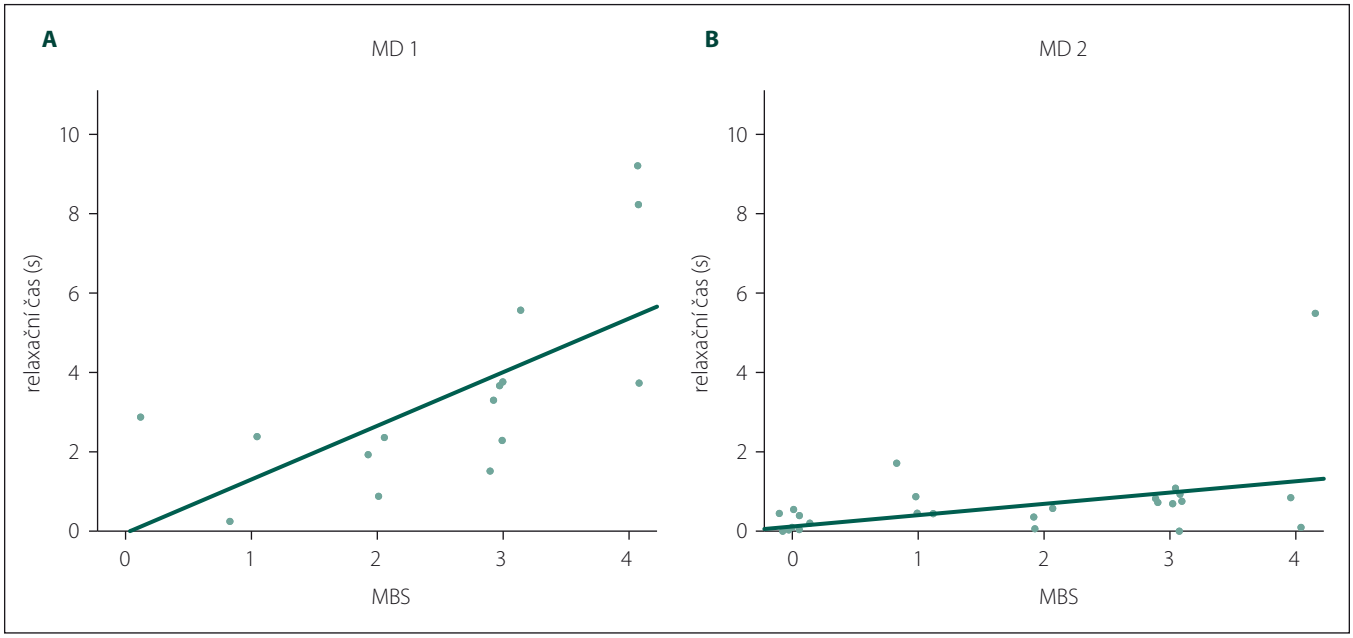
0	není žádná svalová ztuhlost
1	je přítomna určitá svalová ztuhlost, ale lze ji ignorovat
2	je přítomna určitá svalová ztuhlost, kterou lze občas ignorovat, ale nenarušuje každodenní činnosti
3	je přítomna svalová ztuhlost, která vyžaduje vyšší soustředěnost při vykonávání některých povinností a činností
4	je přítomna těžká svalová ztuhlost, která narušuje všechny povinnosti a činnosti
5	je přítomna taková svalová ztuhlost, která vyžaduje neustálý pohyb, aby nedošlo k úplnému znehybnění



Obr. 1. Korelace mezi prvním (A) a druhým (B) zodpovězením MBS.
MBS – Myotonia Behaviour Scale; MD1 – myotonická dystrofie typu 1; MD2 – myotonická dystrofie typu 2

Fig. 1. Correlation between the first (A) and the second (B) completion of MBS.
MBS – Myotonia Behaviour Scale; MD1 – myotonic dystrophy type 1; MD2 – myotonic dystrophy type 2

proLékaře.cz | 22.11.2026



Obr. 2. Korelace mezi subjektivním hodnocením pacientů (MBS) a objektivním měřením relaxačního času s pomocí dynamometru u MD1 (A) a MD2 (B).

MBS – Myotonia Behaviour Scale; MD1 – myotonická dystrofie typu 1; MD2 – myotonická dystrofie typu 2

Fig. 2. Correlation between subjective patient evaluation (MBS) and relaxation time measured objectively using a dynamometer in MD1 (A) and MD2 (B) group.

MBS – Myotonia Behaviour Scale; MD1 – myotonic dystrophy type 1; MD2 – myotonic dystrophy type 2

Soubor a metodika

Český překlad byl schválen profesionálním překladatelem. Ke zhodnocení jednoznačnosti překladu byl originál porovnán se zpětným překladem rodilým mluvčím. K vyhodnocení opakovatelnosti a reprodukovatelnosti české verze MBS bylo použito opakované testování (test-retest).

Všichni účastníci studie před testováním podepsali informovaný souhlas se studií. Informovaný souhlas i projekt byly schváleny etickou komisí FN Brno. Do studie bylo zařazeno celkem 15 pacientů s MD1 a 25 pacientů s MD2 z Neuromuskulárního centra FN Brno v období od července 2017 do března 2018. K účasti ve studii byli dotazováni všichni pacienti s geneticky potvrzeným onemocněním v rámci jejich rutinní kontroly v uvedeném období. Pacienti dostali k vyplnění formulář MBS a současně byla objektivně měřena tíže myotonie ručním dynamometrem. Všichni pacienti dostali další prázdný formulář MBS a byli telefonicky kontaktováni s odstupem 2 dnů a dotázáni na aktuální hodnocení MBS.

Objektivní kvantifikace myotonie byla měřena ručním dynamometrem DynX® (MD Systems, Westerville, OH, USA). Ve stručnosti, přístrojem byl měřen relaxační čas (doba do poklesu síly ze 100 % na 10 %) po 3s silném stisku ruky. Síla stisku byla předem kalibrována pro každého pacienta jako 75 % jeho max. síly ve 3. vteřině. Měření byla opakována celkem 3× s 10min intervalem kvůli potlačení warm-up fenoménu. Průměrná hodnota všech tří měření byla použita ke korelaci se skóre MBS.

Z 15 pacientů s MD1 bylo 12 žen (80 %) a 3 muži (20 %). Věkový průměr byl 38 (24–59) let. Průměrný věk v době prvních příznaků byl 36 (12–70) let. Doba trvání nemoci byla v průměru 18 (3–31) let.

Z 25 pacientů s MD2 bylo 20 žen (80 %) a 5 mužů (20 %). Věkový průměr byl 53 (24–59) let. Průměrný věk v době prvních příznaků byl 21 (10–56) let. Doba trvání nemoci byla v průměru 17 (0–49) let.

Data byla statisticky zpracována v programu SPSS version 23 (IBM Corp, Armonk, NY, USA). Jako koeficient opakovatelnosti (test-retest coefficient) a ke korelaci MBS s relaxačním časem byl použit Spearmanův korelační koeficient. Na srovnání skupin pacientů byl použit Mann-Whitneyho U test.

Výsledky

Průměrné skóre MBS bylo 2,5 ve skupině MD1 a 1,7 ve skupině MD2. V obou skupinách bylo min. i max. stejné (0–4). Rozdíl mezi skupinami nebyl statisticky významný ($p = 0,1$).

Korelace mezi prvním a druhým zodpovězením je znázorněna na obr. 1. Spearmanův korelační koeficient byl 0,965 u MD1 a 0,991 u MD2. Pouze jeden pacient ze skupiny MD1 a jeden pacient ze skupiny MD2 při druhém hodnocení udali skóre o 1 bod vyšší.

Průměrná hodnota relaxačního času u skupiny MD1 byla 3,4 (0,33–9,0) s a 0,6 (0,1–5,7) s u skupiny MD2. Korelace mezi relaxačním časem a hodnotou MBS je znázorněna na obr. 2. Spearmanův korelační koeficent byl 0,672 ($p = 0,006$) u MD1 a 0,627 ($p = 0,001$) u MD2. Z obrázku je patrné, že pacienti s MD1 se obecně hodnotili nižším skóre MBS ve srovnání s pacienty MD2. Například průměrná hodnota relaxačního času u pacientů s MBS 3 byla 3,3 s u MD1 a 0,5 s u MD2.

Diskuze

Myotonická dystrofie 1. typu je způsobena CTG trinukleotidovou expanzí v genu Dystrophia Myotonica Protein Kinase (*DMPK1*) [7], MD2 je způsobena tetranukleotidovou expanzí CCTG v komplexním motivu $(TG)_n(TCTG)_n(CCTG)_n(NCTG)_n(CCTG)_n$ v intronu 1 genu Cellular Nucleic

proLékaře.cz | 22.11.2026

Acid Binding Protein, dříve Zinc Finger Protein 9 (*CNBP*) [8]. Příčinou myotonie u myotonické dystrofie není primární mutace v genu chloridového kanálu ClC-1 (gen nese označení *ClCN1*), ale jeho posttranskripční alternativní sestřih [9,10].

Škála MBS je velmi jednoduchá a rychlá a může být použita pro dlouhodobé sledování pacientů. U obou skupin pacientů byla signifikantní korelace mezi hodnotou MBS a relaxačním časem povolení stisku ruky. Z našich výsledků je ale zřejmé, že hodnota MBS může být srovnávána pouze mezi pacienty se stejnou diagnózou, protože pacienti s MD1 při stejném hodnocení MBS měli výrazně delší relaxační čas než pacienti s MD2.

Zatímco ve skupině MD1 prokázalo objektivní měření u všech pacientů myotonii (horní hranice normy naší metodiky je 0,3 s), ve skupině MD2 bylo 6 pacientů subjektivně udávajících myotonii pod tímto limitem. Proto může být MBS škála s výhodou použita u pacientů s mírnou myotonií jako citlivější marker.

V souhrnu, česká verze MBS je subjektivní škála pro pacienty s myotonií, která je velmi dobře použitelná v běžné praxi pro dlouhodobé sledování pacientů a porovnávání skupin pacientů se stejnou diagnózou. Naopak není vhodná pro srovnání skupin pacientů s jinou diagnózou. Ačkoli MBS byla využita i v lékových studiích jako primární outcome [4], domníváme se, že pro podrobnější sledování pacientů v rámci studií je výhodná kombinace s objektivní kvantifikací myotonie, např. pomocí měření relaxačního času po stisku dynamometru.

Literatura

1. Peric S, Heatwole C, Durovic E et al. Prospective measurement of quality of life in myotonic dystrophy type 1. Acta Neurol Scand 2017; 136(6): 694–697. doi: 10.1111/ane.12788.

2. Wolf A. Quinine: an effective form of treatment for myotonia: preliminary report of four cases. Arch Neurol Psychiatry 1936; 36(2): 382–383. doi: 10.1001/archneurpsyc.1936.02260080154011.

3. Trip J, Drost G, van Engelen BG et al. Drug treatment for myotonia. Cochrane Database Syst Rev 2006; 1: CD004762. doi: 10.1002/14651858.CD004762.pub2.

4. Andersen G, Hedermann G, Witting N et al. The antimyotonic effect of lamotrigine in non-dystrophic myotonias: a double-blind randomized study. Brain 2017; 140(9): 2295–2305. doi: 10.1093/brain/awx192.

5. Hammarén E, Kjellby-Wendt G, Lindberg C. Quantification of mobility impairment and self-assessment of stiffness in patients with myotonia congenita by the physiotherapist. Neuromuscul Disord 2005; 15(9): 610–617. doi: 10.1016/j.nmd.2005.07.002.

6. Budzynski TH, Stoyva JM, Adler CS et al. EMG biofeedback and tension headache: a controlled outcome study. Psychosom Med 1973; 35(6): 484–496.

7. Brook JD, McCurrach ME, Harley HG et al. Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3' end of a transcript encoding a protein kinase family member. Cell 1992; 69(2): 385.

8. Liquori CL, Ricker K, Moseley ML et al. Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9. Science 2001; 293(5531): 864–867. doi: 10.1126/science.1062125.

9. Mankodi A, Takahashi MP, Jiang H et al. Expanded CUG repeats trigger aberrant splicing of ClC-1 chloride channel pre-mRNA and hyperexcitability of skeletal muscle in myotonic dystrophy. Mol Cell 2002; 10(1): 35–44.

10. Charlet BN, Savkur RS, Singh G. Loss of the muscle-specific chloride channel in type 1 myotonic dystrophy due to misregulated alternative splicing. Mol Cell 2002; 10(1): 45–53.

11. Bernareggi A, Furling D, Mouly V et al. Myocytes from congenital myotonic dystrophy display abnormal Na+ channel activities. Muscle Nerve 2005; 31(4): 506–509. doi: 10.1002/mus.20235.