

**Univerzita Karlova  
1. lékařská fakulta**

Specializace ve zdravotnictví  
Fyzioterapie



**Ivana Klečáková**

**Fyzioterapie u Spinální svalové atrofie v dětském věku**

Physiotherapy for Spinal muscular atrophy in childhood

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: Ing. Milan Šebek

Praha, 2022

## **PODĚKOVÁNÍ**

Chtěla bych poděkovat vedoucímu bakalářské práce, panu Ing. Milanu Šebkovi za vedení, cenné poznámky, odborné připomínky a podněty.

Dále bych chtěla poděkovat svým pacientům a jejich rodinám za ochotu se mnou spolupracovat, za trpělivost a zpětnou vazbu, kterou mi poskytli. Také chci poděkovat paní Bc. Švábové z FN v Motole, která mi poskytla kontakt na pacienty, cenné rady a informace. V neposlední řadě bych chtěla poděkovat své rodině za obrovskou podporu a motivaci během mého studia.

## **ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité literární zdroje. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 23.3.2022

Ivana Klečáková

Podpis studenta

## **IDENTIFIKAČNÍ ZÁZNAM**

KLEČÁKOVÁ, Ivana. *Fyzioterapie u spinální svalové atrofie v dětském věku. [Physiotherapy for spinal muscular atrophy in childhood]*. Praha, 2022, 86 s. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí bakalářské práce Milan Šebek.

## **ABSTRAKT BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

**Jméno, příjmení:** Ivana Klečáková

**Vedoucí práce:** Ing. Milan Šebek

**Název bakalářské práce:** Fyzioterapie u Spinální svalové atrofie v dětském věku

### **Abstrakt bakalářské práce:**

Práce má část teoretickou a praktickou. Cílem práce je sestavení individuálního fyzioterapeutického postupu u pacientů se Spinální svalovou atrofií v dětském věku.

V teoretické části je zpracován obecný úvod k problematice alfa motoneuronu a jeho postižení dědičnými degenerativními onemocněními. Součástí teoretické části je anatomie a fyziologie související s touto problematikou. Dále je zpracována problematika týkající se Spinální svalové atrofie, tj. její klasifikace, klinické formy, klinický obraz a průběh, patogeneze a diagnostika. V teoretické části se také věnuji současné možnosti rehabilitace a fyzioterapie u takto nemocných. Tato část je pro mou práci stěžejní a jsou z ní aplikovány poznatky do vedení terapií, které jsou zpracovány v praktické části práce. V této části jsou zpracovány fyzioterapeutické koncepty a metody, které se využívají v ČR a v zahraničí – cvičení na neurofyziologickém podkladě, analytické i kondiční cvičení, respirační fyzioterapie a využití pomůcek k terapii.

Praktická část práce probíhala ve spolupráci s neuromuskulárním centrem Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol. Terapie byly provedeny u dvou dětských pacientů s diagnózou Spinální svalová atrofie III. typu. V praktické části práce byly aplikovány poznatky z teoretické části do dvou kazuistik. U každého pacienta bylo provedeno pět terapií v domácím prostředí. Terapie byly cílené na zachování a podporu pohybových funkcí dítěte, na prevenci kontraktur, deformit páteře, strečink a zahrnovaly prvky z Proprioreceptivní neuromuskulární facilitace, Bobath konceptu a Dynamické neuromuskulární stabilizace. Pro hodnocení efektu terapeutické intervence se vycházelo z kineziologického rozboru a funkčního testování. Pro hodnocení míry soběstačnosti byl využit Barthel index.

### **Klíčová slova:**

Spinální svalová atrofie, fyzioterapie, pediatrie, onemocnění motoneuronu, rehabilitace

**Title:** Physiotherapy for Spinal muscular atrophy in childhood

**Abstract:**

The work has a theoretical and practical part. The target of this work is to compile individual physiotherapeutic program for patients with Spinal Muscular Atrophy in childhood.

The theoretical part deals with a general introduction to the issue of alpha motoneuron and its involvement with hereditary degenerative diseases. Section of the theoretical part is the anatomy and physiology related to this issue. Furthermore, the issues related to Spinal Muscular Atrophy - classification, clinical forms, clinical picture and course, pathogenesis and diagnostics, are elaborated. In the theoretical part I also deal with the current possibilities of rehabilitation and physiotherapy in such patients. This part is crucial for my work and knowledge from it is applied to the management of therapies, which are processed in the practical part of the work. This part deals with physiotherapeutic concepts and methods that are used in the Czech Republic and abroad - exercises on a neurophysiological basis, analytical and conditioning exercises, respiratory physiotherapy and the use of aids for therapy.

The practical part of the work took place in cooperation with the neuromuscular center of the Department of Pediatric Neurology, 2nd Medical Faculty, Charles University and Motol University Hospital. Therapies were performed in two pediatric patients diagnosed with Spinal Muscular Atrophy III. type. In the practical part of the work, the knowledge from the theoretical part of the work is applied to two case studies. Five home therapies were performed on each patient. Therapies are aimed at maintaining and supporting the child's motor functions for the prevention of contractures, spinal deformities, stretching and methods based on neurophysiology (Proprioceptive Neuromuscular Facilitation, Bobath Concept and Dynamic Neuromuscular Stabilization). The evaluation of the effect of the therapeutic intervention was based on kinesiological analysis and functional testing. The Barthel index was used to assess the degree of self-sufficiency.

**Key Words:**

Spinal muscular atrophy, physiotherapy, childhood, motoneuron disease, rehabilitation



## Obsah

<b>1 Úvod</b> .....	<b>1</b>
<b>2 Teoretická část</b> .....	<b>3</b>
2.1 Neuromuskulární anatomie a fyziologie .....	3
2.1.1 Nervová soustava .....	3
2.1.3 Motoneuron .....	4
2.2 Neurodegenerace motoneuronů.....	5
2.3 Spinální svalová atrofie .....	5
2.3.1 Charakteristika onemocnění .....	5
2.3.3 Klasifikace a klinický obraz onemocnění.....	7
2.3.4 Diagnostika.....	10
2.3.5 Genetické vyšetření .....	11
2.3.6 Terapie.....	12
2.3.7 Nejčastější komplikace SMA .....	13
2.3.8 Léková terapie spinální svalové atrofie .....	20
2.3.9 Hodnotící škály a testy pro pacienty s diagnózou Spinální svalová atrofie .....	21
2.3.10 Hodnocení míry soběstačnosti.....	23
2.3.11 Rehabilitační péče o pacienty se spinální svalovou atrofií.....	24
2.3.12 Lázeňská péče u pacientů se Spinální svalovou atrofií .....	32
2.3.13 Ergoterapie u pacientů se Spinální svalovou atrofií .....	32
2.3.14 Vhodné kompenzační pomůcky pro pacienty se Spinální svalovou atrofií.....	33
<b>3 Praktická část</b> .....	<b>34</b>
3.1 Cíl práce .....	34
3.2 Metody zpracování bakalářské práce .....	34
3.3 Kazuistika č. 1 .....	35
3.3.1 Vstupní vyšetření.....	36
3.3.2 Závěr vstupního vyšetření .....	40
3.3.4 Výstupní vyšetření.....	44
3.3.5 Závěr výstupního vyšetření .....	48
3.4 Kazuistika č. 2 .....	49
3.4.1 Vstupní vyšetření.....	49
3.4.2 Závěr vstupního vyšetření .....	53
3.4.3 Průběh terapií .....	54
<b>4 Diskuse</b> .....	<b>63</b>
<b>5 Závěr</b> .....	<b>68</b>
<b>6 Seznam použité literatury</b> .....	<b>69</b>



<b>7 Seznam zkratek .....</b>	<b>74</b>
<b>8 Seznam tabulek.....</b>	<b>76</b>
<b>9 Seznam příloh .....</b>	<b>77</b>
<b>9 Přílohy .....</b>	<b>78</b>

# 1 Úvod

Spinální svalová atrofie je heterogenní degenerativní onemocnění postihující alfa motoneurony předních rohů míšních a také motorická jádra hlavových nervů. Po Duchenově svalové dystrofii jde o druhé nejčastější vrozené neuromuskulární onemocnění. V ČR se každoročně předpokládá narození 10 dětí s touto diagnózou. V roce 1991 byla mezinárodně přijata klasifikace SMA podle věku manifestace prvních příznaků a nejvyšší dosažené motorické funkce. Tato klasifikace zahrnuje 4 typy SMA. V rámci jednotlivých typů SMA je široká variabilita a dělení jednotlivých typů je jen orientační (Staněk, 2020).

Do roku 2016 se jednalo o kauzálně neléčitelné onemocnění, ale v roce 2016 byl schválen lék nusinezren (Spinraza), který představuje pro pacienty s tímto onemocněním obrovskou naději, neboť dokáže zpomalit, nebo úplně zastavit progresi onemocnění. Nusinersen je v ČR hrazen zdravotní pojišťovnou pro všechny typy SMA i všechny věkové skupiny pacientů. I přes existenci kauzálních léků není možné symptomatické pacienty vyléčit. Do roku 2016 byla fyzioterapie u těchto pacientů pouze paliativní formou péče. Nyní s rozvojem farmakoterapie roste i význam a důležitost fyzioterapie a rehabilitační péče o tyto pacienty. Dosud v ČR ani zahraničí neexistuje studie, která by vymezovala druh, intenzitu, frekvenci a dobu trvání ideální fyzické zátěže. Rehabilitační péče je tedy symptomatická a zaměřená na individuální potřeby konkrétního pacienta.

V teoretické části je zpracován obecný úvod k problematice alfa motoneuronu a jeho postižení dědičnými degenerativními onemocněními. Součástí teoretické části je anatomie a fyziologie související s touto problematikou. Dále zpracovávám problematiku týkající se Spinální svalové atrofie, tj. její klasifikaci, klinické formy, klinický obraz a průběh, patogenezi, diagnostiku a možnosti léčby. V teoretické části práce jsou také zpracovány současné možnosti rehabilitace a fyzioterapie u takto nemocných. Tato část je pro práci stěžejní – jsou z ní aplikovány poznatky do vedení terapií, které jsou zpracovány v praktické části práce. V této části jsou zpracovány fyzioterapeutické koncepty a metody, které se využívají v ČR i v zahraničí – cvičení na neurofyziologickém podkladě (Vojtova reflexní lokomoce, Bobath koncept, proprioreceptivní neuromuskulární facilitace, senzomotorická stimulace), ale i možnosti využití technik měkkých tkání, míčkování, hipoterapie, hydroterapie a respirační fyzioterapie.

Praktická část mé práce probíhala ve spolupráci s neuromuskulárním centrem Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, kde jsem získala kontakty na rodiče pacientů a cenné rady jak přistupovat k terapiím a funkčnímu testování těchto pacientů. V praktické části práce jsou zpracovány 2 kazuistiky pacientů se Spinální svalovou atrofií III. typu, u kterých jsem provedla 5 terapií v domácím prostředí, které probíhaly jednou týdně. Zároveň jsem edukovala rodiče pacientů, jak mohou se svými dětmi sami cvičit. Rodiče pak během těchto pěti týdnů s dětmi cvičili alespoň 2x týdně. Efekt terapií byl hodnocen na základě kineziologického rozboru a funkčního testování. U pacientů se Spinální svalovou atrofií se jako pozitivní efekt hodnotí nezhoršení jejich stavu bez progresu onemocnění, výraznější zlepšení očekávat nelze. Pacienty s III. typem Spinální svalové atrofie jsem si pro práci vybrala záměrně kvůli jejich největšímu rehabilitačnímu potenciálu.

Na základě informací, které jsem získala z literatury při zpracování teoretické části práce, jsem pro dva pacienty s III. typem Spinální svalové atrofie vytvořila individuální fyzioterapeutické plány podle jejich potřeb.

## 2 Teoretická část

### 2.1 Neuromuskulární anatomie a fyziologie

#### 2.1.1 Nervová soustava

Buňky nervové soustavy se nazývají neurony. Jedná se o vysoce specializované buňky schopné přijmout signál, určitým signálem odpovědět, vést vzruch a vytvářet kontakty s ostatními neurony, receptory a efekty. Přenos vzruchu se uskutečňuje na synapsích. Neurony se skládají z buněčného těla (perikaryonu), buněčných výběžků dendritů, které přivádějí informace do těla neuronu a vlákna axonu (neuritu), který převádí informace z těla neuronu k jiným neuronům, nebo efektorům (Pfeiffer, 2007). Neurony umožňují komunikaci se sousedními buňkami a okolním prostředím, což umožňuje regulaci vnitřního prostředí organismu a reakci těla na vnější stimuly (Rea, 2015). Neurony se během svého života neobnovují ani nedělí. Jejich počet je dán již při narození a během života jedince odumírají (Pfeiffer, 2007).

Podpůrné buňky neuronů se nazývají neuroglie. Neuroglie neuronům zajišťují živiny, ochranu a elektrochemickou stabilitu (Rea, 2015). Schwannovy buňky patří mezi buňky gliové tvoří kolem axonů myelinovou pochvu, která umožňuje rychlejší a přesnější vedení elektrického vzruchu. Gliové buňky jsou v nervové soustavě mnohonásobně početnější než neurony a na rozdíl od neuronů se množí dělením (Pfeiffer, 2007).

Nervový systém se z anatomického hlediska dělí na centrální a periferní nervový systém. Centrální nervový systém je tvořen mozkem a míchou. Periferní nervový systém tvoří periferní a hlavové nervy (Rea, 2015). Z hlediska fyziologického se nervový systém dělí na somatický a autonomní systém. Somatický systém zajišťuje aferentní přenos senzitivních a sensorických informací a eferentní řízení motoriky kosterních svalů. Autonomní systém zajišťuje přenos senzitivních informací z viscerálních orgánů a motorickou kontrolu hladké svaloviny, myokardu a exokrinních žláz (Ambler, 2011).

## 2.1.2 Svalová inervace

Každý sval je inervován svazkem nervových vláken, který do svalu spolu s cévami vstupují neurovaskulárním hilem. Skutečnost, že konkrétní svaly jsou inervovány vždy stejným periferním nervem je označována jako myoneurální specifita. Pokud je sval inervován dvěma periferními nervy, je označován jako diploneurální, pokud je inervován více nervy, je označován jako polyneurální. Nervová vlákna v nervu inervujícím sval jsou motorická, senzitivní a autonomní. Motorická vlákna jsou axony neuronů uložených v předních rozích míšních a v mozkovém kmeni – tyto neurony jsou označovány jako motoneurony. Specifické zakončení motorických vláken na povrchu svalového vlákna je označováno jako neuromuskulární ploténka (Čihák, 2001).

## 2.1.3 Motoneuron

Převod informací z centrálního nervového systému ke kosterním svalům je zprostředkován somatickými motoneurony předních rohů míšních a jader hlavových nervů. Axony spinálních motoneuronů opouštějí míchu předními kořeny a eferentně inervují svalová vlákna. Jeden motoneuron a všechna svalová vlákna, která tento motoneuron inervuje, dohromady tvoří tzv. motorickou jednotku (Králíček, 2011). U svalů, které vykonávají jednoduché hrubé pohyby je motorická jednotka velká (až 150 svalových vláken), u svalů vykonávající jemné přesné pohyby je motorická jednotka malá (8 – 15 svalových vláken) (Čihák, 2001).

Motoneurony jsou v předních rozích míchy typicky organizovány. Z funkčního hlediska se rozlišuje ventromediální a dorzolaterální seskupení těchto neuronů. Ve ventromediálním seskupení leží motoneurony axiálního svalstva a svalstva pletenců končetin a mají tak zásadní význam pro podpůrnou motoriku. V dorzolaterálním seskupení jsou uloženy motoneurony distálního svalstva končetin, které mají zásadní roli v řízení cílené motoriky. U člověka se rozlišují dva typy motoneuronů: alfa motoneurony – velké motoneurony inervující extrafuzální vlákna kosterního svalstva a gama motoneurony – malé motoneurony inervující intrafuzální vlákna svalových vřetének (Králíček, 2011).

## **2.2 Neurodegenerace motoneuronů**

Neurodegenerativní onemocnění je skupina onemocnění charakterizována progredujícím zánikem neuronů různých oblastí nervového systému. Degenerace znamená pomalý kvantitativní úbytek funkce určité populace buněk. (Ambler, 2011) Onemocnění motoneuronů postihuje motorické buňky předních rohů míšních, mozkového kmene, případně motorické kůry. Příčina těchto onemocnění bývá multifaktoriální – tzn. jejich výskyt je podmíněn souhrou více genů a faktorů zevního prostředí (Růžička, 2021).

Mezi neurodegenerativní onemocnění postihující motoneurony patří Spinální svalová atrofie a Amyotrofická laterální skleróza (Růžička, 2021).

## **2.3 Spinální svalová atrofie**

### **2.3.1 Charakteristika onemocnění**

Onemocnění spinální muskulární atrofie bylo poprvé definováno v devadesátých letech 19. století německým neurologem Johannem Hoffmanem a rakouským neurologem Guido Werdingem, kteří sledovali mnoho dětí s progredující svalovou slabostí v prvních měsících života. Tito lékaři také zaznamenali, že v dalších generacích rodin těchto dětí se onemocnění také vyskytuje, nikoliv však u všech členů rodiny (Singh, 2021). Teprve o sto let později (1995) se podařilo lépe identifikovat genetický podklad tohoto onemocnění a na výzkumu přesného mechanismu působení genu a bílkoviny, kterou kóduje, se pracuje dodnes (Kočová, 2017).

Spinální svalová atrofie je heterogenní degenerativní onemocnění postihující alfa motoneurony předních rohů míšních a také motorická jádra hlavových nervů. Z 95 % se jedná o proximální autosomálně recesivní onemocnění způsobené mutací genu SMN1 na 5q chromosomu (Staněk, 2020). Heterozygotní přenašeči bývají až na vzácné výjimky bez příznaků (Singh, 2021).

SMA je vzácné onemocnění s incidencí 1:6-10 000 novorozenců. Po Duchenově svalové dystrofii jde o druhé nejčastější vrozené neuromuskulární onemocnění. V ČR se každoročně předpokládá narození 10 dětí s touto diagnózou. Spinální svalová atrofie je nejčastější příčinou úmrtí na dědičné onemocnění v kojeneckém věku (Staněk, 2020). Postihuje děti všech věkových skupin, ale nejčastěji a nejzávažněji děti do šesti měsíců života (Singh, 2021).

### 2.3.2 Patogeneze

Spinální svalová atrofie je nejčastější příčinou úmrtí na monogenně dědičné onemocnění v kojeneckém období. Jde o onemocnění s incidencí 1:6–10 000 živě narozených dětí (Schapira, 2017). Ve většině případů SMA se jedná o onemocnění s autosomálně recesivní dědičností. Pro vznik tohoto onemocnění je třeba vzniku dvou mutací na úrovni DNA. Heterozygotní jedinci jsou označováni jako zdraví přenašeči a klinický obraz onemocnění se u nich neprojevuje (Kočová, 2017). Frekvence přenašečů v populaci je odhadována na 1 z 50. Při takovém množství přenašečů by byla předpokládána vyšší incidence onemocnění, tento nesoulad je pravděpodobně způsoben mortalitou in utero. Nepředpokládá se, že je možné narození plodu bez jakékoliv exprese SMN proteinu (Schapira, 2017).

Toto onemocnění je způsobené mutací v SMN1 genu (Survival Motor Neuron) (Šebková, 2018). U 95 % pacientů s proximální SMA je příčinou mutace v genu SMN 1, ve zbylých 5% je příčinou tohoto onemocnění mutace v jiném genu. (Haberlová, 2017). Lidský chromozom 5 obsahuje dva téměř identické geny na místě 5q13, telomerické kopie genu SMN1 a centromerické kopie genu SMN2. U zdravých jedinců gen SMN1 kóduje SMN protein, který hraje klíčovou roli v přežití motorických neuronů. Gen SMN2, vzhledem k odchylce v jednom nukleotidu, je pro kódování SMN proteinu funkční pouze z 10 – 20%. V důsledku toho z 80 – 90% kóduje protein SMN7, který velmi rychle podléhá degradaci. U jedinců s SMA se v genu SMN1 nachází mutace a gen tedy není schopen správného kódování SMN proteinu. Tito jedinci však mají funkční alespoň jednu kopii SMN2 gen, který kóduje malé množství SMN proteinu (10 – 20% normální produkce), což umožňuje motoneuronům přežití, ale v dlouhodobém horizontu se dostupnost SMN proteinu snižuje a dochází tak k postupné degeneraci motoneuronů (Šebková, 2018).

Závažnost onemocnění nepřímo koreluje s počtem kopií genu SMN2 v genotypu pacienta. Pacienti se třemi a více kopiemi SMN2 genu mají klinické projevy odpovídající SMA III., nebo IV typu (Kočová, 2017).

### **2.3.3 Klasifikace a klinický obraz onemocnění**

Spinální muskulární atrofie je heterogenní skupina onemocnění, která zahrnuje široké spektrum klinických příznaků od imobilních novorozenců s předčasným úmrtím po dospělé pacienty s mírnou svalovou slabostí (Staněk, 2020).

Podle lokalizace maxima obtíží lze SMA rozlišovat na proximální svalové atrofie a distální svalové atrofie (Haberlová, 2017).

Nejčastější formou je forma proximální SMA s vazbou na mutaci genu SMN1. U této formy v klinickém obraze dominuje proximální progredující svalová slabost zejména v oblasti pletenců dolních končetin. Svalová slabost často vede ke ztrátě schopnosti samostatné chůze. V těžších případech generalizuje a vede k respirační insuficienci, která je v některých případech příčinou předčasného úmrtí. Postupně dochází k rozvoji svalových atrofií, kontraktur a sekundárních komplikací. V neurologickém nálezu dominuje svalová hypotonie, hyporeflexie až areflexie na končetinách a mohou se vyskytovat fascikulace (Haberlová, 2017).

Distální svalová atrofie je onemocnění s převahou příznaků na akrálních svalových skupinách končetin. Většinou má benigní průběh, nemocného výrazněji neomezuje a nezkracuje délku života. Ke klinické manifestaci dochází od raného dětství až po dospělost. Popsány jsou případy autosomálně recesivní i dominantní dědičnosti (Kočová, 2017).

V roce 1991 byla mezinárodně přijata klasifikace SMA podle věku manifestace prvních příznaků a nejvyšší dosažené motorické funkce. Původní klasifikace SMA zahrnovala 3 typy, později byl přiřčen typ IV pro pacienty s prvními příznaky v dospělém věku a typ 0 pro pacienty s prenatálním počátkem a úmrtím během prvních týdnů až měsíců po narození. Přibližně 25 % pacientů nelze klasifikovat (Staněk, 2020).



### **2.3.3.1 Spinální svalová atrofie I. typu – akutní infantilní forma (Werdnig – Hoffman syndrom)**

SMA I. typu je nejčastější formou, tvoří přibližně polovinu diagnostikovaných případů (Staněk, 2020). Dědičnost tohoto onemocnění je autosomálně recesivní, ale může být vázána i gonosomálně. Již v prenatálním období jsou sníženy pohyby plodu a u 2/3 novorozenců je přítomný hypotonický syndrom ihned po narození (Kočová, 2017).

Jde o těžkou klinickou formu, klinické příznaky jsou přítomny ihned po narození, nebo se rozvíjejí do šesti měsíců po porodu. V klinickém obraze dominuje hypotonie a svalová slabost, která je příčinou opožděného motorického vývoje a poruch držení hlavy (Haberlová, 2017). Svalová slabost je symetrická s maximem vyjádření na dolních končetinách a proximálních svalech končetin (Staněk, 2020). Jedná se o klasický fenotyp tzv. floppy baby, obraz časně generalizované hypotonie. U tohoto typu SMA se taky vyskytují fascikulace jazyka a polymyoklonie prstů rukou i nohou. Děti s SMA I nejsou nikdy schopny samostatného sedu (Haberlová, 2017). Motorika aker horních končetin bývá částečně zachována. Postižení interkostálních svalů s relativně málo postiženou bránicí vede k typickému obrazu paradoxního dýchání. Slabost dýchacích svalů vede nejprve k noční hypoventilaci, která progreduje do denní respirační insuficience. Dále je snížena schopnost efektivní expektorace, což vede k rozvoji plicních infekcí, které ještě prohlubují slabost dechových svalů (Staněk, 2020). Inteligence dětí je normální, často působí zvlášť pozorně a chytře, námaha, kterou nemohou zacílit na vývoj motoriky, prospívá jejich mentálnímu vývoji (Muntau, 2009).

Ve většině případů se ke konci prvního roku života začnou objevovat obtíže s polykáním a příjmem potravy. Do 18 měsíce života umírá 98 % pacientů (Haberlová, 2017). Příčinou úmrtí je nejčastěji interkurentní infekce (Kočová, 2017).

Po stanovení této diagnózy je na rodičích zásadní rozhodnutí, zda se bude postupovat neinvazivní léčbou v rozsahu paliativní péče, nebo symptomatickou invazivní léčbou – zavedení umělé plicní ventilace, které zásadně prodlouží dožití do dospělého věku (Haberlová, 2017).

### **2.3.3.2 Spinální svalová atrofie II. typu – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnig – Hoffmann syndromu)**

Tato forma SMA je druhým nejčastějším typem (Staněk, 2020). Dědičnost této formy je autosomálně recesivní, ojediněle i dominantní. Častěji bývají postiženi chlapci (Kočová, 2017).

Děti s SMA II. typu se do šesti měsíců života vyvíjejí fyziologicky, k manifestaci prvních klinických příznaků dochází do 18. měsíce věku s následným zastavením a regresí motorického vývoje. Svalová slabost je symetrická s maximem vyjádření na pletencích dolních končetin. Děti jsou hypotonické s hyporeflexií až areflexií. Jsou schopny samostatného sedu bez opory, nikdy však nejsou schopny samostatné chůze. Některé děti jsou schopny stoje s ortézami (Staněk, 2020). U dětí je nápadná růstová retardace. Z oblasti pletenců dolních končetin postupně dochází ke generalizaci paretických projevů. Dochází ke vzniku deformit hrudníku a páteře, k rozvoji těžké skoliózy a kontrakturám končetin (Kočová, 2017).

Některé děti mohou mít paradoxní dechový stereotyp se sníženou schopností efektivní expektorace. S progresí onemocnění dochází k rozvoji respirační insuficience. Délka života je zkrácena, 70 % pacientů přežívá 25 let. Pacienti se většinou dožívají 4. dekády života (Staněk, 2020).

### **2.3.3.3 Spinální svalová atrofie III. typu – juvenilní či časně adultní forma (Kugelberg – Welander syndrom)**

Tento typ SMA je z dětských typů nejméně závažnou a nejméně častou formou (Staněk, 2020). Tvoří necelých 10% všech diagnostikovaných případů tohoto onemocnění (Kočová, 2017). Častěji jsou postiženi chlapci (Staněk, 2020).

Tato forma onemocnění je klinicky heterogenní. K manifestaci příznaků dochází mezi 18. měsíci a 18. rokem života, kdy pacienti již dosáhli všech milníků motorického vývoje. U části těchto pacientů dochází k regresi motoriky, u části pacientů je úroveň motorického vývoje zachována pouze s obrazem minimální svalové slabosti. SMA III. typu také lze rozdělit na SMA IIIA a SMA IIIB na základě toho, zda došlo k manifestaci prvních příznaků před, nebo po 3 letech života (Pera, 2021).

Závažnost klinického obrazu je u tohoto typu SMA velmi variabilní. Obecně platí, že čím dříve dojde k manifestaci prvních příznaků, tím je klinický obraz závažnější. Mezi první příznaky nejčastěji patří poruchy chůze, které jsou způsobeny slabostí proximálního svalstva dolních končetin. Oslabení svalstva pletenců dolních končetin je symetrické a progreduje pomalu. V počátečních stádiích jsou patrné pseudohypertrofie lýtek. Diagnostika III. typu SMA může být obtížná, neboť klinický obraz připomíná svalovou dystrofii (Salrot – Campana, 2020). K dalšímu typickému příznaku patří tremor aker dolních končetin. Svalová slabost může generalizovat a v pozdních stádiích může být ztracena schopnost samostatné chůze, méně často může nastat respirační insuficience, dysfagie a dysartrie (Haberlová, 2017). K nejčastějším sekundárním komplikacím patří kontraktury v oblasti dolních končetin a skolióza. U dětí se SMA III. typu je častá obezita v důsledku nízkého energetického výdeje, časté jsou také bolesti kloubů a kloubní hypermobilita (Staněk, 2020). Děti se běžně dožívají dospělosti a délka života nemusí být zkrácena (Haberlová, 2017).

### **2.3.4 Diagnostika**

Opoždění motorického vývoje v kojeneckém, či batolecím věku v kombinaci s hypotonií a areflexií při zachovalém intelektu je typickým klinickým obrazem SMA a mělo by vyvolat podezření právě na toto onemocnění (Ehler, 2019).

Základem diagnostiky je anamnéza, objektivní nález a biochemické vyšetření séra. Hodnota kreatinkinázy v séru bývá v normě, nebo lehce zvýšená (maximálně pětinasobek normy) (Haberlová, 2017).

Dále se provádí sonografické vyšetření svalů. U SMA typu I je v nálezu tuková vrstva nad m. quadriceps femoris k svalové vrstvě v poměru větším než 1. Při EMG vyšetření jsou v nálezu rozšířené, v počtu snížené a zmnožené potenciály, ojedinělé oscilace. Typickým nálezem pro SMA jsou svalové fibrilace. V prvních měsících života je průkazná pravidelná spontánní aktivita 5 – 15 Hz v uvolněném svalu. Rychlost vedení vzruchu je v normě. EKG vyšetření je bez nápadných změn. Lze provést svalovou biopsii, ale vzhledem k pokrokům v oblasti molekulární genetiky se svalová biopsie stává zbytečnou. Charakteristické jsou okřskové atrofie skupin denervovaných vláken (Muntau, 2009).

K potvrzení diagnózy je nutné provést genetické vyšetření s následnou genetickou konzultací rodiny (Ehler, 2019).

### 2.3.5 Genetické vyšetření

Spinální svalová atrofie je dědičné onemocnění, proto by každá rodina s výskytem SMA měla navštívit oddělení lékařské genetiky. Genetické vyšetření je obvykle složeno z konzultace a samotného laboratorního vyšetření, při kterém je provedena analýza příslušného úseku DNA, především genu SMN1. Genetické vyšetření je v ČR v současné době pro pacienty se SMA a jejich příbuzné plně hrazeno zdravotní pojišťovnou (Kočová, 2017).

Izolovaná DNA se od pacienta s podezřením na SMA většinou získává z bílých krvinek. Požadovaný úsek DNA je pomocí PCR namnožen, aby molekulární biologové měli dostatečné množství materiálu pro vyšetření. Vyšetřovány jsou geny SMN1 a SMN2, které kódují Survival Motor Neuron proteiny (Kočová, 2017).

Analýza DNA v oblasti SMN1 a SMN2 genu je zásadní nejen pro diagnostické účely, ale je také významným prognostickým ukazatelem a základem určení terapeutických možností (Chen, 2020). Při vyšetření se stanovuje počet kopií genů SMN1 a SMN2. Vyšetření se obvykle provádí metodou MLPA (Multiplex Ligation – dependent Probe Amplificatio). Při této metodě se zjišťuje počet kopií exonů 7 a 8 genu SMN1 a exonů 7 a 8 genu SMN2. Při absenci exonu 7 genu SMN1 je možné u pacienta potvrdit diagnózu Spinální svalové atrofie. Počet exonů 7 se obvykle shoduje s počtem exonů 8, počet se liší pouze asi v 5 % případů. Pro pacienty s absencí exonu 7 genu SMN1 je zásadní vyšetření počtu kopií genu SMN2. Pokud gen SMN1 postrádá obě kopie, nevytváří žádné funkční proteiny. Gen SMN2 pak může částečně zastoupit funkci genu SMN1 a zmírnit tak klinické projevy onemocnění. Pokud má člověk alespoň jednu kopii genu SMN1 neprojeví se u něj žádné příznaky onemocnění i při absenci obou kopií genu SMN2 (Kočová, 2017).

U některých vyšetřovaných osob mohou být metodou MALP detekovány obě kopie exonů 7 genu SMN1, ale ty mohou ležet jen na jednom chromozomu a na druhém pak není žádná kopie těchto exonů. V tomto případě je vyšetřovaná osoba přenašečem Spinální svalové atrofie (Kočová, 2017).

U části pacientů může být onemocnění SMA způsobeno i jinou, většinou bodovou mutací v genu SMN1 a pro diagnostiku je nutné využít jiné vyšetřovací metody molekulární biologie, nejčastěji sekvenční analýzu genu SMN1 (Kočová, 2017).

U prokázaných přenašečů SMA je doporučeno genetické vyšetření jejich partnerů. Určení rizika onemocnění SMA u dětí těchto partnerů je díky tomu velmi přesné. V rodinách,

ve kterých se s určitou pravděpodobností může narodit dítě se SMA se provádí prenatální diagnostika s cílem odhalit diagnózu již u plodu. DNA plodu se pro prenatální diagnostiku získává z buněk obsažených v plodové vodě, nebo z buněk choriových klků. Jestliže analýza DNA prokáže, že se u dítěte po porodu projeví SMA, mají rodiče právo rozhodnout o dalším osudu těhotenství s možností jej ukončit. Tuto možnost mají do konce 24. týdne těhotenství (Kočová, 2017).

### **2.3.6 Terapie**

Spinální svalová atrofie byla do roku 2016 považována za kauzálně neléčitelné onemocnění. Změna nastala v prosinci 2016, kdy byl americkým úřadem pro registraci léčiv Food and Drug Administration (FDA) schválen lék Nusinersen (obchodní název Spinraza) s indikací pro všechny pacienty se SMA s vazbou na 5q chromozom. V EU byl tento lék schválen v květnu 2017. V prosinci 2017 tuto léčbu obdržel první český pacient (Haberlová, 2020).

Léky nové generace přinesly pacientům a jejich rodinám novou naději v boji proti smrtelným nemocem. Perspektiva, že jejich onemocnění nemusí skončit fatálně, jim pomáhá se s handicapem snáze vyrovnat, ale i přes výrazné pokroky v léčbě SMA nevede zatím žádná terapie k úplnému vyléčení nemoci. Výrazně však ovlivňuje klinickou manifestaci onemocnění a vede k prodloužení délky života těchto pacientů a zejména ke zvýšení kvality jejich života (Bálintová, 2019).

Ani nyní dostupná léčba nedokáže zvrátit druhotné změny ve svalech, a proto stále hraje velmi důležitou roli léčba symptomatická. Symptomatická léčba spočívá v intenzivní rehabilitaci s cílem předejít sekundárním komplikacím, jako jsou kontraktury, skolióza, kloubní deformity a respirační insuficience. Součástí symptomatické léčby je také lázeňská péče, péče ortopedická, péče psychologů, sociálních pracovníků a genové poradenství (Haberlová, 2020).

V roce 2004 vytvořila mezinárodní komise odborníků na SMA prohlášení o standardu péče o pacienty se spinální svalovou atrofií s cílem zavést praktické pokyny pro klinickou péči. Vedle farmakoterapie má rehabilitace velmi důležitou roli v prevenci kontraktur, udržení svalové síly a rozsahu pohybu, podpoře krevní cirkulace, polykání a žvýkání. Během rehabilitace musí být posuzována a dokumentována progresse onemocnění. Tato dokumentace představuje výchozí bod pro posuzování požadavku na financování péče zdravotní pojišťovnou (Vhisnumukkala, 2019).

## 2.3.7 Nejčastější komplikace SMA

### 2.3.7.1 Skolióza

Skolióza je definována jako zakřivení páteře v rozsahu 11 a více stupňů. Zakřivení páteře je v rovině frontální i transverzální a obratle jsou tvarově deformovány. Největší změny nastávají na obratlích vrcholových a přechodných. Zakřivením v rovině transverzální je myšlena rotace obratlů. Rotace znamená spirálovité stočení jednoho obratle proti druhému tak, že trn jednoho obratle je posunut proti trnu druhého obratle ve směru konkavity oblouku páteře. Torze znamená zkroucení obratle v něm samém podle směru síly, která na něj působí (Kolář, 2020). Deformita páteře je obvykle spojena s lateroflexí a rotací krční páteře a hlavy. To může vést k omezení pohyblivosti krční páteře, nebo poruchám polykání (Stepień, 2020).

Současně se změnami na páteři probíhají i změny na žebrech týkající se jejich průběhu, tvaru a délky. Na konkávní straně hrudníku vzniká vtažení a žebra jsou na této straně tlačena k sobě. Na konvexní straně jsou žebra naopak roztažená a vytvářejí tak gibbus. Na konvexní straně hrudníku je lopatka posunuta kranio - laterálně, na konkávní straně je lopatka níž a v retrakci. Na straně konvexity je crista iliaca pánve postavena níže než na straně opačné. Toto šikmé postavení pánve vyvolává u nemocných pocit zkrácení dolní končetiny na straně konkavity (Kolář, 2020).

Deformita páteře a s ní související změny tvaru hrudníku nepředstavují jen ortopedický problém. Křivka skoliózy a deformita hrudníku se v průběhu času mění a zasahuje do funkce plic, může dojít k syndromu hrudní nedostatečnosti a na něj navazující cor pulmonale (Canavese, 2018). Neméně významná je asymetrická komprese dutiny břišní s vlivem na peristaltiku (Repko, 2008).

U dětí s SMA je skolióza strukturálního neuromuskulárního typu. Tento typ skoliózy vzniká při poruše CNS u centrálních i periferních paréz a při primárních svalových onemocněních. Léčba závisí na vývoji křivky. V některých případech lze sledovat výraznou progresi křivky při její frontální i sagitální dekompenzaci (Kolář, 2020).

K rozvoji skoliózy dochází u 69 – 90 % pacientů se spinální svalovou atrofií. Deformity páteře mohou mít různý klinický obraz a v důsledku ovlivňuje celé tělo. Zpočátku vznikají menší křivky s vrcholem nejčastěji v thorakolumbální oblasti. Jakmile je pacient odkázán na vozík, deformita páteře začne poměrně rychle progredovat a významně se podílí na progredující snížení dechové kapacity. Převážná většina skolióz progreduje nad 80° rychlostí v průměru 31°

za rok. Progredující skolióza postupně znemožňuje vertikalizaci do stoje a zhoršuje stabilitu sedu na vozíku (Repko, 2008).

### **2.3.7.1.1 Terapie skoliózy u pacientů se Spinální svalovou atrofií**

#### **2.3.7.1.1.1 Konzervativní terapie**

Konzervativní léčba korzetem je v případech progresivní neuromuskulární deformity páteře neefektivní a nedokáže zabránit progresi deformity. Korzety jsou navíc pacienty se Spinální svalovou atrofií špatně tolerovány vzhledem k větší senzitivitě k otlakům kůže a představují tak pro ně značné riziko. Navíc kompresí trupu zhoršují plicní parametry. Omezený význam může mít korzet u pacientů s nižší křivkou skoliózy v oblasti hrudní páteře bez přítomné oblikvity pánve. Výhodnější jsou individuálně zhotovené ortézy pro sed do vozíku, které zajišťují stabilitu sedu. Významné jsou také pro udržení stability hlavy u pacientů s těžším paralytickým postižením (Repko, 2008).

#### **2.3.7.1.1.2 Operační léčba**

Principem operační léčby skoliózy je korekce deformity a spinopelvická fixace. Korekce oblikvity pánve je předpokladem pro umožnění vertikalizace pacienta a zajištění stability sedu. Operační léčba neuromuskulárních deformit páteře je zatížena rizikem perioperačních i pooperačních komplikací. V průběhu operace může dojít k celé řadě problémů, které mohou souviset s operovanou oblastí, nebo celkovým stavem pacienta. K obávaným perioperačním celkovým komplikacím patří především srdeční selhání a mozkové dysfunkce vlivem protražované celkové anestezie. Většina autorů se přiklání k názoru operovat tyto pacienty v době, kdy ještě nedošlo k dramatickému poklesu vitálních funkcí. Operační léčba umožňuje především zastavení progresu deformity páteře a její současné napravení. Cílem je zajištění stability sedu a zlepšení kardiovaskulárních a trávicích funkcí. K dalším výhodám operačního postupu patří odstranění bolesti, zlepšení manipulace s pacientem a zlepšení ošetrovatelské péče, uvolnění rukou a zlepšení celkové kvality života (Repko, 2008).

#### **2.3.7.1.1.3 Rehabilitační péče**

Bylo prokázáno, že systematická rehabilitace vede ke zmírnění symptomů bolesti. Cílem rehabilitace je zpomalit progresi křivky a práce na správném držení těla. Při plánování rehabilitačního programu je velmi důležitý individuální přístup k pacientovi. Základem pro výběr konkrétního fyzioterapeutického postupu je kineziologický rozbor. Výběr postupu závisí na typu skoliózy, velikosti křivky, věku pacienta, schopnosti jeho spolupráce a spolupráce

rodičů. Specifické typy skolióz, jako je právě neuromuskulární skolióza, musí být léčena ve specializovaných zařízeních (Husejko, 2019).

V rámci fyzioterapie se využívá zejména formativní vliv svalové funkce na kostní vývoj. Mezi obecné principy patří: cílená aktivace autochtonní muskulatury, která ovlivňuje postavení jednotlivých segmentů, snaha ovlivnit poruchu synergie mezi ventrální a dorzální muskulaturou a nastolit brániční dýchání při správném postavení pánve. Cvičení zaměřené na svalovou funkci lze doplnit mobilizačními technikami. Mezi nejčastěji využívané metody v terapii skolióz patří Klappovo lezení, metoda Schrottové a Vojtova reflexní terapie (Kolář, 2020).

### **2.3.7.2 Kontraktury**

Jako kontraktura je označován stav trvalého svalového zkrácení. Jedná se o změnu vazivové složky svalu, tzv. fibrózní přestavbu svalu. Odpor kladený zkráceným svalem je pružný se současným zvyšujícím se napětím svalu (Kolář, 2020). Svalové kontraktury vznikají ze změn svalové struktury v důsledku imobilizace svalu ve zkrácené podobě. Funkčně jsou svalové kontraktury definovány jako zmenšený rozsah pohybu kloubů (Lecharte, 2020). Svalové kontraktury brání pohybům v kloubech, narušují klouby a páteř, způsobují bolest a v důsledku toho dochází ke vzniku muskuloskeletárních poruch. Mohou být také příčinou osteoartrózy (Polak, 2015).

Pro protažení zkrácených svalů a prevenci kontraktur lze aplikovat pomalé pasivní manuální protahování. Další možností prevence kontraktur je polohování v poloze, ve které je zkrácený sval ve svém maximálním protažení. K tomuto účelu lze využívat speciální dlahy, nebo stavěcí stůl. Vhodnou formou je také protahování, nebo polohování v kombinaci s pozitivní termoterapií v podobě horkých zábalů zvyšujících prokrvení svalové tkáně (Kolář, 2020).

Kontraktury u pacientů se SMA vznikají v důsledku sníženého rozsahu pohybu v kloubech, převahy statických pozic nad dynamickými a dysbalance agonistických a antagonistických svalových skupin. Mezi nejčastější kontraktury limitující dovednosti pacientů se SMA se řadí kontraktury flexorových skupin s převahou plantárních flexorů a flexorů kolenních a kyčelních kloubů. U horních končetin dominují kontraktury flexorů zápěstí a předloktí (Jánská, 2020).



### 2.3.7.3 Respirační potíže

Spinální svalová atrofie postihuje nejen kosterní svalstvo, ale také svaly dýchací. V důsledku dochází k postupné atrofii interkostálních svalů, která znesnadňuje dýchání. Bránice bývá zpočátku onemocnění postížena méně. Paralýza bránice se objevuje většinou až v pozdějších stádiích onemocnění. Pohybovou složku dýchání kromě snížené svalové síly respiračních svalů negativně ovlivňují také deformity hrudníku spojené s deformitami páteře.

Respirační komplikace se vyskytují v různé míře a jejich tíže přímo ohrožuje pacienty s SMA na životě. Z tohoto důvodu je nezbytné zahájit péči o dýchací systém ihned po stanovení diagnózy tohoto onemocnění, aby se včas předcházelo komplikacím.

Podle typu SMA se lze setkat s různě změněnou pohybovou složkou dýchání. U SMA I. typu se první příznaky onemocnění projevují do 6. měsíce věku života, což pohybovou složku dýchání negativně ovlivňuje, neboť nedochází k fyziologickému psychomotorickému vývoji. Během fyziologického psychomotorického vývoje dochází ke změnám tvaru hrudníku a sklonu žeber, které podporují mechanickou účinnost bránice, která tak může lépe plnit svou dechovou a posturální funkci. U dětí s časným projevem SMA k těmto fyziologickým změnám nedochází, což mechanicky znevýhodňuje efektivitu dýchání. U těchto dětí se typicky vyskytuje paradoxní dýchání a nedostatečný dechový objem je kompenzován zvýšenou dechovou frekvencí. U dětí s SMA II. a III. typu se onemocnění včetně respiračních potíží projevují později. I u nich lze pozorovat změnu dechového vzoru a pokles plicních parametrů.

Pro všechny typy SMA je typický postupný rozvoj neefektivní expektorace. Narušena je nádechová i výdechová fáze kašle. Časté jsou také poruchy polykání se zvýšeným rizikem aspirace potravy či tekutiny. Neefektivní expektorace při zánětech dýchacích cest způsobuje stagnaci bronchiálního sekretu s tvorbou bronchiálních zátek. Dochází ke vzniku plicní atelektázy a pacienti jsou ohroženi vyšším rizikem vzniku pneumonií. S postupnou progresí onemocnění se u pacientů s SMA objevuje hypoventilace a zvyšuje se riziko respiračního selhání (Neumannová, 2017).

### **2.3.7.3.1 Terapie respiračních komplikací**

U všech pacientů je nutné pečovat o pohybovou složku dýchání ještě před tím, než se začnou dechové obtíže projevovat. Je nutné ihned při diagnostice zahájit dechovou rehabilitaci zaměřenou na podporu dechového vzoru a udržení čistoty dýchacích cest.

Kromě neurorehabilitace je nutné do komplexní péče o pacienty se SMA nutně zařadit techniky respirační fyzioterapie. Volba jednotlivých technik závisí na akutním zdravotním stavu a schopnostech pacienta. Lze využívat techniky pasivní, s dopomocí i aktivní. Jednotlivé metody mohou být bez pomůcek, s pomůckami, nebo metody přístrojové. Klíčové je naučit jednotlivé techniky rodinné příslušníky pacienta, nebo pečující osoby. Techniky respirační fyzioterapie lze využívat u všech pacientů s SMA v kterékoliv fázi onemocnění a je nutné je využívat i u pacientů, kteří mají respirační systém zabezpečen pomocí neinvazivní či invazivní ventilační podpory (Neumannová, 2017).

### **2.3.7.3.2 Techniky respirační fyzioterapie**

Jednotlivé techniky jsou aplikovány v různých polohách, tak aby byla maximálně eliminovány zátěžové polohy pro dýchání. U pacientů v pokročilém stádiu onemocnění je nutné využívat různé polohovací pomůcky, stoličky, kočárky či vozíky, které zajistí optimální polohu těla (Neumannová, 2017).

#### **2.3.7.3.2.1 Neurofyziologická facilitace dýchání**

Je zaměřena na reedukaci a podporu správného dechového vzoru. K tomuto účelu se využívají metody, které reflexně stimulují dýchání (např. Vojtova reflexní lokomoce) a techniky spojené s exteroceptivní a proprioceptivní stimulací (např. kontaktní dýchání), při kterých lze aktivovat nádechovou i výdechovou fázi dechového cyklu (Neumannová, 2017).

#### **2.3.7.3.2.2 Respirační handling**

Představuje celodenní péči o dechový pohyb. Nejvíce se využívá do batolecího období. Jedná se o kombinaci manuálně podporovaného dechového vzoru spojeného s optimálním nastavením celého těla (Neumannová, 2017). Cílem respiračního handlingu je udržení hygieny dýchacích cest, prevence deformit hrudníku a ovlivnění motorických a posturálních vzorů trupu (Meadows, 2009). Respirační handling doprovází běžné aktivity denního života (Neumannová, 2017).

### **2.3.7.3.2.3 Komprese**

Aplikované rukou terapeuta, nebo pečující osoby mohou být pro podporu relaxace, výdechu a posunu sekretu v dýchacích cestách. Pro podporu expektorace je možné využít manuální komprese hrudníku, nebo kompresi v thorakoabdominální oblasti (Neumannová, 2017).

### **2.3.7.3.2.4 Výdech přes sešpulené rty a technika ústní brzdy**

Slouží k prevenci kolapsu dýchacích cest a ke stabilizaci dýchacích cest během výdechu. Tyto techniky se využívají zejména pro kontrolu kašle (Neumannová, 2017).

### **2.3.7.3.2.5 Asistovaná autogenní drenáž**

Je dechová technika, při které se odstraňuje bronchiální sekret z dýchacích cest prostřednictvím změn dechového objemu (Helper, 2020). Jde o kombinaci dýchání na různé úrovni dechového objemu s manuálním vedením dechového pohybu, pomocí něhož se dosahuje požadovaného dechového objemu (Neumannová, 2017). Tuto techniku lze cvičit vsedě nebo vleže. Základním principem je odlepit, sesbírat a evakuovat uvolněný sekret z dýchacích cest. Autogenní drenáž je dýchání formou pomalého inspira s inspirační pauzou, po které následuje pomalé dlouhé a svalově podpořené expirium pootevřenými ústy přes uvolněné horní cesty dýchací. Součástí asistované autogenní drenáže jsou manuální kontakt a manévry, automasáže, manuální pružení a jemné expirační komprese hrudníku. Autogenní drenáž může být zakončena huffingem (Smolíková, 2020).

### **2.3.7.3.2.6 Aktivní cyklus dechových technik (ACBT)**

Součástí aktivního cyklu dechových technik jsou 3 základní techniky – kontrolované dýchání, cvičení na zvýšení pružnosti hrudníku a techniku silového výdechu a huffingu. Tyto techniky je možné mezi sebou libovolně kombinovat podle potřeb a možností nemocného. Cvičení se provádí vsedě i vleže, kdekoliv a kdykoliv (Neumannová, 2017).

**Kontrolované dýchání** je technika podporující brániční dýchání s relaxací pomocných dýchacích svalů – bez cílené výdechové aktivace břišních svalů (Smolíková, 2020).

**Technika zvyšující pružnost hrudníku** je technika podporující inspirační fázi kašle. Jde o techniku s důrazem na maximální množství pomalu, nosem nebo ústy, nadechnutého vzduchu a krátce bez síly pasivně vyfouknutého výdechu ústy. Stimuluje zlepšení ventilačních parametrů v důsledku aktivace kolaterální alveolární ventilace (Smolíková, 2020).

**Technika silového výdechu** v sobě zahrnuje huffing a kontrolované dýchání. Huffing je

aktivní, svalově podpořený typ výdechu, který posunuje sekret z periferních dýchacích cest směrem do centrálních, odkud může snadno dojít k jeho expektoraci (Neumannová, 2017).

#### **2.3.7.3.2.7 Glosofaryngeální dýchání**

Slouží pro podporu nádechu. Jedná se o postupné nadechování, díky němuž se dostane do plic větší objem vzduchu, a tím se podpoří dostatečný nádech nezbytný pro efektivní expektoraci (Neumannová, 2017).

#### **2.3.7.3.3 Instrumentální techniky**

Dechové pomůcky jsou do terapie zařazovány podle věku a schopností pacienta. Pomocí těchto pomůcek lze ovlivnit nádech, nebo výdech pacienta.

**Pro podporu nádechu** lze využít pomůcky, na kterých je trénován dechový objem, nebo pomůcky, pomocí nichž je zvyšována síla dýchacích svalů. Pro takové účely je možné využít např. CliniFlo, Triflo, Breath Coach nebo Treshold Inspiratory muscle trainer (IMT) a Powerbreath. Pro trénink síly nádechu je velmi důležité, aby byl nastaven adekvátní odpor na pomůcce a aby se udělal vždy jen takový počet nádechů proti odporu, který nepovede ke svalové únavě. Při prvních aplikacích je vhodné kontrolovat saturaci hemoglobinu kyslíkem. U pacientů s SMA je spíše preferován koordinační trénink dýchacích svalů. U pacientů, u kterých není dostatečný nádech, je pro podporu nádechové fáze možné využít lung volume recruitment bag.

**Pro podporu výdechu** je možné využít Flow ball, Magic ball, TriFlo, Thera-PEP, nebo Pari-PEP-systém.

**Pro podporu expektorace** je vhodné aplikovat dechové pomůcky s oscilacemi – PARI O-PEP, Flutter, RC-Cornet, nebo Acapellu. Díky oscilacím je snazší odlepení sekretu ze stěny bronchu. Dýchání přes tyto pomůcky také pomáhá snazšímu posunu sekretu z periferních dýchacích cest směrem do centrálních, odkud již může být sekret odkašlán.

**Pro cílené posilování výdechových svalů** je vhodné využít Treshold Positive Expiratory Pressure (PEP). Na této pomůcce lze nastavit velikost odporu, čímž je možné nastavit adekvátní odpor, přes který bude pacient provádět trénink výdechových svalů. Zásady tréninku výdechových svalů jsou stejné jako pro trénink nádechových svalů. Pokud pacient s SMA není schopen obemknout rty náustek pomůcek, je možné aplikovat pomůcky přes obličejovou masku (Neumannová, 2017).

#### **2.3.7.3.4 Inhalace**

Inhalační léčbu indikuje ošetřující lékař, ale vlastní technika je nacvičována s fyzioterapeutem, který se zabývá dechovou technikou při samotné inhalaci. Účinky inhalace lze mnohonásobně umocnit metodami a technikami respirační fyzioterapie. (Smolíková, 2020) U malých dětí a nespolupracujících pacientů je preferována inhalace přes obličejovou masku. U spolupracujících pacientů, kteří jsou schopni obejmout rty náustek, je inhalační léčba aplikována s náustkem (Neumannová, 2017).

V průběhu inhalace lze využít mobilizační prvky pro uvolnění hrudníku, vliv polohy těla na dýchání, případně vliv pohybů na dýchání, volné dýchání nosem a ústy a prokládání inhalace odpočinkovými a úlevovými polohami. Před zahájením inhalace je nutné ujistit se o volné průchodnosti horních dýchacích cest (Smolíková, 2020). Inhalaci je vhodné spojit s kontaktním dýcháním, aby byl podpořen správný dechový stereotyp (Neumannová, 2017).

#### **2.3.8 Léková terapie spinální svalové atrofie**

Do roku 2016 byla SMA kauzálně neléčitelné onemocnění. Nyní jsou registrovány 3 kauzální léky. Léky nusinezren (Spinraza) a risdiplam (Evrysdi) zvyšují tvorbu SMN proteinu modulací transkripce mRNA genu SMN2. Musí se podávat opakovaně celoživotně. Lék onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) nahrazují chybějící gen SMN1 syntetickým genem, přeneseným do těla prostřednictvím virového vektoru. Nusinersen je v ČR hrazen zdravotní pojišťovnou pro všechny typy SMA i všechny věkové skupiny pacientů (Haberlová, 2020). Aplikován je intratekálně do bederní páteře. Léčba Spinrazou má předem přesně určené schéma podávání. První tři dávky jsou aplikovány po 14 dnech, další dávka se podává po měsíci a dále se lék aplikuje každé 4 měsíce (Hlavica, 2021). Risdiplam (Evrysdi) má oproti nusinezrenu výhodu v možnosti užívání tohoto léku orálně (první vyvinutý orální lék na SMA). V srpnu 2020 byl FDA schválen pro léčbu pacientů od dvou měsíců věku (Singh, 2021).

Jako hlavní rozhodující faktor určující terapeutický úspěch je včasné zahájení léčby. Včasná obnova hladiny SMN proteinů, nejlépe do tří postnatálních dnů, může zachránit fenotyp. V drtivé většině případů jsou však pacienti s SMA stále diagnostikováni se značným zpožděním, a to od 4 měsíců po nástupu příznaků u SMA I. typu až po více než 10 měsíců u SMA III. typu. Výsledkem je, že život prodlužující a zachraňující léčba je pacientům podána až ve stádiu pokročilé degenerace alfa motoneuronů a vykazuje tedy jen omezené účinky (Safari, 2019).

### **2.3.9 Hodnotící škály a testy pro pacienty s diagnózou Spinální svalová atrofie**

Před zahájením rehabilitační péče a během rehabilitace musí být posuzována a dokumentována progrese onemocnění. Tato dokumentace také představuje výchozí bod pro posuzování požadavku na financování péče zdravotní pojišťovnou. K dispozici je mnoho metod hodnocení, ale obvykle jsou rozděleny do tří širokých funkčních skupin; tj. „nonsitter“, „sitter“ a „walker“ (Vhisnumukkala, 2019).

#### **2.3.9.1 Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder (CHOP INTEND)**

Tato škála je funkční škála pro hodnocení neuromuskulárních poruch u dětí. Využívá se pro hodnocení motorických dovedností u dětí s SMA I. a II. typu od novorozeneckého věku do 4 let. Pro nedostatek jiných vhodných hodnotících škál lze CHOP INTEND aplikovat i u starších pacientů s pokročilou formou tohoto onemocnění. Vyšetřuje se 16 položek pro hodnocení motorických funkcí: spontánní hybnost dolních a horních končetin, schopnost a síla úchopu horních končetin, schopnost kontroly a pohybů hlavy vleže na zádech a v sedě s podporou trupu, otáčení na boky až břicho spontánně, nebo s dopomocí za horní, nebo dolní končetinu, flexe ramenních kloubů, flexe kyčlí a spinální (Galantův) reflex. Maximální dosažitelné skóre je 64 bodů. Každá položka je hodnocena na stupnici 0 – 4. Hodnotí se pravá a levá polovina těla zvlášť a do celkového skóre se započítává strana s lepším skóre. Stupněm 0 znamená bez reakce, stupeň 4 znamená kompletní reakce. Pokud nelze některou z položek testovat, z celkového skóre se odečte 4 a do záznamového formuláře se zapíše důvod, ze kterého nebyla daná položka testována. Hodnocení se provádí ve spolupráci s blízkou osobou pacienta (Švábová, 2020).

#### **2.3.9.2 Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded (HFMS)**

Původní Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS) byla vyvinuta v roce 2003 pro hodnocení pacientů s SMA II. typu a obsahovala 20 hodnotících položek. Aby mohla být využívána i pro hodnocení ambulantních pacientů s SMA III. typu, byla následně rozšířena o dalších 13 položek (Ramsey, 2019).

HFMS škálu lze tedy využít pro hodnocení pacientů sedících na vozíku s SMA II. a III. typu i pro chodící pacienty s SMA III. typu od věku 2 – 4 let. Každá z 33 položek je hodnocena na stupnici 0 – 2, kdy 0 znamená neschopnost testovanou položku provést, 1 znamená schopnost testovanou položku provést s přizpůsobením a 2 je

provedení bez modifikace. Pokud je testovaná položka hodnocena 2 body, musí ji pacient provést bez dopomoci druhé osoby, bez korzetu, ortézy pro dolní končetiny a bez obuvi. Každou položku lze testovat maximálně třikrát z důvodu zohlednění rychlejší unavitelnosti pacientů s SMA. Maximální dosažitelné skóre je 66 bodů. Za každou položku, kterou nelze u pacienta testovat se z celkového skóre odečtou 2 body a do záznamového formuláře se zapíše důvod, ze kterého nebyla daná položka testována.

HFMSSE testuje provedení poloh z neurovývojové řady: sed na lůžku, otáčení na boky až břicho a zpět, zvednutí hlavy na zádech a na břicho, přitažení pravé a levé končetiny k břichu, posazení z lehu na zádech a položení zpět, poloha na čtyřech, klek s nárokem dolní končetiny, postavení do stoje z polohy v lehu na zádech, stoj, chůze, dřep, výstup na 4 standardní schody, sestup ze 4 standardních schodů atd.

Při hodnocení je nutná spolupráce pacienta, případně i jeho rodičů. Zkušenější vyšetřující může některé položky hodnotit ze spontánního motorického projevu dítěte. Výhodou tohoto testování je srozumitelnost a nenáročnost na vybavení. Specifickou pomůckou je Hammersmithova lavice s nastavitelnou výškou, kterou lze nahradit cvičebním stolem, případně židlí (Švábová, 2020).

### **2.3.9.3 Revised Upper Limb Module (RULM)**

Tato hodnotící škála se využívá k hodnocení funkce horních končetin v běžných denních činnostech u chodících i nechodících pacientů s SMA II. a III. typu ve věku od 4 – 6 let. Hodnotí se 20 položek, maximální dosažitelné skóre je 37 bodů, 19 položek se hodnotí na stupnici 0 – 2, 1 položka může být hodnocena maximálně 1 bodem. Všechny hodnocené položky by měly být provedeny v čase 5 – 20 minut. Mezi hodnocené položky patří např. uchopit mince do dlaně, zvednou kelímek se zátěží 200 g k ústům, sundat víčko z plastové dózy, nakreslit svislou čáru do předkreslené kolonky atd. Toto testování děti převážně baví, protože ho berou jako soutěž (Švábová, 2020).

#### **2.3.9.4 6Minute Walk Test (6MWT)**

Tento test se využívá u pacientů s SMA III. a IV. typu. Provádí se u pacientů přibližně od 4 let. Hodnocení funkční vytrvalosti je důležitým doplňkem k celkovému vyšetření motoriky.

Hodnotí se vzdálenost v metrech, kterou pacient ujde za 6 minut. Během testu se posuzují změny v rychlosti chůze v průběhu testu, unavitelnost a zaznamenávají se pády. Testování se provádí na chodbě dlouhé minimálně 25 m. Potřebná vybavení jsou měřicí pásma, stopky a dva barevné kužely na označení dráhy. Měření se zpravidla provádí za dopomoci druhého terapeuta, nebo rodiče, který pacienta doprovází, motivuje ho a dohlíží na bezpečnost. Čas se zaznamenává při každé otočce. Pacient před testováním 10 minut odpočívá, musí mít vhodnou obuv, nesmí mít ortézy. Vyšetřovaný má jít jak jen nejrychleji dokáže, ale nesmí poklusávat, nebo běžet. Testování je možné z důvodu únavy, bezpečnosti, nebo s ohledem na zdravotní stav pacienta kdykoliv ukončit (Švábová, 2020).

### **2.3.10 Hodnocení míry soběstačnosti**

#### **2.3.10.1 Barthel index**

Barthel index je desetistupňová hodnotící škála využívána k hodnocení aktivit denního života (ADL). V klinické praxi je tato škála využívána k hodnocení výchozích schopností pacienta a objektivnímu hodnocení změn nastávajících po rehabilitaci (Duffy, 2013).



### **2.3.11 Rehabilitační péče o pacienty se spinální svalovou atrofií**

Rehabilitace je základním kamenem péče o pacienta s SMA a měla by být zahájena ihned po stanovení diagnózy. V rehabilitační péči o tyto pacienty je zásadní spolupráce multidisciplinárního týmu zahrnujícího dětské neurology, rehabilitační lékaře, fyzioterapeuty, ergoterapeuty, logopedy, a ortotiky. Klíčová je spolupráce pacientovy rodiny, která zajišťuje každodenní cvičení v domácím prostředí. Cílem rehabilitační péče je podpora a udržení co nejvyšší míry funkčnosti a soběstačnosti pacienta vzhledem k jeho věku a potřebám. Hlavním cílem je co nejvyšší kvalita života pacienta a jeho rodiny. Dále se rehabilitace zaměřuje na rozvoj a podporu motorických dovedností, zpomalení úbytku svalové síly, zajištění dechového komfortu, minimalizaci bolesti a prevenci vzniku zlomenin, kontraktur a deformit. Rehabilitační péče je tedy symptomatická a zaměřená na individuální potřeby konkrétního pacienta (Jánská, 2020).

Dosud neexistují konkrétní pokyny, které by vymezovaly typ, frekvenci, intenzitu a dobu trvání ideální fyzické zátěže pacientů s SMA. V současné době jsou podporovány studie, jejichž cílem je poskytnout konkrétnější informace pro rehabilitační terapii poskytovanou těmto pacientům (Dunway, 2016). V roce 2015 bylo studií prokázáno zlepšení svalové síly a motorických funkcí během cvičebního programu progresivního svalového tréninku u dětí s SMA typu II a III bez nežádoucích účinků souvisejících s léčbou (Lewelt, 2015). V roce 2016 bylo studií prokázáno, že dlouhodobé fyzické cvičení u myši s SMA typu III zvyšuje dobu přežití motoneuronů a odolnost svalů proti oslabení a svalové únavě (Chali et al., 2016). Je však důležité během práce s pacientem respektovat jeho unavitelnost (Jánská, 2020).

Základním kamenem rehabilitační péče je fyzioterapie. Ve fyzioterapii se využívají manuální postupy, fyzioterapeutické koncepty vycházející zejména z neurofyziologie, fyzikální terapie a balneoterapie. Ovlivnění funkčního deficitu pacienta je doménou ergoterapie (Kolář, 2020). Zásadní je také zajištění vhodných pomůcek – individuálně zhotovených ortéz na horní i dolní končetiny, trupové ortézy, vertikalizační stojany a mechanické, nebo elektrické vozíky (Jánská, 2020).

V následujících kapitolách budou popsány fyzioterapeutické metody a koncepty využívané u pacientů se spinální svalovou atrofií.

### **2.3.11.1 Kondiční cvičení**

Pravidelné kondiční cvičení je doporučováno u pacientů s III. typem SMA. Obecně je doporučováno až 30 minut aerobní zátěže v rekreační intenzitě. Další vhodné pohybové aktivity mohou být chůze, jízda na kole, elektrokole, nebo na motomedu, veslování a také jóga. Cílem je co nejdéle prodloužit období samostatné chůze. Kvůli vyšší míře unavitelnosti je nutné vyvarovat se přetížení a dbát na dostatečný odpočinek (Jánská, 2020).

### **2.3.11.2 Měkké a mobilizační techniky**

Měkké techniky se využívají k ošetření kůže, podkoží, fascií a svalů s cílem normalizovat jejich elasticitu a vzájemnou pohyblivost. Pohyb vlastní pohybové soustavy by nebyl možný, pokud by nebyl možný vzájemný pohyb všech měkkých tkání proti sobě ve smyslu jejich protažitelnosti a posunlivosti. Technika ošetření měkkých tkání spočívá v dosažení předpětí (bariéry), ve kterém setrváme bez změny tlaku a tahu dokud nenastane fenomén release (tání) (Lewit, 2003).

U dětí s SMA jsou takto ošetřovány měkké tkáně hrudního koše a oblasti krku. Pomocí přísuvné spirály lze masírovat mezižební prostory (Neumannová, 2017).

K uvolnění kloubních spojení jsou využívány mobilizační techniky (Neumannová, 2017). Účelem mobilizace je obnovení normální pohyblivosti v kloubu, včetně kloubní vůle. Při této technice je nutné dosáhnout předpětí (bariéry) v kloubu (buď ve smyslu kloubní vůle, nebo funkčního pohybu) a v předpětí vyčkávat při minimálním tlaku, nebo provádět drobný pérující pohyb (Lewit, 2003).

Pomocí těchto technik lze dosáhnout snížení napětí měkkých tkání, které mohou klást větší odpor pro nádech a zvyšovat tak únavu dýchacích svalů (Neumannová, 2017).

### **2.3.11.3 Protahování**

Protahování je ideální prevencí před vznikem svalových kontraktur. V rámci prevence kontraktur u pacientů se SMA je ideální protahování kombinovat s manuálními technikami, ortézováním, dlahováním, případně s využitím vertikalizačních stojanů. Doporučovaná frekvence protahování je u pacientů se SMA I. typu 5 – 7 x týdně po dobu 20 – 30 minut. U pacientů se SMA II. typu je doporučovaná frekvence 4 – 6 x týdně, u pacientů se SMA III. typu pak 2 – 3 týdně. U pacientů s III. typem SMA je nižší frekvence protahování možná díky větší pohybové aktivitě během dne. Pravidelná pohybová aktivita automaticky zajišťuje dynamické

protahování měkkých tkání. K tomu jak správně provádět protahování se zaměřením na riziková místa by měli být edukováni rodiče pacientů, či pečující osoba (Jánská, 2020).

#### **2.3.11.4 Míčková facilitace**

Míčková facilitace, neboli míčkování, je metoda vyvinuta českou fyzioterapeutkou Zdenou Jebavou.

Terapií prováděnou pomocí molitanových míčků lze docílit protažení a uvolnění svalů břišních, prsních, krčních svalů a svalů pánve, zad a ramenního pletence. Používá se zejména u dětí s respiračním onemocněním. Při terapii dochází k reflexnímu uvolnění hladké svaloviny bronchů, tím je umožněn snadnější výdech, ale zároveň dochází k facilitaci nádechu. Pomáhá k uvolnění nahromaděného hlenu a snadnému odkašlávání. Tlumí pocity dušnosti a nemožnosti se nadechnout. Uvolněná bránice dovoluje fyziologickou dechovou vlnu, břišní dýchání, zvýšení dechového objemu a snížení dechové frekvence. Tato metoda využívá teorie akupunkturních bodů a teorie závislosti mezi kontrakcí a relaxací svalů.

První objektivní výsledky jsou prokazatelné až po několika měsících pravidelné terapie. Pokud je tato terapie prováděna rodičem nemocného dítěte, má nesporný psychoterapeutický efekt (Bílková, 2011).

#### **2.3.11.5 Metody na neurofyziologickém podkladě**

##### **2.3.11.5.1 Vojtův princip: reflexní lokomoce**

Na základě pozorování a vlastních zkušeností položil český neurolog Václav Vojta v 50. letech 20. století základy této metody, respektive diagnostického a terapeutického principu. Podkladem této metody je vývojová kineziologie. Profesor Vojta vycházel z představy, že základní hybné vzory jsou geneticky programovány v centrálním nervovém systému každého jedince. Tyto globální hybné vzory má jedinec k dispozici pro vzpřímení a pohyb vpřed (tj. lokomoci) (Kolář, 2020).

Pomocí globálních lokomočních vzorů reflexního plazení a otáčení se aktivuje příčně pruhované svalstvo celého těla. Zároveň se aktivuje CNS od svých nejnižších až po nejvyšší roviny řízení (Vojta, 2020). Při poruchách CNS a pohybové soustavy je spontánní zapojení těchto vzorů omezeno. Pomocí Vojtovy metody je možné aktivovat CNS s cílem znovuobnovit vrozené fyziologické pohybové vzory.

Přesným zásahem z periferie (aferentací) je vyvolána přesná motorická odpověď (eferentace). V určitých výchozích polohách provádí terapeut manuální aplikaci tlaku na přesně definovaná místa – spoušťové zóny – s cílem vyvolání automatických reflexních pohybů (reflexní plazení a otáčení). Časovou a prostorovou sumací aferentních podnětů lze docílit motorických odpovědí, které nejsou nahodilé, ale zákonité a pravidelné. Jednotlivé pohyby připomínají pohyby, které jedince během ontogenetického vývoje dovedly do vzpřímeného držení těla a chůze (Kolář, 2020).

Mechanismy, nebo neurobiologický základ, který je základem pozorovaných účinků Vojtovy terapie, stále není zcela objasněn. Profesor Vojta předpokládal, že pod mozkovým kmenem může být staré fylogenetické „lokomoční centrum“ koordinující jednotlivé reakce. Na základě studií využívajících funkční magnetickou rezonanci se spekuluje o tom, že klíčovou roli ve Vojtově terapii hraje pontomedulární retikulární formace (Epple, 2020).

Vojtova metoda je stěžejní zejména u dětí, včetně novorozenců a kojenců, protože při její aplikaci není nutná vědomá spolupráce pacienta. Navíc je vhodnou metodou i u imobilních pacientů. U dětí se spinální svalovou atrofií je Vojtova metoda možností, jak ovlivnit dýchání a zvýšit vitální kapacitu plic prostřednictvím aktivace respiračního svalstva. Zásadní je také aktivace svalových souher paretických svalů a udržování funkce ještě zachovalých svalů. Mezi další účinky patří prokrvení periferních struktur a možnost ovlivnění vegetativních funkcí vnitřních orgánů (Kočová, 2017).

#### **2.3.11.5.2 Proprioreceptivní neuromuskulární facilitace**

Metodu proprioreceptivní neuromuskulární facilitace (PNF) vypracoval americký lékař a neurofyziolog Herman Kabat. Významnou roli v rozšíření této metody sehráli fyzioterapeutky Margaret Knott a Dorothy Voss (Kočová, 2017).

Tato metoda usnadňuje reakci neurosvalového mechanismu prostřednictvím aferentních impulzů aferentních impulzů z proprioreceptivních orgánů. (Pavlů). Kromě toho jsou míšní motoneurony facilitovány také prostřednictvím eferentních impulzů z mozkových center, které reagují na aferentní impulzy z taktilních, zrakových a sluchových exteroceptorů. (Kočová, 2017).

Při této technice terapeut dosahuje potřebné stimulace využitím vhodných povelů k pohybu, zrakové kontroly (pacient sleduje prováděný pohyb) a využitím facilitačních mechanismů, mezi které patří: odpor, maximální odpor, manuální kontakt, protažení aj.

Protahování v PNF je v literatuře uváděno jako nejefektivnější technika protahování, pokud je cílem zvýšit ROM, zejména s ohledem na krátkodobé změny v rozsahu pohybu (Sharman, 2006).

Metoda vychází z přirozených pohybů běžného života. Pohyby jsou prováděny v tzv. sdružených pohybových vzorcích, které mají diagonální a spirální charakter. V těchto vzorcích se pohybu účastní celé svalové komplexy a pohyb probíhá v několika kloubech současně (Holubářová, 2011).

U pacientů se spinální svalovou atrofií se v rámci metody PNF využívá zejména fenomén iradiace. Při tomto fenoménu dochází k rozšíření aktivity ze silnějších svalů (svalů, které mají zachovalý větší počet motorických jednotek) na svaly oslabené vlivem degenerace motoneuronů. U imobilních pacientů se pasivním prováděním pohybových vzorů udržuje rozsah pohybu v kloubech ve všech třech (na sebe kolmých) rovinách a předchází se tak vzniku kontraktur. Výhodou této metody je možnost jejího využití v různých fázích onemocnění a možnosti přizpůsobit použité techniky a facilitační prvky aktuálním možnostem pacienta (Kočová, 2017).

### **2.3.11.5.3 Bobath Koncept**

Vývoj konceptu manželů Bobathových začal v roce 1943, kdy byla Berta Bobathová požádána, aby ošetřovala pacienta po prodělané cévní mozkové příhodě. Berta pozorováním, pokusem a omylem vypracovala přístup ke každodenní péči zejména o neurologické pacienty. Vzdělávala pečující osoby pacientů v manipulaci, v každodenních aktivitách jako je koupání, oblékání, v nošení dětí a podobně. Důrazně prosazovala spolupráci multidisciplinárního týmu, zejména fyzioterapeutů, ergoterapeutů a logopedů. Bertin manžel Karel Bobath se snažil objasnit neurofyziologický podklad jejího pozorování a léčby (Gjelsvik, 2016).

Základem této metody je podrobné vyšetření zaměřené na denní aktivity pacienta, zhodnocení dovedností, které pacient zvládne bez dopomoci, případně určení míry dopomoci, kterou pacient potřebuje, či co vůbec nezvládne. Na základě tohoto vyšetření se stanovuje terapeutický plán a cíl terapie.

Klíčová je technika handlingu. Pomocí něj lze optimalizovat patologický tonus svalů. Handling se učí zejména rodiče k optimální manipulaci s dětmi během oblékání, hrání si a všedních denních činnostech, tak aby byl podpořen správný vývoj dítěte (Bílková, 2011).

### **2.3.11.5 Dynamická neuromuskulární stabilizace**

Zakladatelem Dynamické neuromuskulární stabilizace (DNS) je prof. PaedDr. Pavel Kolář, Ph.D. Tento koncept je založen na principech vývojové kineziologie. Pomocí znalostí principů vývojové kineziologie lze provádět diagnostiku a terapii funkčních poruch. DNS pracuje s pohybovými stereotypy – těmi správnými i těmi nekvalitními.

Cílem je nevhodné pohybové stereotypy v CNS přeprogramovat na správné (Bílková, 2011). K tomu se využívá plasticity mozku a možnosti aktivovat přirozený motorický vzor (Kobesova, 2014).

V tomto konceptu hraje významnou roli hluboký stabilizační systém páteře (HSSP) a schopnost HSSP aktivovat. V důsledku nedostatečné aktivace svalů HSSP dochází k přetěžování svalů, sloužících primárně k lokomoci. Tyto svaly přebírají funkci svalů stabilizačních a v důsledku toho dochází dříve či později ke vzniku funkční poruchy, nebo k jejich strukturálnímu poškození. Funkční porucha, nebo toto poškození má zpětně negativní vliv na svaly hlubokého stabilizačního systému páteře. Další funkcí HSSP je udržení kloubů ve správném centrovaném postavení během jakéhokoliv pohybu. DNS se také zabývá dysfunkcí svalů. Při řešení funkčních poruch se pacient učí správnou funkční aktivaci svalových řetězců (Bílková, 2011).

Obecným cílem konceptu dynamické neuromuskulární stabilizace je nejen změnit globální funkci, zlepšit stabilitu a rovnováhu nezbytnou pro pohyb a každodenní úkoly, ale také dlouhodobé zlepšování funkce a úleva od bolesti (Kobesova, 2014).

### **2.3.11.5.6 Senzomotorická stimulace**

Senzomotorická stimulace je metoda, na které začal pracovat prof. Václav Janda ve spolupráci s M. Vávrovou kolem roku 1970. Metoda je založena na poznatku vzájemné provázanosti aferentního a eferentního systému při řízení pohybu. Řada autorů popsala vliv poruch aferentace na pohyb a vznik nestabilního kloubu.

Tato metoda se tedy využívá k řešení funkčních poruch pohybového aparátu, zvláště stabilizačních svalů. Technika senzomotorické stimulace zahrnuje soustavu balančních cviků prováděných v různých posturálních polohách. Zdrojem aferentace jsou informace z kožních exteroceptorů a proprioreceptorů svalů a šlach. Během cvičení se postupně zvyšují nároky na pacienta podle popsané metodické řady tak, aby byly vyčerpány všechny možnosti pro úpravu poruch pohybového aparátu.

Hlavním cílem cvičení je zlepšení svalové koordinace, zrychlení nástupu svalové kontrakce, ovlivnění poruch propriorecepce doprovázející neurologická onemocnění, úprava

poruch rovnováhy, začlenění nových pohybových programů do běžných denních aktivit. Z metodických přístupů se využívá malá noha, posturální korekce ve stoji, cvičení zaměřená na nácvik správného držení těla pomocí přesunů těžiště těla a cvičení na balančních plochách, případně na balančních sandálech.

Cvičí se naboso, začíná se s cvičením na pevné podložce a postupně se přechází na labilní plochy. Nejprve se provádí korekce distálních částí těla a postupuje se proximálně. Pacient by během cvičení neměl cítit bolest, ani pocit fyzické, nebo psychické únavy (Veverková, 2020).

Senzomotorická stimulace je vhodná pro pacienty s SMA II. a III. typu, které jsou ve věku, kdy dokážou komunikovat a spolupracovat s terapeutem. Důležitým aspektem je to, že toto cvičení, při kterém se využívá řada pomůcek, ve většině případů děti zaujme a baví. Další výhodou je možnost provádění cviků v domácím prostředí (Kočová, 2017).

### **2.3.11.6 Hydrokinezioterapie**

Hydrokinezioterapie, nebo také aquaterapie je pohybová léčba ve vodním prostředí. Léčebná tělesná výchova ve vodním prostředí velmi pozitivně přispívá ke zlepšení hybnosti a zvýšení fyzické zdatnosti pacientů (Nosková, 2017). Voda poskytuje jedinečné prostředí, které umožňuje cvičení bez namáhání kloubů a bez obav z pádu. Pro obecné rehabilitační účely se cvičení provádí v teplé vodě (tzn. nad 30°C). Ve vodě lze provádět aerobní cvičení, posilování svalů končetin i hlubokého stabilizačního systému, strečink zaměřený na zvýšení rozsahu pohybu v kloubech, nebo balanční cvičení zaměřené na nácvik stability. Cvičení ve vodě umožňuje pacientům provádět pohyby, které pro ně na souši nejsou proveditelné (Plecash, 2014). Vztlak vody podporuje relaxaci svalů. Navíc je prokázán příznivý vliv na rozvoj termoregulačních schopností a díky otužování se zvyšuje obranyschopnost organismu.

Délka cvičební jednotky závisí na aktuálním stavu pacienta, obvykle se pohybuje od 20 – 30 minut, s připočítáním 10 minut potřebných na rozehtání organismu. K cvičení lze využívat řadu nadlehčovacích pomůcek, plováků a neoprenových pomůcek zamezujících prochladnutí. Během cvičení i pohybu v okolí bazénu je nutné dbát zvýšené opatrnosti (Nosková, 2017).

Pobyt pacientů, zejména dětí, ve vodě nesmí vyvolávat napětí a strach. Znalost správných úchopů a šetrné zacházení je rozhodujícím faktorem pro snížení psychické tenze ve vodě. Neméně důležitá je kontrola správného dýchání během všech aktivit ve vodě (Nosková, 2017).

Již v roce 1986 byly prokázány příznivé účinky hydrokinezioterapie vedle individuální fyzioterapie u pacientů s SMA (Bussi, Mangosio, 1986).

Autoři studie z roku 1996 se domnívají, že hydrokinezioterapie jednoznačně napomáhá zpomalit progresi sekundárních deformit u pacientů s SMA. Studie se účastnilo 50 pacientů s SMA, kteří se po dobu dvou let intenzivně věnovali právě cvičení v bazénu. U všech pacientů došlo k určité progresi deformit, ale svalová síla všech pacientů zůstala stejná, nebo se zvýšila. Zvýšení svalové síly bylo pozorováno zejména u proximálních svalů dolních končetin. Významný efekt měla hydrokinezioterapie na hodnocení sebeobsluhy v rámci ADL podle Barthel indexu (Cunha et al., 1996).

Ke kontraindikacím hydrokinezioterapie patří porušení integrity kůže většího rozsahu, zánětlivé, nebo infekční onemocnění kůže, infekční, nebo febrilní stavy, kardiální, nebo respirační insuficience, hydrofobie a inkontinence stolice. Inkontinence moči kontraindikací není v případě využití speciálních plavacích plenek (Nosková, 2017).

### **2.3.11.6 Hipoterapie**

Hipoterapie je komplexní metoda léčebné rehabilitace vycházející z neurofyziologických poznatků, která pro léčebné účely využívá koně. Tato terapie se řadí k proprioreceptivním neuromuskulárně facilitačním metodám. Zahrnuje hiporehabilitaci, léčebné pedagogické ježdění a sportovní ježdění postižených (Nosková, 2017). Hipoterapie umožňuje rozvoj aferentních, smyslových, motorických a kognitivních funkcí. Rovněž dochází k podpoře stability, rovnováhy a svalové síly (Bravo, 2020).

Hipoterapii lze využít u pacientů se všemi typy SMA. U pacientů s SMA, kteří nejsou schopni samostatného sedu a držení hlavy se využívá stimulačního polohování a asistovaného sedu na koňském hřbetu. Kontraindikací je pouze fixovaná skolióza a fixovaná hrudní kyfóza (Nosková, 2017).



Obrovský význam hipoterapie spočívá v tom, že představuje formu rehabilitace, která může dětského pacienta těšit a nepředstavuje pro něj pouze pravidelnou povinnost, nebo dokonce utrpení (Nosková, 2017).

### **2.3.12 Lázeňská péče u pacientů se Spinální svalovou atrofií**

Lázeňské pobyty většinou bývají pacientům se SMA předepisovány v délce 4 týdnů. Mezi lázně zaměřující se na tuto problematiku se řadí Hamzova léčebna v Košumberku, Sanatoria Klimkovice, či Jánské lázně. Dále je možné využít soukromých rehabilitačních zařízení, kam patří např. Axon, ACT klinika a další. Ve všech zařízeních by mělo docházet nejen k fyzioterapii, ale také k ergoterapii, hydroterapii a masážím. Lázně by měly tyto pacienty zajistit kvalitními zdravotnickými pomůckami a je zde prostor pro konzultaci ohledně adekvátních pomůcek a zařízení ke zlepšení kvality života a samostatnosti pacienta (Jánská, 2020).

### **2.3.13 Ergoterapie u pacientů se Spinální svalovou atrofií**

Ergoterapie je nedílnou součástí rehabilitace u dětí se spinální svalovou atrofií. Cílem je hravým a kreativním způsobem zlepšit jejich kvalitu života, zejména v oblasti jemné motoriky a dosáhnout maximální možné míry soběstačnosti v sebeobslužných dovednostech.

Během terapie je zásadní vhodná poloha pacienta. Začíná se v polohách, které dítě posturálně zvládá. V této poloze je dítě stabilizováno tak, aby mohlo vzpřímeně držet hlavu ve střední linii, mělo trup natažený a volné ruce. K těmto účelům je možné využít řadu polohovacích pomůcek. Všechny činnosti jsou voleny tak, aby byly pro děti zábavné a přiměřené jejich věku a omezení. Nedílnou částí práce ergoterapeuta je adekvátní úprava domácího prostředí pro potřeby pacient tak, aby byla maximálně podpořena jeho soběstačnost.

Ergoterapeut pomáhá při výběru lokomočních pomůcek. Při tom spolupracuje s fyzioterapeutem, rodinou a zástupci firem poskytujících kompenzační pomůcky. Společně potom vybírají mechanický, či elektrický vozík (Kočová, 2017).

### **2.3.14 Vhodné kompenzační pomůcky pro pacienty se Spinální svalovou atrofií**

Kompenzační pomůcky umožňují, nebo usnadňují provádění základních všedních denních činností pacienta v domácím prostředí. Kompenzační pomůcky lze rozdělit na pomůcky určené k lokomoci, pomůcky pro sebeobsluhu, pomůcky pro vzdělání a práci a pomůcky pro sociální činnosti. Pacienti, kteří používají kompenzační pomůcky, jsou na tom podstatně lépe než pacienti, kteří pomůcky nepoužívají. Díky kompenzačním pomůckám je možné pacienty s SMA integrovat do společnosti (Kočová, 2017).

Mezi nejčastěji využívané pomůcky u dětí s SMA patří:

**Kompenzační pomůcka stander – vertikalizační zařízení** – tato pomůcka pacientovi umožňuje stejnou možnost mobility jako vozíček, přičemž drží tělo ve vzpřímené poloze. Zvyšuje tak samostatnost, zlepšuje aktivaci svalstva trupu a horních končetin.

**Odlehčený mechanický vozík** – vozík je tak lehký, že i vel mi malá síla dítěte, které nemusí mít postižené jen dolní končetiny, ale částečně i ruce, byla schopna vozík pohánět a ovládat.

**Elektrický vozík** – v případě, že se pacient již nezvládá samostatně pohybovat na mechanickém vozíku, je třeba pořídit elektrický vozík (Kočová, 2017).

Kompenzační pomůcky je možné financovat prostřednictvím úřadu práce (jednorázový příspěvek na opatření zvláštní pomůcky), prostřednictvím zdravotní pojišťovny, nebo prostřednictvím nadací, nadačních fondů a sponzorů (Kočová, 2017).

## **3 Praktická část**

### **3.1 Cíl práce**

Cílem mé bakalářské práce je sestavení individuálního fyzioterapeutického postupu u pacientů se Spinální svalovou atrofií v dětském věku.

### **3.2 Metody zpracování bakalářské práce**

Bakalářská práce je teoreticko-praktická. Praktická část práce obsahuje kazuistiky dvou dětských pacientů s diagnózou Spinální svalová atrofie III. typu. U těchto pacientů bylo provedeno vstupní vyšetření zahrnující kineziologický rozbor a funkční testování (HFMS, 6MWT, BI, brániční a extenční test). Následovalo 5 terapií, které probíhaly jednou týdně v domácím prostředí pacientů. Během těchto týdnů s pacienty cvičili dle mých instrukcí i rodiče alespoň 2x týdně. Po pěti týdnech byl znovu proveden kineziologický rozbor a funkční testování.

Na základě informací, které jsem získala z literatury při zpracování teoretické části práce a vstupního vyšetření jsem pro tyto pacienty sestavila individuální plán terapií tak, aby vyhovoval jejich potřebám.

### 3.3 Kazuistika č. 1

Pacient: - chlapec, rok narození 2007

**Diagnóza:** G12 – Spinální svalová atrofie

#### **Anamnéza:**

RO: - matka – rok narození 1974, otec – rok narození 1971, oba rodiče zdraví přenašeči genu pro SMA, bratr - recesivní homozygot genu pro SMA, bez symptomů

OA: - Dítě z 2. fyziologické gravidity, porod spontánní, 10 dní před plánovaným termínem porodu. V 10. měsících věku začíná atypický stereotyp chůze po špičkách, chůze po špičkách přetrvává, časté žadonění vzít na ruku, při nástupu do školky nezvládá s ostatními dětmi držet tempo během fyzických aktivit, časté pády. Proběhla řada vyšetření u pediatrů, ortopeda, rehabilitačního lékaře a neurologů, fyzický stav přisuzován opožděnému motorickému vývoji. V roce 2015 dětským neurologem diagnostikována SMA III. typu. V roce 2019 zahájena léčba lékem Spinraza.

Během dětství žádná závažná onemocnění, úrazy, ani operace.

AA: - nejuje

FA: - Spinraza aplikována intratekálně jednou za 4 měsíce (naposledy: prosinec 2021)

SA: - žák 8. ročníku ZŠ, bydliště v rodinném dvoupatrovém domku s oběma rodiči a starším bratrem, dětský pokoj a koupelna v druhém patře

SPA: - denně chůze cca 2 k m (cesta do školy a domů), chůze po schodech – cca 50 schodů, jízda na rotopedu (v dny bez zátěže 2 km, po zátěži 1 km) – několikrát týdně podle subjektivní únavy, při překonávání delší vzdálenosti, nebo náročnějšího terénu využívání odlehčeného mechanického vozíku

NO: Spinální svalová atrofie III. typu

### 3.3.1 Vstupní vyšetření

Status praesens

Datum vyšetření: 22.10.2021

Obj.: - pacient je při vědomí, orientovaný osobou, časem i místem, komunikuje a spolupracuje.

Subj.: - zvýšená svalová únava svalů dolních končetin definována bolestí, při zátěži nastává bolest dolních končetin, po překročení této hranice může následovat pád, nebo únava přetrvávající i několik následujících dní, při chůzi po špičkách subjektivně pociťována větší míra stability než při chůzi po patách, chůze s iniciálním nárokem na patu je pro pacienta nekomfortní a nestabilní. Jako největší problém udává snížený práh unavitelnosti. Pacient by si přál ujít větší vzdálenost bez nutnosti odpočinku.

#### Kineziologický rozbor

##### Aspekční vyšetření:

- Somatotyp: endomorf
- Kůže: barva fyziologická, bez cyanózy, ikteru, hematomů
- Dýchání: pravidelné, fyziologická frekvence, převládá abdominální dýchání
- Hodnocení postury:

Zpředu: - otlaky na dorzální straně prstů u nohou, hypotrofie přední skupiny svalů stehna, pupík tažen k pravému hornímu kvadrantu, levá taile rozevřenější než pravá, pravé rameno výš než levé

Zboku: - rekurvace kolenních kloubů, zvětšená bederní lordóza, zvětšená hrudní kyfóza, protrakce ramen, předsunuté držení hlavy

Ze zad: - pseudohypertrofie lýtek, hypotrofie gluteálních svalů, scapulae alatae

##### Palpační vyšetření:

Kůže: v oblasti DKK palpačně nebolestivá, teplota a potivost fyziologická, bez HAZ

Svaly: tonus svalstva horních končetin a trupu fyziologický, svalstvo stehna a pánve hypotonické, pseudohypertrofie lýtek

**Antropometrie:**

Výška: 164 cm

Váha: 65 kg

BMI: 24,17 (horní hranice normy)

Délky horních i dolních končetin je symetrické. Obvody horních končetin jsou také symetrické. Obvod stehna pravé dolní končetiny je o 2 cm větší, než obvod stehna levé dolní končetiny. Obvod lýtka pravé dolní končetiny je o 1 cm větší než obvod lýtka levé dolní končetiny.

**Goniometrie:**

Rozsahy pohybu jsou kromě kyčelního kloubu fyziologické. V obou kyčelních kloubech je omezena zejména flexe – aktivní i pasivní. Goniometrické měření viz příloha č. 1.

**Svalová síla:**

Vzhledem k zvýšené unavitelnosti a náročnosti změn poloh těla pro pacienta, byla svalová síla horních končetin a trupu vyšetřena jen orientačně.

- vyšetření síly stisku pravé i levé ruky je orientačně na stupni 5

- svalová síla horních končetin je orientačně na stupni 5

- svalová síla trupu je orientačně na stupni 3 – 4

- při vyšetření flexe kyčelního kloubu pacient potřebuje dopomoc se zahájením pohybu, zbytek rozsahu pohybu dokáže dokončit sám

(stupeň 5 - 100 % svalové síly, stupeň 4 - 75 % svalové síly, stupeň 3 - 50 % svalové síly)

**Vyšetření svalové síly dle Jandy:**

U pacienta bilaterálně dominuje snížení svalové síly zejména v oblasti přední skupiny svalů stehna, adduktorů, abduktorů a rotátorů kyčelního kloubu. Měření svalové síly viz příloha č. 2.

### **Vyšetření svalového zkrácení:**

Testování zkrácených svalů dle Jandy: - m. gastrocnemius l. sin. - 2

- m. soleus sin. – 2
- hamstringy bilat. – 2
- adduktory – 1
- m. iliopsoas - 1
- paravertebrální zádové svaly - 2
- mm. pectorales – 1

### **Základní neurologické vyšetření:**

- pacient lucidní, orientovaný
- bez fatické poruchy či dysartrie
- zorné pole bez výpadku
- bulby ve středním postavení, volně plynule pohyblivé všemi směry, izokorie, bez nystagmu a diplopie
- hybnost obličeje bez omezení, symetrická
- plazí jazyk středem, beze změn trofiky a bez fascikulací
- vyšetření spasticity a rigidity HKK negativní
- bicipitový a tricipitový reflex symetricky výbavný
- Dufourův příznak negativní
- Mingazziniho příznak pozitivní
- taxe prst – nos: u obou HKK pohyb s mírným tremorem v celém rozsahu pohybu
- vyšetření spasticity a rigidity DKK negativní
- Patelární a medioplantární reflex oboustranně nevýbavný
- Babinského příznak negativní
- taktilní cití bez výpadku
- Rombergova zkouška negativní

### **Vyšetření mobility:**

Pacient samostatně zvládá přesuny po celém domě, cestu do školy a ze školy (cca 2 km). K přesunům delší vzdálenosti, nebo náročnějšího terénu využívá odlehčeného mechanického vozíku. Chůzi do schodů i ze schody zvládá samostatně s přísunem, musí se přidržovat zábradlí. Vertikalizace z lehu do sedu pro pacienta nepředstavuje problém. Vertikalizaci z lehu, nebo sedu do stoje provádí pro sebe typickým stereotypem pře klek na kolenou a vzepřením se o oporu. Z polohy ve stoje do lehu přechází také stereotypem přes klek s oporou. Při pokusu o dřep pacient provede maximální flexi v kyčelních a kolenních kloubech cca 20 stupňů. Pokud by provedl flexi většího rozsahu, dolní končetiny by váhu těla neudržely. Stabilita je snížena.

### **Vyšetření stoje:**

Stoj o širší bázi. Při stoji spatném mírné titubace, které nejsou zvýrazněny během zavření očí (Rombergův test negativní). Stoj na jedné noze není možný z důvodu neudržení stability. Při tandemovém stoji výrazné titubace.

### **Vyšetření chůze:**

Pacient zvládá chůzi do vzdálenosti 2 km samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Má atypický stereotyp chůze po špičkách. Iniciální kontakt nohy ve stojné fázi chůze není přes patu, ale přes špičku. Během stojné fáze chůze nedojde k úplnému kontaktu plosky nohy s podložkou. Chůzi s iniciálním kontaktem přes patu pacient zvládne, ale subjektivně ji vnímá jako nekomfortní a méně stabilní než chůzi po špičkách. Délka kroku symetrická, chůze je rytmická, tempo je přiměřené. Při chůzi dochází k synkinézám horních končetin, které jsou výraznější při snaze o chůzi po patách, nebo při snaze o rychlejší tempo. Chůzi po schodech pacient provádí bez střídání dolních končetin (nakročení pravou dolní končetinou) s oporou o zábradlí.



**ADL:** - Pacient samostatně zvládá všechny pADL i iADL. Po domě se pohybuje bez kompenzačních pomůcek. Náročnější přesuny např. do vany, nebo ze schodů vykonává samostatně, ale za dohledu rodičů z důvodu zvýšeného rizika pádu. Přesuny do školy a ze školy zvládá samostatně bez kompenzačních pomůcek, při přesunech delší vzdálenosti, nebo náročného terénu využívá odlehčený mechanický vozík, buď za pomoci druhé osoby, nebo jej ovládá sám. Jemná motorika zhoršena v důsledku tremoru aker horních končetin. Hodnocení soběstačnosti v ADL podle Barthel indexu 100 bodů.

#### **Funkční testování:**

**6 minutový test chůze** – 298 m

**Hammersmith Functional Motor Scale** – 54

**Barthel index** – 100

**Brániční test** – odchylky: téměř bez aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek

**Test extenze** – odchylky: antevrezte pánve, hyperlordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, výrazná aktivace gluteálních svalů a hamstringů

### **3.3.2 Závěr vstupního vyšetření**

Pacient se Spinální svalovou atrofií III. typu diagnostikovanou v roce 2015 léčený od roku 2019 lékem Spinraza. V klinickém obraze pacienta dominuje snížení svalové síly v oblasti přední skupiny svalů stehna, atypický stereotyp chůze, chůze po schodech s přísunem dolních končetin, snížená stabilita a tremor aker horních končetin. Pacient dokáže stát cca 10 minut bez opory. Síla svalů trupu a horních končetin je orientačně fyziologická. Rozsahy pohybu jsou kromě kyčelního kloubu fyziologické. Výrazně zkrácené jsou svaly zadní skupiny stehna a m. triceps surae. Pacient je samostatný ve všech pADL i iADL, při přesunech po domě i do školy a ze školy.

### **3.3.3 Průběh terapií**

#### **Stanovení cílů fyzioterapie:**

##### **Krátkodobé cíle:**

- zvýšit svalovou sílu přední skupiny stehna
- zvětšit ROM kyčelního kloubu
- udržení ROM ostatních kloubů
- posílení HSSP
- zlepšení stability
- prevence svalového zkrácení

##### **Dlouhodobý cíl:**

- zlepšení celkové kondice a vytrvalosti
- udržet pacienta co nejdéle schopného samostatné chůze bez kompenzačních pomůcek

#### **Plán terapie:**

##### **Krátkodobý plán:**

- aktivní cvičení zaměřené na posílení svalů dolních končetin, zejména přední skupiny svalů stehna
- pasivní protahování zadní skupiny svalů stehna a m. triceps surae
- aktivace hlubokého stabilizačního systému
- nácvik koordinace a stability
- aerobní cvičení s účelem udržení kondice
- edukace pacienta a rodiny

##### **Dlouhodobý plán:**

- strečink celého těla s účelem udržet ROM všech kloubů a prevence svalového zkrácení
- aktivní posilování svalů dolních končetin
- aktivní posilování svalů horních končetin a trupu
- aktivní posilování hlubokého stabilizačního systému
- aerobní cvičení s účelem zlepšení celkové kondice a vytrvalosti
- zařazení pravidelného kondičního a posilovacího cvičení do života pacienta

### **Návrh terapie:**

- strečink celého těla s účelem udržet ROM všech kloubů a prevence svalového zkrácení
- aktivní posilování DKK, HKK a trupu
- PNF: - dolních končetin za účelem zvětšení ROM v kyčelním kloubu a posílení svalů dolních končetin
- Bobath koncept: – využití placingu trupu a balančních cvičení za účelem nácviku stability a koordinace
- DNS: - aktivace a posílení hlubokého stabilizačního systému
- aerobní cvičení – jízda na rotopedu
- autoterapie – strečink zaměřený na hamstringy, paravertebrální a pectorální svaly, m. triceps surae a m. iliopsoas
- edukace rodičů jak dopomáhat při aktivním posilování DKK, HKK a trupu

### **Průběh terapií:**

#### **1. Terapie – 22.10.2021**

Seznámení s pacientem a jeho rodinou. Odběr anamnézy, vstupní kineziologický rozbor a provedení funkčního testování – Hammersmith Functional Motor Scale. Konzultace cílů terapie s pacientem a jeho rodinou.

#### **2. Terapie – 28.10.2021**

Provedení 6 minutového testu chůze. Pasivní protažení m. Triceps Surae a Hamstringů. Balanční cvičení a placingu trupu podle Bobath konceptu. Zařazení 1. cviku na posílení mezilopatkových svalů s využitím Thera bandu 10 – 15x, 3 série)

#### **3. Terapie – 5.11.2021**

Pasivní protažení m. Triceps Surae, Hamstringů, m. Iliopsoas a m. Pectoralis (edukace jak samostatně m. Pectoralis protahovat). Aktivace plosky nohy. Balanční cvičení na balanční podložce. Aktivní posilování s dopomocí svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Pasivní pohyby do plného rozsahu flexe v kyčelním kloubu v kombinaci s excentrickou kontrakcí flexorů kyčle. Edukace rodičů jak provádět protažení zkrácených svalů.

#### **4. Terapie – 12.11.2021**

Poloha 3. měsíčního dítěte z konceptu DNS (opora DKK o gymnastický míč) – nácvik lokalizovaného abdominálního dýchání, aktivace HSSP, nácvik dechové vlny. Pasivní protažení m. triceps surae, hamstringů a m. iliopsoas. Placing trupu podle Bobath konceptu. Aktivní posilování s dopomocí svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Pasivní pohyby do plného rozsahu flexe v kyčelním kloubu v kombinaci s excentrickou kontrakcí flexorů kyčle. Edukace rodičů jak provést dopomoc při aktivním posilování svalů DKK a jak provádět pasivní flexi v kyčelním kloubu.

#### **5. Terapie – 19.11.2021**

Pasivní protažení m. triceps surae, hamstringů a m. iliopsoas. Stabilizační cvičení, kdy se pacient nesmí vychýlit v diagonálním směru. Aktivní posilování s dopomocí svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Pasivní pohyby do plného rozsahu flexe v kyčelním kloubu v kombinaci s excentrickou kontrakcí flexorů kyčle. Jízda na rotopedu – 2,3 km. Po jízdě na rotopedu pacient začal pociťovat výraznou únavu a bolest lýtkových svalů.

#### **6. Terapie – 26.11. 2021**

Pasivní protažení m. triceps surae, hamstringů a m. iliopsoas. Aktivní posilování s dopomocí svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Pasivní pohyby do plného rozsahu flexe v kyčelním kloubu v kombinaci s excentrickou kontrakcí flexorů kyčle. PNF pánve – 1. flekční a 1. extenční diagonála. PNF DKK - 1. flekční a 1. extenční diagonála. Balanční cvičení na balanční podložce a gymnastickém míči. Shrnutí zásad jak pacientovi dopomáhat při aktivním cvičení a pasivních pohybech.

#### **7. Terapie – 3.12.2021**

Výstupní vyšetření a kineziologický rozbor

### 3.3.4 Výstupní vyšetření

Obj.: - Pacient je při vědomí, orientovaný osobou, časem i místem, komunikuje a spolupracuje.

Subj.: - Pacient se cítí dobře, nepocítuje únavu, ale stále přetrvává zvýšená unavitelnost při statické i dynamické zátěži (stoj, chůze).

#### Kineziologický rozbor

##### Aspekční vyšetření:

- Somatotyp: endomorf

- Kůže: barva fyziologická, bez cyanózy, ikteru, hematomů

- Dýchání: pravidelné, fyziologická frekvence, převládá abdominální dýchání

- Hodnocení postury:

Zpředu: - otlaky na dorzální straně prstů u nohou, hypotrofie přední skupiny svalů stehna, pupík tažen k pravému hornímu kvadrantu, levá taile rozevřenější než pravá, pravé rameno výš než levé

Zboku: - rekurvace kolenních kloubů, zvětšená bederní lordóza, zvětšená hrudní kyfóza, protrakce ramen, předsunuté držení hlavy

Ze zad: - pseudohypertrofie lýtek, hypotrofie gluteálních svalů, scapulae alatae,

##### Palpační vyšetření:

Kůže: v oblasti DKK palpačně nebolestivá, teplota a potivost fyziologická, bez HAZ

Svaly: tonus svalstva horních končetin a trupu fyziologický, svalstvo stehen a pánve hypotonické, pseudohypertrofie lýtek

##### Antropometrie:

Výška: 164 cm

Váha: 65 kg

BMI: 24,17 (horní hranice normy)

Délka horních i dolních končetin je symetrická. Obvody horních končetin jsou také symetrické. Obvod stehna PDK je o 2 cm větší než obvod stehna LDK. Obvod lýtka PDK je o 1 cm větší než obvod lýtka LDK.

**Goniometrie:**

ROM ve všech kloubech jsou shodné s ROM změřených při vstupním vyšetření.

**Svalová síla:**

Vzhledem k zvýšené unavitelnosti a náročnosti změn poloh těla pro pacienta, byla svalová síla horních končetin a trupu vyšetřena jen orientačně.

- vyšetření síly stisku pravé i levé ruky je orientačně na stupni 5
- svalová síla horních končetin je orientačně na stupni 5
- svalová síla trupu je orientačně na stupni 3 – 4
- při vyšetření flexe kyčelního kloubu pacient potřebuje dopomoc se zahájením pohybu, zbytek rozsahu pohybu dokáže dokončit sám
- svalová síla DKK je shodná se svalovou silou zjištěnou během vstupního vyšetření (stupeň 5 - 100 % svalové síly, stupeň 4 - 75 % svalové síly, stupeň 3 - 50 % svalové síly)

**Vyšetření svalového zkrácení:**

Testování zkrácených svalů dle Jandy: - m. gastrocnemius l. sin. - 1

- m. soleus sin. – 1
- hamstringy bilat. – 2
- adduktory – 1
- m. iliopsoas - 1
- paravertebrální zádové svaly - 2
- mm. pectorales – 1

**Základní neurologické vyšetření:**

- pacient lucidní, orientovaný
- bez fatické poruchy či dysartrie
- zorné pole bez výpadku
- bulby ve středním postavení, volně plynule pohyblivé všemi směry, izokorie, bez nystagmu a diplopie
- hybnost obličeje bez omezení, symetrická

- plazi jazyk středem, beze změn trofiky a bez fascikulací
- vyšetření spasticity a rigidity HKK negativní
- bicipitový a tricipitový reflex symetricky výbavný
- Dufourův příznak negativní
- Mingazziniho příznak pozitivní
- taxe prst – nos: u obou HKK pohyb s mírným tremorem v celém rozsahu pohybu
- vyšetření spasticity a rigidity DKK negativní
- Patelární a medioplantární reflex oboustranně nevýbavný
- Babinského příznak negativní
- taktilní cití bez výpadku
- Rombergova zkouška negativní

#### **Vyšetření mobility:**

Pacient samostatně zvládá přesuny po celém domě, cestu do školy a ze školy (cca 2 km). K přesunům delší vzdálenosti, nebo náročnějšího terénu využívá odlehčeného mechanického vozíku. Chůzi do schodů i ze schody zvládá samostatně s přísunem, musí se přidržovat zábradlí. Vertikalizace z lehu do sedu pro pacienta nepředstavuje problém. Vertikalizaci z lehu, nebo sedu do stoje provádí pro sebe typickým stereotypem pře klek na kolenou a vzepřením se o oporu. Z polohy ve stoje do lehu přechází také stereotypem přes klek s oporou. Při pokusu o dřep pacient provede maximální flexi v kyčelních a kolenních kloubech cca 20 stupňů. Pokud by provedl flexi většího rozsahu, dolní končetiny by váhu těla neudržely. Stabilita je snížena.

#### **Vyšetření stoje:**

Stoj o širší bázi. Při stoji spatném mírné titubace, které nejsou zvýrazněny během zavření očí (Rombergův test negativní). Stoj na jedné noze není možný z důvodu neudržení stability. Při tandemovém stoji výrazné titubace.

#### **Vyšetření chůze:**

Pacient zvládá chůzi do vzdálenosti 2 km samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Má atypický stereotyp chůze po špičkách. Iniciální kontakt nohy ve stojné fázi chůze není přes patu, ale přes špičku. Během stojné fáze chůze nedojde k úplnému kontaktu plosky nohy s podložkou. Chůzi s iniciálním kontaktem přes patu pacient zvládne, ale subjektivně ji vnímá jako nekomfortní a méně stabilní než chůzi po špičkách. Délka kroku symetrická, chůze je rytmická, tempo je přiměřené. Při chůzi dochází k synkinézám horních končetin, které jsou výraznější při snaze o chůzi po patách, nebo při snaze o rychlejší tempo. Chůzi po schodech pacient provádí bez střídání dolních končetin (nakročení pravou dolní končetinou) s oporou o zábradlí.

**ADL:** - Pacient samostatně zvládá všechny pADL i iADL. Po domě se pohybuje bez kompenzačních pomůcek. Náročnější přesuny např. do vany, nebo ze schodů vykonává samostatně, ale za dohledu rodičů z důvodu zvýšeného rizika pádu. Přesuny do školy a ze školy zvládá samostatně bez kompenzačních pomůcek, při přesunech delší vzdálenosti, nebo náročného terénu využívá odlehčený mechanický vozík, buď za pomoci druhé osoby, nebo jej ovládá sám. Jemná motorika zhoršena v důsledku tremoru aker horních končetin. Hodnocení soběstačnosti v ADL podle Barthel indexu 100 bodů.

#### **Funkční testování:**

**6 minutový test chůze** – 303 m

**Hammersmith Functional Motor Scale** – 54

**Barthel index** – 100

**Brániční test** – odchylky: mírná aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek

**Test extenze** – odchylky: mírnější antevrezte pánve, lehce zvětšená lordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, stále přetrvává aktivace gluteálních svalů a Hamstringů.



### 3.3.5 Závěr výstupního vyšetření

Pacientovi bylo v roce 2015 neurologem diagnostikováno onemocnění Spinální svalová atrofie III. typu. Od roku 2019 mu je v čtyřměsíčních cyklech intratekálně aplikována Spinraza (poslední aplikace v prosinci 2021). V klinickém obraze pacienta dominuje snížení svalové síly v oblasti přední skupiny svalů stehna, atypický stereotyp chůze po špičkách, chůze po schodech s přísunem dolních končetin, snížená stabilita stoje i chůze a tremor aker horních končetin. Síla svalů trupu a horních končetin je orientačně fyziologická. Rozsahy pohybu jsou kromě kyčelního kloubu fyziologické. Výrazně zkrácené jsou svaly zadní skupiny stehna a M. Triceps surae. Patelární a medioplantární reflexy jsou oboustranně nevýbavné. V oblasti ADL je pacient plně soběstačný. Stabilita stoje je snížena, aby byl stoj stabilní, musí pacient stát o širší bázi. Pacient vydrží bez únavy stát cca 10 minut. Chůzi do vzdálenosti 2 km zvládá samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Při chůzi dochází k synkinézám horních končetin, které jsou výraznější při snaze o chůzi po patách, nebo při snaze o rychlejší tempo. Chůzi po schodech pacient provádí bez střídání dolních končetin (nakročení pravou dolní končetinou) s oporou o zábradlí. Při chůzi na delší vzdálenost, nebo v náročnějším terénu je využíván mechanický vozík. Ve funkčním testování došlo k zlepšení při 6 minutovém testu chůze o 11 m. Při bráničním testu byla pozorovatelná mírná aktivita dorzolaterální části břišní stěny. Při testu extenze nedocházelo k tak výrazné anteverzi pánve jako při vstupním vyšetření.

Porovnání výsledků funkčního testování během vstupního a výstupního vyšetření viz příloha č. 3.

Nečekala jsem, že by u pacienta došlo ke zlepšení funkčního stavu. Jako pozitivní efekt terapie se u pacientů se SMA hodnotí stabilizace zdravotního stavu bez progresu onemocnění. Z výsledků funkčního testování by se mohlo zdát, že u pacienta došlo k určitému zlepšení. Pacient ušel v 6ti minutovém testu chůze o 5 metrů více. Toto zlepšení je bohužel jen relativní. Při testování velmi záleží na aktuálním stavu pacienta a únavě. Určité odchylky, jak ve smyslu zlepšení, tak ve smyslu zhoršení, jsou během pravidelného testování běžné. Jako pozitivní však hodnotím to, že u pacienta došlo ke zlepšení aktivace bránice při bráničním testu.

## 3.4 Kazuistika č. 2

Pacient: - chlapec, rok narození 2010

**Diagnóza:** G12 – Spinální svalová atrofie

### **Anamnéza:**

RO: - matka: roč. 1980 zdravá, otec: roč. 1976 zdravý, oba rodiče zdraví přenašeči genu pro SMA, sestra: roč. 2008, zdravá přenašečka genu SMA (heterozygot), sestra: 2014 zdravá

OA: - Dítě z 2. fyziologické gravidity, porod spontánní, v termínu

- 2019 – abrupce radiálního epikondylu humeru l. dx. Po pádu na kole – řešeno operačně

- 2019 – operace tříselné kýly l. sin

- 2014 diagnostikována Spinální svalová atrofie III. typu (první příznaky od dvou let věku – atypický stereotyp chůze, časté pády, nezvládal jízdu na kole), 2018 poprvé aplikována Spinraza

AA: - negativní

FA: - Spinraza aplikována intratekálně jednou za 4 měsíce (naposledy: leden 2022)

SA: - žák 6. ročníku ZŠ, bydliště v rodinném dvoupatrovém domku s oběma rodiči a sestrami, dětský pokoj a koupelna v druhém patře

SPA: - denně chůze cca 1 km (cesta do školy a domů), chůze po schodech – cca 50 schodů denně, chůze během procházek s kamarády několikrát týdně, každý den strečink a aktivní posilování dolních končetin za pomoci druhé osoby

NO: Spinální svalová atrofie III. typu

### 3.4.1 Vstupní vyšetření

Status praesens

Datum vyšetření: 28.10.2021

Obj.: Pacient je při vědomí, orientovaný osobou, časem i místem, komunikuje a spolupracuje.

Subj.: - zvýšená svalová únava svalů pletenců dolních končetin, pacient při únavě nepocítuje bolest, únavu definuje jako „prostě už nemůžu“, zvládá chůzi samostatně bez kompenzačních pomůcek, při chůzi na delší vzdálenost si musí odpočinout. Svalová síla trupu a horních končetin je fyziologická.

## **Kineziologický rozbor**

### **Aspekční vyšetření:**

- Somatotyp: ektomorf
- Kůže: barva fyziologická, bez cyanózy, ikteru, hematomů
- Dýchání: pravidelné, fyziologická frekvence, převládá abdominální dýchání
- Hodnocení postury:
  - Zpředu: - zevní rotace v kyčelních kloubech (špičky nohou vytočeny zevně), pupík tažen k levému hornímu kvadrantu, hypotrofie přední skupiny svalů stehna, levé rameno výš než pravé
  - Zboku: - rekurvace kolenních kloubů, oploštěná zakřivení páteře v sagitální rovině, protrakční držení ramenních kloubů, předsunuté držení hlavy
  - Zezad: - podkolenní a gluteální rýhy symetrické, taile symetrické, levé rameno výš než pravé

### **Palpační vyšetření:**

Kůže: v oblasti DKK palpačně nebolestivá, teplota a potivost fyziologická, bez HAZ  
Svaly: tonus svalstva horních končetin a trupu fyziologický, svalstvo stehna a pánve hypotonické

### **Antropometrie:**

Výška: 156 cm

Váha: 48 kg

BMI: 19,72 (norma)

Antropometrické rozměry (délky, obvody) jsou oboustranně symetrické.

### **Goniometrie:**

Rozsahy pohybů jsou u pacienta fyziologické, kromě omezené aktivní flexe v kyčelních kloubech. Goniometrické měření viz příloha č. 4.

**Svalová síla:**

Vzhledem k zvýšené unavitelnosti a náročnosti změn poloh těla pro pacienta, byla svalová síla horních končetin a trupu vyšetřena jen orientačně.

- vyšetření síly stisku pravé i levé ruky je orientačně na stupni 5
  - svalová síla horních končetin je orientačně na stupni 5
  - svalová síla trupu je orientačně na stupni 4 - 5
  - při vyšetření flexe kyčelního kloubu pacient potřebuje dopomoc se zahájením pohybu, zbytek rozsahu pohybu dokáže dokončit sám
- (stupeň 5 - 100 % svalové síly, stupeň 4 - 75 % svalové síly, stupeň 3 - 50 % svalové síly)

**Vyšetření svalové síly dle Jandy:**

U pacienta bilaterálně dominuje snížení svalové síly přední skupiny svalů stehna, adduktorů, abduktorů a rotátorů kyčelních kloubů. Měření svalové síly viz příloha č. 5.

**Vyšetření svalového zkrácení:**

- Testování zkrácených svalů dle Jandy: - paravertebrální zádové svaly – 2
- mm. pectorales – 1

**Základní neurologické vyšetření:**

- pacient lucidní, orientovaný
- bez fatické poruchy či dysartrie
- zorné pole bez výpadku
- bulby ve středním postavení, volně plynule pohyblivé všemi směry, izokorie, bez nystagmu a diplopie
- hybnost obličeje bez omezení, symetrická
- plazí jazyk středem, beze změn trofiky a bez fascikulací
- vyšetření spasticity a rigidity HKK negativní
- bicipitovy a tricipitový reflex symetricky výbavný
- Dufourův příznak negativní

- Mingazziniho příznak pozitivní
- taxe prst – nos: u obou HKK pohyb s mírným tremorem v celém rozsahu pohybu
- vyšetření spasticity a rigidity DKK negativní
- Patelární a medioplantární reflex oboustranně nevýbavný
- Babinského příznak negativní
- taktilní cití bez výpadku
- Rombergova zkouška negativní

### **Vyšetření mobility:**

Pacient samostatně zvládá přesuny po celém domě, cestu do školy a ze školy (cca 1 km). Při přesunech delší vzdálenosti je nutný odpočinek. Chůzi do schodů i ze schodů zvládá samostatně, střídá dolní končetiny, pokud je to možné, přidrží se zábradlí, ale zvládá to i bez zábradlí. Vertikalizace z lehu do sedu pro pacienta nepředstavuje problém. Vertikalizaci z lehu, nebo sedu do stoje provádí pro sebe typickým stereotypem přes klek na kolenou a vzepřením se o oporu. Z polohy ve stoje do lehu přechází také stereotypem přes klek s oporou. Při pokusu o dřep pacient provede maximální flexi v kyčelních a kolenních kloubech cca 15 stupňů. Pokud by provedl flexi většího rozsahu, dolní končetiny by váhu těla neudržely. Stabilita je snížena.

### **Vyšetření stoje:**

Stoj o širší bázi. Při stoji spatném mírné titubace, které se zavřením očí nezhoršují (Rombergova zkouška negativní). Stoj na jedné noze je možný pouze se zevní oporou, ale je s titubacemi a není stabilní. Tandemový stoj je s mírnými titubacemi.

### **Vyšetření chůze:**

Pacient zvládá chůzi samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Při chůzi na delší vzdálenost si potřebuje odpočinout. Při chůzi je výrazná zevní rotace v kyčelních kloubech a zevní rotace špiček. Během švihové fáze chůze dochází k fyziologickému odvalu plosky od podložky. Při chůzi je snížena flexe v kyčelních a kolenních kloubech. Během stojné fáze je viditelná rekurvace kolenních kloubů. Během chůze dochází k výrazné rotaci pánve. Délka kroku symetrická, chůze je rytmická, tempo je přiměřené. Při snaze o rychlejší tempo chůze dochází k synkinézám horních končetin, zvýrazní se rotace pánve a dochází k anteflexi trupu. Chůzi po

schodech pacient provádí se střídáním dolních končetin, ideálně s oporou o zábradlí, ale opora není nutná.

**ADL:** - Pacient samostatně zvládá všechny pADL i iADL. Po domě se pohybuje samostatně bez využití kompenzačních pomůcek a pomoci druhé osoby. Přesuny do školy a ze školy zvládá samostatně bez kompenzačních pomůcek. Zvládá i přesuny delší vzdálenosti pokud si může během cesty odpočinout. Jemná motorika zhoršena v důsledku tremoru aker horních končetin. Hodnocení soběstačnosti v ADL podle Barthel indexu 100 bodů.

#### **Funkční testování:**

**6 minutový test chůze** – 417 m

**Hammersmith Functional Motor Scale** – 60

**Barthel index** – 100

**Brániční test** – odchylky: velmi malá aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek

**Test extenze** – odchylky: antevrezte pánve, hyperlordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, výrazná aktivace gluteálních svalů a hamstringů

### **3.4.2 Závěr vstupního vyšetření**

Pacient se Spinální svalovou atrofií III. typu diagnostikovanou v roce 2014 léčený od roku 2018 lékem Spinraza. V klinickém obraze pacienta dominuje snížení svalové síly v oblasti přední skupiny svalů stehna, atypický stereotyp chůze snížená stabilita a tremor aker horních končetin. Chůzi po schodech zvládá se střídáním dolních končetin. Pacient dokáže stát bez opory. Síla svalů trupu a horních končetin je orientačně fyziologická. Rozsahy pohybu jsou fyziologické. Výrazněji jsou zkráceny paravertebrální svaly, ostatní svaly jsou bez zkrácení. Pacient je samostatný ve všech pADL i iADL, při přesunech po domě i do školy a ze školy.

### **3.4.3 Průběh terapií**

#### **Stanovení cílů fyzioterapie:**

##### **Krátkodobé cíle:**

- zvýšit svalovou sílu DKK, zejména přední skupiny stehna
- udržení ROM všech kloubů
- posílení hlubokého stabilizačního systému
- zlepšení stability
- prevence svalového zkrácení
- zlepšení stereotypu chůze

##### **Dlouhodobý cíl:**

- zlepšení celkové kondice a vytrvalosti
- zlepšení stereotypu chůze
- zrychlení tempa chůze bez patologických synkinéz
- udržet pacienta co nejdéle schopného samostatné chůze bez kompenzačních pomůcek

#### **Plán terapie:**

##### **Krátkodobý plán:**

- aktivní cvičení zaměřené na posílení svalů dolních končetin, zejména přední skupiny svalů stehna
- pasivní protahování paravertebrálních svalů, m. pectoralis, přední a zadní skupiny svalů stehna, m. triceps surae,
- aktivace HSSP
- nácvik koordinace a stability
- aerobní cvičení s účelem udržení a zlepšení kondice
- edukace pacienta a rodiny

##### **Dlouhodobý plán:**

- strečink celého těla s účelem udržet ROM všech kloubů a prevence svalového zkrácení
- aktivní posilování svalů dolních končetin
- aktivní posilování svalů horních končetin a trupu
- aktivní posilování hlubokého stabilizačního systému
- aerobní cvičení s účelem zlepšení celkové kondice a vytrvalosti

### **Návrh terapie:**

- Strečink celého těla s účelem udržet ROM všech kloubů a prevence svalového zkrácení
- aktivní posilování DKK, HKK a trupu
- PNF: - dolních končetin za účelem posílení svalů dolních končetin
- Bobath koncept: – využití platingu trupu a balančních cvičení za účelem nácviku stability a koordinace
- DNS: - aktivace a posílení hlubokého stabilizačního systému
- aerobní cvičení – jízda na rotopedu
- nácvik správného stereotypu chůze (postupné zrychlování)
- v rámci autoterapie edukace pacienta a jeho rodičů jak provádět aktivní posilování a posilování s dopomocí, protahování paravertebrálních svalů a stabilizační cvičení na balanční podložce

### **Průběh terapií:**

#### **1. Terapie – 22.10.2021**

Seznámení s pacientem a jeho rodinou. Odběr anamnézy, vstupní kineziologický rozbor a provedení funkčního testování – Hammersmith Functional Motor Scale. Konzultace cílů terapie s pacientem a jeho rodinou.

#### **2. Terapie – 28.10.2021**

Provedení 6 minutového testu chůze. Pasivní protažení m. triceps surae, hamstringů, přední skupiny svalů stehna, paravertebrálních svalů a m. pectoralis. Balanční cvičení a platingu trupu podle Bobath konceptu. Balanční cvičení na balanční podložce.

#### **3. Terapie – 5.11.2021**

Pasivní protažení m. triceps surae, hamstringů, přední skupiny svalů stehna, paravertebrálních svalů a m. pectoralis. Poloha 3. měsíčního dítěte z konceptu DNS (opora DKK o gymnastický míč) – nácvik lokalizovaného abdominálního dýchání, aktivace HSSP, nácvik dechové vlny. Izolovaný nácvik švihové fáze kroku dle Bobath konceptu. Nácvik fyziologického stereotypu chůze v pomalém tempu. Jízda na rotopedu – 15 min.



#### **4. Terapie – 12.11.2021**

Aktivace plosky nohy. Návčik bridgingu. Izolovaný návčik švihové fáze kroku dle Bobath konceptu. Návčik fyziologického stereotypu chůze v pomalém tempu. Aktivní posilování svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Stabilizační cvičení, při kterém se pacient nesmí vychýlit v diagonálním směru.

#### **5. Terapie - 19.11.2021**

Poloha 3. měsíčního dítěte z konceptu DNS (opora DKK o gymnastický míč) – návčik lokalizovaného abdominálního dýchání, aktivace HSSP, návčik dechové vlny. Placing trupu dle Bobath konceptu. Aktivní posilování svalů DKK (kombinace koncentrické a excentrické kontrakce). Balanční cvičení na balanční podložce a gymnastické míči. Jízda na rotopedu – 15 min.

#### **6. Terapie – 26.11.2021**

Aktivace plosky nohy. Návčik bridgingu. PNF pánve a DKK – 1. flekční a 1. extenční diagonála. Balanční cvičení na balanční podložce a gymnastickém míči. Návčik správného stereotypu chůze při rychlejším tempu. Jízda na rotopedu – 10 min.

#### **7. Terapie – 3.12.2021**

Výstupní vyšetření a kineziologický rozbor.

### 3.4.4 Výstupní vyšetření

Obj.: - Pacient je při vědomí, orientovaný osobou, časem i místem, komunikuje a spolupracuje.

Subj.: - Pacient se cítí dobře, nepociťuje únavu, bolest neguje.

#### Kineziologický rozbor

##### Aspekční vyšetření:

- Somatotyp: ektomorf

- Kůže: barva fyziologická, bez cyanózy, ikteru, hematomů

- Dýchání: pravidelné, fyziologická frekvence, převládá abdominální dýchání

- Hodnocení postury:

Zpředu: - zevní rotace v kyčelních kloubech (špičky nohou vytočeny zevně), pupík tažen k levému hornímu kvadrantu, hypotrofie přední skupiny svalů stehna, levé rameno výš než pravé

Zboku: - rekurvace kolenních kloubů, oploštěná zakřivení páteře v sagitální rovině, protrakční držení ramenních kloubů, předsunuté držení hlavy

Ze zad: - podkolenní a gluteální rýhy symetrické, taile symetrické, levé rameno výš než pravé

##### Palpační vyšetření:

Kůže: v oblasti DKK palpačně nebolestivá, teplota a potivost fyziologická, bez HAZ

Svaly: tonus svalstva horních končetin a trupu fyziologický, svalstvo stehna a pánve hypotonické

**Antropometrie:**

Výška: 156 cm

Váha: 48 kg

BMI: 19,72 (norma)

Antropometrické rozměry (délky, obvody) jsou oboustranně symetrické.

**Goniometrie:**

ROM ve všech kloubech jsou shodné s ROM změřených při vstupním vyšetření.

**Svalová síla:**

Vzhledem k zvýšené unavitelnosti a náročnosti změn poloh těla pro pacienta, byla svalová síla horních končetin a trupu vyšetřena jen orientačně.

- vyšetření síly stisku pravé i levé ruky je orientačně na stupni 5

- svalová síla horních končetin je orientačně na stupni 5

- svalová síla trupu je orientačně na stupni 4 - 5

- při vyšetření flexe kyčelního kloubu pacient potřebuje dopomoc se zahájením pohybu, zbytek rozsahu pohybu dokáže dokončit sám

(stupeň 5 - 100 % svalové síly, stupeň 4 - 75 % svalové síly, stupeň 3 - 50 % svalové síly)

- svalová síla DKK je shodná se svalovou silou zjištěnou během vstupního vyšetření

**Vyšetření svalového zkrácení:**

Testování zkrácených svalů dle Jandy: - paravertebrální zádové svaly - 2

- mm. pectorales – 1

**Základní neurologické vyšetření:**

- pacient lucidní, orientovaný
- bez fatické poruchy či dysartrie
- zorné pole bez výpadku
- bulby ve středním postavení, volně plynule pohyblivé všemi směry, izokorie, bez nystagmu a diplopie
- hybnost obličeje bez omezení, symetrická
- plazí jazyk středem, beze změn trofiky a bez fascikulací
- vyšetření spasticity a rigidity HKK negativní
- bicipitovy a tricipitový reflex symetricky výbavný
- Dufourův příznak negativní
- taxe prst – nos: u obou HKK pohyb s mírným tremorem v celém rozsahu pohybu
- vyšetření spasticity a rigidity DKK negativní
- Patelární a medioplantární reflex oboustranně nevýbavný
- Babinského příznak negativní
- taktilní cití bez výpadku
- Rombergova zkouška negativní

**Vyšetření mobility:**

Pacient samostatně zvládá přesuny po celém domě, cestu do školy a ze školy (cca 1 km). Při přesunech delší vzdálenosti je nutný odpočinek. Chůzi do schodů i ze schodů zvládá samostatně, střídá dolní končetiny, pokud je to možné, přidrží se zábradlí, ale zvládá to i bez zábradlí. Vertikalizace z lehu do sedu pro pacienta nepředstavuje problém. Vertikalizaci z lehu, nebo sedu do stoje provádí pro sebe typickým stereotypem přes klek na kolenou a vzepřením se o oporu. Z polohy ve stoje do lehu přechází také stereotypem přes klek s oporou. Při pokusu o dřep pacient provede maximální flexi v kyčelních a kolenních kloubech cca 15 stupňů. Pokud by provedl flexi většího rozsahu, dolní končetiny by váhu těla neudržely. Stabilita je snížena.

### **Vyšetření stoje:**

Stoj o širší bázi. Při stoji spatném mírné titubace, které se zavřením očí nezhoršují (Rombergova zkouška negativní). Stoj na jedné noze je možný pouze se zevní oporou, ale je s titubacemi a není stabilní. Tandemový stoj je s mírnými titubacemi.

### **Vyšetření chůze:**

Pacient zvládá chůzi samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Při chůzi na delší vzdálenost si potřebuje odpočinout. Při chůzi stále přetrvává zevní rotace v kyčelních kloubech a zevní rotace špiček. Pokud se pacient soustředí, špičky během chůze směřují dopředu. Během švihové fáze chůze dochází k fyziologickému odvalu plosky od podložky. Při chůzi je snížena flexe v kyčelních a kolenních kloubech. Během stojné fáze je viditelná rekurvace kolenních kloubů. Během chůze stále dochází k výrazné rotaci pánve. Délka kroku symetrická, chůze je rytmická, tempo je přiměřené. Při snaze o rychlejší tempo chůze dochází k synkinézám horních končetin, zvýrazní se rotace pánve a dochází k anteflexi trupu. Chůzi po schodech pacient provádí se střídáním dolních končetin, ideálně s oporou o zábradlí, ale opora není nutná.

**ADL:** - Pacient samostatně zvládá všechny pADL i iADL. po domě se pohybuje samostatně bez využití kompenzačních pomůcek a pomoci druhé osoby. Přesuny do školy a ze školy zvládá samostatně bez kompenzačních pomůcek. Zvládá i přesuny delší vzdálenosti pokud si může během cesty odpočinout. Jemná motorika zhoršena v důsledku tremoru aker horních končetin. Hodnocení soběstačnosti v ADL podle Barthel indexu 100 bodů.

## **Funkční testování:**

**6 minutový test chůze** – 428 m

**Hammersmith Functional Motor Scale** – 60

**Barthel index** – 100

**Brániční test** – odchylky: výraznější aktivace dorzolaterální části břišní stěny, mírnější kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek

**Test extenze** – odchylky: mírnější antevrezte pánve, mírnější lordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, přetrvává aktivace gluteálních svalů a hamstringů

### 3.4.5 Závěr výstupního vyšetření

Pacientovi byla v roce 2014 diagnostikována Spinální svalová atrofie III. typu. Léčba Spinrazou byla zahájena v roce 2018. Poslední aplikace proběhla v lednu 2022. V klinickém obraze pacienta dominuje snížení svalové síly v oblasti přední skupiny svalů stehna, atypický stereotyp chůze snížená stabilita a tremor aker horních končetin. Síla svalů trupu a horních končetin je orientačně fyziologická. Rozsahy pohybu jsou fyziologické. Výrazněji jsou zkráceny paravertebrální svaly, ostatní svaly jsou bez zkrácení. V oblasti ADL je pacient plně soběstačný. Stabilita stoje a chůze je snížena. Stoj o širší bázi je stabilní. Během stoje na jedné noze s oporou a tandemovém stoji dochází k titubacím. Pacient zvládá chůzi samostatně, bez kompenzačních pomůcek. Při chůzi na delší vzdálenost si potřebuje odpočinout. Při chůzi stále přetrvává zevní rotace v kyčelních kloubech. Pokud se pacient soustředí, špičky během chůze směřují dopředu. Stále dochází k výrazné rotaci pánve. Při snaze o rychlejší tempo chůze dochází k synkinézám horních končetin, zvýrazní se rotace pánve a dochází k anteflexi trupu. Pacient samostatně zvládá přesuny po celém domě, cestu do školy a ze školy (cca 1 km). Při přesunech delší vzdálenosti je nutný odpočinek. Chůzi do schodů i ze schodů zvládá samostatně, střídá dolní končetiny, pokud je to možné, přidržuje se zábradlí, ale zvládá to i bez zábradlí. Ve funkčním testování došlo k zlepšení při 6 minutovém testu chůze o 6 m. Při bráničním testu byla pozorovatelná zvýšená aktivita dorzolaterální části břišní stěny. Při testu extenze nedocházelo k tak výrazné anteverzi pánve a lordotizaci Lp jako při vstupním vyšetření.

Porovnání výsledků funkčního testování během vstupního a výstupního vyšetření viz příloha č. 6

Nečekala jsem, že by u pacienta došlo ke zlepšení funkčního stavu. Jako pozitivní efekt terapie se u pacientů se SMA hodnotí stabilizace zdravotního stavu bez progresu onemocnění. Z výsledků funkčního testování by se mohlo zdát, že u pacienta došlo k určitému zlepšení. Pacient ušel v 6ti minutovém testu chůze o 11 metrů více. Toto zlepšení je bohužel jen relativní. Při testování velmi záleží na aktuálním stavu pacienta a únavě. Určité odchylky, jak ve smyslu zlepšení, tak ve smyslu zhoršení, jsou během pravidelného testování běžné. Jako pozitivní však hodnotím to, že u pacienta došlo ke zlepšení aktivace bránice při bráničním testu.

## 4 Diskuse

Spinální svalová atrofie je heterogenní degenerativní onemocnění postihující alfa motoneurony předních rohů míšních a také motorická jádra hlavových nervů. Z 95% se jedná o proximální autosomálně recesivní onemocnění způsobené mutací genu SMN1 na 5q chromosomu. SMA je vzácné onemocnění s incidencí 1:6 – 10 000 novorozenců. Po Duchenově svalové dystrofii jde o druhé nejčastější vrozené neuromuskulární onemocnění. V ČR se každoročně předpokládá narození 10 dětí s touto diagnózou. V roce 1991 byla mezinárodně přijata klasifikace SMA podle věku manifestace prvních příznaků a nejvyšší dosažené motorické funkce. Původní klasifikace SMA zahrnovala 3 typy, později byl přiřčen typ IV pro pacienty s prvními příznaky v dospělém věku a typ 0 pro pacienty s prenatálním počátkem a úmrtím během prvních týdnů až měsíců po narození. 25% pacientů nelze klasifikovat (Staněk, 2020).

V rámci jednotlivých typů SMA je široká variabilita, dělení jednotlivých typů je jen orientační.

SMA typ I je těžká a zároveň nejčastější klinická forma. První příznaky se manifestují nejčastěji ihned po narození, jedná se o fenotyp tzv. floppy baby. V klinickém obraze dominuje generalizovaná hypotonie, hypo až areflexie a opožděný motorický vývoj. Na konci prvního roku života se objevují potíže s polykáním a příjmem potravy. Děti nikdy nejsou schopny samostatného sedu. 95% dětí umírá do 18. měsíců věku, nejčastěji v důsledku respirační insuficience.

SMA typ II je středně těžká a druhá nejčastější klinická forma. Příznaky se manifestují do 18. měsíce věku. V klinickém obraze dominuje symetrická hypotonie, která je nejvýraznější v oblasti pletenců dolních končetin. Dále je přítomna hypo až areflexie, děti nejsou schopny samostatné chůze a je u nich vysoké riziko respirační insuficience s nutností podpory dechu pomocí umělé plicní ventilace. Délka života je zkrácena, pacienti se běžně dožívají 40. dekády věku.

SMA typ III je lehká a nejméně častá klinická forma. Častěji jsou postiženi chlapci. Obtíže se objevují po prvním roce věku. Závažnost fenotypu je variabilní, obecně platí, že čím dříve se objeví první příznaky, tím je fenotyp těžší. Prvním příznakem je porucha chůze, způsobená progresivním oslabením proximálního svalstva dolních končetin. Svalová slabost může postupně generalizovat a znemožňovat samostatnou chůzi. Doba dožití nemusí být zkrácena, pacienti se běžně dožívají dospělosti (Haberlová, 2017).



V roce 2004 vytvořila mezinárodní komise odborníků na SMA prohlášení o standardu péče o pacienty s SMA s cílem zavést praktické pokyny pro klinickou péči. Vedle farmakoterapie má rehabilitace velmi důležitou roli v prevenci kontraktur, udržení svalové síly a rozsahu pohybu, podpoře krevní cirkulace, polykání a žvýkání. Během rehabilitace musí být posuzována a dokumentována progrese onemocnění. Tato dokumentace představuje výchozí bod pro posuzování požadavku na financování péče zdravotní pojišťovnou (Vhisnumukkala, 2019).

Do roku 2016 byla SMA kauzálně neléčitelné onemocnění. Nyní jsou registrovány 3 kauzální léky. Léky nusinezren (Spinraza) a risdiplam (Evrysdi) zvyšují tvorbu SMN proteinu modulací transkripce mRNA genu SMN2. Musí se podávat opakovaně celoživotně. Lék onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) nahrazují chybějící gen SMN1 syntetickým genem, přeneseným do těla prostřednictvím virového vektoru.

Nusinersen je v ČR hrazen zdravotní pojišťovnou pro všechny typy SMA i všechny věkové skupiny pacientů. Aplikován je intratekálně do bederní páteře. Léčba Spinrazou má předem přesně určené schéma podávání. První tři dávky jsou aplikovány po 14 dnech, další dávka se podává po měsíci a dále se lék aplikuje každé 4 měsíce. Aktuálně je Spinrazou celosvětově léčeno 11 tisíc pacientů. V České republice bylo Spinrazou k 30. dubnu 2021 léčeno 103 pacientů. Aplikace Spinrazy se v ČR provádí ve fakultní nemocnici v Motole, Brně, Olomouci a v Thomayerově nemocnici (Hlavica, 2021).

Bezpečnost a účinnost Spinrazy je stále sledována klinickými studiemi. Nedávno vyšly dvě studie, které potvrzují účinnost Spinrazy i u dospělých pacientů. První, německá studie z roku 2020, byla provedena na 173 pacientech a zahrnovala pacienty se všemi typy SMA. Tato studie prokázala bezpečnost a účinnost Spinrazy. Navíc u 124 pacientů došlo k pozitivnímu efektu ve smyslu klinického zlepšení. U valné většiny pacientů došlo alespoň ke stabilizaci motorických funkcí. U pacientů s extrémně pokročilým onemocněním nejsou účinky léčby na zbývající motorické funkce nejasné (Hagenacker, 2020). Druhá, italská studie z roku 2020, byla provedena na 116 pacientech s II., nebo III. typem SMA s průměrným věkem 34 let. I tato studie prokazuje účinnost a bezpečnost léčby Spinrazou s nejasným efektem na zbývající motorické funkce u pacientů s extrémně pokročilým onemocněním (Maggi, 2020).

I přes existenci kauzálních léků není možné symptomatické pacienty vyléčit. Léky pouze zlepšují motorické dovednosti, zpomalují progresi a stabilizují zdravotní stav pacientů. Základem péče o pacienty s SMA je stále léčba symptomatická (Haberlová, 2020). Od ledna

2022 je v České republice plošně spuštěna pilotní fáze dobrovolného novorozeneckého screeningu na SMA. Cílem tohoto programu je odhalit onemocnění co nejdříve po narození dítěte, což umožní zahájit včas léčbu ještě před rozvojem příznaků a tím zabránit rozvoji onemocnění a sekundárních komplikací. Vyšetření se provádí z kapičky krve odebrané z paty novorozence mezi 48. – 72. hodinou po narození (nsc.uzis.cz, 2022).

Rehabilitace je základním kamenem péče o pacienta s SMA a měla by být zahájena ihned po stanovení diagnózy. Cílem rehabilitační péče je podpora a udržení co nejvyšší míry funkčnosti a soběstačnosti pacienta vzhledem k jeho věku a potřebám. Hlavním cílem je co nejvyšší kvalita života pacienta a jeho rodiny. Dále se rehabilitace zaměřuje na rozvoj a podporu motorických dovedností, zpomalení úbytku svalové síly, zajištění dechového komfortu, minimalizaci bolesti a prevenci vzniku zlomenin, kontraktur a deformit. Dosud v ČR ani zahraničí neexistuje studie, která by vymezovala druh, intenzitu, frekvenci a dobu trvání ideální fyzické zátěže. Rehabilitační péče je tedy symptomatická a zaměřená na individuální potřeby konkrétního pacienta. Během práce s pacientem je důležité respektovat jeho unavitelnost (Jánská, 2020). Během práce s pacienty jsem však zjistila, že únava je velmi subjektivní pocit, obzvlášť v případě dětských pacientů. Jeden z pacientů únavu popisoval jako pocit, že „už nemůže“, druhý pacient únavu popisoval jako bolest dolních končetin. Navíc dětský pacient, který se chce vyhnout cvičení, ví, že stačí říct, že je unavený. Naopak, překročení určité hranice únavy může způsobit vysokou fyzickou i psychickou únavu během následujících hodin až dnů. U takto unavených pacientů, kteří jsou chodící, je mnohem vyšší riziko pádu. Proto je důležité, aby terapeut poznal pacienta a jeho limity a hranice, aby mohl únavu lépe objektivizovat.

V souvislosti s fyzickou zátěží u pacientů se Spinální svalovou atrofií se lze objektivně opřít o dvě studie. Studií z roku 2015 bylo prokázáno zlepšení svalové síly a motorických funkcí během cvičebního programu progresivního svalového tréninku u dětí s SMA typu II a III bez nežádoucích účinků souvisejících s léčbou (Lewelt, 2015). Druhá studie z roku 2016 prokazuje, že dlouhodobé fyzické cvičení u myši s SMA III. typu zvyšuje dobu přežití motoneuronů a odolnost svalů proti oslabení a svalové únavě (Chali et al., 2016).

V roce 2002 se začala pro hodnocení pacientů s SMA využívat Edgen Klassifikation, která se původně využívala pro hodnocení pacientů s Duchenovou svalovou dystrofií. V roce 2003 se začala využívat Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS) pro hodnocení pacientů s SMA typu II a III (22 hodnocených položek). V roce 2017 byla tato škála přijata v revidované formě. V této podobě zahrnuje 33 položek. Každá položka je hodnocena 0 – 2 body, kdy 0

znamená neschopnost testovanou položku provést, 1 je provedení s modifikací a 2 znamená provedení položky bez modifikace, kompenzačních pomůcek a dopomoci druhé osoby. Čím vyšší skóre, tím jsou motorické dovednosti pacienta lepší. Za každou položku, kterou pacient nemůže provést, se z celkového skóre odečítají 2 body. HFMS lze využívat u dětí od 2 – 4 let se spoluprací rodičů. Zkušený vyšetřovatel dokáže některé položky hodnotit ze spontánního motorického projevu dítěte. K hodnocení není třeba speciální vybavení, využívá se pouze stůl s nastavitelnou výškou a 4 standardní schody. U pacientů od novorozeneckého věku do 4 let s SMA typu I a II se nejčastěji využívá Children's Hospital Of Philadelphia test of Neuromuscular Disorder (CHOPN INTEND). Pro posouzení funkce horních končetin u pacientů s SMA typu II a III při běžných denních činnostech se využívá Revised Upper Limb Module (RULM). K hodnocení chůze u pacientů s SMA typu III se využívá 6Minute Walk Test (6MWT) a Timed up and Go test (Vishnumukkala, 2016, Švábová, 2020).

V České republice probíhá testování dětských pacientů s diagnózou Spinální svalová atrofie ve Fakultní nemocnici v Motole. Testování provádí fyzioterapeuté jednou za půl roku. Výsledky testování slouží nejen k zhodnocení funkčního stavu pacienta, ale také k zhodnocení účinnosti farmakoterapie.

V České republice byla v roce 2017 založena patientská organizace SMÁci, z. s., jejíž cílem je hájit zájmy pacientů se Spinální svalovou atrofií a jejich rodin. Tato organizace prosazuje, podporuje a hájí zájmy pacientů se SMA. Dále se podílí na zajištění kvalitního života, péče a léčby těchto pacientů. Organizace poskytuje informace prostřednictvím webových stránek, sociálních sítí a také telefonicky i osobně poskytují krizovou intervenci pacientům se SMA a jejich rodinám. Neméně důležité je poskytování konzultací a psychologické podpory. Tato organizace také zajišťuje komunikaci se zdravotnickými zařízeními, pojišťovny a dalšími českými i zahraničními organizacemi. SMÁci, z. s. jsou mimo jiné členem neziskové organizace SMA Europe, která zastřešuje všechny evropské organizace pacientů se Spinální svalovou atrofií (Hlavica, 2021).

Během studia literatury týkající se Spinální svalové atrofie jsem v české, ani zahraniční literatuře nenašla přesné guidelines k fyzioterapii a rehabilitační péči o tyto pacienty. V literatuře jsou zmíněny jednotlivé fyzioterapeutické koncepty a metody, obecné rady a instrukce, které lze u těchto pacientů využít, ale přesná intenzita, frekvence, ani doba trvání není nikde stanovena. Terapie u těchto pacientů by měla vycházet nejen z konkrétního typu SMA, stadia onemocnění, klinických příznaků a sekundárních komplikací, ale zejména

z individuálních potřeb konkrétního pacienta a jeho rodiny. Česká i zahraniční literatura se obecně shoduje na tom, že je nutné respektovat únavu pacienta. To, že v literatuře není stanovena konkrétní forma rehabilitační péče u těchto pacientů, je podle mého názoru podmíněno tím, že klinický obraz Spinální svalové atrofie je velmi variabilní, každý pacient má individuální příznaky v závislosti na typu onemocnění a věku manifestace klinických příznaků a proto není možné držet se obecného postupu. Navíc se jedná o vzácné onemocnění a vzhledem k tomu, že je pacientů s touto diagnózo relativně málo, nejsou v popředí zájmu. To se ovšem v současné době mění díky objevení a schválení účinných léků. Fyzioterapie už není pouze paliativní formou péče o tyto pacienty, nýbrž může v kombinaci s farmakoterapií a spoluprací komplexního týmu odborníků výrazně ovlivnit a zlepšit funkční stav a kvalitu života pacientů a jejich rodin.

## 5 Závěr

Cílem mé bakalářské práce bylo sestavení individuálního fyzioterapeutického postupu u pacientů se Spinální svalovou atrofií v dětském věku. Práce obsahuje dvě kazuistiky pacientů s III. typem SMA. S oběma pacienty a jejich rodiči jsme konzultovali, co od spolupráce se mnou očekávají, co vnímají jako svá největší omezení, a čeho by si přáli docílit. Na základě tohoto rozhovoru jsme si ujasnili, jaká očekávání jsou reálná, a společně jsme si podle toho stanovili jeden cíl. Pacient č. 1 měl cíl ujít 1 km do školy bez nutnosti odpočinku během cesty, protože jako problém vnímal to, že na něj po cestě musejí čekat kamarádi. Pacient č. 2 si přál zrychlit tempo chůze, protože jako problém vnímal pocit, že zdržuje kamarády, když někam společně jdou. Na základě těchto cílů jsem se během terapií snažila ovlivnit tyto oblasti. S pacientem č. 1 jsme se zaměřili na zlepšení celkové kondice a posilování zejména svalů DKK. S pacientem č. 2 jsme se naopak zaměřili zejména na ovlivnění stereotypu chůze a zrychlení tempa bez toho, aby docházelo k nežádoucím synkinézám ostatních částí těla a na nácvik stability. Na základě tohoto si myslím, že jsem cíl bakalářské práce splnila.

Osobně vidím přínos mé práce zejména v ukázání možnosti jak individuálně přistupovat k práci s pacienty s touto diagnózou. Terapie, které jsem svým pacientům sestavila nelze zobecnit a využít u každého pacienta se SMA, ale u chodících pacientů by mohly být vzorem toho, jak může terapie u těchto pacientů vypadat. Věřím, že vzhledem k rozvoji účinné farmakoterapie bude čím dál tím více pacientů se SMA chodících. Přínosem jistě bude i teoretická část, která vytváří ucelený přehled informací o diagnóze Spinální svalová atrofie, včetně výsledků studií týkajících se tohoto onemocnění. SMA je vzhledem k rozvoji farmakoterapie aktuálním tématem a spolu s rozvojem účinné farmakologické léčby budou stále aktuálnějšími tématy i možnosti rehabilitační péče o tyto pacienty.

## 6 Seznam použité literatury

AMBLER, Z. *Základy neurologie: [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vyd. Praha: Galén, 2011, 351 s. ISBN 978-80-7262-707-3.

BÁLINTOVÁ, Z. et al. Přehled nových, a ještě novějších léků na Duchennovu svalovou dystrofii a spinální svalovou atrofií. *Czecho-Slovak Pediatrics/Cesko-Slovenska Pediatrie* [online]. 2019, **74**(3), 141-145 [cit. 2021-6-7]. ISSN 00692328.

BÍLKOVÁ, I. FYZIOklinika: Dynamická neuromuskulární stabilizace. FYZIOklinika [online]. 2011 [cit. 2021-10 - 08]. Dostupné z: <https://www.fyzioklinika.cz/clanky-o-zdravi/dynamicka-neuromuskularni-stabilizace-dns>

BÍLKOVÁ, I. FYZIOklinika: Míčkování (míčková facilitace) dle Zdeny Jebavé. FYZIOklinika [online]. [cit. 2021-10 - 08]. Dostupné z: <https://www.fyzioklinika.cz/clanky-o-zdravi/mickovani-mickova-facilitace-dle-zdeny-jebave>

BÍLKOVÁ, I. FYZIOklinika: Bobath koncept. FYZIOklinika [online]. 2011 [cit. 2021-10 - 08]. Dostupné z: <https://www.fyzioklinika.cz/clanky-o-zdravi/bobath-koncept>

BRAVO G. et al. Neuromuscular activation analysis of the trunk muscles during hippotherapy sessions. *Journal of bodywork and movement therapies* [online]. Elsevier, 2020, **24**(3), 235-241 [cit. 2021-10-21]. ISSN 1360-8592. Dostupné z: doi:10.1016/j.jbmt.2020.02.029

BUSSI, P., V. MANGOSIO. La disabilita motoria progressiva nelle atrofie muscolari spinali. Aspetti psicosociali e riabilitazione negli adolescenti e negli adulti. [Progressive motor disability in spinal muscular atrophy. Psychosocial aspects and rehabilitation in adolescents and adults]. *Minerva Med* 1986. ISSN 0026-4806

CANAVESE, F. *Scoliosis*. New York: Nova Science Publishers, Incorporated, 2018. ISBN 1536144649.

CUNHA, M. et al. Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with Physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arq Neuropsiquiatr* 1996. ISSN 0004-282X.

ČIHÁK, R. *Anatomie*. 1. 2., upr. a dopl. vyd. Praha: Grada Publishing, 2001. ISBN 80-7169-970-5.

DUFFY, L. et al. Reliability (Inter-rater Agreement) of the barthel index for assessment of stroke survivors: Systematic review and meta-analysis. *Stroke (1970)* [online]. Lippincott Williams & Wilkins, 2013, **44**(2), 462-468 [cit. 2021-10-21]. ISSN 0039-2499. Dostupné z: doi:10.1161/strokeaha.112.678615

DUNAWAY, S. et al. Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA). *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*, 2016, p. 35–44. Dostupné z: <https://1url.cz/dKdre>

EHLER, E. et al. *Neuromuskulární choroby v kazuistikách*. Praha: Maxdorf, [2019]. Jessenius. ISBN 978-80-7345-612-2.

EPPLE, C. et al. Vojta therapy improves postural control in very early stroke rehabilitation: a randomised controlled pilot trial. *Neurological Research and Practice*. 2020, (2)23 <https://doi.org/10.1186/s42466-020-00070-4>

GAILLYOVÁ R. Genetické aspekty onemocnění. In: KOČOVÁ, H. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada, 2017, s. 49-63. ISBN 978-80-247-5705-6.

GJELSVIK, B. et al. *The Bobath Concept in Adult Neurology*. Thieme Medical Publishers, Incorporated, 2016. ISBN 9783131454522

HABERLOVÁ, J. Léčba spinální svalové atrofie. *Česká a Slovenská Neurologie a Neurochirurgie* [online]. 2020, **83**, 2S21 [cit. 2021-6-9]. ISSN 12107859. Dostupné z: [doi:10.48095/cccsnm20202S21](https://doi.org/10.48095/cccsnm20202S21)

HABERLOVÁ, J. et al. Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum. *Pediatric pro praxi*. 2017, **18**(3), 155-158. ISSN 1213-0494. Dostupné také z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/archive.php>

HAGENACKER, T. et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. *Lancet Neurol*. 2020 Apr;19(4):317-325. doi: 10.1016/S1474-4422(20)30037-5

HELPER, N. et al. The benefits of mechanical insufflator-exsufflator compared to autogenic drainage in adults with cystic fibrosis. *Pediatric pulmonology* [online]. Hoboken: Wiley, 2020, **55**(11), 3046-3052 [cit. 2022-02-24]. ISSN 8755-6863. Dostupné z: [doi:10.1002/ppul.25020](https://doi.org/10.1002/ppul.25020)

HLAVICA, O. Smáci: Spinraza v ČR shrnutí. SMÁci [online]. 2021 [cit. 2021-10 - 08]. Dostupné z: <http://www.smaci.cz/spinraza-v-cr-shrnutikveten-2017/c594>

HOLUBÁŘOVÁ, J., D. PAVLŮ. *Proprioceptivní Neuromuskulární Facilitace I. část*. Prague: Karolinum Press, 2011. ISBN 8024619415

HUSEJKO, J. et al. Rehabilitation in scoliosis - an overview of the most important procedures. *Journal of education, health and sport* [online]. Kazimierz Wielki University, 2019, **9**(7), 378-389 [cit. 2021-9-16]. Dostupné z: [doi:10.5281/zenodo.3346197](https://doi.org/10.5281/zenodo.3346197)

CHALI, F. et al. Long-term exercise-specific neuroprotection in spinal muscular atrophy-like mice. *National Library of medicine*. 2016, 594:1931-52. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26915343/>

CHEN, X. et al. Spinal muscular atrophy diagnosis and carrier screening from genome sequencing data. *Genetics in medicine* [online]. United States: Nature Publishing Group, 2020, **22**(5), 945-953 [cit. 2021-9-9]. ISSN 1098-3600. Dostupné z: [doi:10.1038/s41436-020-0754-0](https://doi.org/10.1038/s41436-020-0754-0)

JANSKA, A. Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie* [online]. 2020, **83**, S31 [cit. 2021-6-7]. ISSN 12107859. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn20202S31

KOBESOVA, A. et al. Dynamic Neuromuscular stabilization. [online]. 2014 [cit. 2021-10 – 11]. Dostupné z: [https://rehabps.com/DATA/DNS\\_Neurorehab\\_Chapter.pdf](https://rehabps.com/DATA/DNS_Neurorehab_Chapter.pdf)

KOČOVÁ, H. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing, 2017. ISBN 978-80-247-5705-6.

KOLÁŘ, P. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Druhé vydání. Praha: Galén, [2020]. ISBN 978-80-7492-500-9

KRÁLÍČEK, P. *Úvod do speciální neurofyzologie*. 3., přeprac. a rozš. vyd. Praha: Galén, c2011. ISBN 978-80-7262-618-2.

LECHARTE, T. et al. Effect of chronic stretching interventions on the mechanical properties of muscles in patients with stroke: A systematic review. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*. 2020, 63(3):222-229. ISSN 1877-065 Dostupné z: <https://1url.cz/yKcKv>

LEWELT, A. et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2015, 52(4):559-567. Dostupné z: doi:10.1002/mus.24568

LEWIT, K. *Manipulační léčba v myoskeletální medicíně*. 5. přeprac. vyd. Praha: Sdělovací technika ve spolupráci s Českou lékařskou společností J.E. Purkyně, 2003. ISBN 80-86645-04-5.

MAGGI, L., et al. Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2020 Nov;91(11):1166-1174. doi: 10.1136/jnnp-2020-323822.

MUNTAU, A. C. *Pediatric*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2009. xxiv, 581 s. ISBN 978-80-247-2525-3.

MEADOWS, L. et al. *Bobath concept: theory and clinical practice in neurological rehabilitation*. Ames, Iowa: Wiley-Blackwell, 2009. ISBN 9781405170413

NEUMANNOVÁ, K. Plicní funkce a možnosti respirační fyzioterapie u nemocných se spinální svalovou atrofií. In: KOČOVÁ, H. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada, 2017, s. 74-82. ISBN 978-80-247-5705-6.

NOSKOVÁ, P. Fyzikální terapie a rehabilitace u spinální svalové atrofie. In: KOČOVÁ, Helena. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada, 2017, s. 99-120. ISBN 978-80-247-5705-6.

PFEIFFER, J. *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada, 2007, 351 s. ISBN 978-80-247-1135-5.



PLECASH, A., B. R LEAVITT. Aquatherapy for neurodegenerative disorders. *Journal of Huntington's disease* [online]. Netherlands, 2014, **3**(1), 5-11 [cit. 2021-10-20]. ISSN 1879-6397. Dostupné z: doi:10.3233/JHD-140010

PERA, M. et al. Nusinersen in pediatric and adult patients with type III spinal muscular atrophy. *Annals of Clinical* [online]. 2021, **8**(8), 1622-1634 [cit. 2021-9-2]. ISSN 23289503. Dostupné z: doi:10.1002/acn3.51411

POLAK, J. *Fundamental Role of Muscle Contractures in Musculoskeletal Diseases: An Introduction to Brachymyotherapy*, Nova Science Publishers, Incorporated, 2015. ISBN 9781634823012

RAMSEY, D. et al. Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: A SMA specific clinical outcome assessment tool. *PLOS ONE* [online]. 2017 [cit. 2021-8-2]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172346>

REA, P. *Essential clinical anatomy of the nervous system*. London, England: Academic Press, 2015. ISBN 0-12-802062-8.

REPKO, M. *Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. Praha: Galén, 2008, 123 s. ISBN 978-80-7262-536-9

RŮŽIČKA, E. *Neurologie. 2., rozšířené vydání*. Praha: Triton, 2021. ISBN 978-80-7553-908-3.

SAFFARI, A. et al. Novel challenges in spinal muscular atrophy – How to screen and whom to treat? *Annals of clinical and translational neurology* [online]. United States: John Wiley & Sons, 2019, **6**(1), 197-205 [cit. 2021-9-9]. ISSN 2328-9503. Dostupné z: doi:10.1002/acn3.689

SALORT - CAMPANA, E., S. QUIJANO-ROY. Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 3 (Kugelberg-Welander disease). *Archives de pédiatrie* [online]. 2020, **27**(7) [cit. 2021-6-7]. ISSN 0929693X. Dostupné z: doi:10.1016/S0929-693X(20)30273-6

SHARMAN, M. et al. Proprioceptive Neuromuscular Facilitation Stretching. *Sports Med.* [online]. 2006, **36**, 929–939. Dostupné z: <https://doi.org/10.2165/00007256-200636110-00002>

SCHAPIRA, A. *Neurodegeneration*. Chichester, West Sussex, England: Wiley Blackwell, 2017, 1 online resource (347 pages) : color illustrations. ISBN 1-118-66191-5.

SINGH, A. et al. *Review of Therapeutic Options for Spinal Muscular Atrophy*. [online]. 2021, [cit. 2021-08-21]. ISSN 25899457. Dostupné z: <https://1url.cz/7Kcza>

SMOLÍKOVÁ, L. Respirační fyzioterapie – metody a techniky hygieny dýchacích cest. In: KOLÁŘ, P. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, 2020, s. 260-263. ISBN 978-80-7262-657-1.

STANĚK, J. Klinický obraz spinální svalové atrofie v dětském věku. *Česká a Slovenská Neurologie a Neurochirurgie* [online]. 2020, **83**, 2S8 [cit. 2021-06-07]. ISSN 12107859. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn20202S8

STEPIEN, A. et al. Cervical rotation, chest deformity and pelvic obliquity in patients with spinal muscular atrophy. *BMC musculoskeletal disorders* [online]. 2020, **21**(1), 726 [cit. 2021-06-07]. ISSN 14712474. Dostupné z: doi:10.1186/s12891-020-03710-7

ŠEBKOVÁ, A. *Kasuistiky: (nejen) z primární pediatrické praxe II*. Praha: Current Media, [2018]. Medicus. ISBN 978-80-88129-28-8.

ŠVÁBOVÁ, I. et al. Hodnotící škály a testy pro dětské pacienty se spinální muskulární atrofií. *Česká slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2020, **83/116** (Suppl. 2), 24-26. ISSN 1210-7859. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn2S24

*Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky: Úvod - včasný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců*. [online]. 2022 [cit. 2022-03-01]. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/sma-scid/>

VEVERKOVÁ, M., M. VÁVROVÁ. Vybrané fyzioterapeutické koncepty: Senzomotorická stimulace. In: KOLÁŘ, Pavel et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, 2020, s. 272-275. ISBN 978-80-7262-657-1.

VISHNUMUKKALA, T., M. LARVIN. Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *The Journal of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine* [online]. 2019, **2**(1), 62-70 [cit. 2021-6-7]. ISSN 25899457. Dostupné z: doi:10.4103/jisprm.jisprm\_4\_19

VOJTA, V., A. PETERS. *Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2710-3.

## 7 Seznam zkratek

AA – alergická anamnéza  
ACBT – active cycle of breathing techniques  
ADL – activity of daily living  
ATC – Armandi Therapy Clinic  
BI – Barthel index  
BMI – Body mass index  
cm - centimetr  
CNS – centrální nervový systém  
č. – číslo  
ČR – Česká republika  
DKK – dolní končetiny  
DNA – deoxyribonukleová kyselina  
DNS – Dynamická neuromuskulární stabilizace  
dx. - dextri  
EKG – elektrokardiografie  
EMG – Elektromyografie  
EU – Evropská unie  
FA – farmakologická anamnéza  
FDA - Food and Drug Administration  
FN – fakultní nemocnice  
HAZ – hyperalgická zóna  
HFMS – Hammersmith Functional Motor Scale  
HFMSSE - Hammersmith Functional Motor Scale Expanded  
HKK – horní končetiny  
HSSP – hluboký stabilizační systém páteře  
Hz – Hertz  
CHOP INTEND - Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder  
iADL – instrumental activity of daily living  
IMT - Inspiratory muscle trainer  
IP – interfalangový  
kg – kilogram  
km - kilometr  
l. – lateris  
L - levá  
LDK – levá dolní končetina  
LF UK – lékařská fakulta University Karlovy  
Lp – bederní páteř  
m. – musculus  
min. – minuta  
mm. – musculi  
MLPA - Multiplex Ligation – dependent Probe Amplification  
MP – metacarpofalangový  
mRNA – mediátorová ribonukleová kyselina

NO – nynější onemocnění  
OA – osobní anamnéza  
Obj. – objektivně  
PCR – Polymerase Chain Reaction  
PDK – pravá dolní končetina  
PEP – positive expiratory pressure  
PNF – Proprioreceptivní neuromuskulární facilitace  
RO – rodinná anamnéza  
ROM – range of motion  
RULM - Revised Upper Limb Module  
SA – sociální anamnéza  
sin. – sinistri  
SMA – Spinální svalová atrofie  
SMN - Survival Motor Neuron  
SPA – sportovní anamnéza  
Subj. – subjektivně  
Thp – hrudní páteř  
ZŠ – základní škola  
6MWT - 6Minute Walk Test

## **8 Seznam tabulek**

Tabulka 3.3.1 - goniometrie (pacient č. 1) .....	78
Tabulka 3.3.2 – svalová síla (pacient č. 1) .....	80
Tabulka 3.3.3 - porovnání výsledků funkčního testování (pacient č. 1) .....	81
Tabulka 3.4.1 – goniometrie (pacient č. 2) .....	82
Tabulka 3.4.2 – svalová síla (pacient č. 2) .....	84
Tabulka 3.4.3 - porovnání výsledků funkčního testování (pacient č. 2) .....	85

## **9 Seznam příloh**

Příloha č. 1.....	78
Příloha č. 2.....	80
Příloha č. 3.....	81
Příloha č. 4.....	82
Příloha č. 5.....	84
Příloha č. 6.....	85
Příloha č. 7.....	86

## 9 Přílohy

### Příloha č. 1

Tabulka 3.3.1 - goniometrie (pacient č. 1)

	<b>aktivní ROM</b>		<b>aktivní ROM</b>
<b>P ramenní kloub</b>	S 35 – 0 – 180 F 180 – 0 T 40 – 0 – 130 R 80 – 0 – 80	<b>L ramenní kloub</b>	S 35 – 0 – 180 F 180 – 0 T 40 – 0 – 130 R 80 – 0 – 80
<b>P loketní kloub</b>	S 5 – 0 – 145 R 90 – 0 – 90	<b>L loketní kloub</b>	S 5 – 0 – 145 R 90 – 0 – 90
<b>P zápěstí</b>	S 90 – 0 – 90 F 20 – 0 – 50	<b>L zápěstí</b>	S 90 – 0 – 90 F 20 – 0 – 50
<b>P MP klouby</b>	S 10 – 0 – 90 F 10 – 0 – 10	<b>L MP klouby</b>	S 10 – 0 – 90 F 10 – 0 – 10
<b>P IP klouby</b>	S 0 – 90	<b>L IP klouby</b>	S 0 – 90
<b>P kyčelní kloub</b>	S 20 – 0 – 0 F 35 – 0 – 10 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub</b>	S 30 – 0 – 0 F 35 – 0 – 10 R 45 – 0 – 45
<b>P kolenní kloub</b>	S 0 – 0 – 130	<b>L kolenní kloub</b>	S 0 – 0 – 130
<b>P hlezenní kloub</b>	S 0 – 0 – 40 R 20 – 0 – 20	<b>L hlezenní kloub</b>	S 0 – 0 – 40 R 20 – 0 – 20
	<b>pasivní ROM</b>		<b>pasivní ROM</b>
<b>P kyčelní kloub (s extendovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 60 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub (s extendovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 60 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45

<b>P kyčelní kloub (s flektovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 100 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub (s flektovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 100 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45
<b>P kolenní kloub</b>	S 0 – 0 – 140	<b>L kolenní kloub</b>	0 – 0 – 140
<b>P hlezenní kloub</b>	S 5 – 0 – 50 R 25 – 0 – 30	<b>L kolenní kloub</b>	S 5 – 0 – 50 R 25 – 0 – 30



**Příloha č. 2***Tabulka 3.3.2 – svalová síla (pacient č. 1)*

	<b>pravá dolní končetina</b>	<b>levá dolní končetina</b>
flexe kyčelního kloubu	2	2
extenze kyčelního kloubu	3 – 4	3
abdukce kyčelního kloubu	3	2
addukce kyčelního kloubu	2	2
zevní rotace kyčelního kloubu	2	2
vnitřní rotace kyčelního kloubu	2	2
flexe kolene	4	4
extenze kolene	3	3
m. triceps surae	4	4
m. soleus	4	4
supinace s dorzální flexí	4	4
supinace s plantární flexí	4	4
plantární pronace	4	4
flexe MP kloubů	4	4
extenze MP kloubů	4	4

### Příloha č. 3

Tabulka 3.3.3 - porovnání výsledků funkčního testování (pacient č. 1)

<b>funkční test</b>	<b>vstupní vyšetření</b>	<b>výstupní vyšetření</b>
6MWT	298 m	303 m
HFMS	54	54
BI	100	100
brániční test	odchyly: téměř bez aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek	odchyly: mírná aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek
test extenze	odchyly: antevreze pánve, hyperlordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, výrazná aktivace gluteálních svalů a Hamstringů	odchyly: mírnější antevreze pánve, lehce zvětšená lordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, stále přetrvává aktivace gluteálních svalů a Hamstringů.

**Příloha č. 4**

*Tabulka 3.4.1 – goniometrie (pacient č. 2)*

	<b>aktivní ROM</b>		<b>aktivní ROM</b>
<b>P ramenní kloub</b>	S 35 – 0 – 180 F 180 – 0 T 40 – 0 – 130 R 80 – 0 – 80	<b>L ramenní kloub</b>	S 35 – 0 – 180 F 180 – 0 T 40 – 0 – 130 R 80 – 0 – 80
<b>P loketní kloub</b>	S 5 – 0 – 145 R 90 – 0 – 90	<b>L loketní kloub</b>	S 5 – 0 – 145 R 90 – 0 – 90
<b>P zápěstí</b>	S 90 – 0 – 90 F 20 – 0 – 50	<b>L zápěstí</b>	S 90 – 0 – 90 F 20 – 0 – 50
<b>P MP klouby</b>	S 10 – 0 – 90 F 10 – 0 – 10	<b>L MP klouby</b>	S 10 – 0 – 90 F 10 – 0 – 10
<b>P IP klouby</b>	S 0 – 90	<b>L IP klouby</b>	S 0 – 90
<b>P kyčelní kloub</b>	S 20 – 0 – 0 F 40 – 0 – 10 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub</b>	S 20 – 0 – 0 F 40 – 0 – 10 R 45 – 0 – 45
<b>P kolenní kloub</b>	S 10 – 0 – 130	<b>L kolenní kloub</b>	S 10 – 0 – 130
<b>P hlezenní kloub</b>	S 10 – 0 – 50 R 30 – 0 – 30	<b>L hlezenní kloub</b>	S 10 – 0 – 50 R 30 – 0 – 30
	<b>pasivní ROM</b>		<b>pasivní ROM</b>
<b>P kyčelní kloub (s extendovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 80 F 50 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub (s extendovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 80 F 50 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45

<b>P kyčelní kloub (s flektovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 120 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45	<b>L kyčelní kloub (s flektovaným kolenem)</b>	S 30 – 0 – 120 F 45 – 0 – 20 R 45 – 0 – 45
<b>P kolenní kloub</b>	S 0 – 0 – 140	<b>L kolenní kloub</b>	0 – 0 – 140
<b>P hlezenní kloub</b>	S 15 – 0 – 50 R 30 – 0 – 30	<b>L kolenní kloub</b>	S 15 – 0 – 50 R 30 – 0 – 30

**Příloha č. 5***Tabulka 3.4.2 – svalová síla (pacient č. 2)*

	<b>pravá dolní končetina</b>	<b>levá dolní končetina</b>
flexe kyčelního kloubu	2	2
extenze kyčelního kloubu	3 – 4	3 – 4
abdukce kyčelního kloubu	2	2
addukce kyčelního kloubu	2	2
zevní rotace kyčelního kloubu	2	2
vnitřní rotace kyčelního kloubu	2	2
flexe kolene	5	5
extenze kolene	3	3
m. triceps surae	4 – 5	4 – 5
m. soleus	3	3
supinace s dorzální flexí	4	4
supinace s plantární flexí	4	4
plantární pronace	4	4
flexe MP kloubů	5	5
extenze MP kloubů	5	5

**Příloha č. 6***Tabulka 3.4.3 - porovnání výsledků funkčního testování (pacient č. 2)*

<b>funkční test</b>	<b>vstupní vyšetření</b>	<b>výstupní vyšetření</b>
6MWT	417 m	428 m
HFMS	60	60
BI	100	100
brániční test	odchyly: velmi malá aktivace dorzolaterální části břišní stěny, kyfotizace Thp, souhyby ramen a lopatek	odchyly: zvýšená aktivita dorzolaterální části břišní stěny
test extenze	odchyly: antevrezte pánve, hyperlordóza Lp, kyfotizace Thp, konvexní vyklenutí laterální části břicha, výrazná aktivace gluteálních svalů a Hamstringů	odchyly: méně výrazná antevrezte pánve a lordotizaci Lp

***Informovaný souhlas pacienta (vzor)***

**Název bakalářské práce:** Fyzioterapie u Spinální svalové atrofie v dětském věku

**Stručná anotace BP:** Tato bakalářská práce se zabývá problematikou Spinální svalové atrofie a možnostmi fyzioterapie u dětských pacientů s touto diagnózou. Praktická část práce obsahuje 2 kazuistiky. Cílem práce bylo sestavit pacientům individuální fyzioterapeutický plán dle jejich potřeb.

Jméno a příjmení pacienta:

Datum narození:

Kazuistika pacienta pod číslem:

- 1) Já, níže podepsaný/á souhlasím s mou účastí v BP/DP, jejíž výsledky budou anonymně zpracovány. Je mi více než 18 let a jsem svéprávný/svéprávná.
- 2) Byl/a jsem podrobně a srozumitelně informován/a o cíli BP/DP a jejích postupech, a o tom, co se ode mě očekává. Byl mi vysvětlen očekávaný přínos BP/DP.
- 3) Porozuměl/a jsem tomu, že svou účast v BP/DP mohu kdykoliv přerušit či zcela zrušit, aniž by to jakkoliv ovlivnilo průběh mé další léčby. Moje spolupráce při tvorbě BP/DP je dobrovolná.
- 4) Informace získané o mé osobě budou zpracovány a zveřejněny přísně anonymně. Souhlasím s publikováním anonymizovaných dat i jinde než v samotné BP/DP.
- 5) S mou spoluprací při tvorbě BP/DP není spojeno poskytnutí žádné finanční ani jiné odměny.
- 6) Obdržím podepsaný a datem opatřený stejnopis Informovaného souhlasu.

Datum:

Podpis pacienta:

Podpis autora BP/DP: