

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství

Karolína Pacáková

Terapie neuromuskulárních skolióz

bakalářská práce

Praha 2022

Autor práce: **Karolína Pacáková**

Vedoucí práce: **PhDr. Marcela Šafářová, PhD.**

Oponent práce: **Mgr. Kristýna Šonská**

Datum obhajoby: **2022**

Bibliografický záznam

PACÁKOVÁ, Karolína. *Terapie neuromuskulárních skolióz*. Praha: Univerzita Karlova, 2. Lékařská fakulta, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství, 2022. 74 s. Vedoucí bakalářské práce PhDr. Marcela Šafářová, Ph. D.

Abstrakt

Cílem práce je uvést metody terapie neuromuskulárních skolióz v ČR a ve světě a porovnat jejich účinky na základě publikovaných výzkumů.

V teoretické části je popsána základní anatomie páteře, biomechanický pohled na páteř a její patologie. Následně je charakterizován pojem skolióza, rozdělení skolióz dle různých kritérií a stručně popsána idiopatická skolióza. Podrobněji je popsána neuromuskulární skolióza, její definice, klasifikace a nejčastější onemocnění u pediatrických pacientů, kde se sekundárně skolióza vyvíjí a je nedílnou součástí klinického obrazu základního onemocnění. Poté je popsáno základní vyšetření idiopatické skoliózy a specifika pro vyšetření neuromuskulární skoliózy. V neposlední řadě je přehledově popsána terapie v České republice a následně i v zahraničí.

Praktická část práce je postavena na kazuistice pacientky s primárním onemocněním spinální muskulární atrofie typ I, u které se rozvinula neuromuskulární skolióza. Na základě vstupního kineziologického rozboru byla zvolena komplexní terapie. Jako objektivní parametr byl sledován Cobbův úhel.

Klíčová slova

skolióza, neuromuskulární skolióza, vyšetření, terapie, operační řešení, léčba SMA

Bibliographical record

PACÁKOVÁ, Karolína. *Treatment in neuromuscular scoliosis*. Prague: Charles University, 2nd Faculty of Medicine, Department of Rehabilitation and sport Medicine, 2022. p 74. Supervisor of work PhDr. Marcela Šafářová, Ph. D.

Abstract

The aim of this thesis is to present the methods of therapy of neuromuscular scoliosis in the Czech Republic and in the world and to compare their effects on the basis of published research.

The theoretical part describes the basic anatomy of the spine, biomechanical view of the spine and its pathology. Subsequently, the concept of scoliosis is characterized, the classification of scoliosis according to different criteria and idiopathic scoliosis is briefly described. Neuromuscular scoliosis, its definition, classification and the most common disease in pediatric patients, where secondary scoliosis develops and is an integral part of the clinical picture of the underlying disease, are described in detail. The basic examination of idiopathic scoliosis and specifics for the examination of neuromuscular scoliosis are then described. Last but not least, the therapy in the Czech Republic and subsequently abroad is reviewed.

The practical part of the thesis is based on a case report of a patient with primary disease spinal muscular atrophy type I who developed neuromuscular scoliosis. Based on the initial kinesiological analysis, an appropriate therapy will be selected. The Cobb angle will be monitored as an objective parameter.

Keywords

scoliosis, neuromuscular scoliosis, examination, therapy, surgical solution, treatment of SMA

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně pod vedením PhDr. Marcely Šafářové, Ph. D., uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita pro získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze **12. 8. 2022**

Karolína Pacáková

Poděkování

Chtěla bych poděkovat všem, kteří se podíleli na dokončení této práce. Jmenovitě bych chtěla poděkovat PhDr. Marcele Šafářové, Ph. D. za vedení mé bakalářské práce, za cenné rady, trpělivost a ochotu. Také bych chtěla poděkovat rodině, která při mně stála a podporovala mě do posledního dne.

OBSAH

SEZNAM ZKRATEK	7
ÚVOD.....	10
1 PÁTEŘ	11
1.1 ANATOMIE	11
1.1.1 Nosné komponenty	12
1.1.2 Hydrodynamické komponenty.....	12
1.1.3 Kinetické komponenty.....	12
1.1.4 Hrudník, pánev	12
1.2 FUNKCE.....	13
1.3 BIOMECHANICKÝ POHLED.....	13
1.3.1 Statická stabilita páteře	13
1.3.2 Dynamická stabilita páteře.....	13
1.4 POHYBY	14
1.5 ZAKŘIVENÍ.....	14
1.6 PATOLOGIE.....	15
2 SKOLIÓZA.....	16
2.1 KLASIFIKACE PODLE ETIOLOGIE A PATOGENEZE	16
2.2 IDIOPATICKÁ SKOLIÓZA	17
2.2.1 Klasifikace podle doby vzniku	17
2.2.2 Klasifikace podle velikosti úhlu	17
2.2.3 Klasifikace podle lokalizace	18
2.2.4 Klasifikace dle Lenkeho systému	19
2.3 NEUROMUSKULÁRNÍ SKOLIÓZA	19
3 NEUROMUSKULÁRNÍ DEFORMITY PÁTEŘE	20
3.1 KLASIFIKACE PODLE SCOLIOSIS RESEARCH SOCIETY	20
3.2 NEJČASTĚJŠÍ TYPY ONEMOCNĚNÍ	21
3.2.1 Dětská mozková obrna	21
3.2.2 Míšň svalová atrofie	22
3.2.3 Duchennova svalová dystrofie.....	24
3.3 VÝSKYT JEDNOTLIVÝCH DEFORMIT	25
4 VYŠETŘENÍ SKOLIÓZ	26
4.1 ORIENTAČNÍ VYŠETŘENÍ	26
4.2 KLINICKÉ VYŠETŘENÍ.....	26
4.3 ZOBRAZOVACÍ METODY	27
4.4 SPECIFIKA PRO VYŠETŘENÍ NEUROMUSKULÁRNÍ SKOLIÓZY	28
4.4.1 Children´s Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder	28
4.4.2 Hammersmith Functional Motor Scale – Extended.....	29
4.4.3 Revised Upper Limb Modul	29
4.4.4 6Minute Walk Test	30
4.4.5 World Health Organization Motor Milestones	30
4.4.6 Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) 4.0 Generic Core Scales a 3.0 Neuromuscular Module.....	31
4.4.7 Assessment of Caregiver Experience in Neuromuscular Disease.....	31
4.4.8 Vyšetření u SMA pacientů ve FN Motol	32
5 TERAPIE V ČESKÉ REPUBLICĚ.....	33
5.1 SLEDOVÁNÍ DEFORMITY	33
5.2 KONZERVATIVNÍ LÉČBA	34
5.2.1 Fyzioterapeutické přístupy.....	34
5.2.2 Protetická péče.....	34
5.3 OPERAČNÍ PÉČE.....	35

5.3.1	Perioperační péče.....	35
5.3.2	Deformity páteře bez oblikvity pánve.....	36
5.3.3	Deformity páteře s oblikvitou pánve.....	37
5.3.4	Současné operační řešení.....	37
6.1	LÉČBA SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	38
6.1.1	Medikamenty	38
6.1.2	Rehabilitace	38
6.1.3	Pneumologie	40
6	TERAPIE VE SVĚTĚ.....	42
6.1	NEOPERATIVNÍ TERAPIE	42
6.1.1	Ortézy	42
6.1.2	Medikamenty	43
6.2	OPERATIVNÍ ŘEŠENÍ	43
6.3	LÉČBA SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	43
6.3.1	Léčba nusinersem	44
6.3.2	Ortéza	44
6.3.3	Rehabilitace	44
7	DISKUZE	45
8	ZÁVĚR.....	50
9	KAZUISTIKA	51
	REFERENČNÍ SEZNAM	61
	SEZNAM OBRÁZKŮ	65
	SEZNAM TABULEK.....	66
	SEZNAM PŘÍLOH.....	67
	PŘÍLOHY	68

SEZNAM ZKRATEK

10m	10 měsíců
6MWT	6Minute Walk Test
ACEND	Assessment of Caregiver Experience in Neuromuscular Disease
add	addukce/adduktory
ADL	activities of daily living
ALS	amyotrofická laterální skleróza
AP	anteroposteriorní
atd.	a tak dále
atp.	a tak podobně
bilat.	bilateralis (oboustranně)
C1	1. krční obratel (obdobně pro C2 – C7)
cm	centimetr
CNS	centrální nervová soustava
CT	počítačová tomografie
č.	číslo
ČR	Česká republika
DKK	dolní končetiny
DMD	Duchennova svalová dystrofie
DMO	dětská mozková obrna
dx.	dexter (vpravo)
EBM	evidence-based medicine
EEG	elektroencefalografie
EMG	elektromyografie
EU	Evropská unie
EXT	extenze
FN	fakultní nemocnice
FVC	usilovná vitální kapacita
H ₂ O	voda
HFMSE	Hammersmith Functional Motor Scale – Extended
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny

CHOP INTEND	Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder
konvex.	konvexně
L	levý / u RTG – bederní
L1	1. bederní obratel (obdobně pro L1 – L5)
LDK	levá dolní končetina
ldx.	pravostranná
m.	morbus (choroba)
M	měsíc
N. U.	iniciály pacientky
n. V	5. hlavový nerv (obdobně pro n. I – n. XII)
n.	nervus (nerv)
např.	například
NDT	Neurodevelopmental treatment
NM	neuromuskulární
NMS	neuromuskulární skolióza
NO	nynější onemocnění
OA	osobní anamnéza
Obj.	objektivně
obr.	obrázek
PCF	vrcholový průtok při kašli
PDK	pravá dolní končetina
PedsQL	Pediatric Quality of Life Inventory
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie
PH	porodní hmotnost
PIR	postizometrická relaxace
R	rok
RA	rodinná anamnéza
RFT	respirační fyzioterapie
RHB	rehabilitace
RO1	reflexní otáčení 1. fáze (obdobně pro RO2, RO3, RO4)
RTG	rentgenový
RULM	Revised Upper Limb Modul
S1	1. křížový obratel (obdobně u S2 – S5(6))

SAF	sádrová fixace
SMA	spinální muskulární atrofie / míšní svalová atrofie
SMA I	SMA 1. typu (obdobně pro SMA II – III)
SMN1	gen spinální muskulární atrofie (obdobně pro SMN2)
str.	strana
Subj.	subjektivně
tab.	tabulka
Th1	1. hrudní obratel (obdobně pro Th2 – Th12)
ThLp	hrudní – bederní páteř
Thp	hrudní páteř
tj.	tj.
TLSO	thorakolumbosakrální ortéza
TMT	technika měkkých tkání
tzv.	takzvaně
USA	Spojené státy americké
vč.	včetně
VRL	Vojtova reflexní lokomoce
WHO	World Health Organization
ZRO	zevní rotace

ÚVOD

Téma své bakalářské práce "terapie neuromuskulárních skolióz" jsem si vybrala na základě svého dlouholetého zájmu o tuto problematiku. S idiopatickou skoliózou mám osobní zkušenost a rozhodla jsem se zpracovat další typ skoliózy a odlišit idiopatickou skoliózu a skoliózu neuromuskulární v dětském věku.

Hlavním cílem bakalářské práce je rešeršně popsat metody terapie neuromuskulárních skolióz jak ve světě, tak v České republice a tyto metody terapie porovnat.

Cílem je uvést čtenáře do problematiky neuromuskulárních onemocnění, tj. základní popis anatomie páteře, rozdělení skolióz dle etiologie, patogeneze, lokalizace křivky, velikosti úhlu. Následně rozdělení neuromuskulárních skolióz podle Scoliosis Research Society. Uvádím základní poznatky o třech nejčastějších onemocněních, u kterých je součástí klinického obrazu vznik skoliotické křivky a kterým se věnuje fakultní nemocnice Motol.

Součástí práce je i kazuistika pacientky, jejíž primární onemocnění je spinální muskulární atrofie I typu. Terapii tohoto onemocnění je věnována větší pozornost. U pacientky byl sledován vývoj jejího stavu po dobu jednoho roku při komplexní terapii.

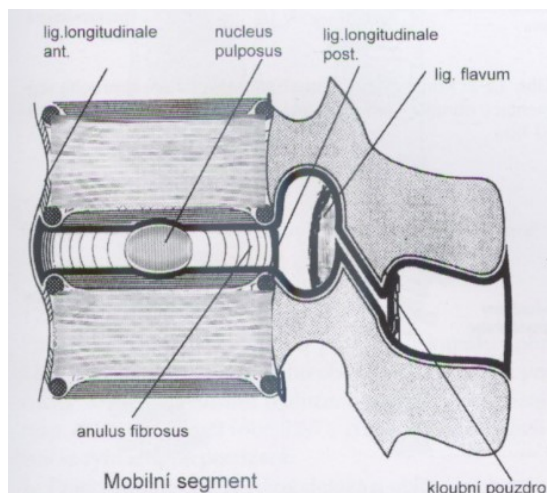
1 PÁTEŘ

Páteř je výsadou všech obratlovců. „Páteř člověka tvoří kostěnou osu trupu, nasedá na ní lebka a připevňují se k ní plotence končetin. Skládá se z obratlů spojených vazy a meziobratlovými ploténkami“ (Grim, 2001).

Čihák (2004) uvádí, že páteř dospělého člověka obsahuje 7 obratlů krčních, 12 hrudních, 5 bederních, 5 obratlů křížových, druhotně splývající kost křížovou a 4-5 obratlů kostrčních, srůstajících v kost kostrční. Páteř činí asi 35% výšky těla. Pětina až čtvrtina délky páteře připadá na meziobratlové destičky.

1.1 Anatomie

Jako základní funkční jednotkou páteře můžeme označit mobilní segment (Sosna, 2001). Všechny komponenty mobilního segmentu si prohlédněte na obr. 1.



Obr. 1 Základní funkční jednotka páteře (mobilní segment) (Sosna, 2001, str. 77)

Čihák (2004) rozděluje kostru jako stavební a funkční celky na osovou kostru (patří sem: páteř; kostra hrudníku, tj. žebra s hrudní kostí; kostra hlavy, lebka) a kostru končetin.

Dylevský (2009) rozděluje z funkčního hlediska pohybový segment páteře na tři základní komponenty: nosnou, hydrodynamickou a kinetickou. Nosné a pasivně fixační komponenty segmentu jsou obratle a meziobratlové vazy. Hydrodynamické komponenty reprezentují meziobratlové destičky a cévní systém páteře. Kinetickou a aktivně fixační komponentou jsou klouby páteře a svaly.

1.1.1 Nosné komponenty

Páteř člověka tvoří 33 obratlů. Každý obratel se skládá z trojice hlavních složek: těla, oblouku a obratlových výběžků. Pro určitou skupinu obratlů je typický jejich vzhled. Krční obratle mají zpravidla nízké oválné tělo, kdežto bederní obratle oplývají mohutným vysokým tělem. Na hrudní obratle jsou připojena žebra, která spolu s hrudní kostí tvoří hrudní koš.

Krční, hrudní a bederní obratle se označují jako obratle presakrální a společně tvoří pohyblivou část páteře (Grim, 2001).

Obratle jsou fixovány vazy a svaly. Z anatomického hlediska rozlišujeme na páteři dlouhé a krátké vazy, přičemž na fixaci segmentů se účastní oba typy vazů. K dlouhým vazům patří přední a zadní podélný vaz a mezi krátké vazy řadíme vazy spojující oblouky a výběžky sousedních obratlů (Dylevský, 2009).

1.1.2 Hydrodynamické komponenty

Meziobratlové destičky neboli ploténky spojují terminální plochy obratlů. V těle dospělého jedince je 23 plotének, tj. o jednu méně, než je pohyblivých segmentů páteře. V kraniokaudálním směru se zvyšuje jejich výška.

Cévní systém páteře je velmi rozsáhlý systém, který zaobírá jak tepny, tak žíly.

1.1.3 Kinetické komponenty

Jedním z typů spojení na páteři jsou meziobratlové klouby mezi kloubními výběžky. Kloubní plochy mají různý tvar a závislosti a úseku páteře. Tvar určuje druh a rozsah pohybů v daném úseku. Postavení a tvar kloubních ploch je individuálně variabilní. Kloubní pouzdra meziobratlových skloubení jsou volná, nejvolnější v krčním úseku a nejpevnější v části hrudní (Kolář, 2009).

Svaly pohybující páteři patří do anatomicky velmi rozdílných skupin. Páteři pohybují především zádové, břišní a krční svaly, ale na pohybu nebo fixaci páteře se může účastnit i bránice apod (Dylevský, 2009).

1.1.4 Hrudník, pánev

Nedílnými komponenty funkční jednotky axiálního systému jsou pánev a hrudník.

Dylevský (2009) tvrdí, že se při pohybu v kyčelních kloubech aktivují i četné skupiny zádových svalů a stejně tak se do páteře promítá pohyb kyčelních kloubů. Také pohyb páteře má výraznou odezvu v kyčelních kloubech. Co se týče hrudníku,

pohyby hrudní páteře ovlivňují dynamiku dýchání, ale také dýchání mění dynamiku páteře.

1.2 Funkce

Repko (2008) uvádí, že páteř je charakterizována svými základními funkcemi:

1. Statická funkce – umožňuje udržení rovnovážné vzpřímené pozice těla;
2. Dynamická funkce – zajišťuje totéž při pohybu;
3. Ochranná funkce – chrání nervové struktury (míchu a míšní kořeny).

1.3 Biomechanický pohled

Stabilita páteře v podstatě znamená schopnost fixovat klidovou konfiguraci danou tvarem obratlů a zakřivením páteře jako celku a toto základní postavení udržet i při fyziologickém rozsahu pohybu.

Jde-li o udržení "klidové" konfigurace páteře, mluvíme o statické stabilitě. Jde-li o fixaci změn, ke kterým dochází při pohybu, považujeme tento stav za dynamickou stabilitu (Dylevský, 2009).

1.3.1 Statická stabilita páteře

Statická stabilita páteře je podmíněna třemi stabilizačními pilíři páteře. Přední pilíř tvoří obratlová těla s meziobratlovými destičkami, provázanými podélnými vazy. Postranní dva pilíře formují kloubní výběžky, pouzdra intervertebrálních kloubů a vazy svažující sousedící obratle.

K systému statické stabilizace páteře patří i pletené horní a dolní končetiny a kostra hrudníku.

Z funkčního hlediska představuje celý systém statické stabilizace ochranu místních struktur a pružný přenos (tlumení) nárazů vznikajících při chůzi, skocích apod. na struktury centrálního nervového systému (Dylevský, 2009).

1.3.2 Dynamická stabilita páteře

Dynamická stabilita páteře je zabezpečována pružností axiálních vazivových struktur a svaly.

Dynamickou funkci vaziva je třeba chápat především ve vztahu k axiálním svalům. Vazivo tvoří pružný "skeleton" svalů, jejich fasciální obaly i úponové šlachy.

Ve vazivu se akumuluje část energie, kterou generují svaly při své aktivaci, a vazivo svou pružností působí jako brzda – tlumič nárazů vznikajících při náhlých pohybech. Vazivo také zajišťuje přenos svalového stahu (síly) na často velmi vzdálené struktury. Ploché a silné fascie jsou i místy mechanické opory tzv. svalových řetězců (Dylevský, 2009).

1.4 Pohyby

Pohyblivost páteře v presakrální části je dána součtem pohyblivostí mezi jednotlivými obratli. Pohyby mezi obratli umožňuje stlačování meziobratlových plotének, usměrňovány jsou meziobratlovými klouby (Kolář, 2009).

Mezi jednotlivými obratli je rozsah pohybů malý. Výsledný pohyb páteře v určitém úseku je dán součtem dílčích pohybů, které jsou umožněny geometrií kloubních ploch, pružností meziobratlových plotének a kloubních pouzder (Grim, 2001).

Za fyziologických podmínek pohyb začíná pohledem očí za určitým podnětem a potom následuje hlava, krk, trup a končetiny. Z postavení a tvaru kloubních ploch krční, hrudní a bederní páteře vyplývá, že se jednotlivé oddíly liší pohyblivostí (Kolář, 2009).

Pohyby páteře můžeme rozdělit na 3 skupiny podle roviny, ve které je pohyb vykonáván.

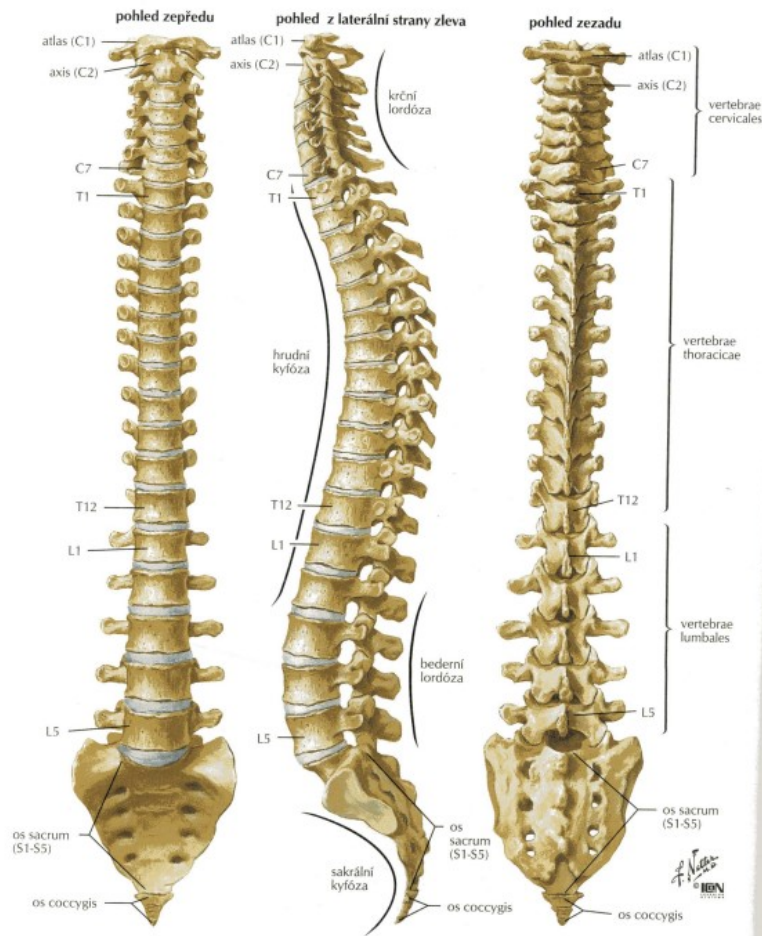
1. Předklon (anteflexe = flexe) a záklon (retroflexe = extenze)
2. Úklony (lateroflexe)
3. Otáčení (rotace)

1.5 Zakřivení

Páteř dospělého člověka má typická zakřivení ve směru předozadním (v sagitální rovině) a může být lehce zakřivena i v rovině frontální. (Čihák, 2004).

V rovině sagitální je dvakrát esovitě prohnutá: konvexitou vpřed – krční lordóza (s vrcholem mezi C3 a C4) a bederní lordóza (s vrcholem v L5); konvexitou vzad – hrudní kyfóza (s vrcholem mezi Th5 a Th6) (Kolář, 2009). V rovině frontální se nazývá skolióza (Čihák, 2004).

Zakřivení dodávají páteři pružnost a jsou dokladem přiměřeného rozvoje svalstva. Zakřivení mohou být též odlišná, *nesprávná* (Čihák, 2004).



Obr. 2 Páteř a její zakřivení (Netter, 2005, tab. 146)

1.6 Patologie

Patologie v oblasti páteře můžeme rozdělit na vrozené vady páteře, kam patří např. spina bifida, meningomyelokela atd.; a na deformity páteře, kam bychom zařadili skoliózu, hyperkyfozu (záda kulatá), hyperlordozu (záda prohnutá). (Kolář 2006, Grim 2001).

2 SKOLIÓZA

Vybočení páteře do stran, v rovině frontální, se nazývá skolióza. Společnost pro výzkum skoliózy (SRS) uvádí diagnózu skoliózy při rotaci obratlů a velikosti Cobbova úhlu 10 a více stupňů (Negrini, 2018). Jako skoliózu – nemoc – nosologickou jednotku je tedy vhodné označovat pouze strukturální (fixovanou) skoliózu s úhlem 11° a více (Vařeka, 2000).

Skoliotická deformace páteře je vždy doprovázená postižením všech tří rovin páteře. V boční (frontální) rovině dochází k zakřivení páteře do strany, v předozadní (sagitální) rovině je postižení fyziologických kyfóz a lordóz a v rovině rotační (transverzální) dochází k rotaci obratlů, s maximem na vrcholu křivky. Takto vzniká strukturální postižení páteře, které ovlivňuje dále i deformaci celého hrudního koše a postavení ramen i hlavy. Pokud nejsou současně přítomny všechny uvedené roviny postižení, s důrazem především na postižení frontální a axiální roviny, pak mluvíme o vadném držení těla, a ne o v pravém slova smyslu skolióze (Čihák, 2004; Repko, 2017).

Téměř každá páteř má v klidu mírné vybočení, nejpatrnější mezi Th3 a Th5, nazýváme *fyziologická skolióza*. Ta je převážně konvexní na stranu pravou; uvádí se, že jen asi v 16 % případů je levostranná (Čihák 2004).

2.1 Klasifikace podle etiologie a patogeneze

Etiopatogeneze u skolióz nebyla dosud objasněna (Negrini, 2016).

Kolář (2009) rozděluje skoliózy na nestrukturální (funkční) a strukturální. Přehledně jsou popsány v tabulce č. 1.

Nestrukturální skolióza	Strukturální skolióza
Posturální	Idiopatická
Kompenzační	Kongenitální
Hysterická	Neuromuskulární
Při kořenovém dráždění	Skolióza při fibromatóze
Reflexní	Skolióza při traumatu
	Skolióza při nádorovém onemocnění
	Skolióza při zánětu
	Skolióza při metabolických onemocnění

Tab. 1 Rozdělení skolióz dle etiologie a patogeneze

2.2 Idiopatická skolióza

Idiopatická skolióza je typ skoliózy, který je ze všech strukturálních deformit frontální roviny nejčastější. Jedná se zhruba o 65% až 80% případů strukturálních skolióz. Etiologie je stále neznámá (Kolář, 2009; Negrini, 2018). Tento typ skoliózy se vyskytuje v průměru více u dívek, a to v poměru 3:1 (Sosna, 2001).

Idiopatickou adolescentní skoliózu můžeme dělit podle doby vzniku, velikosti úhlu a lokalizace hlavní křivky.

2.2.1 Klasifikace podle doby vzniku

Obecně můžeme skoliózy rozdělit do tří skupin: infantilní, juvenilní a adolescentní.

Infantilní skolióza se objevuje do 3 let věku. Většinou (v 90 %) se spontánně upraví, výjimečně velmi rychle progreduje. Juvenilní skolióza se objevuje mezi třetím rokem věku a nástupem puberty. Zpravidla je mírná křivka bez progresu. K progresi dochází často během dospívání. Adolescentní skolióza se objevuje od začátku puberty do ukončení růstu. Lehké křivky zpravidla neprogredují, nebo jen málo. Středně těžké křivky mohou velmi rychle progredovat (Sosna, 2001).

Kolář (2006) dělí skoliózy přesně podle věku. Infantilní do 3 let věku, juvenilní mezi 3 až 10 lety a adolescentní nad 10 let věku.

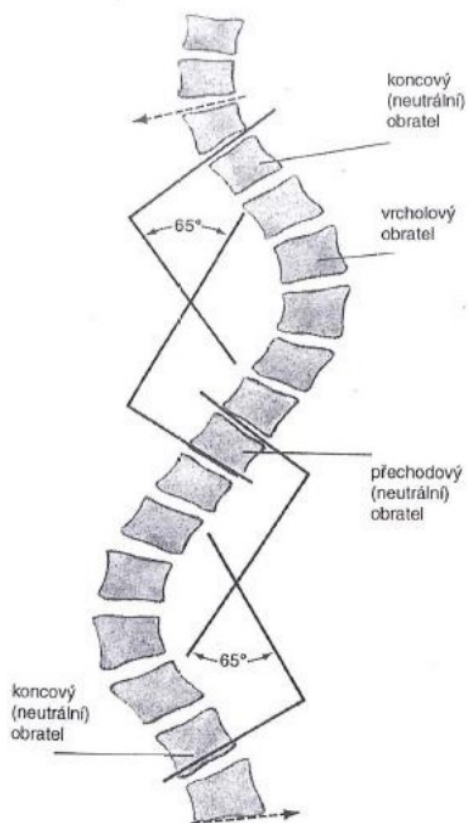
2.2.2 Klasifikace podle velikosti úhlu

Cobbův úhel vyjadřuje tíži (velikost) křivky ve stupních (Sosna, 2001). Tento úhel je objektivním měřítkem pro stanovení progresu deformity a hraje klíčovou roli při plánování chirurgické léčby (Liu, 2021). Měření Cobbova úhlu je znázorněna na obr. 3.

Dělení v tabulce 2 vychází z úhlové velikosti zakřivení stanovené metodou dle Cobba. Nejedná se se tedy o hodnocení "dle Cobba", jak je někdy mylně interpretováno. Metoda podle Cobba je pouze nejpoužívanější metoda pro měření úhlu na snímku. Podle tohoto dělení stupeň Ia není nutno považovat za skoliózu v užším slova smyslu, tedy za patologii (Vařeka, 2000).

Lehká	Do 20°
Středně těžká	21 – 35°
Středně těžká až těžká	36 – 40°
Těžká	41 – 50°
Těžká až velmi těžká	51 – 55°
Velmi těžká	Nad 56°

Tab. 2 Stanovení tíže skoliózy podle hodnoty Cobbova úhlu (Negrini, 2016, str. 5)



Obr. 3 Měření Cobbova úhlu na RTG snímku v AP (anteroposteriorní) projekci (Sosna, 2001, str. 81)

2.2.3 Klasifikace podle lokalizace

Kingova klasifikace neboli klasifikace podle lokalizace je dána hlavní křivkou (Kolář, 2003).

Ovadia (2013) ve svém článku popsal hlavní (primární) křivku jako křivku největšího rozsahu, která je vždy strukturální a vedlejší (sekundární) křivku jako křivku, která může být strukturální nebo nestructurální.

Řídíme se vrcholovým obratlem a jak ve frontální, tak v sagitální rovině rozlišujeme druhy křivek: (Kolář, 2003)

- Mezi C1 – C6 ji označujeme jako krční
- Mezi C7 – Th1 ji označujeme jako krčně-hrudní
- Mezi Th2 – Th11 ji označujeme jako hrudní
- Mezi L2-L4 ji označujeme jako bederní
- Mezi L5-S1 ji označujeme jako bederně-křížovou

2.2.4 Klasifikace dle Lenkeho systému

Pro klasifikaci idiopatických skolióz je v současné době nejužívanější Lenkeho systém. Tento systém rozlišuje tři základní měřené parametry: typ křivky, parametr bederní páteře a sagitální hrudní parametr.

Lenke (2001) vyvinul nový klasifikační systém se třemi komponentami: typ křivky (1 až 6), modifikátor bederní páteře (A, B nebo C) a sagitální modifikátor hrudníku (-, N nebo +). Šest typů křivek má na předozadních a sagitálních rentgenových snímcích specifické charakteristiky, které odlišují strukturální a nestrukturální křivky v proximální hrudní, hlavní hrudní a torakolumbální/bederní oblasti.

2.3 Neuromuskulární skolióza

Skolióza sekundárně způsobená nervosvalovým onemocněním je pravděpodobně jednou z nejstarších forem deformity páteře. Duchennova svalová dystrofie, dětská mozková obrna, spinální svalová atrofie a rozštěp páteře vedou k náhodným a nepředvídatelným vzorcům ochrnutí, které neupřednostňují žádnou svalovou skupinu na obou stranách střední linie těla (Kouwenhoven, 2007).

Na rozdíl od adolescentní idiopatické skoliózy, která je nejčastější formou deformace páteře, je neuromuskulární skolióza závažnější a progresivnější a je spojena s vyšší morbiditou (Anand, 2013).

3 NEUROMUSKULÁRNÍ DEFORMITY PÁTEŘE

Deformity páteře při neuromuskulárních onemocněních jsou velmi častým přidruženým postižením a představují zásadně odlišný a komplikovanější terapeutický problém než postižení páteře tzv. idiopatického charakteru. U těchto deformit je třeba počítat s výraznou progresí deformity, která začíná s počátkem základního onemocnění a pravidelně pokračuje i po skončení kostního růstu (Repko, 2010).

3.1 Klasifikace podle Scoliosis Research Society

Tato klasifikace je pro neuromuskulární deformity nejužívanější. Vychází z typu primárního postižení – neuropatického či myopatického (Repko 2008).

A. Neuropatické:

I. s postižením horního motorického neuronu:

- a) dětská mozková obrna
- b) spinocerebelární degenerace:
 - Friedrichova ataxie
 - morbus Charcot-Marie-Tooth
 - syndrom Roussy-Levy
- c) syringomyelie
- d) míšní nádory
- e) poranění míchy

II. s postižením dolního motorického neuronu

- a) poliomyelitida
- b) ostatní virové myelitidy
- c) úrazy
- d) míšní svalová atrofie
 - morbus Werdning-Hoffmann
 - morbus Kugelberger-Welander
 - dysautonomie (morbus Riley-Day)

B. Myopatické:

I. artrogrypóza

II. svalová dystrofie

- a) morbus Duchenne (pseudohypertrofie)

- b) limb-girdle syndrom (pletencová svalová dystrofie)
- c) fascioskapulohumerální syndrom
- III. fiber type disproportion syndrom
- IV. kongenitální hypotonie
- V. dystrofická myotonie

Ve skupině neuropatických lézí s postižením horního motorického neuronu jsou nejčastější deformity u dětské mozkové obrny. V další skupině pak deformity při míšní svalové atrofii a paralytické meningomyelokély. Ve skupině primárně myopatických postižení nalézáme nejčastěji tyto deformity u Duchennovy svalové dystrofie. Mluvíme-li o deformitách páteře, máme na mysli především skoliotické deformity, avšak vzhledem k přidružené svalové dysbalanci nalézáme velmi často i deformity v rovině sagitální a transverzální (Repko 2008).

3.2 Nejčastější typy onemocnění

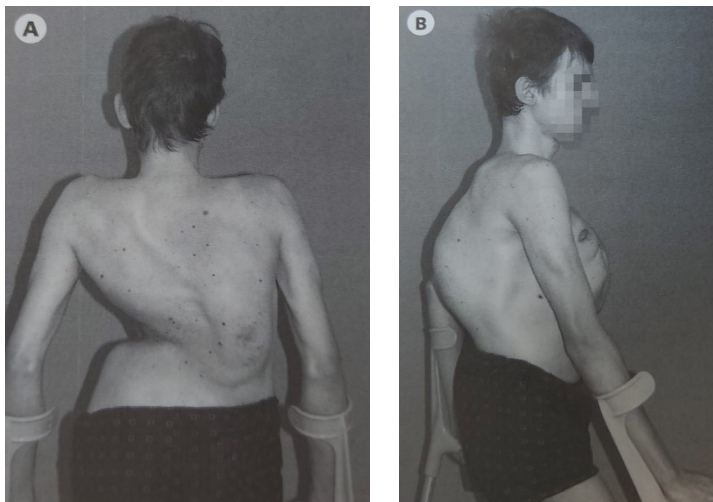
3.2.1 Dětská mozková obrna

Dětská mozková obrna (DMO) patří k nejčastějším postižením dětského věku. Je definována poruchou motorického a/nebo posturálního vývoje, který se objeví v časném období po porodu (v návaznosti na strukturální a/nebo funkční poškození centrální nervové soustavy – CNS) a nemá progresivní ráz. Prevalence DMO je závislá na úrovni neonatální péče, pohybuje se v rozmezí 2-5 na 1000 živých porodů (Bednařík, 2010).

Přes veškerou pestrost klinického obrazu je u DMO dominantním projevem obvykle porucha hybnosti, která je většinou patrná již v nejranějších stádiích onemocnění a působí svému nositeli také největší obtíže. Charakter hybné poruchy je určen tím, která oblast CNS je postižena. Podle charakteru klinického obrazu (převažujících znaků) je možné rozlišovat několik forem DMO, které se rozvíjejí postupně v průběhu zrání mozku a mají odlišnou prognózu, rozdílné předpoklady ke vzniku kontraktur a kloubních deformit a také rozdílně reagují na stejné terapeutické postupy (Kolář, 2009).

Tíže a typ deformity páteře při DMO závisí na charakteru a stupni postižení. Nejčastěji se u DMO setkáváme se skoliózami, hyperkyfózami hrudní páteře a bederními hyperlordózami. Prevalence deformit páteře u pacientů se základní diagnózou DMO se u různých autorů a souborů pacientů liší a pohybuje se mezi 15–60 % všech postižených.

Často se jedná o lehké deformity, které výrazně pacienta neobtěžují. Z těžších deformit páteře u spastických forem DMO nalzáme nejčastěji dlouhé jednostranné kyfoskoliotické křivky spojené s oblikvitou pánve, bederní lordózou a častými kyčelními deformitami. Tyto deformity páteře jsou velmi obtížně kontrolovatelné pomocí konzervativní léčby ortézami a na rozdíl od idiopatických skolióz pravidelně závažně progredují i po dokončení kostní zralosti. Často jsou těžkého stupně a výrazně ztěžují schopnost pacientovy vertikalizace či možnost stabilního sedu (Repko, 2008).



Obr. 4 Těžká pravostranná kyfoskolióza u pacienta s DMO postižením (Repko, 2008, str. 34)

A – pohled zezadu; B – pohled z boku

3.2.2 Míšní svalová atrofie

Spinální muskulární atrofie (SMA) je hereditární, autozomálně recesivně dědičné onemocnění, které postihuje pouze motoneurony předních rohů míšních a někdy také motorická jádra kaudálních hlavových nervů (n. V. – XII.). Incidence SMA je kolem 5-7/100 000 živých porodů (Bednařík, 2010).

Ambler (2011) rozděluje SMA na několik forem:

- infantilní forma SMA (choroba Werdnigova-Hoffmannova) se projevuje někdy již po narození, nejčastěji v prvních měsících života jako generalizovaná slabost a hypotonie (floppy baby), dochází k rychlé progresi s těžkým motorickým deficitem a dítě obvykle do 3 let umírá
- juvenilní forma SMA (choroba Kugelbergova-Welanderové) se manifestuje kolem puberty, progrese je podstatně pomalejší, v popředí je slabost, atrofie a motorický deficit hlavně pletencových svalů na horních i dolních končetinách

- dospělá forma SMA má velmi variabilní průběh, jsou formy vysloveně benigní a chronické s velmi pomalou progresí, které se vyskytují nejčastěji v oblasti krční intumescence, ale i formy maligní, které jsou nejspíše variantou ALS (amyotrofická laterální skleróza).

SMA se klinicky dělí nejčastěji na tři až pět základních typů (Tab. 3), a to dle věku počátku obtíží a dosaženého motorického maxima pacienta (Haberlová, 2016). Typ 0 je nejtěžší, pacient s typem IV má nejlehčí klinické příznaky.

Klasifikace SMA	Věk počátku obtíží	Dosažené motorické maximum	Průměrný věk dožití
SMA typ 0	Prenatálně, při narození patrná hypotonie a kontraktury	Ležící, neschopen sedu	Bez UPV úmrtí do 6. měsíce věku
SMA typ I m. Werdnig-Hoffmann	Obtíže do 6. měsíce věku	Ležící, neschopen samostatného sedu	Bez UPV úmrtí do 2 let věku
SMA typ II	Obtíže do 18. měsíce věku	Neschopen samostatné chůze	Dle symptomatologické péče, 4. dekáda věku
SMA typ III m. Kubelberg-Welander	Obtíže po 18. měsíci věku	Dočasně schopen samostatné chůze	Dle symptomatologické péče i normální věk dožití
SMA typ IV	Obtíže v dospělosti	Chodící	Normální věk dožití

Tab. 3 Klasifikace SMA (Haberlová, 2016, str. 350)

Třebaže téměř 25 % pacientů nelze přesně klasifikovat, tato klasifikace zůstává relevantní v genetické éře a poskytuje užitečné klinické a prognostické informace (Staněk, 2020).

SMA I se vyskytuje asi 1 případ na 10 000 živých porodů, chronické formy SMA II a III asi 1 na 24 000 živých porodů, častější výskyt je u chlapců v poměru asi 2:1. (Bednařík 2010).

Z funkčního hlediska je důležité si uvědomit, že převažující infantilní forma prakticky vždy vede k invalidizaci pacienta a jeho odkázání na užití vozíku. Postupně se u pacientů vytvářejí končetinové flekční kontraktury a schopnost jejich vertikalizace a sebeobsluhy se tím zhoršuje (Repko, 2008).

Skoliotická deformita bývá velmi častá a závažná. Její rozvoj je nejzávažnější u infantilní formy. U juvenilního či adultního typu nezpůsobují tyto skoliózy v dospělosti velké funkční omezení. Pravidelně se můžeme setkat s paralytickými skoliotickými bederními či thorakolumbálními křivkami, které se časně objevují u infantilních typů postižení. V tomto případě vždy systematicky progredují a vyžadují odbornou péči.

Mnohé deformity páteře dosahují závažných hodnot zakřivení a velmi často zasahují až do pánve s její současnou oblikvitou (Repko, 2008).

Do roku 2016 neexistovala kauzální léčba. Změna nastala v prosinci 2016, kdy byl americkým úřadem pro registraci léčiv Food and Drug Administration (FDA) schválen lék nusinersen (obchodní název Spinraza [Biogen, Baar, Švýcarsko]) s indikací pro všechny typy SMA s vazbou na 5q chromozom. V EU byl tento lék schválen v květnu 2017, v prosinci 2017 léčbu obdržel první český pacient (Haberlová, 2020).



Obr. 5 Skolióza u pacienta se spinální svalovou atrofií v sedu na vozíku. (Repko, 2008, str. 41 – 42)

A – pohled z boku; B – pohled zepředu; C – pohled zezadu

3.2.3 Duchennova svalová dystrofie

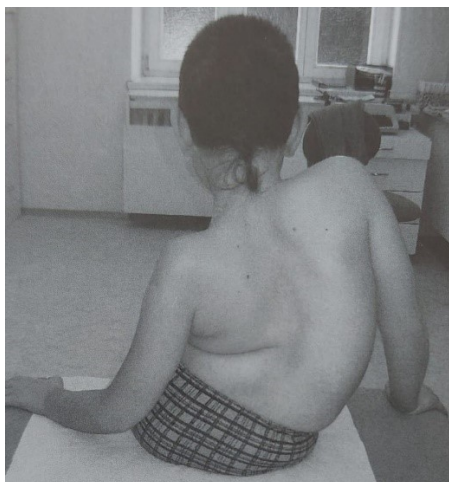
Svalové dystrofie jsou geneticky podmíněné myopatie charakterizované progredující svalovou slabostí. Duchennova svalová dystrofie (DMD) je nejčastější a nejzávažnější dědičnou chorobou dětského věku vyskytující se s frekvencí 1: 3500 novorozenců mužského pohlaví (Bednařík, 2010).

První příznaky se objevují ve věku 2 - 5 let a rychle progredují. Onemocnění je charakterizováno postupující slabostí pánevního a stehenního svalstva. Kromě svalové slabosti progredují také svalové atrofie uvedených svalových skupin. V oblasti lýtek se však naopak postupně vyvíjejí tzv. pseudohypertrofie, při kterých dochází k paradoxnímu zvětšení objemu svalových bříšek (Kolář, 2009).

Lehká forma svalové dystrofie, s pomalým průběhem a neúplným chyběním dystrofinu, se nazývá Beckerovou formou (Repko, 2008).

Na počátku deformity páteře se objevuje zvýšení bederní lordózy, která je důsledkem oslabení *musculus gluteus maximus*. V této době se často teprve rozvíjí

skoliotická deformita. Skoliotické křivky bývají posléze rozsáhlé a doprovázené oblikvitou pánve (Repko, 2008).



Obr. 6 Pravostranná dlouhá thorakolumbální křivka u pacienta s postižením svalovou dystrofií. (Repko, 2008, str. 46)

3.3 Výskyt jednotlivých deformit

Tato „sekundární“ deformita páteře se v průběhu níže uvedených (Tab. 4) onemocnění vyskytuje mnohem častěji než „idiopatická“ skolióza v běžné populaci: prevalence se pohybuje od 25 do 100 % podle etiologie (Vialle, 2013).

Etiologie	Prevalence (%)
Dětská mozková obrna	25
Myelodysplazie	60
Spinální muskulární atrofie	67
Friedrichova ataxie	80
Duchennova myopatie	90
Medulární léze	100

Tab. 4 Obecná populační prevalence skoliózy dle etiologie. (Vialle, 2013, str. 125)

4 VYŠETŘENÍ SKOLIÓZ

Vyšetření u idiopatické skoliózy lze obecně rozdělit na klinické (fyzikální) a přístrojové (paraklinické) (Vařeka, 2000). Kolář (2009) vyšetření dělí na orientační a speciální. Repko (2010) na klinické vyšetření a zobrazovací metody.

Je nutné konstatovat, že neexistuje metoda, která by byla zároveň dostatečně objektivní a reprodukovatelná, zatížena minimální chybou a snadno dokumentovatelná, dostatečně senzitivní a specifická, často opakovatelná (ideálně vždy před a po cvičení). Také aby neohrožovala zdraví pacienta a minimálně jej zatěžovala, aby byla snadno zvládnutelná a časově nenáročná. Většina v praxi používaných nebo potencionálně použitelných metod tyto požadavky splňuje pouze z malé části (Vařeka, 2000).

Včasná diagnostika těchto skoliotických deformit páteře je zásadní pro zabránění progresi křivek a jejich stabilizaci do doby ukončení růstového období (Repko, 2007).

4.1 Orientační vyšetření

Orientační vyšetření slouží k časně detekci deformity pediatrem, obvodním lékařem, jiným odborníkem, případně zaškoleným středně zdravotnickým pracovníkem nebo i nezdravotníkem (učitel tělocviku). Jde o vyšetření v předklonu (Adamsův test), které ukáže i velmi malé rozdíly v symetrii zad (Vlach, 1986).

Test je pozitivní u strukturálních skolióz. U funkčních poruch je deformita patrná pouze ve stoji, v předklonu vyrovnává (Blaha, 2005).

4.2 Klinické vyšetření

Při odběru anamnézy se zajímáme o osobní i rodinnou anamnézu pacienta, stupeň pohlavního vývoje dítěte a počátek menarché u děvčat. Tento údaj je důležitý vzhledem k nejvýraznější progresi deformity právě v období největšího růstového potenciálu v období těsně před nástupem menarché (Repko, 2010).

Při samotném klinickém vyšetření sledujeme viditelná zakřivení páteře a zachování či porušení symetrie boků. V předklonu hodnotíme objevená zakřivení a případná paravertebrální navýšení (giby), jejichž výšku měříme pomocí vodováhy a metrického pravítka ve srovnání s druhou stranou (Repko, 2010).

Dalším vyšetřením pomocí olovnice spuštěné z vrcholu trnu C7, nebo v případech krčních křivek z occiputu, měříme odklonění této olovnice od gluteální rýhy. Na základě tohoto měření stanovujeme případnou dekompenzaci páteře jako celku. Obě vyšetření

vyjadřujeme v cm. Obdobným způsobem sledujeme porovnání výšky obou ramen a případnou elevaci jednoho z nich. Vyšetříme aktivní i pasivní schopnost úklonu na obě strany a současně takto orientačně posuzujeme možnost flexibility deformity (Repko, 2010).

Součástí klinického vyšetření může být i speciální vyšetření neurologické, často doprovázené klinickou neurofyziologií (EMG, EEG, evokované potenciály) a zjištění funkčního stavu kardiopulmonálního aparátu (Repko, 2010).

4.3 Zobrazovací metody

Při podezření na strukturální skoliózu doplníme klinické vyšetření rentgenovým snímkem (Kolář, 2009).

Repko (2017) ve svém článku popisuje RTG dokumentaci jako nejvýznamnější zobrazovací metodu, která dokumentuje celý postup léčby. V předoperačním období nás informuje o dynamice deformity páteře, respektive o její progresi a nutnosti dalšího terapeutického postupu. V pooperačním průběhu vypovídá o stabilitě instrumentace a nepřímo i o kvalitě kostěné fúze.

Nejvýznamnější jsou RTG dlouhé formáty celé páteře se zachycením postavení hlavy i pánve a kyčlí. Tyto RTG zhotovujeme v předozadní a boční projekci. Ideální přehled o postavení a statice celé páteře nám poskytují RTG zhotovené ve stoji (Repko, 2007).

Zachycení pánve na předozadních RTG snímcích je významné pro posouzení šikmé pánve a současně i pro stanovení kostní zralosti skeletu. Tuto kostní zralost odečítáme z oblasti iliakálních krist metodou podle Rissera (Repko, 2007).

Skeletální stáří je určování podle Risserova znamení, které je důležitým znakem udávajícím, zda je již kosterní růst ukončen, a zda se tedy dá předpokládat progresi onemocnění. Tento příznak ukončení růstu není stoprocentně platný, ale obecně lze říci, že u skoliózy může křivka progredovat do té doby, než apofýza pevně sroste s hřebenem kosti kyčelní (Kolář, 2009).

Většinou RTG vyšetření u konzervativně léčených deformit páteře opakujeme každého půl roku, a to od doby záchytu deformity až po dokončení kostního růstu. Neuromuskulární deformity páteře svým charakterem progredují často i po dokončení kostního růstu, a proto se tato doba sledování u těchto deformit často prodlužuje (Repko, 2007).

4.4 Specifika pro vyšetření neuromuskulární skoliózy

V této kapitole jsou popsány jednotlivé funkční testy a škály, se kterými pracuje neuromuskulární centrum FN Motol.

Níže uvedená vyšetření motoriky byla vyvinuta pro pacienty se spinální muskulární atrofií a jsou využívána při hodnocení stavu komplexních motorických funkcí a přirozeného průběhu onemocnění. Zvláště důležité jsou při léčbě Spinrazou, protože hodnotí výchozí stav dítěte a umožňují sledovat účinnost aplikované léčby na motorické funkce. V textu uvedené motorické škály jsou prozatím jediným markerem dostupné léčby, a tudíž jsou pro klinickou praxi mimořádně potřebné (Švábová, 2020).

4.4.1 *Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder*

Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder neboli CHOP INTEND je funkční škála pro vyšetření neuromuskulárních poruch u dětí. „V současné době je maximální využití daného testu u pacientů se SMA typu I a II od novorozeneckého věku do 4 let. Pro nedostatek jiných vhodných vyšetření lze test aplikovat i u starších pacientů (vč. dospělých) s pokročilou formou daného onemocnění“ (Švábová, 2020).

Škála zahrnuje 16 položek pro hodnocení motorických funkcí. Vyšetřuje se: spontánní hybnost dolních a horních končetin, schopnost a síla úchopu horních končetin, schopnost kontroly a pohybů hlavy vleže na zádech i vsedě s podporou trupu, otáčení na boky až břicho spontánně nebo s dopomocí za horní nebo dolní končetinu, flexe ramenních a loketních kloubů, extenze a flexe hlavy/ krku, extenze kolenních kloubů, flexe kyčlí a spinální reflex (Galantův) (Švábová, 2020).

Glanzman (2010) upravil bodování každé položky na jednotnou stupnici 0-4: žádná odpověď (0), minimální (1), částečná (2), téměř úplná (3) a úplná (4) úroveň odpovědi (Příloha 1 – 3).

Maximální skóre je 64 bodů. Do formuláře se následně zapíše počet dosažených bodů. „Vyšetření se doporučuje provádět u kojenců a batolat v teplém prostředí (dětí se SMA hůře udržují tělesnou teplotu) ve spolupráci s blízkou osobou. Vhodná je oblíbená hračka. Před vyšetřením se doporučuje, aby dítě nebylo hladové. Pokud je dítě velmi negativistické, využívá se při provádění jednotlivých položek spolupráce rodiče“ (Švábová, 2020).

4.4.2 *Hammersmith Functional Motor Scale – Extended*

HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale – Extended) je rozšířená funkční motorická škála, která byla původně vyvinuta pro děti se SMA II (20 položek) a později byla rozšířena o 13 položek pro měření dětí a dospělých se SMA III (33 položek). Test je využíván pro pacienty s pozdějším nástupem ztráty motorických schopností, to znamená pro pacienty sedící na vozíku se SMA II a III a pro chodící pacienty se SMA III (Švábová, 2020).

Škála zahrnuje 33 položek, které jsou hodnoceny na stupnici 0–2 body, kdy 0 je neschopnost testovanou položku provést, 1 je provedení s přizpůsobením a 2 je provedení bez modifikace. Všechny položky hodnocené 2 body musí pacient provést bez dopomoci druhé osoby, vždy bez korzetu, ortéz pro dolní končetiny a bez obuvi. Důležitým faktorem při testování je zohlednění rychlejší unavitelnosti pacientů se SMA, každou položku lze opakovat maximálně třikrát (Švábová, 2020). Maximální skóre je 64 bodů. Do formuláře se následně zapíše počet dosažených bodů.

Podle Švábové (2020) se v HFMSE vyšetřuje provedení poloh z neurovývojové řady, např. sed na lůžku, otáčení na boky až břicho a zpět, zvedání hlavy na zádech a na břiše, přitážení pravé a levé končetiny k břichu, posazení z lehu na zádech a položení zpět, sed na lůžku, poloha na čtyřech, lezení po čtyřech, klek s nárokem dolní končetiny, postavení do stoje z polohy v lehu na zádech, stoj, chůze, dřep, výstup na čtyři standardní schody, sestup ze čtyř standardních schodů atd. (Příloha 4 – 6).

Při provádění testu je nutná spolupráce pacienta. Zkušenější vyšetřující může zvládnout odečítat některé položky pozorováním spontánní motoriky dítěte. Použití testu je možné již u dětí ve věku od 2 do 4 let se spoluprací rodičů (Švábová, 2020).

4.4.3 *Revised Upper Limb Modul*

Revised Upper Limb Modul (RULM), revidovaný modul pro horní končetiny, byl vyvinut za účelem posouzení funkce horních končetin v běžných denních činnostech. Využívá se u nechodících a chodících pacientů se SMA II a III, kteří spolupracují (ve věku od 4 do 6 let) (Švábová, 2020).

Vyšetření zahrnuje 20 položek, celkové skóre se pohybuje v rozmezí 0–37. Devatenáct položek se hodnotí na stupnici 0–2, u jedné zbývající položky může být skóre maximálně 1. Vyšetření lze provést na obou horních končetinách. Pacient si vybere končetinu, kterou používá dominantněji, ta se hodnotí i při dalších vyšetřeních.

Všechny položky by měly být splněny v krátkém čase (5–20 minut). Úkolem je např. nakreslit souvislou čáru tužkou do předkreslené předlohy, uchopit 2 mince do dlaně, stisknout světýlko a rozsvítit, zvednout kelímek k ústům se závažím 200 g, sundat víčko z plastové dózy, zvednout závaží a přejít z jednoho kruhu do druhého (v daném diagonálním nebo horizontálním směru) (Příloha 7).

4.4.4 6Minute Walk Test

6Minute Walk Test (6MWT), šestiminutový test chůze, se využívá pro chodící pacienty se SMA III a IV. Provádí se u dětí přibližně od 4 let věku z důvodu nutné spolupráce dítěte. Vyšetření funkční vytrvalosti a změn ve vytrvalosti je důležitým doplňkem k celkovému vyšetření motoriky, neboť chůze je základním atributem denních činností. Test pozitivně koreluje i se škálou hrubé motoriky HFSME (Šváblová, 2020).

Test hodnotí vzdálenost v metrech, kterou pacient ujde za 6 minut. Posuzuje se změna rychlosti chůze v průběhu testu, unavitelnost, zaznamenávají se pády. K provedení testu je nutná chodba dlouhá více než 25 metrů, měřicí pásma, stopky, dva barevné kužely na označení dráhy. Vyšetření většinou provádějí dva terapeuti (případně je možná asistence rodiče). Jeden doprovází pacienta (motivuje ho a dohlíží na bezpečnost), druhý zaznamenává po celých 6 min čas při každé otočce (po 25 metrech). Pacient musí mít vhodnou obuv, bez ortéz, před vyšetřením odpočívá 10 minut. Před testem dostane pokyny, že nesmí běžet ani poklusávat, ale chodit co nejrychleji, jak to jen lze. Vždy je nutné dbát na bezpečí pacienta, sledovat jeho aktuální zdravotní stav a pocit únavy (Šváblová, 2020).

4.4.5 World Health Organization Motor Milestones

Motorické milníky (Motor Milestones) Světové zdravotnické organizace (WHO) představují soubor šesti milníků, které jsou považovány za univerzální a zásadní pro získání schopnosti samostatné chůze. Jedná se o tyto milníky: sezení bez opory, stoj s dopomocí, plazení po rukou a kolenou, chůze s dopomocí, samostatný stoj a samostatná chůze. Děti obvykle postupují postupně v tomto pořadí milníků s výjimkou plazení. Mezinárodní studie provedená v Ghaně, Indii, Norsku, Ománu a USA zaznamenala věk dosažení jednotlivých milníků u zdravých dětí ve věku od 4 měsíců do 24 měsíců a poskytla následující údaje o dosaženém věku (Ottawa, 2018).

- Sezení bez opory: 3,8 měsíce až 9,2 měsíce
- Stoj bez pomoci: 4,8 měsíce až 11,4 měsíce

- Plazení po rukou a kolenou: 5,2 měsíce až 13,5 měsíce
- Chůze s dopomocí: 5,9 měsíce až 13,7 měsíce
- samostatné stání: 6,9 měsíce až 16,9 měsíce
- Samostatná chůze: 8,2 měsíce až 17,6 měsíce

4.4.6 Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) 4.0 Generic Core Scales a 3.0 Neuromuscular Module

Generické základní škály (Pediatric PedsQL Generic Core Scale) jsou určeny pro zdravou i nemocnou dětskou populaci a spolu s moduly specifickými pro jednotlivá onemocnění měří kvalitu života dětí související se zdravím. Generické základní škály (Generic Core Scale) i neuromuskulární modul (Neuromuscular Module) jsou k dispozici ve formátech pro vlastní hlášení dětí a hlášení rodičů pro věk 5 až 7 let, 8 až 12 let a 13 až 18 let, spolu s formátem hlášení rodičů pro věk 2 až 4 roky (Ottawa, 2018).

Každá položka je hodnocena na pětibodové Likertově stupnici (tříbodová stupnice pro věk 2 až 4 roky), přičemž každé skóre je lineárně transformováno na stupnici 0 až 100. Pro vytvoření doménového a celkového skóre se transformované skóre položek sečte a poté vydělí počtem položek. Souhrnné skóre psychosociálního zdraví je součtem položek na škále emočního, sociálního a školního fungování. Vyšší skóre znamená lepší kvalitu života související se zdravím. Obecné základní škály se skládají z následujících škál: Fyzické fungování (8 položek), Emoční fungování (5 položek), Sociální fungování (5 položek) a Školní fungování (5 položek). Neuromuskulární modul obsahuje následující škály: O mém nervosvalovém onemocnění (17 položek), Komunikace (3 položky) a O zdrojích naší rodiny (5 položek) (Ottawa, 2018).

4.4.7 Assessment of Caregiver Experience in Neuromuscular Disease

Hodnocení zkušeností pečovatelů s neuromuskulárním onemocněním (ACEND), je samostatně použitelný nástroj pro hodnocení dopadu péče o rodiče, kteří vychovávají děti vážně postižené neuromuskulárním onemocněním. Vyšší skóre v ACENDu představuje méně intenzivní dopad péče. Existují dvě oblasti: Fyzický dopad se čtyřmi subdoménami: krmení/úprava/oblékání (6 položek), sezení/hra (5 položek), přesuny (5 položek) a mobilita (7 položek) a obecný dopad na pečovatele se třemi subdoménami: čas (4 položky), emoce (9 položek) a finance (5 položek). Položky týkající se fyzického dopadu jsou hodnoceny na šestibodové stupnici a položky týkající se obecného dopadu

na pečovatele jsou hodnoceny na pětibodové stupnici. Tato skóre se používají k vytvoření doménových a celkových skóre standardizovaných v rozmezí 0 až 100 (Ottawa, 2018).

4.4.8 Vyšetření u SMA pacientů ve FN Motol

Vyšetření každého pacienta se SMA se při léčbě Spinrazou (Biogen, Cambridge, MA, USA) provádí před 1. aplikací léku a následně á 6 měsíců. V minulosti byly testy prováděny i u pacientů, kteří nebyli léčeni Spinrazou, z důvodu sledování přirozeného průběhu nemoci. Pro prokázání účinku nové léčby bylo na našem pracovišti prvních cca 25 pacientů se SMA I a II testováno od listopadu 2017 po 3 měsících po dobu 1,5 roku (vč. videodokumentace). Do dnešní doby bylo v našem centru provedeno 260 vyšetření CHOP INTEND nebo HFMSE u pacientů se SMA ve věku od 2 měsíců do 19 let. U některých pacientů se SMA II a III se provádí současně test RULM. Test 6MWT se vyšetřuje u všech chodících pacientů se SMA III. V našem souboru je pacientů se SMA III nejméně, což odpovídá incidenci jednotlivých typů SMA v populaci (Švábová, 2020).

Zmíněné testy se nepoužívají v běžné rehabilitaci, proto je vždy důležité zaškolení fyzioterapeutů, kteří se problematice pacientů s diagnózou SMA věnují. Je rovněž nutné pravidelné přeškolení fyzioterapeutů, aby bylo hodnocení v rámci neuromuskulárních center standardizované. Na základě našich zkušeností doporučujeme opakované testování stejným týmem, rovněž je výhodné vyšetřovat ve dvojici. Nedoporučujeme zpětné hodnocení motorických dovedností na základě videodokumentace. Limitem skórování zůstává vliv druhotných komplikací onemocnění SMA na proveditelnost konkrétních testovacích položek (kontraktury v oblasti pánve a dolních končetin, progresse kyfoskoliózy, progresse respirační insuficience). Tyto škály jen dokládají dlouholetou snahu České rehabilitační společnosti o existenci neurorehabilitace (Švábová, 2020).

5 TERAPIE V ČESKÉ REPUBLICE

Neuromuskulární deformity páteře vyžadují v důsledku své variability, specifčnosti a náročnosti ošetření vždy individuální a multidisciplinární přístup (Repko, 2008). V rehabilitační sekci sem řadíme spolupráci fyzioterapeuta, rehabilitačního lékaře, ergoterapeuta, protetika a také logopeda, pokud je zapotřebí. Součástí komplexní péče je také participace rodiny, kde je nutná spolupráce v podobě téměř každodenního cvičení v domácím prostředí (Jánská, 2020).

Často se i přes veškerou odbornou léčbu deformity vymykají standardním výsledkům a péči je třeba výrazně individualizovat. Neléčené závažné deformity páteře vedou k značné dekompenzaci životních funkcí, především kardiopulmonálních, a podstatně snižují délku i kvalitu života postiženého. Běžné přidružené komplikace, jako jsou dekubity, kardiopulmonální komplikace či urogenitální infekce, výrazně ztěžují dosažený terapeutický výsledek (Repko, 2008).

Jelikož je neuromuskulární skolióza sekundárním symptomem primárního onemocnění, kterou zatím neumíme vyléčit, léčíme hlavně primární onemocnění a jeho symptomy – symptomatická léčba spočívá v intenzivní rehabilitaci vč. lázeňské péče, ortopedické péče – dlahy, ortézy a korzety, péče o respiraci, dechové rehabilitaci, neinvazivní ventilaci a zajištění pomůcek, jako jsou standy (vertikalizační stojany), invalidní mechanické či elektrické vozíky či jiné domácí pomůcky. Součástí péče je i genetické poradenství, péče sociální a péče psychologa (Haberlová, 2020).

Terapeutický postup stanovujeme na podkladě funkčního stavu a míry dekompenzace páteře. V zásadě rozlišujeme tři stádia ošetření deformit páteře: sledování deformity, konzervativní terapie, operační terapie s doléčením (Repko, 2008).

5.1 Sledování deformity

Sledování deformity je indikováno u malých křivek a u těch, kde nepředpokládáme progresi křivek vzhledem k charakteru samotného neuromuskulárního onemocnění (Repko, 2008).

Z toho důvodu je doporučeno pravidelné RTG vyšetření každých 6 – 8 měsíců. Repko (2008) ve své knize píše: „pacient, který překročí tíži křivky přes 20 – 25° podle Cobba, by měl být vybaven trupovou ortézou.“

5.2 Konzervativní léčba

U druhé fáze terapie neuromuskulárních skolióz se snažíme o kompenzaci páteře cílenou rehabilitační péčí a za pomoci vnějších pomůcek, jako jsou trupové ortézy (Repko, 2008).

Tato fáze je obecně vhodná pro pacienty s tíží křivky v rozmezí 20 – 40° podle Cobba. Hranice 40° je indikací ke zvážení operační léčby (Repko, 2008).

5.2.1 Fyzioterapeutické přístupy

Níže uvedené postupy a metody i řada dalších nacházejí v terapii pacientů s neuromuskulárními onemocněními své stěžejní místo. Nelze ale jednoznačně obecně říci, co z tohoto množství je nejvíce vhodné. I zde, shodně jako ve fyzioterapii obecně, rozhoduje o použití toho či jiného postupu formulace realistického terapeutického cíle (Repko, 2008).

Mezi metody na neurofyziologickém podkladě bychom zařadili koncept manželů Bobathových, Vojtův princip reflexní lokomoce, dynamická neuromuskulární stabilizace, propioceptivní neuromuskulární facilitaci, přístup podle S. Brunnströmové, metodu M. Roodové a mnoho jiných.

5.2.2 Protetická péče

Podle Repka (2008) je základním úkolem ortéz zastavení další progresy deformity a udržení rovnovážného postavení trupu. Ortéza neléčí v pravém slova smyslu základní deformitu páteře, ale pouze zabraňuje progresi deformity páteře.

Rozlišujeme tři základní typy trupových ortéz užívaných u NM onemocnění: Milwaukee ortéza, TLSO (thorakolumbosakrální ortéza) a dvoudílná cervikothorakolumbosakrální ortéza.

Indikace trupové ortézy je individuální. „Při jejím předávání je přítomný ortoped a protetický technik. U NM skolióz je vhodná i několikadenní hospitalizace pacienta, a to především proto, že mají pacienti zvýšenou citlivost kůže a větší sklon ke vzniku otlaků“ (Repko, 2008).

Režim nošení korzetu bývá 22 – 23 hodin denně (Repko, 2008). Nošení ortéz u neuromuskulárních skolióz je ale diskutabilní napříč odborníky ať už jde o celkový čas nošení trupové ortézy nebo výsledný účinek.

5.3 Operační péče

Dříve nebo později se u každého pacienta se SMA vytvoří patologické zakřivení páteře, zejména u SMA typu 1 a 2. Prevalence skoliózy u SMA pacientů je 67 %. Operační terapie sice neřeší základní onemocnění, ale vede ke zlepšení kvality života pacienta se závažnou chorobou (Barna, 2020).

Operační terapie pokročilé deformity páteře je jedinou léčebnou možností, která definitivně zamezí její progresi a vede k trvalé korekci (Barna, 2020).

Mezi nejdůležitější indikační kritéria, kdy bychom měli přistoupit k operační terapii, patří zhoršování křivky (při progresi nad 20 stupňů v krátkém časovém intervalu), deformita hrudníku, která může vést ke změně kardiopulmonálních funkcí, nestabilní sed a postura, diskomfort pacienta, bolest a kosmetické hledisko (Barna, 2020), nicméně poslední slovo má vždy pacient a/nebo jeho rodiče.

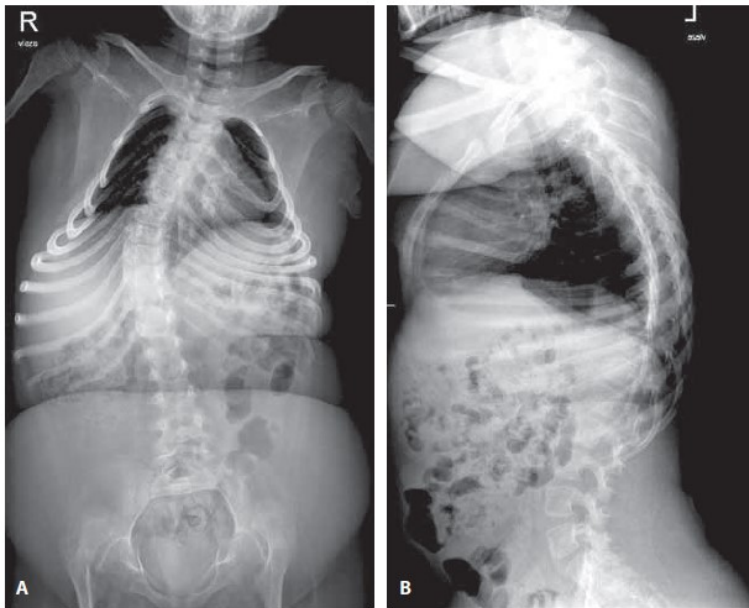
Cílem operační terapie je maximální možná korekce deformity vedoucí ke zlepšení postury a stability trupu (bez zhoršení neurologického stavu), stabilizaci ventilačních parametrů a zlepšení kvality života (Barna, 2020). Operační léčbou můžeme zajistit prevenci zhoršení plicních funkcí a uvolnit horní končetiny pro denní životní aktivity (Repko, 2008).

Repko (2008) v zásadě rozděluje operační ošetření rozdělit na dvě skupiny podle toho, zda jde o deformity bez oblikvity pánve, nebo s oblikvitou pánve.

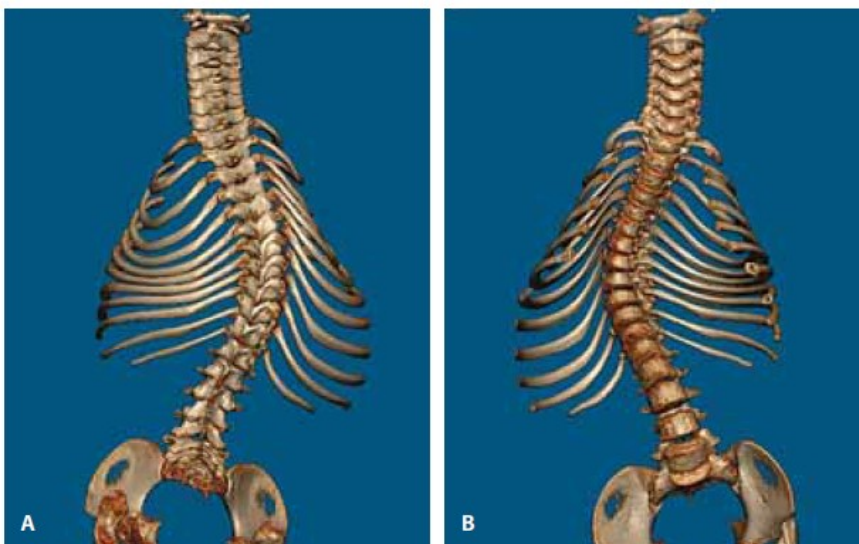
5.3.1 Perioperační péče

Barna (2020) dává velký důraz na perioperační péči o pacienta. Jedná se o péči fyzickou a psychickou, vedenou ošetřujícím neurologem nebo pediatrem ve spolupráci s ostatními odborníky, jako je pneumolog, fyzioterapeut, anesteziolog atd.

Nedílnou součástí předoperačního vyšetření jsou komplexní zobrazovací metody (viz kapitola 4). Na obrázcích 7 a 8 vidíme předoperační RTG a CT snímek pacienta, který trpí pravostrannou skoliózou, 45° dle Cobba.



Obr. 7 Předoperační předozadní (A) a boční (B) snímek páteře, pravostranná skolióza s vrcholem T9, 45° dle Cobba. (Barna, 2020, str. 42)



Obr. 8 Předoperační vyšetření 3D CT celé páteře (A, B) (Barna, 2020, str. 42)

5.3.2 Deformity páteře bez oblikvity pánve

Operační řešení neuromuskulárních deformit páteře, pokud nejsou spojeny s pánevní oblikvitou a její nestabilitou, se v zásadě neliší od ošetření skoliotických idiopatických křivek. Operujeme ty křivky, které považujeme za strukturální a podílející se na dekompenzaci páteře (Repko, 2008).

Při řešení deformit páteře můžeme zvolit zadní, přední nebo kombinovaný přístup (Repko, 2008).

Zadní operační přístup je nejčastější přístup, u kterého můžeme využít distrakční (Harringtonův) nebo segmentální typ instrumentace. Přední operační přístup je používán především u jednoduchých hrudních či bederních křivek. Zde můžeme zvolit transthorakální nebo retroperitoneální přístup. U kombinovaného přístupu využíváme kombinaci výše popsaných přístupů. Tento přístup je užíván u těžkých, někdy až bizarních, obtížně korigovatelných křivek, které by z jednoduchého přístupu nebylo možno kvalitně a trvale ošetřit (Repko, 2008).

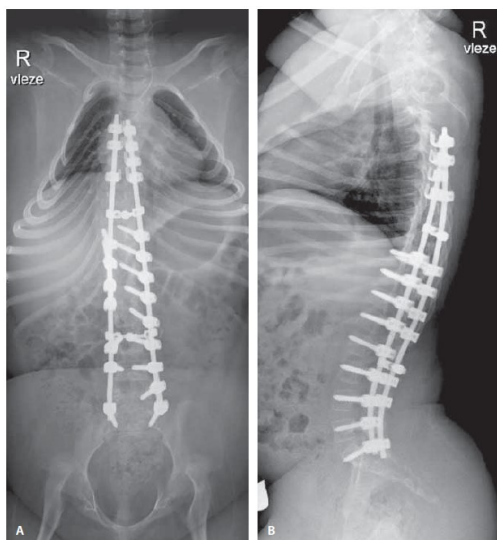
5.3.3 Deformity páteře s oblikvitou pánve

Velmi často přidružená pánevní oblikvita je významným prvkem stupně nestability páteře a v rozhodující míře určuje stabilitu stoje a sedu při neuromuskulárních onemocnění. U operačního řešení terapie je potřeba dosáhnout tří cílů: zajištění kompenzované stabilní páteře, vyvážení pánve, zabránění další ztráty motorických či senzitivních funkcí (Repko, 2008).

Repko (2008) uvádí Luqueho techniku jako nejvíce osvědčenou. Tato technika je nejčastěji používaná pro řešení neuromuskulárních deformit páteře se současnou korekcí a stabilizací páteře a pánve.

5.3.4 Současné operační řešení

Barna (2020) označuje Luqueho techniku a Harringtonova instrumentária za starší techniky, od kterých se postupně ustupuje. V současné době je zlatým standardem zavedení šroubu transpedikulární segmentální fixace za použití uniplanárních šroubů (Obr. 9)



Obr. 9 Pooperační předozadní (A) a bočný (B) snímek páteře, po korekci redukce křivky na 18° dle Cobba. (Barna, 2020, str. 43)

6.1 Léčba spinální muskulární atrofie

V následující kapitole je přehledně popsána rehabilitace u pacientů se SMA, protože jsem v rámci kazuistiky sledovala pacientku se SMA I typu.

6.1.1 *Medikamenty*

Léčba SMA s vazbou na 5q chromozom v posledních letech zažívá převratné změny. Dříve kauzálně neléčitelné onemocnění je od roku 2016 (v EU od roku 2017) nově léčitelné, aktuálně jsou již registrované 3 kauzální léky. Dva léky nusinesren (Spinraza) a risdiplam (Evrysdi) zvyšují tvorbu chybějícího SMN proteinu modulací transkripce RNA genu SMN2. Tyto léky proto musí být podávány opakovaně, celoživotně. Třetí lék, onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) nahrazuje chybějící gen SMN1 genem syntetickým, který je do těla pacienta přenesen virovým vektorem (Haberlová, 2020).

Ještě v roce 2020 panoval názor, že „ani nyní dostupná kauzální léčba není schopna zvrátit druhotné změny ve svalech, a proto je i dnes stále podstatná léčba symptomatická. Cílem je předejít kloubním kontrakturám, deformitám páteře a respirační insuficienci“ (Haberlová, 2020). Nicméně současné pozorování z NM centra ve FN Motol poukazuje na korelaci mezi včasným podáním léku nusinersen hned po narození a minimálními motorickými problémy.

6.1.2 *Rehabilitace*

Přestože je rehabilitace zahrnuta mezi základními kameny péče o pacienty se SMA, do této doby neexistují studie, které by přesně vymezovaly druh, intenzitu, frekvenci či trvání ideální fyzické zátěže. Jde tedy o symptomatickou péči. Zaměřuje se na rozvoj a podporu motorických dovedností, zpomalení úbytku svalové síly aerobním či funkčním cvičením, učením kompenzačních mechanismů k dosažení nových dovedností, minimalizaci rizika bolestivých stavů, předcházení rizika vzniku zlomenin a prevenci vzniku kontraktur a deformit (Jánská, 2020).

Hlavním cílem rehabilitace je zlepšit kvalitu života jak dítěte, tak i jeho rodiny, a podpořit a udržet co největší funkčnosti pacienta vzhledem k jeho věku a potřebám (Jánská, 2020). To zahrnuje mimo jiné zlepšení rozsahu pohybu, zlepšení svalové síly, zlepšení balančních schopností, zlepšení výdrže, podporu dechového komfortu a maximální rozvoj motorických dovedností.

Jánská (2020) popisuje postup rehabilitace u SMA I. typu, kde jde zcela zásadně o zajištění dechového komfortu s důrazným respektem vůči vysoké unavitelnosti těchto pacientů. Fyzioterapie bude jejich nedílnou součástí každodenního života.

Doporučené postupy pro SMA typ 2 a 3 zahrnují aerobní cvičení rekreační intenzity, využití koncentrické i excentrické svalové aktivity a zařazení velmi lehce odporových prvků během cvičení. U těchto dvou typů je také dobré trénovat samostatnost přesunů i s využitím různých kompenzačních manévrů, dokud je to možné. Většina těchto pacientů má obtíže s nesením vlastní váhy a trpí velmi rychlou unavitelností, proto je nutné během cvičení střídát zapojení různých svalových skupin a respektovat únavu (Jánská, 2020).

Před zahájením rehabilitačního programu je třeba posoudit a zdokumentovat přirozený vývoj SMA. Dokumentace současné funkční úrovně je rovněž nutná jako výchozí bod a také pomáhá řešit požadavky na financování, pokud se jedná o zdravotní pojištění (Vishnumukkala, 2019). K dispozici jsou metody popsány v kapitole 4.

6.1.2.1 Lázeňská péče

Díky vyšší míře unavitelnosti je nutné se vyvarovat přetížení, dbát na dostatečný odpočinek či dobré rozložení jednotlivých procedur. Mezi lázně zaměřující se na tuto problematiku se řadí Hamzova léčebna v Košumberku, Sanatoria Klimkovice či léčebné lázně v Janských Lázních a jiné. Ve všech těchto zařízeních by mělo docházet nejen k samotné fyzioterapii, ale také k ergoterapii, hydroterapii, masážím a kvalitnímu zajištění zdravotnickými pomůckami. Děti zde většinou tráví 2–4 týdny (Jánská, 2020).

6.1.2.2 Protahování

Kontraktury jsou velmi častou komplikací u pacientů se SMA. Vznikají jako následek sníženého rozsahu pohybu v kloubech, převahy statických poloh nad dynamickými (např. dlouhodobý sed na vozíku) a dysbalance agonistických a antagonistických svalových skupin. Ideální prevencí ve vzniku kontraktur či jejich zpomalení je kombinace manuálních technik, ortézování, dlahování a využití vertikalizačních stojanů či vertikalizačních elektrických vozíků. (Jánská, 2020).

Doporučená frekvence protahování u typu SMA 1 se pohybuje v rozmezí 5–7× týdně po dobu 20–30 min vždy dle indikací ošetřujícího fyzioterapeuta a dle klinického obrazu. U SMA typu 2 se doporučuje 4–6× za týden a u 3. typu SMA je protahování doporučováno s nižší intenzitou, a to 2–3× za týden kvůli větší aktivitě během dne (Jánská, 2020).

6.1.2.3 Hydroterapie, hipoterapie

V průběhu hydroterapie dochází k vyloučení gravitace. Tím je pacient schopen samostatně dosáhnout větších rozsahů pohybů (Jánská, 2020).

Další vhodnou metodou je hipoterapie – ta představuje fyzioterapeutickou formu léčby, při které je používán kůň jako prostředek s cílem ovlivnit a zlepšit motorické schopnosti pacientů (Repko, 2008).

6.1.2.4 Ortézování

Konzervativní terapie ve smyslu korzetování je léčbou pouze podpůrnou. Vzhledem k primárnímu onemocnění nevede k zastavení progresu deformity, pomáhá překlenout období růstu pacienta do věku definitivního operačního výkonu, korekci a zadní instrumentované spondylodéze. Při rychlé a maligní progresi deformity není korzet indikován (Barna, 2020).

Ortézy na horní i dolní končetiny jsou základem standardní péče o pacienty se SMA všech typů, nejvíce však typu 1 a 2 (Jánská, 2020).

6.1.2.5 Zdravotnické pomůcky

Neodmyslitelnou součástí rehabilitace jsou i zdravotnické pomůcky. Jánská (2020) ve svém článku uvádí konkrétně polohovací židle, u kterých je možné individuálně nastavit různé parametry (oporu zad, výšku hrudních podpěr atd.). Vertikalizační stojan, který se důrazně doporučuje používat již od raného věku u pacientů se SMA typu I a II, by se dle standardů péče měl používat u typu I 3–5× týdně po dobu minimálně 60 minut a u typu II se doporučuje prodloužit frekvenci stání na 5–7 × týdně.

Většina pacientů se SMA není schopna samostatné chůze v dětském věku, proto je nutné je zajistit adekvátními zdravotnickými pomůckami, chodítky, které některým pacientům umožní schopnost samostatné mobility či alespoň nácvik nových motorických dovedností s určitou dopomocí (Jánská, 2020).

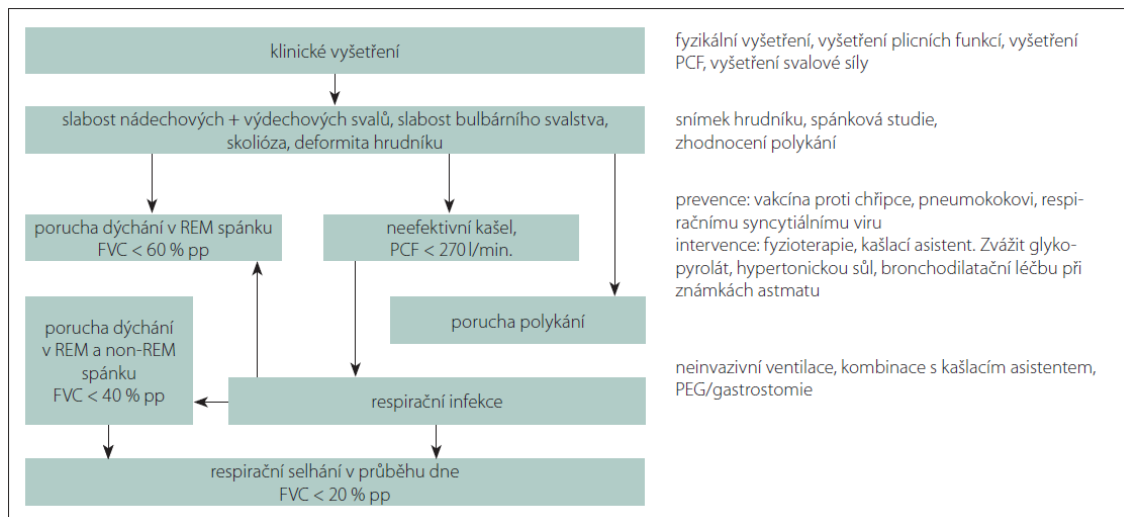
Ve chvíli, kdy pacient již není schopen chůze na delší vzdálenost či dochází k častým pádům, je vhodné indikovat mechanický či elektrický vozík (Jánská, 2020).

6.1.3 Pneumologie

Postižení dýchacího svalstva je typické zejména pro pacienty se SMA typu I a II, u kterých dochází k rozvoji slabosti nádechových i výdechových svalů. U jedinců se SMA typu I se navíc může rozvinout slabost bulbárního svalstva vedoucí k poruše polykání s opakovanými aspiracemi do dýchacích cest. Relativně zachovalá funkce bránice

v kontrastu s významnou slabostí mezižebního svalstva vede v prvním roce života ke vzniku deformity hrudníku (Doušová, 2020).

Různé klinické praxe v menších i větších centrech pečujících o pacienty se SMA vedly v roce 2007 k vydání prvních standardů péče a následně v roce 2018 k jejich aktualizaci (Obr. 10) (Doušová, 2020).



Obr. 10 Algoritmus respirační péče pacienta se SMA (Doušová, 2020, str. 37)

FVC – usilovná vitální kapacita; PCF – vrcholový průtok při kašli; PEG – perkutánní endoskopická gastrostomie

6 TERAPIE VE SVĚTĚ

Na přelomu tisíciletí zastával McCasthy (1999) názor: „Neoperační opatření zřídka plně zvládnou progresivní skoliózu. Pečlivým předoperačním plánováním a operací lze dosáhnout vyrovnané páteře nad rovnou pánví s dobrým funkčním výsledkem.“

V současné době můžeme i terapii ve světě rozdělit na pozorování, neoperativní terapii a operativní terapii neuromuskulárních skolióz.

Je ale důležité si uvědomit, že pojem NMS (neuromuskulární skoliózy) zahrnuje velké množství základních diagnóz a patologií. I když ortopedické projevy mnoha těchto pacientů mohou být podobné, nuance a složitost různých základních onemocnění neumožní úplné zobecnění. Údaje o průběhu onemocnění získané od pacientů s častějšími diagnózami (dětská mozková obrna) mají proto tendenci být zobecněny na pacienty s méně častými onemocněními. Některé jemné rozdíly ale existují (Murphy, 2019).

6.1 Neoperativní terapie

U většiny pacientů s NMS je prvotní zákrok neoperativní. Účinnost těchto zákroků se však ukázala jako velmi omezená (Murphy, 2019).

6.1.1 Ortézy

Neoperační léčba pomocí trupových ortéz se používá zřídka kvůli potenciálním zužujícím účinkům na již tak narušený dýchací systém a také kvůli minimální účinnosti. Zdá se (Murphy, 2019), že ortéza má na progresi NMS jen malý vliv a působí především jako vnější podpora rovnováhy vsedě u pacientů s flexibilními křivkami. S postupující deformitou je ortéza méně účinná při udržování korekce v ortéze nebo při podpoře vzpřímeného držení těla. Olafsson et al. prokázal určité omezení progresu křivky u ambulantních pacientů s menšími, bederními křivkami. Nakamura et al. prokázali zlepšení Cobbova úhlu, stejně jako stability vsedě a spokojenosti pečovatele u skupiny pacientů léčených dynamickou tříbodovou tvarovanou ortézou. Celkově lze říci, že dlouhodobá ortéza pro NMS je zřídka účinná (Murphy, 2019).

Mary (2017) ve svém článku uvádí: „Ortéza je navržena tak, aby korigovala páteřní kolaps způsobený svalovou slabostí a v co největší míře korigovala deformaci, aniž by nadměrně zatěžovala křehký hrudní koš nebo plíce, jejichž funkce je narušena. Cílem je umožnit růst a zároveň dosáhnout co největší možné korekce deformity

a zachovat dýchací funkce. V naprosté většině případů ortéza těchto cílů dosahuje, dokud dítě není dostatečně staré, aby mohlo podstoupit fúzi páteře. Další výhodou Garchesovy ortézy je, že umožňuje těmto hypotonickým dětem pohodlně sedět.“

U neuromuskulární skoliózy není ortéza obvykle účinná, a primární možností léčby se stává chirurgický zákrok (Canavese, 2014).

6.1.2 Medikamenty

Nejpřímější metodou neoperační léčby NMS u některých stavů může být minimalizace výskytu prostřednictvím forem medikamentózní léčby základního chorobného procesu. To se projevilo u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) léčených steroidy (Murphy, 2019).

6.2 Operativní řešení

Indikace k operačnímu zákroku u pacientů s NMS se liší v závislosti na etiologii onemocnění a individuálních klinických okolnostech každého pacienta a jeho rodiny. Hlavní indikací k chirurgické léčbě u této populace pacientů je progresivní deformita s nepříjemným posunem trupu nebo šikmostí pánve, která ovlivňuje rovnováhu při stání nebo sezení (Murphy, 2019).

Cílem operace neuromuskulární skoliózy je získat pevnou kostní artrodézu páteře, aby se zabránilo další progresi deformity, korigovat deformaci páteře a pánve a obnovit celkovou rovnováhu při stání nebo sezení. Vzhledem k tomu, že většina operací NMS se provádí u nechodících pacientů, hlavním cílem je vytvoření a dlouhodobé udržení vzpřímeného držení těla (Murphy, 2019)

U těžce postižených pacientů s dětskou mozkovou obrnou a přidruženým NMS je chirurgická léčba často jedinou možností kromě podpůrné péče (Murphy, 2019).

Vzhledem k nutnosti dlouhé a rozsáhlé instrumentace a fúze většina pacientů podstupuje zadní fúzi páteře (Murphy, 2019). Postupy jsou obdobné jako v České republice (kapitola 5).

6.3 Léčba spinální muskulární atrofie

V této kapitole jsou popsány metody léčby SMA pro porovnání s terapií v České republice.

6.3.1 Léčba nusinersem

Nedávné studie prokázaly významné zlepšení motorických funkcí u pacientů se SMA léčených intratekálními injekcemi antisense oligonukleotidového léku (Nusinersen) oproti skupině, která dostávala falešné injekce, což změnilo přístup k rehabilitačním programům. Zvýšené přežívání pacientů s SMA umožnilo přehodnotit tuto poruchu jako léčitelné onemocnění (Murphy, 2019; Foead 2019).

Ačkoli v současné době neexistují žádné dlouhodobé studie této medikamentózní léčby, zdá se být důvodné se domnívat, že změna přirozené historie SMA prostřednictvím medikamentózní léčby může mít vliv na výskyt a progresi neuromuskulární skoliózy (Murphy, 2019).

6.3.2 Ortéza

Neoperační léčba pomocí ortéz se používá zřídka kvůli možnému ohrožení dýchacího systému, který je už tak velmi oslabený, a také kvůli minimální účinnosti. Ve snaze kontrolovat progresi deformity může být indikována časná chirurgická léčba (Murphy, 2019).

6.3.3 Rehabilitace

Rehabilitace má v péči o pacienty se SMA významnou roli, principy zůstávají stejné pro respirační, muskuloskeletální, gastrointestinální, řečovou a nutriční péči. Načasování rehabilitačního programu se musí přizpůsobit individuálním potřebám. Edukace pacientů založená na nejlepších dostupných informacích založených na EBM (evidence-based medicine) může změnit kvalitu života a cíl léčby. Multidisciplinární přístupy a spolupráce pečovatелů, rodin, pacientů, dodavatelů léčiv jsou zásadní pro úspěchu léčby (Foead, 2019).

7 DISKUZE

Problematika neuromuskulárních onemocnění představuje ve své podstatě širokou oblast, na jejímž řešení se podílí řada odborností. Terminologicky existuje mnoho různých definic a zařazení neuromuskulárního postižení (Repko, 2008).

Neuromuskulární skolióza představuje skoliózu sekundárně způsobenou nervosvalovým onemocněním. Z toho lze usuzovat, že existuje velké množství primárních postižení, u kterých se může a nemusí vyvinout neuromuskulární skolióza. Tato skolióza proto nemá jednotný klinický obraz pro všechna neuromuskulární onemocnění, pouze pro určitý typ onemocnění (například: SMA, DMO). Hlavním cílem terapie idiopatické skoliózy je zastavit progresivní vývoj skoliózy. U neuromuskulární skoliózy se snažíme o co největší zmírnění progresu a tím zlepšení kvality života pacientů. Z toho vyplývá i jiný terapeutický přístup.

Repko (2008) se při odběru anamnézy zajímá o stupeň pohlavního vývoje dítěte a počátek menarché u děvčat. Sedlak (2014) stanovil střední věk menarché u českých dívek na hodnotu 13,0 let. Dlouhá léta se uvádí, že kostní zralost je ukončena dva roky po menarché. Je k diskuzi, pokud se menarché objeví například v 11. nebo 12. letech (a není to výjimkou), zda i v tomto případě platí, že kostní zralost bude ukončena za dva roky tj ve 13. nebo 14. letech věku dívky. Je otázkou, zda by se tento algoritmus neměl revidovat.

Repko (2017) uvádí jako hlavní zobrazovací metodu RTG. Nejvýznamnější jsou dlouhé formáty celé páteře včetně hlavy, pánve a kyčlí. V praxi toto bohužel často nefunguje. Běžně se setkáváme s RTG dokumentací páteře s krtistami pánve, nikoliv celou pávní, nebo jen hlavní křivky skoliózy, bez okciputu, někdy vidáme i snímek, na kterém je zobrazen pouze sloupec obratlů. To je nedostatečné, pokud se mají hodnotit globální vztahy a je otázkou, kde a v jakých guidelineech by se toto dalo změnit.

U samotného RTG vyšetření se velmi často setkáváme s hodnocením kostní zralosti podle Rissera odečtením sledování osifikace apofýz iliakálních krist. Toto vyšetření je orientační, protože nekoresponduje úplně přesně se zralostí obratlů. Daleko přesnější je hodnocení podle Greulich-Pyelové (RTG levého zápěstí a srovnání s atlasem) nebo hodnocení dle Sanderse (osm stupňů osifikace metakarpálních kostí), které lépe koresponduje se zralostí obratlů.

Cobbův úhel je stále používán jako zlatý standard pro objektivní měření skoliotické křivky. Velmi záleží na ortopedovi, jeho zkušenostech, přesnosti a úsudku. U ručního měření několik studií prokázalo existenci rozdílů měření. „Bylo zjištěno, že pokud by nebyly předem vybrány obratle s největší odchylkou, činila by průměrná odchylka přibližně 7,2 stupně, a pokud by byly před měřením vybrány obratle s největší odchylkou, činila by průměrná odchylka přibližně 6,3 stupně“ (Safari, 2019). Je vhodné, aby vyšetření a měření Cobbova úhlu dělal vždy u jednoho pacienta jeden terapeut a vždy stejným způsobem pro zachování co možná největší objektivity vyšetření. Je na zvážení, zdali by se neměl používat místo ručního měření a Omoto metody poloautomatický algoritmus na odhad Cobbova úhlu (Safari, 2019).

Ideální přehled o postavení a statice celé páteře nám poskytují RTG zhotovené ve stoji (Repko, 2007). U idiopatické skoliózy většinou pacientům nečiní větší obtíže podstoupit RTG vyšetření ve stoje. U neuromuskulárních pacientů, konkrétně u SMA I/II typu, ale pacienti nejsou schopni samostatného stoje. Proto se volí poloha v sedě nebo vleže. „Pozice vleže však méně vypovídá o celkové statice páteře, a zvláště u paralytických křivek je celková výpověď o tíži křivky zkreslená“ (Repko, 2007).

V práci je uvedeno specifických 7 testů pro vyšetření skoliózy: CHOP INTEND, HFMSE, RULM, 6MWT, World Health Organization Motor Milestones, PedsQL 4.0 Generis Core Scale and Neuromuscular module, ACEND. V NM centru ve FN Motol se používají pouze první 4 uvedené. Testy jsou cílené na různé oblasti a mají svá specifika, záleží pak na pracovišti, aby vybralo takovou sadu testů, která pacienta otestuje ve všech potřebných oblastech.

Rizika operační a neoperační péče deformity páteře u skupiny pacientů s NM skoliózou jsou v literatuře dobře zdokumentovány, ale existuje jen velmi málo studií s vysokou EBM. Přínos intervence, stejně i vliv na kvalitu života pacienta a pečovatelů, jsou v současné době stále předmětem zkoumání (Murphy, 2019).

Terapie NMS nemá jednotný postup. Velmi záleží na primárním neuromuskulárním onemocnění – terapie se velmi odlišuje u pacienta, který trpí progredující svalovou slabostí a například u pacienta, který má závažnou křivku z důvodu hemisyndromu u DMO. Repko (2008) ale u neuromuskulárních deformit páteře obecně postupuje následovně: pozorování, konzervativní terapie, operační léčba.

Ne u každé NMS má konzervativní terapie účinek, a proto se přechází rovnou k operační léčbě. Příkladem je Friedrichova ataxie (Repko, 2008).

V České republice jsou fyzioterapeutické metody na neurofyzilogickém podkladě (například: Vojtova reflexní lokomoce, koncept manželů Bobathových, Dynamická neuromuskulární stabilizace) nedílnou součástí konzervativní terapie. Ve světě je velmi obtížně dohledatelné využití těchto metod.

Na většině pracovišť se řeší pacient symptomaticky a používají se běžné postupy myoskeletální medicíny (techniky měkkých tkání, fasciové techniky, PIR – postizometrická relaxace, jemné mobilizace), vždy s ohledem na stav a potřeby pacienta. Terapeut musí vždy volit citlivě jednotlivé techniky s ohledem na svalovou slabost, či kvalitu svalové tkáně jako takové a/nebo velikost skoliotické křivky.

V zahraničí se soustředí hlavně na operační léčbu neuromuskulárních skolióz v co nejranějším věku kvůli zastavení progresu křivky (Murphy, 2019). Je nutné podotknout, že čím dříve pacient podstoupí operaci, tím více operace ovlivní období růstu. Proto by měly být voleny postupy umožňující růst (např. „rostoucí tyče“, atp.)

Perioperační léčbu, zejména trupové ortézy terapeuti často odmítají (Murphy, 2019) kvůli „možnému ohrožení dýchacího systému, který je už tak velmi oslabený, a také kvůli minimální účinnosti.“ Murphy (2019) také uvádí, že na základě výzkumů je dlouhodobá ortéza pro neuromuskulární skoliózy zřídka účinná. Je k diskuzi, zda-li je tomu opravdu tak. Mary (2017) a Repko (2008) se shodují na vhodnosti trupové ortézy v rámci léčby neuromuskulárních onemocnění.

Trupová ortéza je indikována a individuálně se vyrábí dle potřeb pacienta. Pokud to stav pacienta dovolí, volí se rigidní trupová ortéza. U pacientů dystonických, nebo cerebelárních je naopak volena trupová ortéza elastická (lycra). Je důležité hodnotit situaci každého pacienta individuálně a hlavně v souvislostech vývoje primární diagnózy.

V České republice existuje tzv. síť neuromuskulárních center, která by měla poskytovat multidisciplinární péči. Jedná se o NM (neuromuskulární) centrum ve FN Motol a v Thomayerově nemocnici v Praze, NM centrum FN Brno a NM centrum ve FN Ostrava (Haberlová, 2020).

Ve světě NM centra jako taková nefungují. Existují ale organizace/asociace/sdružení, které seskupují pacienty a odborníky okolo jedné diagnózy. Pro SMA je to například: SMA Europe, The Association of Families of SMA.

U Duchenovy svalové dystrofie „Muscular Dystrophy Association“ nebo „Cure Duchenne“. Dětská mozková obrna: International Cerebral Palsy Association, atd.

Převratnou novinkou od roku 2017 je léčba SMA. K dnešnímu datu existují 3 registrované kauzální léky – nusinersen (Spinraza), risdiplam (Evrysdi) a onasemnogen abeparovec (Zolgensma). Haberlová (2020) dodává: „Každý z léků má svá pro a proti. Nicméně ke srovnání efektu léků není prozatím dostatek dat, neexistují přímé srovnávací studie.“

Přestože uběhla velmi krátká doba od prvního podání nusinersenu pacientce v České republice (4,5 roku), předběžné výsledky jsou velmi slibné, pokud je lék podán hned po narození pacienta. Čím později se dítě se SMA diagnostikuje a čím později bude terapie zahájena, tím větší motorické problémy pravděpodobně nastanou (v závislosti na typu SMA).

V současné době neexistují žádné dlouhodobé studie o tomto typu léčby. Ukazuje se, že pokud se zahájí genová léčba hned po narození, změny ve smyslu svalového oslabení se u pacienta nebudou rozvíjet v takovém rozsahu a neuromuskulární skolióza nevznikne, nebo jen s mírnou tíží křivky. Tento trend léčby je třeba sledovat v dlouhodobém horizontu a zapojit se do mezinárodních studií a tím napomoci k lepší léčbě SMA.

V EU je lék onasemnogene abeparovec schválen pro děti se SMA typem I nebo jakýmkoli SMA typem u dětí, které nemají více než 3 kopie SMN2 genu. Mezi evropskými odborníky jsou však doporučována užší kritéria léčby, pro ČR prozatím platí věk ≥ 2 roky (do dne před 3. narozeninami) a váha do 13,5 kg (Haberlová, 2020).

Dostupnost kauzální léčby však neznamená, že jsme dnes schopni symptomatické pacienty vyléčit. Léčba prozatím mírně zlepšuje motorické dovednosti pacientů a zejména stabilizuje stav, tedy významně zabraňuje progresi nemoci. Z tohoto důvodu je stále zásadní léčba symptomatická, která je multioborová a měla by proto být poskytována v Neuromuskulárních centrech. (Haberlová, 2020)

V České republice existuje společnost Smáci, z. s., která sdružuje pacienty se spinální muskulární atrofíí. Dohromady sdružuje 172 členů – jak dospělé, tak děti. K roku 2020 společnost Smáci, s. z. eviduje léčbu 92 dětských a 17 dospělých pacientů (Hradilek, 2020).

Co se týče obecného algoritmu péče o pacienty s neuromuskulární skoliózou, v České republice máme poměrně dobře propracovaný nejen diagnostický algoritmus SMA (Příloha č. 7), ale i celkový systém této péče. V neuromuskulárních centrech se

zaměstnanci zaměřují jak na operační léčbu (jak je tomu v zahraničí), tak na perioperační. Velký prostor pro další vědecké práce dostává samotná fyzioterapie a její vliv na neuromuskulární skoliózu. U neuromuskulárních onemocnění se uplatňují fyzioterapeutické metody na neurofyziologickém podkladu. Nicméně dosud neexistují studie, které by přímo prokázali pozitivní dopad fyzioterapie na zmírnění progresu neuromuskulární skoliózy.

Léčba lékem nusinersem u SMA se těší oblibě ve světě minimálně tak, jako u nás v České republice.

8 ZÁVĚR

Hlavním cílem této práce bylo popsat metody terapie neuromuskulárních skolióz jak ve světě, tak v České republice a tyto metody porovnat. Teoretická část práce je rozdělena do několika částí. Hlavní část celé práce tvoří terapie v České republice, kde je kladen důraz na konzervativní léčbu. Některé studie z krátkodobého hlediska potvrdily pozitivní účinek kauzální léčby (nusinersenem) na léčbu neuromuskulárního onemocnění SMA při podání léku hned po narození. Vzhledem k zavedení léku v EU až v roce 2017 neexistují zatím studie o dlouhodobém účinku léčby.

Také neexistují přímé studie, které by potvrdily přímý pozitivní přínos fyzioterapeutických metod založených na neurofyziologickém podkladě na zlepšení sekundární skoliotické křivky u primárního NM onemocnění.

Ve světě se klade důraz na operativní řešení neuromuskulárních skolióz. Ke konzervativní terapii (ortézování) se Murphy (2019) staví spíše negativně. Zda-li se používají fyzioterapeutické metody na neurofyziologickém podkladě je velmi obtížně dohledatelné.

Algoritmus terapie, jak je nastavený v ČR, je vytvořen vždy pro daného pacienta, s cílem co nejlépe ovlivnit symptomy, které provázejí jeho základní onemocnění. Vznik a progresse křivky je sekundární a často je velmi těžce ovlivnitelná. I tak může být jedním z dlouhodobých rehabilitačních cílů a může podstatně ovlivnit kvalitu života pacienta s neuromuskulárním onemocněním. Terapie takových pacientů je vždy komplexní a multioborová.

9 KAZUISTIKA

V rámci praktické části jsem pozorovala vstupní kineziologický rozbor pacientky se spinální muskulární atrofíí I typu narozenou 7. 5. 2016. Samotný rozbor jsem neprovedla osobně z důvodu přání matky pacientky. 1. vyšetření proběhlo 9. 3. 2021 v covidové době, kdy matka pacientky byla těhotná.

Při vstupním vyšetření byla pacientka po 15. dávce lékem Spinrázou. Byla nastavena komplexní terapie vzhledem ke stavu pacientky, kterou následně rodina ve spolupráci pacientky aplikovala po dobu přibližně jednoho roku. Po roce, tj. 8. 2. 2022 přišla pacientka na kontrolu. V průběhu tohoto roku pacientka přešla na druhý kauzální lék – risdiplam kvůli postupně se zhoršující intrathekální aplikaci z důvodu progresivní skoliózy

Díky včasnému zahájení (3/2017) komplexní léčby (farmakologická terapie, fyzioterapie, respirační fyzioterapie, trupová ortéza) se zlepšila kvalita života pacientky.

Testovali jsme CHOP INTEND, kde pacientka měla plný počet bodů. Proto byla otestována fyzioterapeutickou škálou HFMSE, kdy se ze 39 bodů (10/2019) pacientka zlepšila na 43 (Tab. 5).

Progresi křivky se nepodařilo zastavit vzhledem k primárnímu onemocnění, ale díky komplexní léčbě se nám jí podařilo alespoň zmírnit (Tab. 6). Kvůli vysoké tíži křivky musela pacientka v červnu 2022 na operaci.

Její konečné lokomoční stádium před operací byla samostatná chůze (byť časově omezená), což je obrovský úspěch.

Jméno: N. U., žena

Datum narození: 7. 5. 2016

Dg: Spinální muskulární atrofie – 1. typ

1. Návštěva: 9. 3. 2021

4 letá 10m dívka s prim. diagnózou SMA 1. typu přichází pro kontrolu fyzioterapie

Testy při léčbě spinrázou od 3/2017 do 2/2021

OA: Dítě z prvního těhotenství, fyziologického, porod v termínu, spont. PH 3340 g

RA: matka i otec zdraví, sestra 2018 zdravá

NO:

SMA 1. typu – první příznak okolo 4. měsíce, kdy přestala zvedat hlavu v poloze na břiše
Coxa valga až subluxans bilat.

Nevýrazná dysplázie levého acetabula

10/2016 poprvé vyšetření neurologem, vysloveno podezření na SMA

24. 1. 2017 doporučení pacientky pro léčbu Spinraza co nejdříve

3/2017 první aplikace Spinrazy, celkem 15 dávek do 2/2021

13. 1. 2020 poprvé indikace k operačnímu řešení, maminka zatím nechce

6/2020 3 týdny pobyt v Boskovicích, spokojení, maminka popisuje zlepšení stran napětí
v adduktorech, zlepšení stoje na podoskopu

6/2020 návštěva v FN Brno u MUDr. R., operační řešení skoliotické křivky zatím není
indikováno, aktuálně křivka zlepšena z Th9 59° na Th9 50°

8/2020 týdenní pobyt hippoterapie

9. 10. 2020 Indikace k nošení nočního hyperkorekčního korzetu vzhledem k zahájení
vertikalizace

18. 12. 2020 fraktura L humeru distální části, SAF na 3 týdny, lezení po čtyřech, do
vertikály se dostane sama

Subj.: Nyní v plné kondici, zatěžuje HKK naplno, tatínek cvičí známou sestavu

Obj.: 4 roky 10 měsíců, 98 cm, 6 kg, po psychické stránce od minule velký posun

RTG: snímek z 9. 10. 2020 – ldx. T9-L1-L3 58°, Risser 0, Kyfóza v normě, 96 cm délka
páteře

CHOP INTEND: plný počet bodů, proto pokračujeme v testování HFMSE

HFMSE: zlepšení z 36 bodů na 39 (27. 5. 2020)

Kvadrupedální lokomoce: zvládne lezení na větší vzdálenost, dokáže zvýšit rychlost,
zlepšilo se držení hlavy, sama dokáže přejít do pozice medvěda s extendovanými koleny
s maximální ZRO kyčelních kloubů a extendovanými koleny

Vertikalizace: Sama se dostane do vysokého kleku a do šermíře, vertikalizace probíhá
hlavně přes LDK, rodiče vertikalizují pacientku ve vertikalizačním stojanu

Stoj: s minimální dopomocí – vzpaží nad horizontálu do 160°, s flexí v lokti; často L noha na špičce a elevuje bok – není to ale pravidelné, dle tatínka je to možná zlovyk; sama vydrží stát 2 minuty mimo vertikalizační stojan s ortézami

Gibbus: kyfaskolióza v hrudní páteři, dextrokonvexní křivka, sekundární sinistrokonvexní v oblasti horní Lp, od minulého vyšetření je stav stacionární

Chůze: Obchází kolem nábytku, frontální chůze maximálně 4 m samostatně, dopředu sama bez dopomoci nejde, s pomocí druhé osoby ano, v chodítku 15 m s přestávkou, 3x týdně

Vertikalizační stojan: delší dobu vydrží stát ve stojanu s ortézami a botami, ve stojanu cca 1-2 hodiny denně

Trupová ortéza: 6 hodin denně + přes noc, občas si o korzet řekne sama, dnes s sebou nemají

Cough assist: používají dle aktuální potřeby

Palpace: zlepšení svalového tonu DKK, při cvičení klade silnější odpor, i v krajních pozicích je bez bolestí, cvičí hezky, na boku i na kolenou se reflexní aktivací podle Vojty dostane k napřímení páteře, v kleče (1. pozice) k vzpřímení pánve nad opřené DKK

Závěr vyšetření: LDK lehce vyšší napětí adduktorů, PDK položí do add na lehátko, omezení add vlevo. Palpačně lehce strunka krátkých add bilat., více vlevo.

Cíl RHB: zmírnění progresu skoliotické křivky, udržení stávajících motorických dovedností, eventuálně jejich posun

Terapie:

TMT – uvolnění fascií hrudníku, handling – v náruči – korekce trupu doprava

VRL – RO1: pokračovat jak zavedeno, tj. pata + hrudní zóna

Cvičení v poloze na boku varianty RO3, RO4, RO2, v kleče – 1. pozice

Krátkodobý plán:

18/3 2021 nová trupová ortéza; individuální pevná trupová ortéza, uvnitř lehce vyměkčena pro snazší toleranci

4/2021 nástup do Boskovic

Pokud by i nadále přecházela do pozice medvěda s extendovanými koleny s max. ZRO kyčelních kloubů a extendovanými koleny, je doporučeno korigovat postavení nohou a necvičit v hyperextenzi kolenou, pozor na postavení opěrných končetin, snaha o centraci ramenních kloubů, lopatek, dobrá opora dlaní. Při cvičení sledovat udržení osy DKK a centrované postavení jednotlivých kloubů tak, jak to bude možné.

Doma: terapie probíhá dle zácvičku 2x denně po dobu 15 – 20 minut VRL (poloha na zádech, na boku, na kolenou), poté cough assist a RFT. Plavání, NDT jednou týdně, motomed, stojan. Korzet vždy ve stoji a v sedě.

Dlouhodobý rehabilitační plán: VRL ke zmírnění progresu skoliotické křivky, podpora lokomoce ve vertikále, ADL

Závěr terapie: Maminka necvičí, je gravidní. Otec zaučen, cvičí výborně – občas byla provedena korekce kontaktu při reflexní lokomoci. Pacientka terapii tolerovala, spolupracovala s úsměvem.

2. Návštěva: 8. 2. 2022

5 letá 10 m dívka s prim. diagnózou SMA I. typu přichází pro kontrolní specifické vyšetření + neurovývojové testy při léčbě Spinrázou. od 3/2017 do 2/2021. Podáno 15 dávek.

Od 6/21 přechod na Risdiplam kvůli postupně se zhoršující intrathekální aplikaci z důvodu progresivní skoliózy, nyní kontrola.

NO: oproti minule

V plánu 6/2022 operace skoliózy v Brně

Subj.: bez známek bolesti, nezahleněná, dobrá kondice

Obj: holčička mentálně odpovídá kalendářnímu věku, hezky a ochotně spolupracuje, chytrá, hodně upovídaná, občas dává najevo důrazně svůj názor a postoje
Celkově v dobré kondici, bez dechových obtíží. Čilá, od poslední kontroly opět vyrostla, zesílila, skolióza klinicky vykazuje mírné zhoršení.

RTG: snímek z 28. 1. 2021 – ldx. T9-L1-L3 68°, v trupové ortéze 58°, Risser 0, Kyfóza v normě, 102,5 cm výška

HFMSE: +13 bodů, tj.: 43/66.

Cough assist: používají podle aktuální potřeby, před operací nutné nové nastavení

Otáčení: Otočí se na břicho a zpět přes oba boky.

Poloha na břiše: extenze hlavy nad podložku, opře se o lokty i extendované HKK (kobra) – sama se nastaví do polohy. Občas chybí svalová síla ke kontrole pohybu, snadno spadne např. do hyperextenze v loketních kloubech. Z polohy na břiše se posadí HKK přes břicho. Ze sedu se přes bok a o oporu HKK kontrolovaně položí na záda.

Poloha na zádech: Zvedne DKK vysoko nad podložku, v leže na zádech hlavu nad podložku nezvedne.

Sed: Udrží se bez opory o HKK – kyfoskolióza ThLp konvex. dx.

Stoj: stabilně s oporou o 1HK, bez obuvi 3 s bez opory obou HKK

Chůze: Doma pár krůčků za obě HKK a v chodítku. Při cvičení ve FNM předvedla chůzi stranou u žebřin s dopomocí HKK 5-8m.

Vertikalizace: Sama se dostane na 4, krátce leze po 4 – hlava v EXT. Poloha medvěd – opora o HKK a DKK. U opory se přes nákok LDK i PDK pomocí HKK postaví.

Závěr vyšetření: dívka, odpovídá mentálně svému věku, je velmi chytrá a dobře mluví, bohatá slovní zásoba, používá komplikovaná větná spojení, zná i nějaká anglická slovíčka

Cíl RHB: udržet stávající motorické dovednosti, zmírnit progresi křivky, aby byla indikována k operačnímu řešení v pozdějším věku, zlepšovat ADL, nácvik soběstačnosti s pomůckami

Terapie: pokračuje v zavedeném programu, který se sestává z prvků reflexní lokomoce dle Vojty (cíl udržení napřimení páteře, rotability, práce trupového svalstva, napřimení pánve na opřenými a diferencovanými DKK (1.pozice), což využije ve všech lokomočních snahách: vertikalizace, lezení, stoj i chůze. Dále s tatínkem nacvičujeme napřimení páteře a korekci trupu v sedu + fázická aktivita HKK. Udržení rozsahů v kloubech.

Někdy je s pacientkou cvičení snadné, ale někdy si postaví hlavu a terapie se nedaří. Vždy se v terapii řídíme aktuálním stavem, vždy pozor na to, aby nedošlo k přetížení.

Krátkodobý plán:

Protažení křivky v dolní Th oblasti, prodechnutí do konkavity křivky, propojení opřené HK přes trup až k pánvi (důležité pro lokomoci), aktivace ventrální muskulatury, cvičení v poloze šikmého sedu s oporou o dlaně.

Dlouhodobý plán: 6/22 operace skoliózy ve FN Brno

Testování podle HFMSE:

Datum	Bodování podle HFMSE
10/2019	31/66
4/2020	36/66
11/2020	39/66
5/2021	41/66
10/2021	42/66
2/2022	43/66

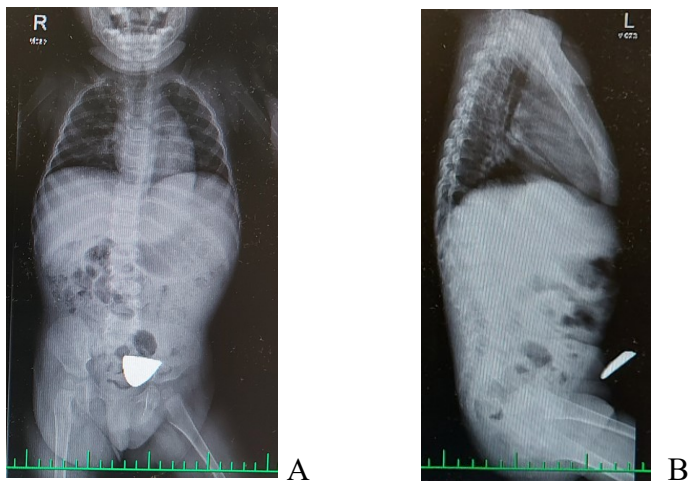
Tab. 5 Testování HFMSE v čase 2019 – 2022

Vyšetření v čase: 3/2017 – 5/2022

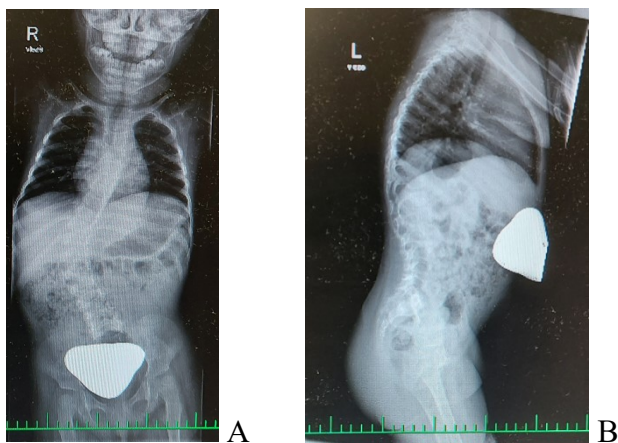
Datum	Věk R + M	Lokalizace křivky	Tíže křivky	Risser. znamení	Kyfóza	Výška
24. 8. 2018	2 + 3	ldx. T10-L1-L3	53°	0	V normě	86 cm
8. 3. 2019	2 + 11	ldx. T10-L1-L3	53°	0	V normě	90 cm
27. 9. 2019	3 + 4	ldx. T9-L1-L3	58°	0	V normě	90 cm
13. 1. 2020	3 + 9	Lxd. T9 -L1-L3	58°	0	V normě	90 cm
9. 10. 2020	4 + 5	Ldx. T9-L1-L3	58°	0	V normě	96 cm
18. 6. 2021	5 + 1	Ldx. T9-L1-L3	59°	0	V normě	98 cm
28. 1. 2022	5 + 8	Ldx. T9-L1-L3 S korzetem	68° 55°	0	V normě	102,5 cm

Tab. 6 Popis RTG páteře v čase 2018 – 2022

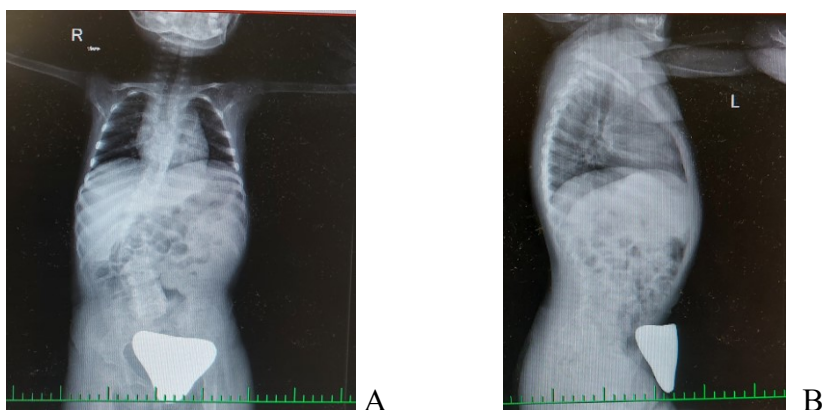
R – rok; M – měsíc; ldx – pravostranná; Risser. - Risserovo

RTG snímky:

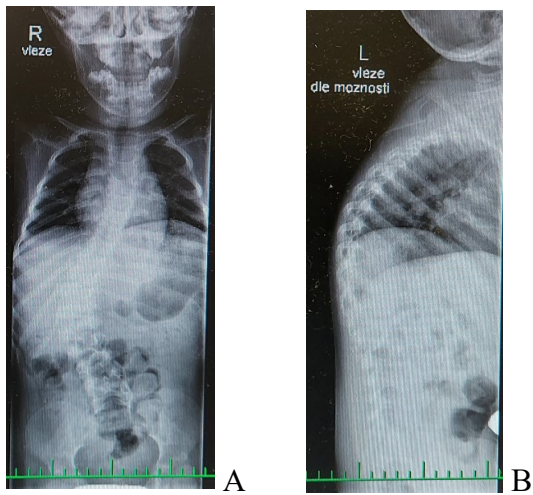
Obr. 11 19. 4. 2017 – mírná sinistrokonvexita Th páteře, L páteř v ose
A – přední projekce; B – boční projekce



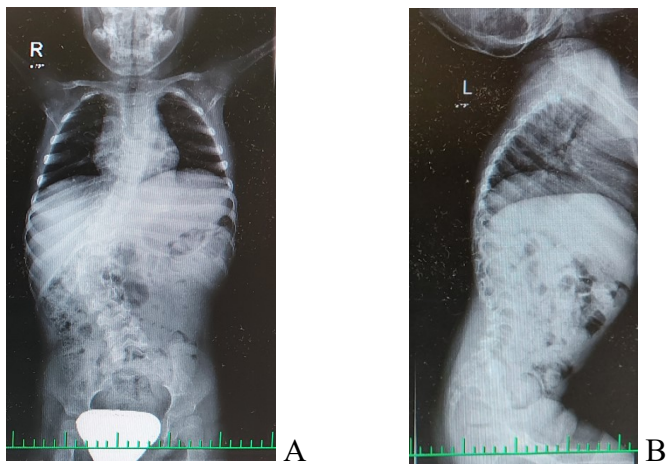
Obr. 12 24. 8. 2018 – ldx. T10-L1-L3 53°
A – přední projekce; B – boční projekce



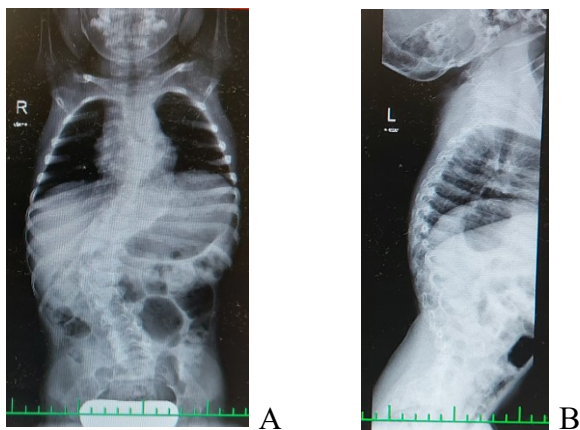
Obr. 13 8. 3. 2019 – ldx. T10-L1-L3 53°
A – přední projekce; B – boční projekce



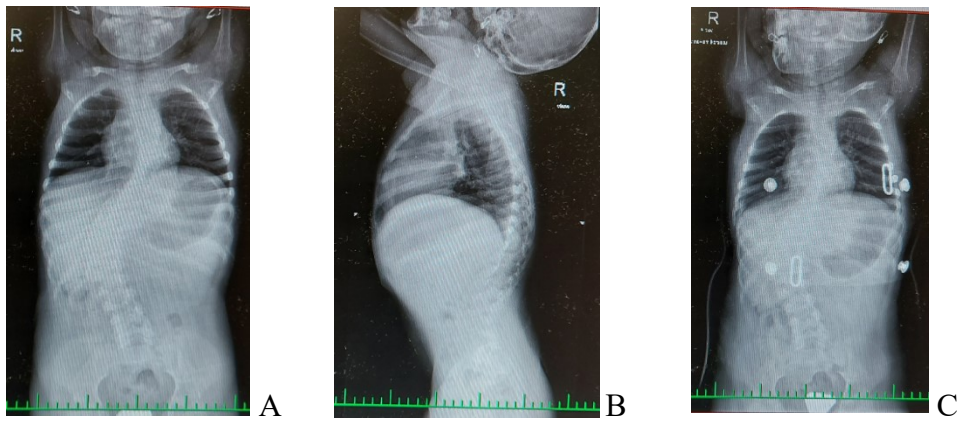
Obr. 14 27. 9. 2019 – ldx. T9-L1-L3 58°
A – přední projekce; B – boční projekce



Obr. 15 13. 1. 2020 – ldx. T9-L1-L3 58°
A – přední projekce; B – boční projekce

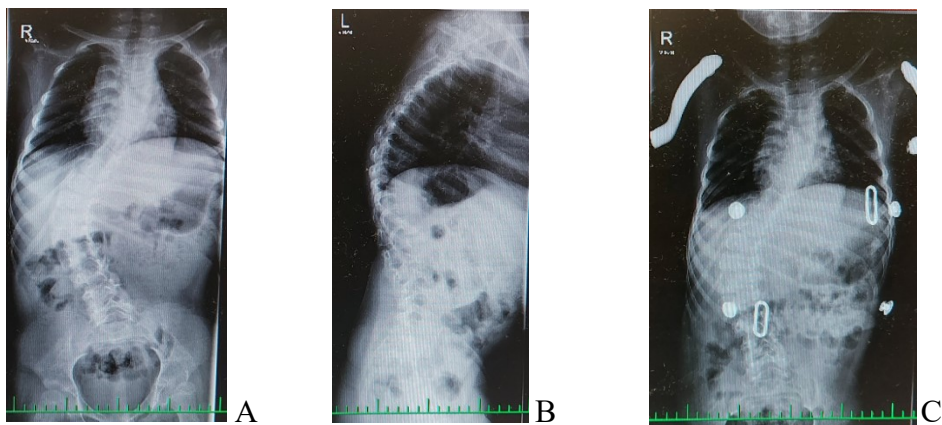


Obr. 16 9. 10. 2020 – ldx. T9-L1-L3 58°
A – přední projekce; B – boční projekce



Obr. 17 18. 6. 2021 – ldx. T9-L1-L3 59°

A – přední projekce; B – boční projekce; C – RTG v trupové ortéze



Obr. 18 28. 1. 2022 – ldx. T9-L1-L3 68° bez korzetu, 55° s korzetem

A – přední projekce; B – boční projekce; C – RTG v trupové ortéze



Obr. 19 23. 5. 2022 – snímek bez korzetu před operací

A – přední projekce

REFERENČNÍ SEZNAM

- AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie: [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vyd. Praha: Galén, c2011. ISBN 978-80-7262-707-3.
- BEDNAŘÍK, Josef a Evžen RŮŽIČKA. *Klinická neurologie*. Praha: Triton, 2010. ISBN 978-80-7387-389-9.
- BLAHA, Josef. Idiopatická skolióza – screening, prognostika a konzervativní terapie. Vyd. 1. Hradec Králové: Gaudeamus, 2005. 76 s. ISBN 80-7041-559-2
- ČIHÁK, Radomír. *Anatomie*. 2., upr. a dopl. vyd. Ilustroval Milan MED, ilustroval Ivan HELEKAL. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-7169-970-5.
- DYLEVSKÝ, Ivan. *Funkční anatomie*. Praha: Grada, 2009. ISBN isbn978-80-247-3240-4.
- GRIM, Miloš a Rastislav DRUGA. *Základy anatomie*. Praha: Karolinum, c2001. ISBN 80-7262-112-2.
- KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, c2009. ISBN 978-80-7262-657-1.
- KOUWENHOVEN, Johannes Wilhelmus Maria. *The Role of Intrinsic Spinal Mechanisms in the Pathogenesis of Adolescent Idiopathic Scoliosis*. 1. Gildeprint Drukkerijen, 2007. ISBN 978-90-393-4518-4.
- NETTER, Frank H., HANSEN, John T., ed. *Anatomický atlas člověka: překlad 3. vydání*. Vyd. 2., rozš. Přeložil Libor PÁČ. Praha: Grada, 2005. ISBN 80-247-1153-2.
- REPKO, Martin. *Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. Praha: Galén, c2008. ISBN isbn978-80-7262-536-9.
- SOSNA, Antonín. *Základy ortopedie*. Praha: Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- VLACH, O. Léčení deformit páteře. Praha: Avicenum, 1986. 214 s.

Online zdroje:

- ANAND M. Allam, Aloysia L. Schwabe, Neuromuscular Scoliosis, PM&R, Volume 5, Issue 11, 2013, Pages 957-963, ISSN 1934-1482.
Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.pmrj.2013.05.015>.
- BARNA, Michal. Spondylochirurgická péče o pacienty se SMA. Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online]. 2020, 83/116(Suppl. 2), 41-44 [cit. 2022-08-09].
Dostupné z: [doi:10.48095/ccccnn20202S41](https://doi.org/10.48095/ccccnn20202S41)

CANAVESE F, Rousset M, Le Gledic B, Samba A, Dimeglio A. Surgical advances in the treatment of neuromuscular scoliosis. *World J Orthop.* 2014 Apr 18;5(2):124-33. doi: 10.5312/wjo.v5.i2.124. PMID: 24829875; PMCID: PMC4017305.

DOUŠOVÁ, Tereza, J. PLEŠKOVÁ a. CHMELAŘOVÁ. Pneumologická péče o pacienty se spinální svalovou atrofií. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online].* 2020, 83/116(Suppl. 2), 35-40 [cit. 2022-08-09]. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn20202S35

FOEAD, Agus Iwan, Wendy Wai Yeng YEO, Thirupathirao VISHNUMUKKALA a Michael LARVIN. Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *The Journal of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine [online].* 2019, 2(1), 62-70 [cit. 2022-08-09]. Dostupné z: doi:10.4103/jisprm.jisprm_4_19

FUCHSOVÁ, Petra. Diagnostický algoritmus spinální muskulární atrofie. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online].* 2020, 83/116(Suppl. 2), 51 [cit. 2022-08-09]. Dostupné z: <https://www.csnn.eu/en/journals/czech-and-slovak-neurology-and-neurosurgery/2020-supplementum-2-2/diagnosticky-algoritmus-spinalni-muskularni-atrofie-125591>

GLANZMAN, A.M., Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ, Scott C, Pane M, Messina S, Bertini E, Mercuri E, Finkel RS. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscular disorder [online].* 2010, 20(3), 155-161 [cit. 2022-08-06]. Dostupné z: doi:10.1016/j.nmd.2009.11.014

HABERLOVÁ, Jana. Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum. *Neurologie pro praxi [online].* 2016, 17(6), 349-353. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2016/06/03.pdf>

HABERLOVÁ, Jana. Léčba spinální svalové atrofie. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online].* 2020, 83/116(Suppl. 2), 21-23 [cit. 2022-08-08]. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn20202S21

JÁNSKÁ, Anna. Rehabilitace u spinální muskulární atrofie. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online].* 2020, 83/116(Suppl. 2), 31-34 [cit. 2022-08-09]. Dostupné z: doi:10.48095/cccsnn20202S31

KOLÁŘ, Pavel. Klinické vyšetření a léčebné postupy u pacientů s idiopatickou skoliózou. *Pediatric pro praxi [online].* 2003, 4(5), 243-247 [cit. 2022-08-02]. Dostupné z: <https://www.solen.cz/pdfs/ped/2003/05/02.pdf>

LENKE LG, Betz RR, Harms J, Bridwell KH, Clements DH, Lowe TG, Blanke K. Adolescent idiopathic scoliosis: a new classification to determine extent of spinal arthrodesis. *J Bone Joint Surg Am.* 2001 Aug;83(8):1169-81. PMID: 11507125.

LIU J, Yuan C, Sun X, Sun L, Dong H, Peng Y. The measurement of Cobb angle based on spine X-ray images using multi-scale convolutional neural network. *Phys Eng Sci Med*. 2021 Sep;44(3):809-821. doi: 10.1007/s13246-021-01032-z. Epub 2021 Jul 12. PMID: 34251603.

McCarthy RE. Management of neuromuscular scoliosis. *Orthop Clin North Am*. 1999 Jul;30(3):435-49, viii. doi: 10.1016/s0030-5898(05)70096-1. PMID: 10393765.

MURPHY, R.F., Mooney, J.F. Current concepts in neuromuscular scoliosis. *Curr Rev Musculoskelet Med* 12, 220–227 (2019). <https://doi.org/10.1007/s12178-019-09552-8>

NEGRINI, S., Donzelli, S., Aulisa, A.G. et al. 2016 SOSORT guidelines: orthopaedic and rehabilitation treatment of idiopathic scoliosis during growth. *Scoliosis* 13, 3 (2018). [cit. 2022-08-08].

Dostupné z: <https://doi.org/10.1186/s13013-017-0145-8>

OTAWWA (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health Clinical Review Report: Nusinersen (Spinraza): (Biogen Canada Inc.): Indication: Treatment of patients with 5q SMA [Internet]. 2018 Jan. Appendix 5, Validity of Outcome Measures. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK533982/>

OVADIA D. Classification of adolescent idiopathic scoliosis (AIS). *J Child Orthop*. 2013 Feb;7(1):25-8. doi: 10.1007/s11832-012-0459-2. Epub 2012 Dec 25. PMID: 24432055; PMCID: PMC3566250.

Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3566250/>

RAMSEY, D., Scoto M, Mayhew A, Main M, Mazzone ES, et al. (2017) Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: A SMA specific clinical outcome assessment tool. *PLOS ONE* 12(2): e0172346.

Dostupné z: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172346>

REPKO, Martin, Martin KRBEČ, Andrea ŠPRLÁKOVÁ-PUKOVÁ, Richard CHALOUPKA a Jiří NEUBAUER. ZOBRAZOVACÍ METODY PŘI VYŠETŘENÍ SKOLIOTICKÝCH DEFORMIT PÁTEŘE. *Ces Radiol* [online]. 2007, 61(1), 74-79 [cit. 2022-08-06].

Dostupné z: http://www.cesradiol.cz/dwnld/CesRad0701_74.pdf

REPKO, Martin. Skolióza - komplexní diagnostické a terapeutické postupy. *Pediatric pro Praxi* [online]. 2010, 11(4), 218 - 222.

Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2010/04/02.pdf>

REPKO, Martin. Nejčastější vady páteře u dětí školního věku. *Pediatric pro praxi* [online]. 2017, 18(4), 212-218 [cit. 2022-08-02].

Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2017/04/02.pdf>

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. 2022-08-08]. ISSN 2328-9503.

Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/acn3.689>

SEDLAK P, Riedlová J, Viegnerová J, Paulova M, Blaha P. Růstové grafy – limity jejich aktuálního použití. *Pediatric pro praxi*. 2014;15(2):113 – 6
Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2014/02/17.pdf>

STANĚK, Jan. Klinický obraz spinální svalové atrofie v dětském věku. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie* [online]. 2020, 83/116(Suppl. 2), 8-12 [cit. 2022-08-08].
Dostupné z: [doi:10.48095/cccsnn20202S8](https://doi.org/10.48095/cccsnn20202S8)

ŠVÁBOVÁ, Iveta, J. VÁLKOVÁ a J. HABERLOVÁ. Hodnotící škály a testy pro dětské pacienty se spinální muskulární atrofií. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie* [online]. 2020, 83/116(Suppl. 2), 24-26 [cit. 2022-08-06].
Dostupné z: [doi:10.48095/cccsnn2S24](https://doi.org/10.48095/cccsnn2S24)

VAŘEKA, Ivan. Skolióza ve fyzioterapeutické praxi. *Fyzioterapie* [online]. 2000, 1(1), 1-8 [cit. 2022-08-06].
Dostupné z:
https://www.researchgate.net/publication/349521409_Skolioza_ve_fyzioterapeuticke_praxi

VIALLE, Raphaél, C. THÉVENIN-LEMOINE a P. MARY. Neuromuscular scoliosis. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research* [online]. 2013, 99(1), 124-139 [cit. 2022-08-04].
Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1877056812002745>

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. 2022-08-08]. ISSN 25899457.
Dostupné z: [doi:10.4103/jisprm.jisprm_4_19](https://doi.org/10.4103/jisprm.jisprm_4_19)

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek č. 1: Základní funkční jednotka páteře (mobilní segment) (Sosna, 2001)	11
Obrázek č. 2: Páteř a její zakřivení (Netter, 2005)	15
Obrázek č. 3: Měření Cobbova úhlu na RTG snímku v AP projekci (Sosna, 2001).....	18
Obrázek č. 4: Těžká pravostranná kyfoskolióza u pacienta s DMO postižením (Repko, 2008)	22
Obrázek č. 5: Skolióza u pacienta se spinální svalovou atrofií v sedu na vozíku. (Repko, 2008).....	24
Obrázek č. 6: Pravostranná dlouhá thorakolumbální křivka u pacienta s postižením svalovou dystrofií. (Repko, 2008)	25
Obrázek č. 7: Předoperační předozadní a bočný snímek páteře, pravostranná skolióza s vrcholem T9, 45° dle Cobba. (Barna, 2020).....	36
Obrázek č. 8: Předoperační vyšetření 3D CT celé páteře (Barna, 2020).....	36
Obrázek č. 9: Pooperační předozadní a bočný snímek páteře, po korekci redukce křivky na 18° dle Cobba. (Barna, 2020).....	37
Obrázek č. 10: Algoritmus respirační péče pacienta se SMA (Doušová, 2020)	41
Obrázek č. 11: 19. 4. 2017 – mírná sinistrokonvexita Th páteře, L páteř v ose	58
Obrázek č. 12: 24. 8. 2018 – ldx. T10-L1-L3 53°	58
Obrázek č. 13: 8. 3. 2019 – ldx. T10-L1-L3 53°	58
Obrázek č. 14: 27. 9. 2019 – ldx. T9-L1-L3 58°	59
Obrázek č. 15: 13. 1. 2020 – ldx. T9-L1-L3 58°	59
Obrázek č. 16: 9. 10. 2020 – ldx. T9-L1-L3 58°	59
Obrázek č. 17: 18. 6. 2021 – ldx. T9-L1-L3 59°	60
Obrázek č. 18 28. 1. 2022 – ldx. T9-L1-L3 68° bez korzetu, 55° s korzetem.....	60
Obrázek č. 19 23. 5. 2022 – snímek bez korzetu před operací	60

SEZNAM TABULEK

Tabulka č. 1: Rozdělení skolióz dle etiologie a patogeneze	16
Tabulka č. 2: Stanovení tíže skoliózy podle hodnoty Cobbova úhlu (Negrini, 2016)....	17
Tabulka č. 3: Klasifikace SMA.....	23
Tabulka č. 4: Obecná populační prevalence skoliózy dle etiologie (Vialle, 2013)	25
Tabulka č. 5: Testování HFMSE v čase 2019 – 2022	57
Tabulka č. 6: Popis RTG páteře v čase 2018 – 2022	57

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: CHOP INTEND – 1. část (Glanzman, 2010)	68
Příloha č. 2: CHOP INTEND – 2. část (Glanzman, 2010)	69
Příloha č. 3: CHOP INTEND – 3. část (Glanzman, 2010)	70
Příloha č. 4: HFMSE – 1. část (Ramsey, 2017)	71
Příloha č. 5: HFMSE – 2. část (Ramsey, 2017)	72
Příloha č. 6: HFMSE – 3. část (Ramsey, 2017)	73
Příloha č. 7: Diagnostický algoritmus spinální muskulární atrofie (Ruchsová, 2020) ...	74

PŘÍLOHY

Příloha č. 1: CHOP INTEND – 1. část (Glanzman, 2010)

The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders						
CHOP INTEND						
Name: _____		Diagnosis: _____		Gestational age: _____ weeks		
Medical Record Number: _____		Date of Birth: _____		Age _____		
Date of Evaluation: ___/___/___		Time of evaluation: _____		Time since last feeding: _____		
Current health: Good health <input type="checkbox"/>		URI <input type="checkbox"/>		Other illness <input type="checkbox"/> : _____		Recent surgery <input type="checkbox"/> : _____
Feeding support: None <input type="checkbox"/>		Nasogastric Tube <input type="checkbox"/>		Gastrostomy Tube <input type="checkbox"/>		
Respiratory support: None <input type="checkbox"/>		BiPAP <input type="checkbox"/>		for _____ hours/day _____ Time off BiPAP at testing _____		
	Position	Test Procedure	Graded Response		Score	
1 Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	Observe throughout testing May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L R	Best side: Bezelton State:
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3		
			Wrist movement	2		
			Finger movement	1		
			No movement of limbs	0		
2 Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	Observe throughout testing May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L R	Best side: Bezelton State:
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3		
			Active gravity eliminated knee movement	2		
			Ankle movement	1		
			No movement of limbs	0		
3 Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant loses grasp May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L R	Best side: Bezelton State:
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3		
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2		
			Maintains grip only with no traction	1		
			No attempt to maintain grasp	0		
4 Head in midline with visual stimulation*	Supine head midline	Visual stimulation is given with toy. <i>If head is maintained in midline for 5 seconds:</i> Place head in maximum available rotation and provide visual stimulation to encourage midline	Rotates from maximum rotation to midline	4	L>R R>L	Best side: Bezelton State:
			Turns head part way back to midline	3		
			Maintains midline for 5 or more seconds	2		
			Maintains midline, less than 5 seconds	1		
			Head falls to side, no attempts to regain midline	0		
5 Hip adductors	Supine, no diaper	Hips flexed and adducted Feet hip width apart and thighs parallel, knees slightly apart	Keeps knee off surface of bed > 5 sec or lifts foot off surface	4	L R	Best side: Bezelton State:
			Keeps knees off surface of bed 1-5 sec	2		
			No attempt to maintain knees off surface	0		


Příloha č. 2: CHOP INTEND – 2. část (Glanzman, 2010)

6 Rolling: elicited from legs*	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the Side tested	1. Holding infant's lower thigh, flex hip and knee and adduct across midline bringing pelvis vertical maintain traction and <i>pause in this position.</i> 2. If infant rolls to side apply traction at a 45° diagonal to body and <i>pause</i> to allow infant to attempt to derotate body	When traction is applied at the end of the maneuver, rolls to prone with lateral head righting	4	To R	Best side: Brazelton State:
			Rolls through side lying into prone without lateral head righting, clears weight-bearing arm to complete roll	3	To L	
			Pelvis, trunk and arm lift from support surface, head turns and rolls onto side, arm comes thru to front of body	2		
			Pelvis and trunk lift from support surface and head turns to side. Arm remains behind trunk	1		
			Pelvis lifted passively off support surface.	0		
7 Rolling: elicited from arms*	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the Side tested	1. Hold infant at the elbow move toward opposite shoulder maintain traction on limb and <i>pause with</i> <i>the shoulders vertical</i> allow infant to derotate 2. if the pelvis achieves vertical continue to provide traction	Rolls to prone with lateral head righting	4	To R	Best side: Brazelton State:
			Rolls into prone without lateral head righting; must clear weight-bearing arm completely to finish roll	3	To L	
			Rolls onto side, leg comes thru and adducts, bringing the pelvis vertical	2		
			Head turns to side and shoulder and trunk lift from surface	1		
			Head turns to side; body remains limp or shoulder lifts passively	0		
8 Shoulder and elbow flexion And horizontal abduction	Side-lying with upper arm at 30° of shoulder extension and elbow flexion and supported on body (restrain lower arm if needed)	Prompt reach for a toy presented at arms length at shoulder level (may provide stimulation and <i>observe spontaneous movement</i>)	Clears hand from surface with antigravity arm movement	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Able to flex shoulder to 45 degrees, without antigravity arm movement	3		
			Flexes elbow after arm comes off body	2		
			Able to get arm off body	1		
			No attempt	0		
9 Shoulder flexion & Elbow flexion	Sitting in lap or on mat with head and trunk support (20° recline)	Present stimulus at midline and at shoulder level at arms length (may provide stimulation and <i>observe spontaneous movement</i>)	Abducts or flexes shoulder to 60 degrees	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Abducts or flexes shoulder to 30 degrees	3		
			Any shoulder flexion or abduction	2		
			Flexes elbow only	1		
			No attempt to lift arm	0		
10	Sitting in lap or over edge of mat with head and trunk support (20° recline) thigh horizontal to ground	Tickle plantar surface of foot Or gently pinch toe	Extends knee to > 45 degrees	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Extends knee 15 to 45 degrees	2		
			Any visible knee extension	1		
			No visible knee extension	0		



Příloha č. 3: CHOP INTEND – 3. část (Glanzman, 2010)

11 Hip flexion and foot dorsiflexion	Hold infant against your body with legs flex, facing outward. Support at the abdomen with the child's head resting between your arm and thumb.	Stroke the foot or pinch the toe	Hip flexion or knee flexion > 30°	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Any hip flexion or knee flexion	3		
			Ankle dorsiflexion only	2		
			No active hip, knee or ankle motion	0		
12 Head control*	Sitting with support at the shoulders and trunk erect	Place the infant in ring sit with head erect and assistance given at the shoulders (front and back). <i>(may delay scoring a grade of 1 and 4 until end of test)</i>	Attains head upright from flexion and turns head side to side	4		Score: Brazelton State:
			Maintains head upright for >15 sec (for bobbing head control score a 2)	3		
			Maintains head in midline for >5 sec. with the head tipped in up to 30° of forward flexion or extension	2		
			Actively lifts or rotates head twice from flexion within 15 seconds (do not credit if movement is in time with breathing)	1		
			No response, head hangs	0		
13 Elbow flexion Score with item 14	Supine	Traction response: pull to sit extend arms at 45 degree angle, to point of nearly lifting head off surface	Flexes elbow	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Visible biceps contraction without elbow flexion	2		
			No visible contraction	0		
14 Neck Flexion Score with item 13	Supine	Traction response: hold in neutral proximal to wrist and shoulder at 45°, to point of nearly lifting head off surface	Lifts head off bed	4		Score: Brazelton State:
			Visible muscle contraction of SCM	2		
			No muscle contraction	0		
15 Head/Neck Extension (Landau)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke along the spine from neck to sacrum. The coronal axis of the head when parallel to the bed surface = 0 degrees (horizontal)	Extends head to horizontal plane or above	4		Score: Brazelton State:
			Extends head partially, but not to horizontal	2		
			No head extension	0		
16 Spinal Incurvation (Galant)	Ventral suspension: Prone, held in one hand upper abdomen	Stroke Right then Left thoracolumbar paraspinals or tickle abdomen or foot or tih in infants with integrated Galant For infant over 10 kg knees and head may touch	Twists pelvis towards stimulus off axis	4	L R	Best side: Brazelton State:
			Visible paraspinal muscle contraction	2		
			No response	0		
Total score, best score on each side for each item (maximum 64 points):						

Příloha č. 4: HFMSE – 1. část (Ramsey, 2017)

Revised Hammersmith Scale for SMA (RHS)							17.03.2015			
Name		SMA Type		DOB		Assessor				
Date of assessment		Albuterol/Salbutamol		Y / N		Date of spinal surgery				
Please circle <u>highest</u> current level of independent mobility:										
None		Rolls		Bottom shuffles		Crawls		Walks with KAFO's / AFO's	Walks with crutches / frame	Independent walking
Comment.....										
LBC = Limited by contracture *WHO separate scoring at end of RHS										
Test	Instruction	2	1	0	L B C	Comments	RHS Score			
SITTING	1* Sitting Using plinth / floor. (Back / feet unsupported)	Sitting unsupported: Ring or 90/90	Maintains seated position via propping with hand/s: Ring or 90/90	Unable to sit		WHO 1* <input type="checkbox"/> Long sitting				
	2 Hands to head in sitting	Able to bring both hands to head at same time – arms free from side without flexing head or trunk	Able to bring one hand to head – arms free from side without flexing head or trunk <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	<input type="checkbox"/> Using compensations – flexing head & trunk or "crawling" hand/s <input type="checkbox"/> Unable to bring hand to head		Sitting position described: <input type="checkbox"/> 90/90 <input type="checkbox"/> Ring <input type="checkbox"/> Long				
	3 Sitting to lying	Able to lie down through side lying or using clothes in a controlled/safe way	Able to lie down by going forwards and rolling sideways, or through prone in a controlled/safe way	Unable or completes in uncontrolled/unsafe way						
SUPINE	4 Adduction from crook (hook) lying – supine hips @ 45°, knees @ 90°, feet hip width apart. Passively abduct leg	Able to adduct to bring 1 leg back to neutral	Holds crook lying position for a count of 3	Unable to maintain/achieve starting position.		<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L				
	5 Right hip flexion in supine	Full hip flexion achieved	Initiates right hip and knee flexion (>10% of available range of motion)	Unable		Flexion contracture > 15° present? Hip Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> Knee Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>				
	6 Left hip flexion in supine	Full hip flexion achieved	Initiates left hip and knee flexion (>10% of available range of motion)	Unable		Flexion contracture > 15° present? Hip Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> Knee Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>				
ROLLING	7 Lifts head from supine	Can lift head up through neck flexion and holds for a count of 3	<input type="checkbox"/> Can lift head with compensatory movements for a count of 3 <input type="checkbox"/> Can lift head up momentarily through neck flexion (< a count of 3)	Unable						
	8 Supine to side-lying (end position leading leg ends up on top of other)		Able to roll onto side	Unable to roll onto side in any direction		<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L				
	9 Rolls supine to prone	Rolls fully into prone without pulling/pushing on arms	Rolls fully into prone by pulling/pushing on arms	Unable to roll into prone in any direction. Does not initiate or complete		<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L				
PRONE	10 Lifting head from prone	Lifts straight up, arms down by sides for a count of 3	Lifts straight up arms forward for a count of 3 	Unable or lifts less than a count of 3						
	11 Prone; prop on forearms	Achieves position and holds head up independently for a count of 3	Maintains position with head supported on hands for a count of 3	Unable or holds for less than a count of 3						
ROLLING	12* Four-point kneeling/crawling	Crawls moving all 4 limbs at least 2 times in a row	Achieves four-point kneeling	Unable		WHO 2*				
	13 Rolls prone to supine	Rolls fully into supine without pulling/pushing on arms	Rolls fully into supine by pulling/pushing on arms	Unable to roll into supine in any direction. Does not initiate or complete		<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L				

Příloha č. 5: HFMSE – 2. část (Ramsey, 2017)

Test	Instrucción	2	1	0	L B C	Comments	RHS Score
SITTING	14 Lying to sitting Can you get from lying (supine) to sitting?	Able via supine / side lying using: <input type="checkbox"/> 1 hand <input type="checkbox"/> 2 hands	Able by using strategies: <input type="checkbox"/> Turns into prone or towards floor <input type="checkbox"/> Utilises momentum/ pulls on both legs	Unable			
	15 Sit to stand (Starting in a 90/90 position using a Plinth / Bench / Chair) Can you stand up from the chair / bench keeping your arms folded if you can?	Able to stand up without using arms (keeping arms folded, feet do not move)	Stands by using strategies: (circle relevant) Uses hands on legs/chair Turns Prone / Widens Base	Unable			
STANDING	18* Cruising/ supported stand Can you walk holding on around furniture?	Cruise at least 5 steps around furniture <input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> L	Stands supported for a count of 3	Unable to stand supported		WHO 3 & 4*	
	17* Standing Can you stand without holding onto anything for a count of 3?	Stands upright and symmetrically, without compensation for a count of 3	Stands but with some degree of compensation for a count of 3	Cannot stand independently, needs support		WHO 6*	
RUN / WALK	18* Walking Can you walk without using any help or aids? Show me	Takes at least 5 steps unaided	Able to take < 5 steps unaided	Unable		WHO 8*	
	19 Runs 10m Can you go as quickly and safely as you can to.....(give 10 m marker) *Ready steady GO?	Can run - both feet off the ground	Speeds up walk but always maintains one foot on the floor	<input type="checkbox"/> Walks with no extra speed <input type="checkbox"/> Only with aids <input type="checkbox"/> Unable		TIME:.....seconds	
STANDING	20 Squat down and up Can you squat down and stand up again? Pretend you are going to sit on a very low seat - only go as far down as you are able to get up from on your own	Full squat down (without using hands) and up* (with/without using hands) At least 90° achieved at knees/ hips *must be able to get up from final range	Initiates squat in both knees (10° to <90°) with controlled movement +/- using hands on self <input type="checkbox"/> Using hands	Unable			
	21 Stand to sit on floor Can you sit on the floor in a controlled/ safe way from standing? Try not to use your arms	Able to sit down arms free in a controlled manner	Sits on floor using hands on floor/body	<input type="checkbox"/> Uses furniture <input type="checkbox"/> Unable			
MAT	22 High kneeling Can you kneel like this (high kneeling) for a count of 10?	Maintains high kneeling without holding on for a count of 10	Maintains high kneel with one arm support for a count of 10	Unable			
	23 High Kneeling to Right half kneel  (Left foot forward)	Able to achieve and maintain position without arm support for a count of 10	Maintains half kneel with one arm support for a count of 10 With: <input type="checkbox"/> support <input type="checkbox"/> no support	Unable			
	24 High Kneeling to Left half kneel  (Right foot forward)	Able to achieve and maintain position without arm support for a count of 10	Maintains half kneel with one arm support for a count of 10 With: <input type="checkbox"/> support <input type="checkbox"/> no support	Unable			
MAT / FLOOR	25 Rise from floor Can you get up from the floor using as little support as possible and as fast as you can? Stand up as quickly as possible when the instruction *GO* is given	Achieves rise from floor without hands (any unsupported method)	Able to get up from floor using hands on floor and/or body	<input type="checkbox"/> Able to get up from floor using furniture/ assistance <input type="checkbox"/> Unable to get up from floor using any method		If uses 1/2 kneel: <input type="checkbox"/> R (L foot forwards) <input type="checkbox"/> L (R foot forwards) Further detail: TIME:.....seconds	
SINGLE LEG STAND	26 Stand on one leg – Right Can you stand on your right leg for a count of 3?	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for a count of 3	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable			
	27 Stand on one leg – Left Can you stand on your left leg for a count of 3?	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for a count of 3	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable			
	28 Hops – Right Can you hop on your right leg?		Distinct hop: clears forefoot and heel off floor	Unable			
	29 Hops – Left Can you hop on your left leg?		Distinct hop: clears forefoot and heel off floor	Unable			

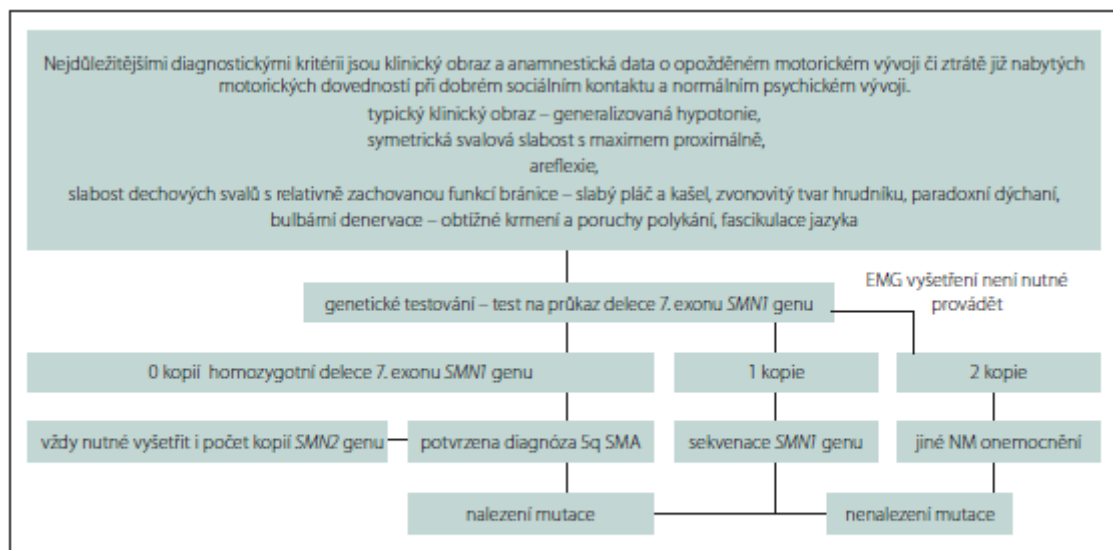
Příloha č. 6: HFMSE – 3. část (Ramsey, 2017)

Test	Instruction	2	1	0	L B C	Comments	RHS Score
STAIRS	30 Ascend stairs 4 standard stairs	Can you walk up the steps? <i>If support is needed you may only use one rail (can use two hands to one rail)</i>	Independently (without support/rail) ascends using alternating pattern	<input type="checkbox"/> Alternating pattern with one support (one rail/hand on body) <input type="checkbox"/> Marking time with/without support	Unable		
	31 Descend stairs 4 standard stairs	Can you walk down the steps? <i>If support is needed you may only use one rail (can use two hands to one rail)</i>	Independently (without support/rail) descends using alternating pattern	<input type="checkbox"/> Alternating pattern with one support (one rail/hand on body) <input type="checkbox"/> Marking time with/without support	Unable		
STEP	32 Climbs box step – Right	Can you step onto the top of the box using your right leg first?	Faces forwards, climbs up – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable		
	33 Descends box step – Right	Can you step down from the box using your right leg first?	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Goes down sideways or skips down or needs support	Unable		
	34 Climbs box step – Left	Can you step onto the top of the box using your left leg first?	Faces forwards, climbs up – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable		
JUMP	35 Descends box step – Left	Can you step down from the box using your left leg first?	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Goes down sideways or skips down or needs support	Unable		
	38 Jump forwards 30cm (12")	Can you jump as far as you can, with both feet, from this line all of the way to the other line?	Jumps forward and lands with two feet simultaneously moving forward at least 30cm (12")	<input type="checkbox"/> Jumps with two feet simultaneously but lands one at a time moving forward/up travelling < 30cm (12") <input type="checkbox"/> Jumps and lands with two feet simultaneously moving forward < 30cm (12")	Unable to initiate jump		
		2's =	1's =	0's =		Total =	/69

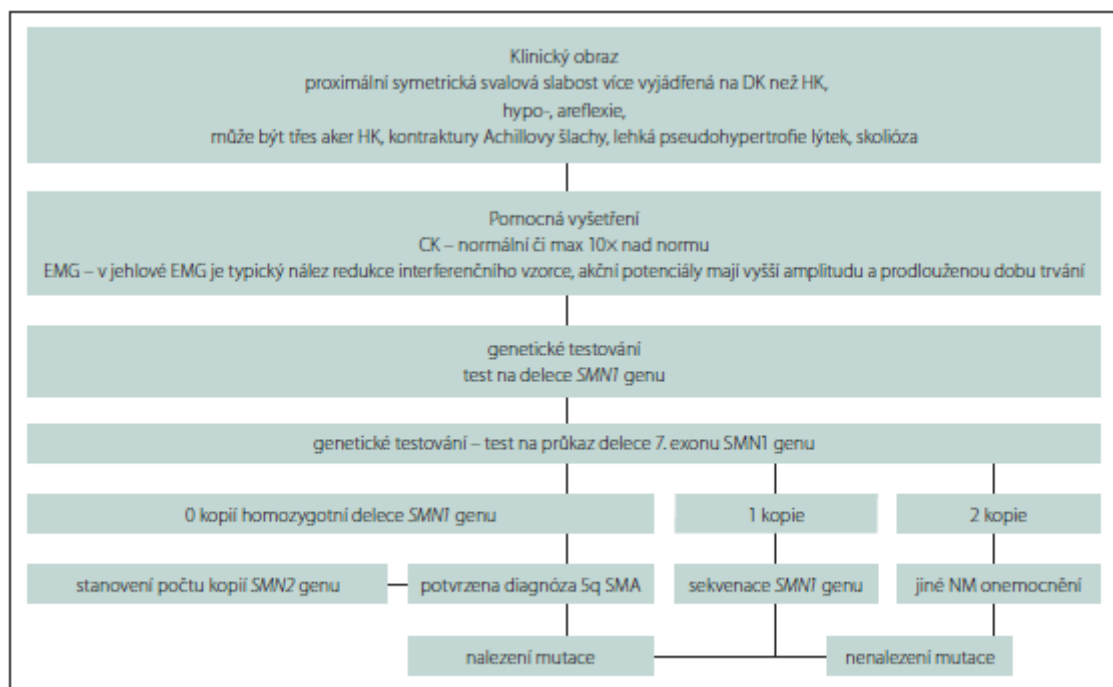
*WHO DEVELOPMENTAL MILESTONES	Qualifier met:	
W1. Sitting without support: Child sits upright with head erect for at least 10 seconds. Child does not use arms or hands to balance body or support position.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
W2. Hands and knees crawling: Child alternately moves forward or backward on hands and knees. The stomach does not touch the supporting surface. There are continuous and consecutive movement, at least 3 in a row.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
W3. Standing with Assistance: Child stands in upright position on both feet, holding onto a stable object (e.g. furniture) with both hands without leaning on it. The body does not touch the stable object, and the legs support most of the body weight. Child thus stands with assistance for at least 10 seconds.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
W4. Walking with Assistance: Child is in upright position with the back straight. Child makes sideways or forward steps by holding onto a stable object (e.g. furniture) with one or both hands. One leg moves forward while the other supports part of the body weight. Child takes at least 5 steps in this manner.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
W5. Standing Alone: Child stands in upright position on both feet (not the toes) with the back straight. The legs support 100% of the child's weight. There is no contact with a person or object. Child stands alone for at least 10 seconds.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
W6. Walking Alone: Child takes at least 5 steps independently in upright position with the back straight. One leg moves forward while the other supports most of the body weight. There is no contact with the person or object.	Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/>	
Total WHO Milestones Achieved:		/ 6

Revised Hammersmith Scale for SMA (RHS)	17.03.2015
Is this test a true reflection of the subjects ability Y <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> If no please detail why	
Comments on Assessment	

Příloha č. 7: Diagnostický algoritmus spinální muskulární atrofie (Ruchsová, 2020)



Kojenci a malé děti do 3 let



Větší děti od 3 let věku, adolescenti a dospělí