



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE  

---

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ  
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

## **Fyzioterapie u dětského pacienta se syndromem fragilního X**

## **Physiotherapy in Pediatric Patient with Fragile X Synrome**

Bakalářská práce

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Neonila Kocovska

Vedoucí bakalářské práce: PhDr. Andrea Hašková

---

**Kladno 2022**



# ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

## I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Kocovska** Jméno: **Neonila** Osobní číslo: **483057**  
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**  
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**  
Studijní program: **Specializace ve zdravotnictví**  
Studijní obor: **Fyzioterapie**

## II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

**Fyzioterapie u dětského pacienta se syndromem fragilního X**

Název bakalářské práce anglicky:

**Physiotherapy in Pediatric Patient with Fragile X Syndrome**

Pokyny pro vypracování:

Předmětem bakalářské práce bude fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se syndromem fragilního X. Teoretická část bude věnována základní charakteristice onemocnění, příčinám vzniku, symptomům a diagnostice tohoto onemocnění. V rámci metodiky budou popsány vyšetřovací a terapeutické postupy použité k terapii, včetně místa, kde bude rehabilitace probíhat. Praktická část bude obsahovat podrobnou kazuistiku a základní vyšetření, podle jehož výsledků bude dále stanoven krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Současně budou popsány jednotlivé terapeutické jednotky. V závěru práce bude porovnáno vstupní a výstupní vyšetření a objektivně zhodnocená efektivita použité terapie.

Seznam doporučené literatury:

- [1] KOLÁŘ, Pavel, Rehabilitace v klinické praxi., ed. 2, Praha: Galén, 2020, 714 s., ISBN 978-80-7492-500-9
- [2] STOŽICKÝ, František a Josef SÝKORA, Základy dětského lékařství, ed. 2, Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015, ISBN 978-80-246-2997-1
- [3] ČERNÁ, Marie, Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením, ed. 2, Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015, ISBN 978-80-246-3071-7

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

**PhDr. Andrea Hašková**

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **15.02.2022**

Platnost zadání bakalářské práce: **22.09.2023**

doc. Mgr. Zdeněk Hon, Ph.D.  
vedoucí katedry

prof. MUDr. Jozef Rosina, Ph.D., MBA  
děkan

## **PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci s názvem „Fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se syndromem fragilního X“ vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

Nemám závažný důvod proti užití tohoto školního díla ve smyslu § 60 zákona č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

V Praze dne 11.05.2022

.....  
Neonila Kocovska

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych zde poděkovala PhDr. Andree Haškové za vstřícnost, trpělivost a nespočet cenných rad, poskytnutých v rámci odborného vedení bakalářské práce. Dále bych touto cestou chtěla poděkovat mé pacientce a její rodičům za jejich spolupráci, díky které jsem mohla tuto práci vytvořit. Taktéž mé poděkování patří Dětskému rehabilitačnímu stacionáři Zvonek za možnost využití jejich prostor pro realizaci terapií.

## **ABSTRAKT**

Předmětem této bakalářské práce je přiblížení problematiky fyzioterapeutické intervence u dětského pacienta se syndromem fragilního X pro laickou i odbornou veřejnost.

Kapitola Přehled současného stavu obsahuje teoretické informace o syndromu fragilního X a jednom z projevu tohoto onemocnění – mentální retardaci. Jsou zde popsány příčiny vzniku, symptomy, rozdělení, možnosti léčby a vzdělávání pacientů s tímto onemocněním.

V metodické části jsou popsány konkrétní vyšetřovací a terapeutické postupy použité v průběhu terapie.

Speciální část je zpracovaná formou kazuistiky pacienta se syndromem fragilního X a obsahuje anamnézu, vstupní kineziologický rozbor, krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. V druhé části je popsán průběh a náplň jednotlivých cvičebních jednotek.

V kapitole Výsledky je porovnán vstupní a výstupní kineziologický rozbor za účelem zhodnocení účinnosti absolvované terapie. Výsledná data zhodnotí efekt terapie.

Diskuze je věnována obecně problematice uváděné diagnózy Syndrom fragilního X, zdůrazňuje specifiku práce s dětským pacientem a vliv rodičů na průběh léčby. Jsou zde diskutovány dosažené výsledky, celkový přínos a splnění stanovených cílů.

## **Klíčová slova**

Syndrom fragilního X; pediatrický pacient; Bobath koncept; orofaciální regulační terapie

## **ABSTRACT**

The bachelor thesis aims to approach the topic of physiotherapeutic intervention in a pediatric patient with Fragile X syndrome for the lay and professional public.

The chapter Overview of the current state contains theoretical information about the fragile X syndrome and one of the manifestations of this disease - mental retardation. It describes the causes, symptoms, distribution, treatment options and education of patients with this disease.

The methodological part describes the specific examination and therapeutic procedures used during therapy.

The special part is processed in the form of a case report of a patient with fragile X syndrome and contains anamnesis, initial kinesiological analysis, short-term and long-term rehabilitation plan. The second part describes the course and content of individual exercise units.

The chapter Results compares the initial and final kinesiological analysis in order to evaluate the effectiveness of the completed therapy. The resulting data will evaluate the effect of therapy.

The discussion is devoted to the diagnosis of Fragile X Syndrome, shows the specifics of working with a pediatric patient and the influence of parents on the course of treatment. The achieved results, the overall benefit and the fulfillment of the set goals are discussed here.

## **Keywords**

Fragile X syndrome; pediatric patient; Bobath concept; orofacial regulatory therapy

## Obsah

1	Úvod.....	10
2	Cíle práce .....	11
3	Přehled současného stavu.....	12
3.1	Syndrom fragilního X.....	12
3.1.1	Symptomy a související poruchy .....	12
3.1.2	Patofyziologie .....	13
3.1.3	Diagnostika a terapie .....	14
3.2	Mentální retardace .....	15
3.2.1	Etiologie MR.....	15
3.2.2	Klasifikace.....	18
3.2.3	Diagnostika mentální retardace.....	20
3.2.4	Vzdělávací možnosti dítěte s mentální retardací.....	22
4	Metodika.....	24
4.1	Popis pracoviště.....	24
4.2	Použité vyšetřovací postupy .....	24
4.2.1	Anamnéza.....	24
4.2.2	Vyšetření postury ve stoji .....	25
4.2.3	Vyšetření chůze .....	26
4.2.4	Antropometrie .....	27
4.2.5	Goniometrie.....	27
4.2.6	Hypermobilita .....	28
4.2.7	Vyšetření zkrácených svalů .....	28
4.2.8	Neurologické vyšetření .....	28
4.2.9	Vyšetření orofaciálních funkcí .....	33
4.2.10	Vyšetření soběstačnosti – test Barthelové .....	34
4.3	Použité rehabilitační metody a techniky.....	34

4.3.1	Bobath koncept.....	34
4.3.2	Orofaciální regulační terapie.....	36
4.3.3	Vertikalizace.....	37
4.3.4	Využití kompenzačních pomůcek .....	38
4.3.5	Aplikace botulotoxinu pro ovlivnění kontraktury Achillovy šlachy.....	39
5	SPECIÁLNÍ ČÁST.....	41
5.1	Kazuistika fyzioterapeutické péče.....	41
5.1.1	Vstupní data .....	41
5.1.2	Anamnéza.....	41
5.1.3	Výpis ze zdravotní dokumentace .....	43
5.1.4	Vyšetření dle Bobath konceptu.....	44
5.2	Vstupní kineziologický rozbor .....	45
5.2.1	Vyšetření stoje .....	45
5.2.2	Vyšetřená chůze.....	46
5.2.3	Antropometrické vyšetření.....	46
5.2.4	Goniometrické vyšetření .....	46
5.2.5	Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy.....	47
5.2.6	Neurologické vyšetření .....	47
5.2.7	Vyšetření tvářového mechanismu .....	48
5.2.8	Testování soběstačnosti .....	49
5.2.9	Krátkodobý rehabilitační plán.....	50
5.2.10	Dlouhodobý rehabilitační plán.....	50
5.2.11	Individuální terapeutické jednotky.....	50
6	Výsledky .....	59
6.1	Vyšetření dle Bobath konceptu.....	59
6.2	Výstupní kineziologický rozbor .....	60
6.2.1	Anamnéza.....	60



6.2.2	Vyšetření stoje .....	60
6.2.3	Vyšetřená chůze.....	61
6.2.4	Antropometrické vyšetření.....	61
6.2.5	Goniometrické vyšetření .....	61
6.2.6	Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy.....	62
6.2.7	Neurologické vyšetření .....	62
6.2.8	Vyšetření mozečkových funkcí .....	63
6.2.9	Vyšetření tvářového mechanismu .....	63
6.2.10	Testování soběstačnosti.....	64
6.3	Zhodnocení průběhu a efektu terapie .....	65
7	Diskuze .....	67
8	Závěr .....	72
9	Seznam použitých zkratk.....	73
10	Seznam použité literatury .....	75
11	Seznam použitých tabulek.....	80
12	Seznam Příloh.....	81

# 1 ÚVOD

Syndrom fragilního X je vzácné dědičné onemocnění způsobené křehkostí a snadným zlomením chromozomu X. Po Downovu syndromu je další nejčastější příčinou snížené mentální úrovně. Kromě mentální retardace se tato choroba vyznačuje i charakteristickými rysy obličeje, jako je protáhlý úzký obličej, velké ušní boltce a výrazně prominující brada. V průměru se vyskytuje u jednoho z 1 200 mužů a u jedné z 2 000 žen ve všech etnických skupinách.

V rámci studia jsem v červnu 2021 absolvovala odbornou praxi v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek, kde jsem měla možnost poznat tříletou dívku se syndromem fragilního X. Neodmyslitelnou součástí života dětských pacientů s tímto onemocněním je fyzioterapeutická odborná intervence a začlenění rodičů do procesu léčby. Prostřednictvím správně zvolené terapie lze pacientovi výrazně zlepšit kvalitu života, a právě tato skutečnost mě přesvědčila se této problematice věnovat v mé bakalářské práci. Dalším rozhodujícím faktorem byl můj kladný vztah k dětem a přání blíže poznat terapeutické koncepty používané ve fyzioterapii u pediatrických pacientů.

Je nutné zmínit, že fyzioterapie dětí se diametrálně odlišuje od fyzioterapie dospělých, vyžaduje kreativitu, trpělivost a laskavý přístup terapeuta. Obzvláště u dětí s mentálním postižením je důležité uvědomit si omezenou schopnost komunikace a špatnou motivovatelnost k požadovaným výkonům. Pro dosažení nejlepších výsledků takto postiženého dítěte je nutné spolupracovat s dalšími odborníky a rodinou pacienta.

Prostřednictvím této bakalářské práce by se rodiče dětí, kterým byl diagnostikován syndrom fragilního X, mohli dozvědět více o samotném onemocnění a o důležité roli fyzioterapeuta v procesu terapie.

## 2 CÍLE PRÁCE

Cílem této bakalářské práce je zpracování teoretických informací o výše zmiňovaném syndromu, průběhu rehabilitace a roli fyzioterapeuta, které mohou následně pomoci přiblížit tuto problematiku laické i odborné veřejnosti.

Kapitola Přehled současného stavu bude věnována obecným poznatkům o syndromu fragilního X, příčinám vzniku, projevům, diagnostice a možnostech terapie. Dále bude v této kapitole podrobněji popsána mentální retardace, která je jedním z typických projevů tohoto syndromu. Pozornost bude zaměřena na její rozdělení, diagnostiku a možnosti vzdělávání dítěte s mentálním postižením.

Ve speciální části bude zpracována kazuistika pacientky se syndromem fragilního X. Náplň jednotlivých cvičebních jednotek bude stanovena na základě vstupního kineziologického rozboru a následného stanovení krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu. V závěru bude zpracován výstupní kineziologický rozbor a porovnáním vstupních a výstupních dat bude zhodnocen efekt zvolené terapie.

## 3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

### 3.1 Syndrom fragilního X

Syndrom fragilního X, taktéž známý jako Marker X syndrom, Martin-Bell syndrom nebo FRAXA syndrom, je genetické onemocnění způsobené specifickou chromozomální abnormalitou – fragilitou v subterminální části dlouhých ramének X chromozomu. Toto onemocnění řadíme do gonozomálně dominantní dědičnosti s neúplnou penetrací a je po Downově syndromu hned druhou nejčastější příčinou přenášeného mentálního zaostávání. Projevem onemocnění je mentální postižení, charakteristická je taky velká hlava, protáhlý obličej, velké uši, zvětšená varlata, hyperaktivita a porucha řeči. Onemocnění se objevuje u všech etnických skupin a ras, v průměru se vyskytuje u jednoho z 1200 mužů a u jedné z 2000 až 2500 žen, což ukazuje na téměř dvakrát častější výskyt onemocnění u mužů než u žen. U jednoho z pěti postižených mužů se onemocnění neprojeví ale z rodokmenové studie lze zjistit poškození X chromozomu, tyto postižení muži byli označeny zkratkou NTM („normal transmitting man“) [6, 14, 15].

Poprvé byl syndrom fragilního X diagnostikován v roce 1969 pomocí cytogenetického vyšetření, kdy na X chromozomu bylo nalezeno zúžení na raménku q. Tento zúžený úsek je velmi křehký a lze ho zlomit při pěstování bílých krvinek v určitém prostředí. Na základě tohoto specifického nálezu byla později založena metoda stanovení diagnózy syndromu fragilního X, bohužel však nebyla příliš spolehlivá, obzvláště u žen nosiček (spolehlivost 30 %), a tudíž se nedala použít v prenatalní diagnostice z choriových klků. K pokroku v diagnostice syndromu fragilního X došlo až v 80. a 90: letech s rozvojem molekulární genetiky [15].

#### 3.1.1 Symptomy a související poruchy

Syndrom fragilního X je charakteristický středním mentálním poškozením u postižených mužů a mírným mentálním poškozením u postižených žen. Postižení po fyzické stránce je velice variabilní a u některých jedinců se nemusí projevit až do období puberty. Typická je velká hlava a protáhlý obličej, výrazné čelo a brada, velké ušní boltce, hypermobilita kloubů a velká varlata u mužů. Dále se můžou objevovat ploché nohy, nízký svalový tonus, vysoké klenuté patro, šilhání, časté problémy se zuby,

ušní infekce a srdeční problémy včetně prolapsů mitrální chlopně. U některých postižených se může objevit opožděný motorický vývoj, poruchy autistického spektra, hyperaktivita, problémy s chováním, poruchy řeči, schizofrenie. Lidé s touto nemocí nemusí mít všechny uvedené příznaky [2, 6, 16].

K symptomům syndromu fragilního X můžeme zařadit i projevy přidružených onemocnění, vznikajících u osob s premutací. Jedním s těchto přidružených nemocí je syndrom tremor/ataxie, což je neurodegenerativní onemocnění projevující se u mužů i žen s premutací kolem 50. roku života. Hlavním symptomem je intenční tremor – třes rukou objevující se při každodenních činnostech, např. při psaní, držení příboru či natahování pro něco, v klidu třes není patrný. Dalším závažným projevem syndromu tremor/ataxie je problém s chůzí a rovnováhou, postižený často padá, při chůzi potřebuje oporu, objevují se obtíže s chůzí po schodech, všeobecná nestabilita a široká báze u chůze. Kromě těchto symptomů se objevují i kognitivní poruchy, vysoký krevní tlak, onemocnění štítné žlázy a fibromyalgie. Ženy mají zpravidla mírnější příznaky tohoto onemocnění [17, 18].

Dalším častým onemocněním souvisejícím se syndromem fragilního X je primární ovariální insuficience, definována jako předčasná porucha funkce vaječníků, charakterizovaná nepřítomností menarche u žen před 40. rokem věku [16].

### **3.1.2 Patofyziologie**

Syndrom fragilního X je způsoben abnormalitou (mutací) v genu FMR1, který je umístěný na chromozomu X a produkuje protein FMRP potřebný pro správnou funkci buněk. Syndrom je známý jako syndrom fragilního X, protože bylo zjištěno, že někteří jedinci s touto poruchou mají segment chromozomu X, který se zdál být zlomený nebo křehký (ačkoli ne zcela odpojený). Později se zjistilo, že gen FMR1 se nachází přesně tam, kde se chromozom X u postižených jedinců jeví jako „křehký“. [19]

Chromozomy přítomné v jádře lidských buněk nesou genetickou informaci jedince. Buňky lidského těla mají normálně 46 chromozomů, páry těchto chromozomů jsou očíslovány od 1 do 22 a dle pohlaví rozlišeny na chromozomy X a Y. Muži mají jeden chromozom X a jeden chromozom Y a ženy mají dva X chromozomy. Každý chromozom má krátké rameno označené „p“ a dlouhé rameno označené „q“. Chromozomy se dále

dělí do mnoha očíslovaných oddílů, například „chromozom Xq27.3“ označuje pás 27.3 na dlouhém rameni chromozomu X, kde se nachází gen FMR1. Tyto očíslované oddíly určují přesné umístění tisíců genů na každém chromozomu [19, 20].

Toto onemocnění se výrazněji a častěji objevuje u mužů, jelikož mají pouze jeden X chromozom [20].

Příčinou vzniku syndromu fragilního X je absence nebo výrazná redukce proteinu FMRP zapříčiněná mutací genu FMR1. Téměř všichni postižení mají nestabilitu v genu, která vede ke zvýšenému počtu kopií části genu, nazývané repetitivní oblast CGG (někdy také nazývaná „trinukleotidová“ nebo „tripletová“ repetitivní oblast). Pokud je v části genetického kódu přítomno více než 200 kopií, dochází ke zvláštním chemickým změnám nazývaným methylace a jedinci s tímto počtem kopií jsou již nositeli plné mutace. Jedinci, kteří mají v části genetického kódu méně kopií trinukleotidu CGG (50-200 kopií) se označují jako přenašeči a onemocnění se u nich neprojeví, vzniká tzv. premutace. Tito jedinci jsou však ohroženi tím, že se onemocnění může projevit u jejich potomků nebo v dospělosti se u nich můžou projevit FMR1 přidružené choroby, a to syndrom tremor-ataxie nebo primární ovariální insuficience [16, 19].

### 3.1.3 Diagnostika a terapie

Diagnostika syndromu fragilního X je založena na specializovaném molekulárně-genetickém testování, kdy se stanovuje počet opakování pro stanovení plně rozvinutého onemocnění (>200 opakování CGG) nebo premutace (55–200 opakování CGG). K rychlému odhadu počtu opakování CGG slouží metoda PCR, pouze však pro rozmezí 6 až 200 opakování. Pro stanovení většího množství opakování CGG není PCR metoda dostatečně spolehlivá, a proto se diagnostika provádí pomocí restričních enzymů EcoRI a BssHII [15, 21].

Z průzkumu většího počtu rodin se syndromem fragilního X vyplývá, že muži s premutací přenášejí na své potomky téměř stejný počet opakování CGG, zatímco ženy s premutací mají tendenci svým potomkům předávat větší množství opakování, a tudíž tyto děti mají ve většině případů plně rozvinuté onemocnění. Z tohoto průzkumu tedy lze odvodit, že sled opakování CGG vyvolávající syndrom fragilního chromozomu X se zmnožuje v ženské meióze [15].

Pro syndrom fragilního X neexistuje zatím žádná specifická léčba, řešením je pouze léčba symptomatická a podpůrná, často se jedná o léčbu šilhání, ušních infekcí, vysokého krevního tlaku a operativní léčbu prolapsu mitrální chlopně. Dále se řeší problémy s chováním, potřeba speciálního vzdělávání, přizpůsobeného specifickým poruchám učení [16, 22].

## **3.2 Mentální retardace**

Mentální retardace je pojem označující vývojovou poruchu intelektových schopností, kterou doprovází především pokles kognitivních, řečových, pohybových a sociálních schopností jedince. Jde o stav vrožený nebo částečně získaný do dvou let dítěte. Vzniká na základě prenatálního i postnatálního poškození mozku způsobeného endogenními (genetika, anatomické poškození) či exogenními faktory (prenatální infekční choroby, některé léky, hormonální poruchy, abúzus alkoholu) [1, 2].

Různými stupni mentální retardace trpí zhruba 3% populace v ČR, těžce mentálně retardovaných je přibližně 0,1 %. Celosvětově je výskyt mentálně retardovaných o jedno procento vyšší, tedy 3-4 %. V poslední době má výskyt lehce stoupající tendenci, příčinou může být paradoxně pokrok vědy a techniky. Dříve zákony evoluce přirozenou cestou redukovaly počet jakkoliv postižených jedinců ve společnosti, dnes díky vyspělým technologiím můžeme udržet při životě i jedince, který byl dříve odsouzený k smrti. V jednotlivých vývojových obdobích zaznamenáváme nejvíce postižených ve školním věku, kdy dochází ke konfrontaci se školními normami. V předškolním věku není většina postižených jedinců rozpoznána, naopak po ukončení školní docházky dochází ke splývání osob s lehčí mentální retardací se běžnou populací [3, 4].

### **3.2.1 Etiologie MR**

Vznik mentální retardace téměř nikdy nemá jednotnou příčinu, jedná je o souhru faktorů. Mezi mentálně postiženými jedinci existuje velká variabilita týkající se příčin vzniku poruchy a jejich možných kombinací. U každého jednotlivce nelze jednoznačně určit, zda jeho mentální retardace byla způsobená pouze biologickými jevy a do jaké míry se na jeho stavu podílejí sociální jevy. Uvádí se, že čím je stupeň mentální retardace lehčí, tím je větší pravděpodobnost, že se přesná příčina neurčí [5, 6].

Podle etiologických faktorů vzniků mentální retardace nacházíme v odborné medicínské, psychologické a pedagogické literatuře mnoho různých schémat, klasifikací a kategorizací [6].

### Klasifikace podle Penrose

Tabulka 1- Klasifikace etiologie mentální retardace

Endogenní – genetické, dědičné	dávné	Spontánní mutace v zárodečných
	čerstvé	Spontánní mutace
Vzniklé vlivem prostředí	v raném těhotenství	Poškození oplozeného vajíčka
	v pozdním těhotenství	Intrauterinní infekce, špatná výživa,
	intranatální	Abnormální porod
	postnatální	Nemoci nebo úrazy v dětství,

### Klasifikační systém vytvořený AAMR

Klasifikační systém z roku 1983 definuje deset etiologických kategorií:

#### Infekce a intoxikace

Mentální postižení vzniká jako následek infekčního onemocnění (např. zarděnek), virové infekce, otravy olovem nebo jako následek nadměrného užívání alkoholu matkou v době těhotenství (tzv. fetálního alkoholového syndromu).

#### Trauma a fyzikální faktory

Řadíme sem nejčastěji zranění dítěte při porodu nebo v období raného dětství.

#### Metabolismus a výživa

Organismus postiženého jedince vykazuje dysfunkci, kvůli které nemůže vstřebávat nebo zpracovávat chemické látky důležité pro zdravý tělesný i duševní vývoj (např. hypothyreidismus, fenylketonurie).



## Nemoci mozku

Do této skupiny nejčastěji řadíme nádory a nemoci, jejichž příčiny nejsou známy (např.. tuberkulózní sklerózu).

## Neznáme prenatální vlivy

Do této kategorie řadíme příčiny působící před porodem (např. mikrocefalii, makrocefalii, hydrocefalii, anencefalii).

## Chromozomální aberace

Nejznámějším zástupcem této skupiny je Downův syndrom (trisomie 21. chromozomu) a Klinefelterův syndrom (nadbytečný X chromozom).

## Ostatní okolnosti prenatálního období

Řadíme sem příčiny vznikající krátce před porodem a při něm (např. předčasný nebo protražovaný porod, malá nebo naopak velká porodní hmotnost).

## Psychiatrické poruchy

Řada duševních onemocnění může vést k mentální retardaci, obzvláště ta, která trvají dlouho a jedinec kvůli nim ztrácí získané dovednosti.

## Vliv prostředí

Do této skupiny patří stavy spojené s tzv. psychosociálním znevýhodněním, což je smyslová a psychická deprivace jako následek nedostatku sociálního kontaktu.

## Ostatní okolnosti

Do této skupiny patří neznámé příčiny a mentální retardace spojené se smyslovým postižením [1, 6, 7].

### 3.2.2 Klasifikace

Mentální retardace se projevuje výrazně sníženou úrovní inteligence postiženého jedince. Při klasifikaci úrovně mentální retardace se v současné době užívá 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí, zpracovaná Světovou zdravotnickou organizací v roce 1992. Dle této klasifikace můžeme mentální retardaci rozdělit do šesti základních kategorií:

#### **Lehká mentální retardace**

IQ jedinců z této skupiny je v rozmezí 50 až 69, což u dospělých odpovídá mentálnímu věku 9 až 12 let. Úroveň mentálního postižení je charakteristická schopností užívat řeč účelně v každodenním životě, udržovat konverzaci, i když mluva je osvojována opožděně. Většina jedinců z této kategorie dosáhne úplné nezávislosti v osobní péči (jídlo, hygiena, oblékání) i v praktických domácích dovednostech. Hlavní potíže se projevují ve škole při teoretické práci, časté jsou problémy se čtením a psaním. Lehce retardovaným dětem velmi prospívá vzdělávání a výchova se zaměřením na rozvoj jejich dovedností a kompenzaci nedostatků [1, 8, 9].

V dospělosti lze většinu jedinců na horní hranici lehké mentální retardace zaměstnat prací, která vyžaduje spíše praktické dovednosti než teoretické znalosti. V sociokulturním kontextu nemusí lehký stupeň mentální retardace působit žádné vážnější problémy, pokud je postižený emočně a sociálně vyzrálý. V opačném případě se můžou důsledky retardace projevit v přizpůsobivosti jedince kulturním tradicím, normám, jedinec nedokáže samostatně řešit problémy plynoucí ze samostatného života (např. získání a udržení si odpovídajícího zaměstnání, zajištění úrovně bydlení a zdravotní péče) [10, 11].

U osob s lehkou mentální retardací se mohou vyskytovat i další přidružené chorobné stavy, např. autismus, epilepsie, poruchy chování nebo další vývojové a tělesné postižení. [11].

S touto diagnózou také souvisí slabomyslnost, lehká mentální subnormalita či lehká oligofrenie (dříve označovanou jako debilitu) [8].

## **Středně těžká mentální retardace**

Pro jedince zařazené do této skupiny, je charakteristické IQ 35 až 49, což odpovídá mentálnímu věku 6 až 9 let. Dále je výrazně opožděný vývoj chápání a užívání řeči, omezená schopnost sebeobsluhy a zručnost. Také školní znalosti jsou značně limitované, ale při kvalifikovaném pedagogickém vedení si někteří žáci osvojí základy čtení, psaní a počítání. Existence speciálních vzdělávacích programů umožňuje postiženým rozvíjení omezeného potenciálu a základních vědomostí a dovedností. Úroveň rozvoje řeči je individuální, někteří postižení jsou schopni jednoduché konverzace, druzí se stěží domluví ohledně svých základních potřeb. Někteří se nenaučí mluvit nikdy a k částečnému kompenzování své neschopnosti dorozumět se řečí používají gesta a další formy nonverbální komunikace [1, 8, 9].

V dospělosti jsou jedinci se středně těžkou retardací schopni vykonávat jednoduchou manuální práci pod odborným dohledem. V této skupině jsou velké rozdíly v povaze jedince. Někteří jedinci jsou lepší v senzorio-motorických dovednostech než v úkolech zavilých na verbálních schopnostech, jiní jsou schopni sociální interakce a komunikace, i když značně neobratné [10, 11].

Pod tuto diagnózu také spadá středně těžká mentální subnormalita a středně těžká oligofrenie (dříve označovaná jako imbecilita. [8].

## **Těžká mentální retardace**

IQ se pohybuje v pásmu 20 až 34, což odpovídá mentálnímu věku 3 až 6 let. Oproti středně těžké retardaci je zde mnohem výrazněji snížena úroveň schopností. Většina postižených z této kategorie trpí těžkou poruchou motoriky nebo jinými přidruženými vadami. Zkušenosti ukazují, že včasná systematická a dostatečně kvalifikovaná rehabilitace, výchova a vzdělávání mohou významně zlepšovat motoriku, rozumové schopnosti, komunikační dovednosti, samostatnost jedince a celkovou kvalitu života jedince [1, 8, 9].

Radíme sem také těžkou mentální subnormalitu a těžkou oligofrenii (dříve ideoimbecilita) [8].

## **Hluboká mentální retardace**

IG jedince s hlubokou mentální retardací dosahuje nejvýše 20, což odpovídá u dospělých mentálnímu věku pod 3 roky. Charakteristické je těžké omezení schopnosti porozumět požadavkům či instrukcím nebo jim vyhovět. Většina postižených je inkontinentní, imobilní nebo výrazně pohybově hendikepovaní. Stav způsobuje nesamostatnost, vyžaduje stálou pomoc a dohled. Komunikace je omezená pouze na jednoduché reakce na zcela jednoduché požadavky. Postižený se může při vhodném dohledu a vedení zapojit malým dílem do praktických úkonů sebeobsluhy. Často je hluboká mentální retardace doprovázená epilepsií, poškozením zrakového a sluchového vnímání nebo atypickým autismem [1, 8, 9].

Do této diagnózy řadíme taky hlubokou mentální subnormalitu a hlubokou oligofrenii (dříve idiocie) [8].

## **Jiná mentální retardace**

Tato diagnóza se stanoví, pokud nelze standardními metodami určit přesný stupeň mentální retardace. Důvodem může být těžká porucha chování, hluchoněmota, těžký autismus či těžké tělesné postižení jedince [1, 8, 9].

## **Nespecifikovaná mentální retardace**

Tato kategorie je používána v případech, kdy má jedinec prokázanou mentální retardaci, ale kvůli nedostatku informací ho nelze zařadit do jedné z výše vyjmenovaných kategorií [1, 8, 9].

### **3.2.3 Diagnostika mentální retardace**

Diagnóza mentální retardace se stanovuje na základě psychologického vyšetření kognitivních funkcí (intelektových, exekutivních, mnestických, vývojových škál, ...) a klinického posouzení míry zvládnutí běžných sociálně-kulturních nároků. V rámci vyšetření by měl být proveden i podrobnější neuropsychologický rozbor, podrobná anamnéza zaměřená na biologické a psychosociální faktory a také na vývojové tempo jedince [1].

Intelligenční kvocient a jeho výše je relevantní inteligenci pouze v případě, že je dítě pro práci motivované, soustředěné a jeho profil neukazuje příliš velké nerovnoměrnosti. V opačném případě je třeba diagnostikovat příčiny dílčích selhání a porovnat výsledky s anamnézou a s výsledky dalších specifických zkoušek pro zjištění podílu mimointelektových faktorů na celkovém výsledku vyšetření [1, 12].

Pro hodnocení sociálních dovedností a adaptability pacienta lze využít anamnestická data, klinické nástroje (pozorování, rozhovor, analýza spontánní a strukturované hry) a evaluační škály. Jednou z nejznámějších a dosud nejpoužívanějších metod hodnocení adaptability dětí s mentálním postižením je Vinlandská škála sociální zralosti, pomocí které lze zmapovat obecně soběstačnost, soběstačnost v jídle, oblékání, zaměstnání, motoriku, komunikaci, sociální začlenění. Jednotlivé položky jsou skórovány na základě výpovědí rodičů nebo opatrovníků pacienta. Další používanou škálou je Günsburgová škála, která se zaměřuje na samostatnost, přizpůsobivost, komunikaci a socializaci vyšetřovaného. Základem této diagnostiky je šetření rodinné interakce – popis funkčního stylu rodiny, její silných stránek a výčet dominantních potřeb všech členů rodiny [1, 12].

Cílem diferenciální diagnostiky je rozlišení mentální retardace od retardace způsobené smyslovým či tělesným postižením, specifickými poruchami řeči, poruchami autistického spektra nebo jinou duševní poruchou. Dále je třeba od mentálně retardovaných dětí odlišit děti deprivované emočně a kulturně, často vyrůstající v sociálně slabém, zanedbávaném rodinném prostředí. V tomto případě je hlavním diagnostickým nástrojem pozorování dítěte, kdy se přímo při vyšetření sleduje schopnost dítěte učit se novému – děti zanedbané či deprivované se učí novému mnohem rychleji, než je očekáváno. Pro správnou diferenciaci se využívají následující údaje a informační zdroje:

- Vstupní informace od rodičů, zejména důvod vyšetření, vývoj vyšetřovaného jedince, problémové oblasti, předchozí vyšetření.
- Vstupní informace ze školy – problémy dítěte, posouzení inteligence, samostatnosti, vývojových charakteristik a sociálních dovedností.
- Anamnéza – výskyt mentálního postižení v rodině, kvalita péče a výchovy dítěte, rozvoj řeči a sociálních schopností, úroveň vzdělání rodičů atd.

- Speciálně-pedagogické vyšetření pro zjištění dílčích schopností dítěte, úrovně kognitivních funkcí, vizuomotoriky nebo celkové opožděnosti v důsledku mentálního postižení.
- Ve školním věku se pro vyšetření aplikují didaktické testy, kdy se problémy objevují nejčastěji v matematice a přírodovědných oborech.
- Pozorování vyšetřovaného jedince, a to hlavně v jeho přirozeném prostředí, přináší informace o jeho schopnosti komunikace, emocích, porozumění instrukcím a chování v různých situacích každodenního života [1, 12].

### **3.2.4 Vzdělávací možnosti dítěte s mentální retardací**

Kvalita a kvantita edukace mentálně postiženého jedince odráží jeho zařazení do pásem mentálního postižení stanovených Světovou zdravotnickou organizací. Lze tedy pro každého postiženého jedince stanovit určité vzdělávací předpoklady [10, 13].

#### **Vzdělávání žáku s lehkou mentální retardací**

U žáků s lehkou formou MR se často objevují problémy se čtením, psaním, počítáním, charakteristická je snížená schopnost abstrakce či logického myšlení. Obtíže vznikají i v porozumění a orientaci v delším textu. V komunikaci převládají jednodušší věty i souvětí [10, 13].

Většina žáků z této kategorie se vzdělává v základních školách praktických, následně žáci pokračují na prakticky zaměřená odborná učiliště, po jejichž absolvování jsou schopni vykonávat jednoduchá zaměstnání a pohybovat se v sociálně nenáročném prostředí [11, 13].

#### **Vzdělávání žáků se středně těžkou mentální retardací**

Edukace žáku se středně těžkou mentální retardací je značně variabilní a individuální. V rámci vzdělávání si žáci osvojují základní vědomosti a dovednosti, někteří jsou schopní písemného vyjadřování s použitím psacího písma, jiní používají pouze hůlkové písmo. V edukačním procesu je nutné pomalé pracovní tempo, demonstrace probraného učiva a jednoduchý komentář pedagoga s využitím vhodných metodických postupů

a didaktických pomůcek. Žáci nejsou schopni abstrakce a obtížně si osvojují pojmy s kontaktním obsahem [10, 13].

Vzdělávání jedinců se střední MD obvykle probíhá v základní škole speciální a následně v praktické škole. V dospělosti vykonávají jednodušší manuální práci s podporou. Tu potřebují i při vedení domácnosti a v dalších činnostech spojených se samostatným životem, příkladem je podporované bydlení a chráněné bydlení [10, 13].

### **Vzdělávání žáku s těžkou mentální retardací**

U žáku s těžkou MR můžeme pozorovat výrazně narušený vývoj v oblasti motoriky, senzoryky, komunikace, kognice, sebeobsluhy a sociální adaptace. Řečový vývoj se obvykle zastavuje na předřečové úrovni, výjimečně se vyskytují jednotlivá slova. Své potřeby vyjadřují pomocí půdových hlasových projevů, které se mění podle míry jejich spokojenosti [10, 13].

Výchova a vzdělávání žáku s těžkou MR je značně omezená, avšak včasná, systematická a kvalifikovaná rehabilitační, výchovná a edukační péče významně přispívá k rozvoji rozumových schopností, motoriky, komunikace, samostatnosti a celkově lepší kvalitě života jedince. Soustavná výchovná péče a rehabilitační program probíhají v základní škole speciální a umožňují žákům vykonávat některé jednoduché úkony. I přesto tito žáci potřebují celoživotní podporu a péči jiných osob [11, 13].

### **Vzdělávání žáků s hlubokou mentální retardací**

Možnosti výchovy a vzdělávání u této skupiny žáků jsou velmi omezené. Cílem je vypěstovat elementární návyky v oblasti sebeobsluhy a hygieny. Jedinci s hlubokou MR mívají minimální kapacitu v senzomotorické oblasti, stejně tak je velmi omezen neuropsychický vývoj a postižení se projevuje ve všech složkách osobnosti. Často je hluboká MR doprovázená somatickými vadami, imobilitou nebo výrazným omezením pohybu a inkontinencí. U těchto jedinců je nezbytná celoživotní asistence jiné osoby a stálý dohled. Komunikace bývá zpravidla velmi omezená a probíhá jednoduchým neverbálním dorozumíváním [10, 11, 13].

## 4 METODIKA

### 4.1 Popis pracoviště

Jednotlivé terapeutické jednotky a sběr dat probíhaly pod vedením PhDr. Andrey Haškové v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek, což je nezisková příspěvková organizace registrovaná jako zdravotnické zařízení a zřizovaná statutárním městem Kladnem. Zdravotní péče je poskytována v oborech neurologie, rehabilitace, klinické psychologie, a to denní nebo ambulantní formou. Denní forma je určena pro dětské pacienty předškolního věku, kteří vzhledem ke svému zdravotnímu stavu potřebují specializovanou zdravotní péči a nemohou navštěvovat běžnou mateřskou školu. Ambulantní péče je poskytována všem dětským pacientům od novorozeneckého věku až po dosažení plnoletosti. Tým odborníků, starajících se o děti je tvořen dětskými sestrami, speciálními pedagogy, rehabilitačními pracovníky, klinickou psychologkou a logopedkou [23].

### 4.2 Použité vyšetřovací postupy

#### 4.2.1 Anamnéza

Anamnéza je soubor informací o zdravotním stavu pacienta, na jejichž základě se hodnotí jeho zdravotní stav. Anamnesticky významné údaje zjišťujeme od narození pacienta až do okamžiku sběru dat. Anamnézu rozlišujeme na přímou a nepřímou v závislosti na tom, od koho jsou informace získávány. V pediatrii jde nejčastěji o nepřímou anamnézu, kterou získáme od zákonného zástupce nebo pečující osoby (prarodiče, pedagog...) vyšetřovaného dítěte. V případě, že je dětský pacient dostatečně vyzrálý a způsobilý, lze anamnestické údaje zjistit i přímo od něj. Samotný sběr dat by měl probíhat v soukromí, s důstojným, vstřícným a profesionálním přístupem. Při odběru anamnézy se u dotčeného zaměřujeme na to, jak líčí své potíže, ale i na způsob jeho řeči, mimiku, postoje a obavy, které nám doplní celkový obraz o něm. Nejcennější informace o vyšetřovaném dítěti získáme od osoby, která je s ním v nejtěsnějším kontaktu, zpravidla je to matka [24, 25, 26].

Obecně lze anamnézu rozdělit na osobní, rodinnou, pracovní, sociální, alergologickou, farmakologickou, gynekologickou, popřípadě urologickou nebo sportovní. V pediatrii se



však nejvíce zaměřujeme na rodinnou anamnézu, osobní anamnézu a současná onemocnění [24, 25, 27].

- **Rodinná anamnéza** shromažďuje data o rodičích, prarodičích a případně o sourozencích dítěte. Ptáme se na možné dědičné choroby, vady nebo dispozice k nim. Tímto se snažíme odhalit rizikové faktory dědičných vloh, poruch a někdy i příznaky dosud nepatrné choroby. Zajímáme se i o nemoci, které se v rodině objevily, a to bez ohledu na genetickou souvislost [24, 25, 27].
- **Osobní anamnéza** nám ukazuje chronologický přehled prodělaných nemocí vyšetřovaného dítěte a jeho vývoj. Zajímáme se o průběh těhotenství, možný vliv nepříznivých faktorů na vývoj plodu, následně se doptáme na průběh porodu, komplikace a dosažené hodnoty v APGAR skóre. To slouží k hodnocení vitality a adaptace novorozence. Hodnocení se provádí po 1, 5 a 10 minutách po porodu a hodnotí se pět kritérií: dýchání, srdeční frekvence, svalový tonus, vzhled a barva kůže a přítomnost reflexu [24, 25, 27].
- Třetí částí anamnézy dětského pacienta jsou **nynější onemocnění**, kdy zjišťujeme hlavní potíže a dominantní příznaky, které pacienta přivedly do ordinace. Snažíme se o detailní popis začátku onemocnění včetně prvních příznaků a jejich vývoje v čase. Stejně jako u dospělých hledáme i u dětí základní příznaky jako bolest, horečka, kašel, zvracení a další [24, 25, 27].

#### 4.2.2 Vyšetření postury ve stoji

Během vyšetření postury ve stoji sledujeme míru a distribuci svalového napětí a vyváženost postavení jednotlivých segmentů. Vzpřímená postava je dynamický jev, měnící se v závislosti na vnitřních a vnějších podmínkách. Postura se vyvíjí v průběhu celého života. Jakékoliv rozrušení, ať už psychické nebo fyzické, se odráží v držení těla ve stoji i v pohybu, z toho lze odvodit že správné držení těla je odrazem tělesného i duševního zdraví [26, 28].

*„Za správné držení těla pokládáme takové, které bychom mohli označit jako držení klidové, jehož lze dosáhnout tím, že ze stoje v pozoru necháme svalstvo uvolnit, nikoli však ochabnout.“ [28, str. 80].*

Vadné držení těla způsobuje nevyvážené rozložení tlaku, působícího na kloubní plochy, čímž negativně ovlivňuje jejich funkci. Anatomický, neurologický či funkční nesoulad vede ke vzniku potíží a narušení stability [26].

Vyšetření stoje se provádí a hodnotí zepředu, zezadu a z boku, nejčastěji kaudokraniálním směrem. Postupujeme systematicky, abychom žádný segment těla nevynechali. Při vyšetření zaznamenáváme konfiguraci, osové postavení, symetrii, svalové napětí nebo vzhled anatomických celků. Hledáme odlišnosti, nesouměrnosti či patologie jednotlivých segmentů. U dětských pacientů myslíme na možnou přítomnost fyziologických vývojových odchylek, které by měly s vyšším věkem vymizet. Může se jednat o odlišný tvar pánve, nerovnoměrný růst končetin, valgózní postavení či hyperextenzi kolenních kloubů. Kromě vyšetření aspektů či měření pomocí olovnice můžeme využít i řadu specializovaných zkoušek a modifikací stoje:

- **Test držení těla dne Mattiase:** tento jednoduchý a spolehlivý test provádíme u dětí od 4 let. Výchozí pozice je ve stoje, požádáme vyšetřovaného, aby předpažil do 90 stupňů a sledujeme ho 30 vteřin, pokud nedošlo k významné změně v postoji, jde o správné držení těla. V případě, že došlo k záklonu hlavy a horní části hrudníku, pohybu ramen dopředu či vyklenutí břicha, jde o vadné držení těla.
- Pro vyšetření stability stoje slouží **Rombergová zkouška**, u které se využívá zužování oporné báze a vyloučení zrakové kontroly. Romberg I hodnotí stoj pacienta na vzdálenost šířky ramen s otevřenými očima, Romberg II je stoj spojný, Romberg III je stoj spojný se zavřenými očima. Během zkoušky hodnotíme stabilitu, sledujeme „hru šlach“ a míru oscilace trupu.
- **Zkouška stoje na dvou vahách** slouží k vyšetření funkčních patologií pohybového systému. Pacient se postaví každou nohou na střed dvou vah a zaujme vzpřímený klidový postoj, sledujeme odchylku na vahách. Normou pro dospělého člověka je odchylka do 4 kg, pro děti do 15 let 2 kg [28, 29].

#### 4.2.3 Vyšetření chůze

Chůze je rytmický pohyb dolních končetin doprovázený souhyby celého těla. Je to základní pohybový stereotyp charakteristický pro každého jedince. Nejjednodušší formou

kvalitativní analýzy chůze je aspekce, během níž sledujeme krokové fáze a kineziologii souhybu ostatních částí těla v jednotlivých fázích kroku. Vybudování stereotypu chůze probíhá v ontogenezi na fylogeneticky fixovaných principech. Závisí na struktuře, proporcích a hmotnosti těla, na proprioreceptivních informacích z periferie a kvalitě mechanismů, regulovaných z CNS [26, 28].

Při vyšetření sledujeme chůzi vpřed, vzad, stranou, všímáme si způsobu došlapu, odvíjení nohy a dynamiky nožní klenby. Hodnotíme rytmus, délku kroku, osové postavení dolní končetiny, stabilitu při chůzi a souhyby horních končetin, hlavy a trupu. Pacient je během vyšetření svlečen do spodního prádla a bos, samotné vyšetření probíhá ideálně na 5–6m úseku. Pro cílenější diagnostiku nebo vyloučení poruch, které se neprojeví při přirozené chůzi, se používají modifikované typy chůze, a to chůze o zúžené bázi, chůze na různých typech povrchů, chůze pozpátku, vyloučení zrakové kontroly či využití kognitivních funkcí při chůzi [26, 28].

#### **4.2.4 Antropometrie**

Antropometrie je objektivní odhadování rozměru jednotlivých segmentů lidského těla. Konkrétní vzdálenosti se měří pomocí několika řecky označených bodů na kostře. Tyto body si nejdříve napalpujeme, následně na tyto místa přiložíme metr a měříme vzdálenost mezi nimi. Pro co nejpřesnější výsledek provedeme měření nejméně dvakrát [28].

V rámci antropometrie určujeme výškové, délkové a obvodové rozměry, případně šířkové či hloubkové rozměry. Dalším antropometrickým údajem je váha a využití indexů, např. BMI indexu nebo indexu pro porovnání délky končetin vůči tělesné výšce [28].

#### **4.2.5 Goniometrie**

Goniometrie je analytickou vyšetřovací metodou, pomocí které zjišťujeme rozsah pohybu v kloubu, momentální postavení kloubních segmentů, stav měkkých tkání v okolí kloubů a rozdíly mezi aktivním a pasivním pohybem. Toto zdánlivě snadné vyšetření vyžaduje pečlivé dodržování základních pravidel pro správné nastavení výchozí polohy, fixace a použití měřidla. Pro měření využíváme goniometr a vycházíme ze základního

anatomického postavení kloubu. Výsledky ve stupních zapisujeme metodou SFTR, která zobrazuje čtyři roviny lidského těla. Skutečný rozsah pohybu v daném kloubu ukazuje pasivní pohyb, zatímco na rozsahu aktivního pohybu se podílí i svalová síla. Proto naměřená hodnota aktivního pohybu při snížení svalové síly je vždy nižší než hodnota pasivního pohybu. Základními faktory ovlivňujícími rozsah pohybu jsou věk, pohlaví, anatomická variabilita kloubu nebo způsob generace pohybu [28, 30].

#### **4.2.6 Hypermobilita**

Hypermobilita je stav, kdy dochází k enormní pohyblivosti při aktivním i pasivním pohybu v kloubu. Dle příčiny vzniku rozlišujeme tři druhy hypermobility: místní kompenzační, generalizovaná, spojená s poruchou aference a konstituční, postihující celé tělo. Podstatou vyšetření hypermobility je zjištění rozsahu kloubní pohyblivosti, k tomu slouží několik jednoduchých zkoušek pro jednotlivé segmenty těla [31].

#### **4.2.7 Vyšetření zkrácených svalů**

Svalové zkrácení je stav, při kterém dochází ke klidovému zkrácení svalu, a tudíž nelze dosáhnout plného rozsahu pohybu v kloubu. Určité skupiny svalů reagují na různé patologické podněty zpravidla stereotypně, některé se zkrátí, jiné naopak ochabnou. Svalová skupina se sklonem ke svalovému zkrácení má výraznou posturální funkci – tyto svaly udržují vzpřímený stoj a účastní se zpravidla flexorových reflexních mechanismů.

Principem vyšetření je změření pasivního rozsahu pohybu kloubu v pozici, která využije protažení pouze izolované skupiny svalů. Pro přesnost vyšetření musíme dodržovat přesné výchozí polohy, fixace a směry pohybu. Dále platí zásada, že nesmí být stlačen sval, který vyšetřujeme. Tlak, který vyvíjíme ve směru požadovaného pohybu, má být pomalý a nemá jít přes dva klouby [31].

#### **4.2.8 Neurologické vyšetření**

##### **Vyšetření reflexů**

Reflex je základní funkční jednotkou nervového systému, mimovolní motorická odpověď na konkrétní podnět. Reflexy rozdělujeme do dvou základních kategorií: proprioreceptivní a exteroceptivní. Proprioreceptivní neboli myotatické či

šlachookosticové reflexy mají míšní, segmentové uspořádání a jejich vyšetření provádíme poklepem neurologickým kladívkem na šlachu. Odpovědí na poklep je náhlé, krátké protažení svalu, způsobené podrážděním proprioreceptoru ve svalu. Vyšetření jednotlivých proprioreceptivních reflexů provádíme na horních a dolních končetinách a sledujeme jejich stranovou symetrii, pokud je intenzita na jedné straně slabší, může to ukazovat na periferní či centrální poruchy [26, 32].

Na horních končetinách vyšetřujeme tyto reflexy:

- **Reflex bicipitový:** odpovídá segmentu C5, vyšetření provádíme poklepem kladívka na šlachu m. biceps brachii, reflexní odpovědí je flexe v loketním kloubu.
- **Reflex brachioradiální:** odpovídá segmentu C6, vyšetření provádíme poklepem kladívka na distální hranu kosti radiální, reflexní odpovědí je flexe a pronace v loketním kloubu.
- **Reflex styloidiální:** odpovídá segmentu C5 a C6, vyšetření provádíme poklepem kladívka na mediální stranu proc. styloideus radii, reflexní odpovědí je pronace předloktí.
- **Reflex tricipitový:** odpovídá segmentu C7, vyšetření provádíme poklepem kladívka na úpon m. triceps brachii nad olecranon ulnae, reflexní odpovědí je extenze v loketním kloubu.
- **Reflex flexorů prstů:** odpovídá segmentu C8, vyšetření provádíme poklepem kladívka na šlachy flexorů na dlani, reflexní odpovědí je flexe prstů [26, 32].

Na dolních končetinách vyšetřujeme tyto reflexy:

- **Reflex patelární:** odpovídá segmentu L4, vyšetření provádíme poklepem kladívka na ligamentum patellae ve výchozí poloze dolní končetiny v trojflexi nebo vsedě se svěřenými končetinami volně přes okraj lehátka, reflexní odpovědí je extenze v kolenním kloubu.
- **Reflex Achillovy šlachy:** odpovídá segmentu S1, vyšetření provádíme poklepem kladívka na Achillovu šlachu v její nejpružnějším místě ve výchozí poloze nohy v trojflexi, kdy terapeut drží končetinu nebo v sedě s nohama volně visícími přes okraj lehátka, reflexní odpovědí je plantární flexe nohy.

- **Reflex medioplantární:** odpovídá segmentu S1, vyšetření provádíme poklepem kladívka do středu planty, reflexní odpovědí je plantární flexe nohy [26, 32].

Proprioreceptivní reflexy vyšetřujeme i v oblasti břicha, jejich odpovědí je stah břišního svalstva na straně podráždění. Jsou to tyto reflexy:

- **Reflex epigastrický:** odpovídá segmentu Th7–Th9, vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem od zevní strany mediálním směrem pod žeberním oblouk.
- **Reflex mesogastrický:** odpovídá segmentu Th9–Th10, vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem od zevní strany mediálním směrem k pupku.
- **Reflex hypogastrický:** odpovídá segmentu Th10–Th12, vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem od zevní hrany mediálním směrem do oblasti mezi pupkem a třísllem [26, 32].

### Vyšetření pyramidových iritačních jevů

Iritační neboli spastické pyramidové jevy jsou reakce vyvolané podrážděním proprioreceptorů nebo kožních receptorů. Objevují se při poškození centrálního motoneuronu v CNS a jejich přítomnost je známkou spasticity [26, 32].

Na horních končetinách vyšetřujeme tyto iritační pyramidové jevy:

- **Justerův příznak:** vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem od hypothenaru nad hlavičky metakarpů směrem k II. prstu. V případě přítomnosti spasticity dojde k pomalé addukci a opozici palce.
- **Trömnerův příznak:** vyšetření provádíme přebrnknutím přes břicho posledního článku třetího prstu. Pokud dojde ke flexi všech prstů, považujeme zkoušku za pozitivní.
- **Hoffmannův příznak:** vyšetření provádíme přebrnknutím nehtu třetího prstu, v případě přítomnosti spasticity je odpovědí taktéž flexe všech prstů.

- Reflex dlaňo-bradový neboli **zkouška Marinesca-Radoviho**: vyšetření provádíme opakovaným píchnutím do thenaru, reflexní odpovědí v případě přítomnosti spasticity je rychlý stah m. mentalis na straně podnětu [26, 32].

Na dolních končetinách spastické jevy dělíme na extenční a flekční. Mezi zmíněné jevy patří:

- **Příznak Babinského**: vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem od paty po malíkové hraně planty pod prsty směrem k palci, zkoušku považujeme za pozitivní v případě, že dojde k extenzi palce a abdukci všech ostatních prstů (příznak vějíře). Pokud dojde k flexi všech prstů, zkoušku považujeme za negativní.
- **Oppenheimová zkouška**: vyšetření provádíme posunutím tlaku palce a ohnutého ukazováku na hranu tibie od středu distálním směrem.
- **Chaddocková zkouška**: vyšetření provádíme škrábnutím ostrým předmětem kolem vnějšího malleolu ventrálním směrem. Pozitivní odpovědí je extenze palce až dorzální flexe nohy [26, 32].

Flekční jevy vyšetřujeme pomocí těchto zkoušek:

- **Zkouška dle Rossolima**: vyšetření provádíme poklepem na poslední články prstů nebo na metatarzofalangeální klouby. Zkoušku považujeme za pozitivní, pokud dojde k rychlému flekčnímu pohybu všech prstů.
- **Zkouška dle Žukovského-Kornilova**: Zkouška se provádí stejně jako vyšetření medioplantárního reflexu, tedy poklepem na střed planty. Pokud dojde k rychlé flexi všech prstů, považujeme zkoušku za pozitivní.
- **Zkouška dle Mendela a Bechtěreva**: vyšetření provádíme poklepem na os cuboideum z dorzální strany. Pozitivní odpovědí je opět flexe všech prstů [26, 32].

### **Vyšetření pyramidových zánikových jevů**

Pyramidové zánikové neboli paretické jevy se objevují v případě, že došlo k poškození periferního motoneuronu a objevuje se svalová slabost. Důsledkem postižení je paréza,

což je částečná ztráta svalové síly následovaná omezeným rozsahem pohybu v paretické končetině. Paretické svaly vyšetřujeme posouzením kontrakční síly [26, 32].

Na horních končetinách vyšetřujeme tyto pyramidové zánikové jevy:

- **Zkouška Mingazziniho:** vyšetřovaný má zavřené oči, na pokyn předpaží obě horní končetiny s extendovanými lokty, sledujeme pokles paretické horní končetiny. Podle rychlosti klesání určíme tíží léze, pokud končetina klesá prudce, jedná se o plegii.
- **Ruseckého zkouška:** výchozí poloha je stejná jako u předchozí zkoušky, tedy předpažené horní končetiny s extendovanými lokty, na obou rukách nastavíme dorzální flexi, sledujeme pokles na paretické straně. V případě plegie dojde k prudkému poklesu nebo do výchozí pozice ruku ani nenastavíme.
- **Hanzalův příznak:** výchozí poloha opět stejná, pacient předpaží s extendovanými lokty i zápěstím. V případě pozitivivity dojde k poklesu akra na paretické straně.
- **Dufourová zkouška:** vyšetřovaný je v poloze s předpaženými extendovanými v lokti horními končetinami a s maximální supinací dlaní. V případě pozitivivity dochází ke stáčení dlaní do pronace nebo pacienta do výchozí polohy nenastavíme.
- **Zkouška Barrého:** vyšetřujeme míru abdukce jednotlivých prstů [26, 32].

### **Vyšetření mozečkových funkcí**

Mozeček se z anatomického hlediska skládá ze tří částí: archicerebella, paleocerebella a neocerebella, tyto tři části jsou fylogeneticky i funkčně odlišné. Při neurologickém vyšetření věnujeme pozornost pouze dvěma částem, které jsou významnější z hlediska funkce a charakteru obtíží při jejich poruchách [32].

Paleocerebellum odpovídá za souhru tělových segmentů, při jeho poruše se objevují poruchy stoje a chůze. V rámci vyšetření hodnotíme přítomnost malé nebo velké asynergie. Při velké asynergii dochází při chůzi k záklonu trupu až k pádu dozadu. Pro prokázání malé asynergie používáme několik specifických testů, např. záklon hlavy



a trupu pacienta (pacient má zavřené oči) či zvrácení trupu směrem dozadu vsedě. Při poruše paleocerebella dochází u těchto testů k přepadu vyšetřovaného dozadu [32].

Při dysfunkci neocerebella dochází k poruchám koordinace a přesnosti prováděných pohybů. Na straně postižení můžeme pozorovat pasivitu, jejíž známkou je např. zvýšení rozkmitu jedné ruky při protřepávání obou natažených horních končetin. Dalšími projevy poruchy funkce neocerebella je přestřelování pohybu neboli hypermentrie či dysdiadochokinéza až adiadochokinéza, což je porucha provádění střídajících pohybů [32].

#### **4.2.9 Vyšetření orofaciálních funkcí**

Základem orofaciálních a životně důležitých funkcí je polykání, při vyšetření tedy zkoumáme svaly účastnící se na procesu polykání, aktivitu rtů a způsob, jakým polykání probíhá. Proces polykání či sání je umožněn tvářovým mechanismem, což je řetězec tří svalů, které vzájemně spolupracují. Vepředu je to m. orbicularis oris, ze stran m. buccinator a vzadu m. constrictor pharyngis superior. Při sání dítě přizpůsobuje m. orbicularis oris tvaru prsní bradavky či dudlíku. Odporu kladenému těmito prvky se přizpůsobuje i kontrakční síla, následně se zvyšuje napětí m. buccinator, líce směřují do středové linie a zvyšuje se intraorální negativní tlak uvnitř úst. Správná funkce tvářového mechanismu je nutná i pro žvýkání. Abychom udrželi potravu v kontaktu s řezáky v průběhu odkousnutí a následně v kontaktu se stoličkami ve fázi rozměňování, musíme zvýšit napětí v celém svalovém řetězci [33].

Existuje mnoho patologických stavů, při nichž dochází k přerušení správné funkce tvářového mechanismu. Jedním z nich je paréza n. facialis, při které dochází ke snížení svalového tonu na jedné straně. V důsledku toho pacienti přesouvají žvýkání na nepostiženou stranu, aby zamezili přepadnutí potravy do ústní předsíně [33].

Při vyšetření polykání vyzveme pacienta k polykání a sledujeme aktivitu m. temporalis, pohyby rtů a polohu jazyka v ústní dutině. V neposlední řadě si všimáme tvaru tvrdého a měkkého patra, skusu, čelistního kloubů a ptáme se na vývoj zubů [33].

#### **4.2.10 Vyšetření soběstačnosti – test Barthelové**

Test Barthelové neboli Barthel index je mezinárodně používané hodnocení zvládnání základních činností denního života pacientem. Hodnotí se deset základních ukazatelů jako jsou příjem potravy, osobní hygiena, oblékání, přesuny atd. Jednotlivé činnosti jsou bodovány a na základě výsledného součtů všech bodů se stanoví míra soběstačnosti pacienta. Nevýhodou tohoto testu je, že nezohledňuje psychosociální funkce jedince. V praxi se pro hodnocení soběstačnosti využívají i jiné testy, vycházející z testu Barthelové, např. test funkčních schopností. [26].

### **4.3 Použité rehabilitační metody a techniky**

Při fyzioterapeutické intervenci u dětského pacienta se syndromem fragilního X byly použity tyto fyzioterapeutické metody a koncepty: prvky Bobath konceptu, orofaciální regulační terapie a vertikalizace. Dále bude popsána aplikace botulotoxinu pro ovlivnění kontraktury Achillovy šlachy a využití kompenzačních pomůcek v terapii.

#### **4.3.1 Bobath koncept**

Bobath koncept je terapeutický koncept vypracovaný a následně zdokonalovaný manželi Bertou a Karlem Bobathovými ve 40. letech 20 století v Londýně. Je nejpoužívanějším terapeutickým přístupem u centrálních poruch hybnosti a u terapie dětské mozkové obrny, která právě byla důvodem vzniku tohoto 24hodinového konceptu. V dnešní době se tento koncept využívá i v terapii dospělých jedinců, a to u roztroušené sklerózy nebo cévní mozkové příhody (dále jen CMP) [26, 37].

Základem celého konceptu je tým, středem kterého je dítě a jeho rodina, dále jsou to odborníci, nahlízející na problém stejnými očima, a volba vhodných léčebných prostředků. Pro největší účinek terapie by měli všichni členové týmu provádět terapeutický handling stejně, totéž platí pro pohybové vzory, které se zařadí do repertoáru pohybového chování, pokud jsou dostatečně často opakovány. Cílem terapie je ovlivnění svalového napětí a zlepšení posturální funkce dítěte. V rámci terapie probíhá příprava každého pacienta k funkční schopnosti přes ovlivňování svalového tonu a následné přenesení nabytých dovedností do činnosti každodenního života. Při stanovování cílů je důležité znát přání rodiny, protože cílem terapie je nejen zlepšení kvality života pacienta,

ale jeho rodiny. Toho dosáhneme tím, že zvýšíme úroveň pacientovy soběstačnosti. Největší důraz se klade na vlastní aktivitu dítěte, která by měla být kvalitní a hlavně funkční. Právě funkce je nejdůležitějším aspektem celého konceptu [36, 37].

Bobath koncept nenabízí žádné konkrétní cviky, terapie se vždy individuálně přizpůsobuje každému pacientovi. Klíčem úspěšné terapie je využití taktilních a proprioceptivních technik stimulace. V rámci terapie provádíme tzv. handling, což je způsob manipulace a provádění cviků s jedincem. Aplikace handlingu probíhá 24 hodin denně a je zařazena do všech denních činnosti (polohování, chování, zvedání, oblékání, krmení, pohybových aktivit, hry atd.). K motivaci dítěte aktivně provést určitý pohyb nebo polohu se využívají manuální kontakty, světlo, zvuky, barvy nebo jiné prostředky proměnlivého zevního prostředí. Manuálními doteky terapeut navozuje a koriguje automatickou hybnost a aktivní volní hybnost jedince. Dále se při terapii využívají různé podpůrné pomůcky, např. klíny, válce, labilní plochy, gymnastické míče atd. Bobath koncept taky využívá myšlenky, že hlavní práce a náplň dne dítěte je hra, a právě prostřednictvím hry probíhá prozkoumávání okolí, plánování činnosti, rozvoj samostatnost, a tudíž rozvoj motoriky, sensoriky a kognitivních procesů [26, 37].

Cílem technik proprioceptivní a taktilní stimulace je zvýšení posturálního tonu a regulace svalové souhry agonistů, antagonistů a synergistů. Řadíme sem tyto stimulační techniky:

- **Nesení váhy** neboli wightbearing, jehož cílem je automatická adaptace trupu a končetin na změnu, kterou provádíme buď staticky nebo dynamicky pomocí tlaku a odporu.
- **Tapping** je stimulace trupu, končetin a orofaciální oblasti pomocí proprioceptivních a exteroceptivních technik, např. pravidelným rychlým potřásáním, klepáním, hlazením či tlakem. Dítě by mělo být při tappingu v co možná nejfyziologičtější poloze tzv. „alignment“, aby nedošlo k podpoře patologických pohybů. Odpověď na tapping by měla být jak celková, tak lokální [26].
- **Pressure tapping** je stimulace trupu a končetin tlakem přes proprioceptory velkých kloubů, pro uvědomění tělesného schématu a upevnění polohy těla.

Základním heslem celého konceptu je jednoduchá věta Berthy Bobath:

*„Dej dítěti tolik opory, kolik je nutné, ale pouze tolik, kolik je potřebné.“* [36].

#### 4.3.2 Orofaciální regulační terapie

Orofaciální regulační terapie (dále ORF) je rozsáhlý terapeutický, neurofyziologický koncept pro děti a dospělé. Autorem konceptu je argentinský lékař Rodolpho Castillo-Morales, který původně využíval tento koncept pro terapii dětí s Downovým syndromem. Nyní koncept ORF nachází uplatnění u orofaciálních poruch neurologického původu, u svalové hypotonie, neuromuskulárních onemocnění či při centrálních lézích mozku [33, 34].

Nejdůležitějším prvkem konceptu je funkce. Pojem funkce představuje dynamický systém s koordinovanými aktivitami jednotlivých částí orofaciálního komplexu a skládá se z pěti prvků, a to z pohybu, hmoty, času, prostoru, energie a regulace. Cílem je vytvoření dynamické souhry všech těchto prvků a vytvoření rovnováhy mezi jednotlivými částmi orofaciálního komplexu a orgánovým systémem těla. V případě poruchy jedné části orofaciálního komplexu dochází k vychýlení rovnováhy celého komplexu, které může způsobit poruchu celkového fungování těla. Funkce orofaciálního komplexu může být negativně ovlivněna různými patologickými stavy, které naruší rovnováhu tím způsobí omezení funkce. Následuje vývoj náhrady poškozené funkce, přizpůsobení až fixace [33, 35].

Cílem celého konceptu je navodit co nejnornálnější pohybové vzorce. Ty vychází ze stavby a mechaniky čelistního kloubu, kontroly hlavy a čelistního kloubu a manuálních technik využívaných v terapii. Hlavní náplní terapie je tonizace a aktivace svalů orofaciálního komplexu, ovlivňování sání, žvýkání, polykání nebo řeči. Stimulace probíhá prostřednictvím dotyku, lechtání, hlazení, tlaku či vibrace. Taktilním a proprioreceptivním drážděním motorických bodů na obličeji lze vyvolat motorickou odpověď příslušného svalu nebo svalového řetězce. Pro účely této práce budou využity následující body:

- **Bod na rtech** – stimulaci provádíme tahem, tlakem a vibrací na body vedle obou ústních koutků. Stimulaci provádíme třemi směry:

dorzo-medio-kraniálním směrem stimulujeme dolní ret, dorzo-medio.kaudálním směrem stimulujeme horní ret a dorzo-mediálním směrem vyvoláme souměrnou kontrakci obou rtů, tzn. vyšpulení rtů.

- **Bod na bradě** – stimulaci provádíme tlakem a vibrací palce dorzo-kaudálním směrem na bod nad bradoretň rýhou, ukazovák je při tom položený na ústním dnu a drží ústa zavřena. Motorickou odpovědí je zvednutí horního rtu.
- **Bod na ústním dnu** – stimulaci provádíme tahem, tlakem a vibrací dorzo-kraniálním směrem na střední část ústního dna palcem. Motorickou odpovědí je zvednutí jazyčky a jazyka [33].

### 4.3.3 Vertikalizace

Přirozeným vrcholem fyziologického vývoje zdravého dítěte je chůze a stoj. Dítě v běžné situaci plynule dosahuje jednotlivých vývojových milníků, které jsou vrozeně geneticky zakódovány, bez nutnosti podpory nebo asistence. Dosažená dovednost dítě připravuje na následující etapu a pomáhá zdokonalit již ovládané dovednosti. Toto je popis ideálního fyziologického vývoje zdravého dítěte ale spoustu dětí s narušením vývoje CNS, svalovými onemocněními, genetickými vadami či dalšími poruchami bohužel nemůžou dosáhnou vertikály samostatně. To způsobuje špatnou adaptaci těla na působení gravitace a dochází ke vzniku deformit, kontraktur, luxací, a především k bolesti a závislosti na druhé osobě. Důležitým aspektem je i to, že dítě z polohy na zádech nedostává správné vjemy a informace přicházející z CNS [41].

Vertikální pozice těla ovlivňuje délku svalu, jeho fyziologické napětí, ale i růst a tvar skeletárního systému. Včasné zahájení vertikalizace zajišťuje přiměřenou mineralizaci kostí a tím odolnost vůči zlomeninám. Pravidelné protahování dolních končetin brání vzniku kontraktur a zvyšuje rozsah pohybu DKK [41].

Vertikalizace má vliv i na vývoj a funkci dalších tělesných systému, např. na postavení bránice, rozvoj vokalizace a řeči, ovlivnění cirkulace krve a lymfy, fyziologii peristaltiky a vnímání náplně močového měchýře. V neposlední řadě je sociální aspekt vertikalizace, omezení nebo nemožnost vertikální pozice má dopad na společenský život jedince, jeho sebeobsluhu a běžné denní činnosti [41].

Podmínky vertikalizace dítěte do stoje:

- Vertikalizaci zahajujeme mezi 9. – 10. měsícem věku dítěte, nejpozději však v jednom roce.
- Doba trvání stoje ze začátku by měla být 2x denně 15–20 min. a postupně se prodlužovat až na 60 min 2x denně.
- Před zahájením vertikalizace by mělo být provedeno RTG kyčlí a vyšetření ortopedem.
- Dítě na stoj připravujeme postupně z nižších pozic do vyšších, současně postupným zatěžováním a přenášením váhy provádíme stimulaci proprioreceptoru v chodidlech a kloubech
- Použitím vhodných pomůcek zajistíme fyziologické postavení v kloubech, např. ortopedickou obuví, individuálními ortézami, peloty pro korekci asymetrie.
- podle potřeb dítěte zajistíme vhodný vertikalizační stojan a doplňky k němu. např. opěrka hlavy, peloty atd.
- Zajistíme pro dítě program během procesu vertikalizace, může to být hra s rodiči, sledování pohádky nebo hry na telefonu či tabletu. Tímto předejdeme vytvoření negativní zkušenosti dítěte, které vnímá náročnost pozice ve vertikále a dlouhé trvání stoje, tudíž pláče a je nespokojeno [41].

#### 4.3.4 Využití kompenzačních pomůcek

V již zmiňovaném Bobath konceptu je základem 24hodinová terapie, jejímž účelem je inhibice patologických vzorů a podpora kvalitního provedení funkce. V případě, kdy dítě není schopno samo zaujmout fyziologickou pozici nebo vyžaduje oporu pro stabilitu, využíváme kompenzační pomůcky. Správně zvolená kompenzační pomůcka umožňuje dítěti snadnější kontrolu hlavy a trupu, udržovat správnou polohu těla a bránit tak vzniku deformit a kontraktur. V neposlední řadě je kompenzační pomůcka nástrojem ke zlepšení soběstačnosti, nezávislosti a pocitu sebekontroly [42, 43].

Pro výběr správné kompenzační pomůcky je nutná týmová spolupráce. Důležitou roli při výběru hrají dítě a jeho rodina, jelikož budou pomůcku denně používat. Terapeut hodnotí míru vynaloženého úsilí a aktivity, kterou musí dítě vynaložit při použití

pomůcky. Pokud dítě dostane více podpory, než potřebuje, připravíme ho tím o zkušenost pohybu proti gravitaci [42].

Pro účely této práce byl při terapii v DRS Zvonek používán vertikalizační stojan Baffin neoSIT s opěrkou hlavy, podporující lepší kontrolu a zasunutí brady. Pro nácvik samostatného stoje bylo využíváno dětské nízké chodítko typu Crocodile.

#### **4.3.5 Aplikace botulotoxinu pro ovlivnění kontraktury Achillovy šlachy**

Botulotoxin je látka produkovaná anaerobní bakterií *Clostridium botulinum* a je jedním z nejsilnějších přírodních toxinů. V lidském těle blokuje uvolňování acetylcholinu na nervosvalové ploténce, tedy převod impulzů na sval. Následkem je vznik denervačního syndromu svalu, do něhož byl botulotoxin aplikován. Tohoto účinku botulotoxinu lze využít v léčbě chorob, které se vyznačují nadměrnou svalovou kontrakcí, např. při léčbě spasticity u dětské mozkové obrny [38, 39].

Známe celkem sedm druhů toxinu produkovaných *Clostridii*, ale v klinické praxi se využívá pouze typ A nebo B. BTX-A je proteinová molekula, která v lidském organismu znemožňuje splynutí membrány synaptických vezikul s membránou presynaptického zakončení axonu. Důsledkem je znemožnění exocytózy acetylcholinu do synaptické štěrbině, tudíž nedochází k přenosu vzruchu na nervosvalové ploténce, a sval se dostává do stavu chabé paralýzy, což je chemická denervace svalu. Vazba BTX-A na presynaptickém zakončení axonu je ireverzibilní, ale účinek BTX-A ve svalu je pouze krátkodobý. To je způsobené tím, že axon již 48 hodin po intoxikaci začíná napravovat vzniklé škody mechanismem pučení. Nově vzniklé axonální výběžky obrůstají nefunkční nervosvalovou ploténku a tvoří nová spojení se svaem, čímž dochází k obnově jeho funkce. Tento proces trvá 3 až 12 měsíců, a proto je nutná opakovaná aplikace BTX-A [39, 40].

Aplikace BTX-A se provádí intramuskulárně do vybraných svalových skupin na specializovaných pracovištích. Množství aplikované dávky se vypočítává z hmotnosti dítěte. Účinek aplikovaného BTX-A lze očekávat 2. – 7. den s maximem po 3 až 4 týdnech. K nejvýraznějšímu zlepšení funkce dochází po podání první dávky. Trvání efektu BTX-A může výrazně ovlivnit proběhlý infekt v organismu. Doba mezi aplikacemi se v průběhu léčby zpravidla prodlužuje, vlivem růstů dítěte a pravidelnou

rehabilitací dochází ke zmírnění spasticity a opakování aplikace BTX-A není nutné tak často [40].

Před pobytem pacientky v lázních byl její stav konzultován v rámci NORA semináře ve FN Motol, kterého se účastní tým dětských neurologů, ortopedů, rehabilitačních lékařů, fyzioterapeutů a ergoterapeutů. V rámci těchto seminářů jsou diskutováni pacienti s obtížně řešitelnými poruchami hybnosti. Tým odborníků v čele s vedoucím lékařem ambulance pro aplikaci botulotoxinu MUDr. Josefem Krausem, CSc. byla pro pacientku B. D. navržena aplikace botulotoxinu pro ovlivnění kontraktury Achillovy šlachy [38].



## 5 SPECIÁLNÍ ČÁST

### 5.1 Kazuistika fyzioterapeutické péče

#### 5.1.1 Vstupní data

Jméno a příjmení: B.D.

Rodné číslo:185330/xx xx

Věk: dovršené 3 roky

Pohlaví: žena

Diagnóza: F82 Specifická vývojová porucha motorických funkcí

Q99.2 Fragilní X chromozom

Q66.0 Pes equinovarus

P94.2 Svalová hypotonie

#### 5.1.2 Anamnéza

Anamnestická data byla získaná z dostupné zdravotnické dokumentace, uložené v Dětském rehabilitačním stacionáři (dále jen DRS), kam pacientka pravidelně dochází. Doplňující informace poskytla matka dívky a ošetřující personál z dětského stacionáře.

**Status praesens:** Pacientka při vědomí, není orientovaná osobou, místem ani časem, nekomunikuje, psychomotorický vývoj opožděný vzhledem k věku.

**Rodinná anamnéza:** Matka ročník 1993, zdravá. Matka matky hypertenze, otec matky taktéž hypertenze. Otec ročník 1982, zdravý. Matka otce zdravá, otec otce již zemřel, příčina neznámá. Starší bratr ročník 2013, zdravý.

**Osobní anamnéza:** Dítě z II. fyziologické gravidity. Porod v termínu, spontánní, bez komplikací. Porodní hmotnost 3600 g, délka 50 cm, APGAR scóre 8-8-9. Poporodní adaptace horší, hypoventilace, krátce na umělé plicní ventilaci, následně dítě přeloženo na oddělení JIP. Dále bez komplikací, slabý ikterus bez fototerapie. Kojeno 6. týdnů, následně uměla výživa. Dle maminky od narození patrná hypotonie a opožděný PMV, přetáčení od 8. měsíce, plazení v 10. měsících, sed od 19. měsíce. Očkována dle očkovacího kalendáře, bez komplikací, navíc BTG (původem z Ukrajiny). V 5. měsíci věku vyšetřena na neurologii pro strabismus a hypotonii, od 7. měsíce pravidelně dochází na RHB.

Začátkem listopadu 2018 hospitalizována na DO nemocnice Kladno pro stav s poruchou vědomí při T, záškuby nepozorovány, spontánní úprava do 1. minuty. Na EEG bez specifických změn. 3/2020 opět hospitalizována pro recidivu, při T stočení očí se ztrátou kontaktu, slinila, krátké záškuby HK. Poruchu vědomí bez T nikdy neměla.

Při genetické vyšetření v Motole zjištěno nosičství instabilní alely pro syndrom fragilního X, karyotyp normální. V plánu je další doplňující genetické vyšetření včetně MLPA na SMA. 7/2020 proběhlo MRI mozku, zjištěna lehká mozečková hypotrofie a hraniční zúžení corpus callosum. Kardiologické, endokrinologické a metabolické vyšetření bez odchylek. Nyní sledována na neurologii a ortopedii v ON Kladno.

**Nynější onemocnění:** Opožděný PMV v důsledku základní diagnózy. Pacientka se sama posadí, plazí se s oporem o předloktí, stoj nestabilní z dopomocí druhé osoby. Je patrná hypotonie, cerebelární syndrom a kontraktura Achillovy šlachy bez spasticity. Řeč se nevyvíjí, slabiky neříká ani neopakuje. Trvalé pleny.

**Sociální anamnéza:** žije s rodiči a bratrem v jedné domácnosti.

**Pracovní anamnéza:** od 9/2020 dochází do DRS Zvonek.

**Farmakologická anamnéza:** léky trvalé neužívá.

**Alergická, urologická a sportovní anamnéza:** negativní.

**Abúzus:** negativní.

### 5.1.3 Výpis ze zdravotní dokumentace

#### Propouštěcí zpráva z lázeňského pobytu 8/12/2021

**NO:** pacientku B.D. posílá neurolog pro opožděný PMV, axiální hypotonii, stigmatizaci, suspenzní epilepsii. V cca 5. měsíci věku vyšetřena na neurologii pro strabismus a hypotonii, od 7. měsíce dochází na rehabilitace. Genetické vyšetření – normální karyotyp, nosička nestabilní alely pro syndrom fragilního X. Kardiologické a endokrinologické vyšetření v normě. 7/2020 MRI mozku – lehká mozečková hypotrofie a hraniční zúžení corpus callosum, metabolické vyšetření bez odchylky. 7/2020 EEG bez specifické aktivity. Napije se občas z lahve, jinak závislá na jiné osobě, pleny po celý den. Jí kousky, jinak krmená, často trpí na zácpy. Využívá pomůcky – ortézy na 3–4 hod. denně, vertikalizační stojan, kočárek. Léky trvalé neužívá. 9/2021 podstoupila nosilektomii vlevo, poté stav křečí při febrílii. Doma se plazí s oporou o lokty, vertikalizuje se u nábytku, stojí na zevních hranách nožek. Dle matky spokojená, bolesti nemá.

Status praesens: nyní vážněji nestoná. Kůže čistá, bez exantému a ikteru. Uši a nos bez výtoků, dutina ústní čistá, hrdlo klidné, oblouky symetrické, tonzily normální, chrup sanován. Uzliny na krku nezvětšené, štítná žláza v normálu. Poklep plic plný, jasný, dýchání čisté, sklípkové. Srdeční akce pravidelná, ozvy ohraničené, bez šelestů. Břícho měkké, prohmatné, palpačně nebolestivé, játra a slezina nehmatné. Genitál bez patologického nálezu. Mezocefalický orientační nález na mozkových nervech normální, dynamika krční páteře v pořádku. HKK: normální konfigurace, aktivní hybnost ve všech segmentech, pasivní hybnost plně, taxo nelze, jemná motorika neobratná. DKK: kořenové a kolenní klouby normální konfigurace, aktivní pohyb ve všech segmentech, akrálně s omezením, pasivní tendence do equinovarovity, pasivně lze korigovat do neutrální pozice, zkrat Achillovy šlachy bilaterálně.

Průběh: Pacientka absolvovala ústavní rehabilitační péči pro hypotonický syndrom, opožděný psychomotorický vývoj. Rehabilitace byla zaměřena na NDT, Bobath koncept, centrace, balanční cvičení, posílení středu těla, uvolňování nožek, podporu vertikalizace. Pobyt proběhl s komplikacemi, zahlenění a teploty několik dní po přijetí se symptomatickou léčbou respiračních příznaků, ORL vyšetření pro bolest ucha a zánět

zevního zvukovodu, po dobu obtíží omezeny procedury. Většinu pobytu absolvovala procedury a běžný režim, cvičila za pomoci matky na pokoji i doma. Rehabilitační plán pacientka tolerovala. Aplikace BTX do AŠ 25. 11. 2021 – tolerovala dobře. Při propouštění byl doprovod instruován ohledně následné terapie.

#### **5.1.4 Vyšetření dle Bobath konceptu**

##### **1. Jméno a příjmení; datum narození; aktuální věk**

B.D.; 30. 03. 2018; 3 roky a 3 měsíc

##### **2. Datum vyšetření**

21.06.2021

##### **3. Všeobecný dojem**

Pacientku B. D v dětské polohovací stoličce do ambulance přiváží PhDr. Andrea Hašková. Pacientka je plačtivá a vzteká se, kontakt se mnou nenavazuje. Verbálně nekomunikuje, zdá se, že některým povelům rozumí. Na první pohled patrná špatná kontrola hlavy, výrazné kontraktury Achillovy šlachy, pes equinovarus bilaterálně. Nestaví se, nechodí, pohybuje se po zemi plazením s oporou o předloktí nebo válením sudů. Sebeobsahu nezvládá, je zcela závislá na druhé osobě. Má pleny, krmená kašovitou stravou v dětské polohovací stoličce. Dle maminky špatně toleruje rehabilitaci i doma (viz [Příloha 1](#)).

##### **4. Významné informace**

Dítě z II. fyziologické gravidity. Porod v termínu, spontánní, bez komplikací. Porodní hmotnost 3600 g, délka 50 cm, APGAR scóre 8-8-9. Poporodní adaptace horší, hypoventilace, krátce na umělé plicní ventilaci, následně přeložená na oddělení JIP, dále bez komplikací. PMV od počátku pomalejší, výrazná hypotonie a cerebelární symptomatologie. Sledována na neurologii, kardiologii, provedeno metabolické vyšetření a USG mozku – žádné odchylky nenalezeny. Při genetickém vyšetření zjištěno nosičství instabilní alely pro syndrom fragilního X, karyotyp normální. Opakovaně hospitalizována pro výskyt febrilních křečí při infektu. Provedeno EEG mozku – bez jasných epileptických grafoelementů. Před nástupem do DRS Zvonek podstoupila terapii formou „Vojtovy metody 2. generace“.

## 5. Funkční možnosti

Pacientka se udrží ve stabilním sedu, stoj provede s podporou a kontrolou druhé osoby, sporadicky se snaží o nárok. Přesuny provádí plazením s oporou o předloktí a flektovanými akry, hlava ve výrazné reklinaci.

## 6. Funkční omezení

Funkčním omezením je nízká motivovatelnost pacientky způsobená mentální retardací. Pacientka je plně závislá na druhé osobě při hygieně a jídle. Svalový tonus i svalová síla jsou povšechně sníženy.

## 7. Vzory postury a pohybu

V polohách statických i dynamických převládá flekční vzor držení těla, ale ve všech pozicích je přítomná hyperextenze v krční páteři.

## 8. Hlavní problém

- mentální retardace,
- špatná posturální kontrola držení hlavy a trupu.

## 9. Funkční cíle

**Krátkodobý rehabilitační plán:** nácvik kontroly držení hlavy proti gravitaci ve všech polohách, přechod do vyšších pozic.

**Dlouhodobý rehabilitační plán:** upevňování posturální kontroly držení hlavy a trupu ve všech pozicích, podpoření lokomoce s využitím kompenzačních pomůcek, ovlivnění funkce orofaciálního komplexu pro rozvoj fonace a příjem pevné stravy.

## 5.2 Vstupní kineziologický rozbor

### 5.2.1 Vyšetření stoje

Vyšetření stoje proběhlo pouze orientační formou, jelikož pacientka je schopna stoje pouze s oporou o předloktí u nábytku. Kvůli equinovarovitě nohou má holčička tendenci postavovat se na dorzum nohy, což není žádoucí. Aby k tomu nedocházelo, byly jí před vyšetřením stoje nasazeny ortézy, tudíž nebylo možné vyšetřit zatížení nohy a postavení paty při stoji.

Při stoji je opřená o předloktí horních končetin, tudíž je nucena být v předklonu a hrudníkem se opírat o nábytek. Vzhledem k pacientčině omezené spolupráci nebylo možné provést vyšetření stoje pomocí olovnice nebo jiných modifikací stoje.

### 5.2.2 Vyšetřená chůze

Pacientka není schopná samostatné chůze, s dopomocí v chodítku udělá dva až tři kroky, je nestabilní a na chůzi se nesoustředí. Patrné jsou známky mozečkového syndromu.

### 5.2.3 Antropometrické vyšetření

Antropometrické vyšetření jsem prováděla za pomoci další fyzioterapeutky kvůli neschopnosti pacientky setrvat v průběhu měření a odečítání hodnot v určité poloze. Z tohoto důvodu jsme měřily pouze délkové a obvodové míry DKK.

Tabulka 2 - Délkové míry HKK a DKK

<b>LDK</b>	<b>Naměřené délky na DKK</b>	<b>PDK</b>
59 cm	Funkční délka (umbilicus – malleolus medialis)	59 cm
48 cm	Anatomická délka DK (trochanter major –	48 cm
26 cm	Délka stehna (trochanter major – epicondylus	26 cm
23 cm	Délka bérce (hlaviška fibuly – malleolus lateralis)	23 cm
<b>LDK</b>	<b>Naměřené obvody na DKK</b>	<b>PDK</b>
28 cm	Stehno	28 cm
24 cm	Koleno	24 cm
23 cm	Lýtko	23 cm
15 cm	Kotník	15 cm
11 cm	Noha	11 cm

### 5.2.4 Goniometrické vyšetření

Kvůli omezené spolupráci pacientky bylo goniometrické vyšetření provedeno pouze orientačně. Hodnotila jsem rozsah pohybu v jednotlivých kloubech a jejich stranové porovnání. Zjištěný rozsah pohybu je stranově symetrický, zvýšený ve směru hypermobility pravděpodobně z důvodu celkové hypotonie.

### 5.2.5 Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Vyšetření zkrácených svalů jsem taktéž provedla modifikovaně z důvodu horší spolupráce pacientky. Zkrácení je patrné u Achillových šlach obou DKK.

### 5.2.6 Neurologické vyšetření

Neurologické vyšetření bylo provedeno 21. 6. 2021. Pacientka z důvodu mentálního zaostávání není orientovaná místem, časem ani osobou. Vyšetřená reflexů na HKK bylo obtížnější, jelikož pacientka nesetřvala v klidu. V rámci neurologického vyšetření nebylo možné vyšetřit zánikové jevy, čítí a některé mozečkové funkce (diadochokinéza a čítí) kvůli špatné komunikaci a spolupráci pacientky.

### Vyšetření myotatických reflexů

Tabulka 3 - Myotatické reflexy na HKK a DKK (vstupní vyšetření)

LHK	Reflexy HKK	PHK
živý	bicipitový	živý
živý	tricipitový	živý
živý	brachioradiální	živý
živý	styloradiální	živý
živý	flexorů prstů	živý
LDK	Reflexy DKK	PDK
živý	patelární	živý
živý	Achillovy šlachy	živý
živý	medioplantární	živý

### Vyšetření kožních břišních reflexů

Tabulka 4 - Kožní břišní reflexy (vstupní vyšetření)

Levá strana	Břišní reflexy	Pravá strana
výbavný	epigastrický	výbavný
výbavný	mezogastrický	výbavný
výbavný	hypogastrický	výbavný

## Vyšetření spastických jevů

Tabulka 5 - Spastické jevy HKK (vstupní vyšetření)

LHK	Iritační jevy HKK	PHK
negativní	Justerová	negativní
negativní	Marinesca-Radoviciho	negativní
negativní	Trömnerova	negativní
negativní	Hoffmanová	negativní

Tabulka 6 - Spastické jevy na DKK (vstupní vyšetření)

LDK	Spastické extenční zkoušky	PDK
negativní	Babinského	negativní
negativní	Oppenheimová	negativní
negativní	Chaddocková	negativní
LDK	Spastické flekční zkoušky	PDK
negativní	Rossolimová	negativní
negativní	Žukovského-Kornilova	negativní
negativní	Mendel-Bechtěrevova	negativní

## Vyšetření mozečkových funkcí

Mozečkové funkce byly vyšetřeny orientačně. Při stoji, případně chůzi jsou přítomny výrazné titubace, nestabilita, asynergie a nesouhra tělesných segmentů. Tyto příznaky poukazují na poruchu v oblasti paleocerebella. Vyšetření neocerebella nebylo možné provést kvůli omezené spolupráci pacientky.

### 5.2.7 Vyšetření tvářového mechanismu

Funkce tvářového mechanismu je do značné míry závislá na aktuálním postavení hlavy pacientky. Při korigovaném postavení hlavy dochází k výraznému zlepšení funkce, pacientka zvládá první fázi – ukousnutí, následné využití m. buccinator pro rozmělnění potravy je intermitentní. Mechanismus jako takový má tendenci pracovat, bohužel ale při hyperextenzi hlavy, která u pacientky převládá po většinu času, dochází k neustálému otevřenému postavení úst, a tudíž tvářový mechanismus nemůže pracovat správně.



## 5.2.8 Testování soběstačnosti

Tabulka 7 - testování soběstačnosti podle Indexu Barthelové (vstupní vyšetření)

<b>Barthel Index</b>			
<b>Hodnocený aspekt</b>	<b>Počet</b>	<b>Popis</b>	<b>Dosažené skóre</b>
<b>Jídlo</b>	10	Samostatně bez pomoci	0
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Koupání</b>	5	Nezávislý	0
	0	Závislý	
<b>Péče o vzhled</b>	5	Nezávislý	0
	0	Potřeba s dopomocí	
<b>Oblékání</b>	10	Samostatně bez dopomoci	0
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Stolice</b>	10	Plně kontinentní	0
	5	Občas kontinentní	
	0	Inkontinentní	
<b>Močení</b>	10	Plně kontinentní	0
	5	Občas kontinentní	
	0	Inkontinentní	
<b>Používání toalety</b>	10	Samostatně bez dopomoci	5
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Přesuny</b>	15	Samostatně bez dopomoci	10
	10	S malou dopomocí	
	5	Vydrží sedět	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Pohyblivost na rovném povrchu (samostatnou chůzi s berlí hodnotíme 15)</b>	15	Samostatně nad 50 m	10
	10	S pomocí nad 50 m	
	5	Nezávislý v invalidním	
	0	Imobilní	
<b>Schody</b>	10	Nezávisle zvládne	0
	5	Zvládne s dopomocí	
	0	Nezvládne	
<b>Celkem</b>	<b>25 bodů – vysoce závislý</b>		

### **5.2.9 Krátkodobý rehabilitační plán**

- nácvik posturální kontroly hlavy a trupu
- vertikalizace s využitím vertikalizačního programu
- ovlivnění orofaciálních funkcí

### **5.2.10 Dlouhodobý rehabilitační plán**

- upevňování posturální kontroly držení hlavy a trupu ve všech pozicích
- nácvik lokomoce s využitím kompenzačních pomůcek
- ovlivnění funkce orofaciálního komplexu pro rozvoj fonace a příjem pevné stravy
- hledání komunikační možnosti

### **5.2.11 Individuální terapeutické jednotky**

Individuální terapeutické jednotky probíhaly od června 2021 do dubna 2022 v DRS Zvonek na Kladně. Některé vyšetřovací a terapeutické postupy byly vedeny autorem této práce pod dohledem, část metod aplikovala přímo PhDr. Andrea Hašková. Terapie probíhaly zpravidla 1–2x týdně v rámci pobytu pacientky v denním stacionáři. V listopadu 2021 pacientka za doprovodu maminky absolvovala měsíční pobyt v Jánských lázních, jehož součástí byla i rehabilitace. Po návratu jsme pokračovaly v námi stanoveném rehabilitačním plánu.

Jednotlivé cvičební jednotky, kterých bylo celkem 17, zahrnovaly prvky Bobath konceptu nebo ORF. Každá terapie byla přizpůsobená momentálnímu zdravotnímu stavu a psychickému rozpoložení pacientky. Během cvičení byly používány válce, míčky, vibrační a sensorické pomůcky. Pro vertikalizaci byla využita dětská terapeutická židle Bafin. Před každou terapeutickou jednotnou proběhlo protažení obou Achillových šlach a obutí do ortéz pro správné postavení nohy ve stoji.

## **Individuální terapeutická jednotka č. 1**

**Cíl:** seznámení s pacientkou, zhodnocení její funkčních schopností, komunikačních dovedností a míry soběstačnosti.

**Průběh:** První společné setkání s pacientkou bylo věnováno seznámení a observaci, pacientka byla plačtivá, příliš nereagovala ani nekomunikovala. Orientačně byl vyšetřen stoj, chůze a způsob lokomoce. Od personálu DRS Zvonek jsem zjistila, jak pacientka zvládá sebeobsahu.

**Hodnocení terapie:** Pacientka při prvním setkání nekomunikuje ani neplní zadané úkoly. Je těžké udržet její pozornost u jedné činnosti. Ke konci terapie je patrná únava.

## **Individuální terapeutická jednotka č. 2 a 3**

**Cíl:** Vstupní kineziologický rozbor.

**Průběh:** Naplní druhé a třetí terapie bylo vypracování vstupního kineziologického rozboru. Pro vyšetření jsem použila krejčovský metr a goniometr.

**Hodnocení terapie:** Kvůli omezené spolupráci pacientky nebylo možné realizovat některá vyšetření, pro účely této práce byla věnována pozornost hlavně důkladnému vyšetření dolních končetin. Tyto terapie byly provedeny za účasti dvou terapeutů, jelikož pacientka nevydrží v jedné pozici po dobu nutnou pro provedení jednotlivých vyšetření.

## **Individuální terapeutická jednotka č. 4**

**Cíl:** Stimulace motorických bodů obličeje dle konceptu orofaciální regulační terapie, nácvik přenesení těžiště do vertikály.

**Průběh:** V první části terapie jsme nacvičovaly správné přenesení těžiště do vertikály z kleku přes nášlap jedné nohy a následné zvednutí. Nácvik probíhal u stolečku, kterého se pacientka držela, aby udržela stabilitu. Druhou částí terapie byla orofaciální regulační terapie. Výchozí polohou pacientky byl lež na zádech s podloženými DK za současné fixace pacientky. Pomocí tlaku, mírného tahu a jemné vibrace byly ovlivňovány motorické body v okolí úst, na bradě a spodině úst.

**Hodnocení terapie:** Dnes pacientka nebyla v nejlepším rozpoložení, byla neklidná a plačtivá. Vertikalizace do stoje u stolečku ze začátku byla obtížná, pacientka se vztekala. Při stoji se zabavila hračkami na stolečku a vydržela stát cca 5 min. V druhé části terapie, kdy jsme aplikovaly orofaciální stimulaci, byla pacientka velmi neklidná, zřejmě jí nebyla příjemná fixace a omezení v pohybu. Při terapii bylo dosaženo stanoveného cílů – byla patrná motorická odpověď všech stimulovaných svalů. Na konci terapie byla patrná únava pacientky.

### **Individuální terapeutická jednotka č. 5**

**Cíl:** nastavení správného alignmentu hlavy vsedě na válci, orofaciální regulační terapie

**Průběh:** V rámci této terapeutické jednotky proběhla korekce postavení hlavy a trupu s využitím terapeutického válce. Pacientka seděla na válci přede mnou a přes pressure tapping a správný sed terapeuta jsme zkoušely nastavit správný alignment hlavy, pánve a ramenního pletence. V druhé polovině terapie jsme pokračovaly v orofaciální stimulaci ve stejné poloze jako v předchozí cvičební jednotce.

**Hodnocení terapie:** Na začátku dnešní terapie byla pacientka v porovnání s předchozí cvičební jednotkou naladěna podstatně lépe. Podařilo se nám nastavit správný sed a postavení hlavy, v této pozici však pacientka nedokázala setrvat delší dobu. Při orofaciální stimulaci se nálada pacientky zhoršila, při terapii kladla odpor, vztekala se a plakala.

### **Individuální cvičební jednotka č. 6**

**Cíl:** Vertikalizace do stojanu Baffin neoSIT a současný nácvik posturální kontroly hlavy a disociace hlavy od trupu při hře, orofaciální regulační terapie.

**Průběh:** Náplní dnešní cvičební jednotky byla vertikalizace pacientky do vertikalizačního stojanu Baffin neoSIT. Pro zabavení pacientky jsme zvolily magnetické kostky, kterými si hrála a současně trénovala souhru ruka – oko. U provádění činnosti byla pacientka nucená mírně flektovat hlavu, aby na kostky viděla (viz [Příloha 2](#)

a [Příloha 3](#)). Následně jsme pokračovaly ve stimulaci orofaciálního komplexu stejně jako v předchozích dvou cvičebních jednotkách.

**Hodnocení terapie:** Dnes byla pacientka v dobré náladě, po dobu terapie spolupracovala. Dokázaly jsme při hře disociovat hlavu, trup a HKK ze středního postavení. Pacientka ve stojanu strávila 30 minut. Při orofaciální stimulaci byla nálada pacientky stejná jako při předchozích stimulacích. Od personálu DRS Zvonek jsem zjistila, že po obou předchozích terapiích, kdy jsme prováděli orofaciální stimulaci, byla pacientka po zbytek dne velice neklidná a podrážděná. Po domluvě s rodiči pacientky a vedoucí práce bylo upřednostněno cvičení dle Bobath konceptu před Orofaciální regulační terapií, kterou pacientka nesnášela dobře.

### **Individuální cvičební jednotka č. 7**

**Cíl:** využití senzomotorických pomůcek pro zjištění citlivosti a stimulaci aker HKK a DKK, nácvik opření o HKK s nataženými lokty.

**Průběh:** Na začátku dnešní terapie jsme využily sadu předmětů s různými povrchy abychom získaly představu o senzitivitě pacientky (viz [Příloha 4](#)). Následovala aplikace vibrační pro stimulaci aker HKK a DKK, použily jsme vibrační pomůcku ve tvaru plyšové želvy (viz [Příloha 5](#)). Po stimulaci jsme zkusili opření o HKK s nataženými lokty, to se dívce nelíbilo a začala plakat a klást odpor.

**Hodnocení terapie:** Při ohmatávání různých povrchů pacientka raději vybírala předměty s drsnějším povrchem (vroubky, kartáčový povrch, dřevěné bodlinky). Již dříve jsem si všimla, že si pacientka ráda hraje s předměty s drsným povrchem nebo bodlinkami, to se nám potvrdilo i při testování citlivosti. Na vibrace přes plyšovou želvu pacientka nereagovala dobře, zřejmě jí nebyly příjemné. Opření o HKK s nataženými lokty se nám podařilo jednou, poté pacientka vzdorovala, tudíž byla terapie ukončena.

## **Individuální terapeutická jednotka č. 8**

**Cíl:** Cvičení na válci u magnetické tabule pro nácvik úchopu a souhry ruka – oko ve výšce očí.

**Průběh:** Pro dnešní terapeutickou jednotku jsem zvolila cvičení na válci před magnetickou tabulí pro trénování správného úchopu. Nejdříve jsme nastavily správnou výchozí polohu sedu na válci, přes vedenou zevní rotaci jsme se snažily provést úchop barevné kostky na magnetické tabuli.

**Hodnocení terapie:** Výsledkem dnešního cvičení na válci bylo to, že pacientka několikrát zvládla uchopit kostku a cíleně jí přesunout na jiné místo s mojí mírnou dopomocí. Při snaze pacientky o samostatný úchop byly dobře patrné necílené pohyby, zřejmě způsobené mozečkovým syndromem. Na začátku terapie se nám podařilo nastavit správný alignment hlavy a narovnění trupu vsedě. Pacientka se v této pozici však neudržela dlouho kvůli zlobení.

## **Individuální cvičební jednotka č. 9**

**Cíl:** Vertikalizace do stojanu Baffin neoSIT, disociace hlavy při hře.

**Průběh:** Mezi osmou a devátou individuální cvičební jednotkou byla pětítýdenní pauza, kdy pacientka absolvovala pobyt v Jánských lázních. Na začátku dnešní terapie jsme pacientce nechaly prostor, aby si znovu zvykla na prostředí cvičebny a navázala kontakt se mnou. Následně jsme společně s vedoucí práce, PhDr. Andreou Haškovou, pacientku umístily do vertikalizačního stojanu, kde holčička vydržela stát 30 minut. Během stoji jsme ji zabavily válcem s bodlinkami, se kterým si ráda hraje. Zkoušely jsme jí válec podávat z různých úhlu, aby proběhla disociace hlavy do různých směrů.

**Hodnocení terapie:** Na začátku dnešní cvičební jednotky byla pacientka mírně bojácná, zřejmě kvůli dlouhému pobytu v lázních. Po chvíli se rozkoukala a byla v lepším rozpoložení. Ve vertikalizačním stojanu pacientka dobře kontrolovala hlavu i trup, při podávání válce otáčela hlavu ve všech směrech. Zároveň byl dodržen čas v rámci vertikalizačního programu.

## **Individuální cvičební jednotka č. 10**

**Cíl:** Návnik vychylování těžiště do stran v sedě na válci.

**Průběh:** V desáté terapeutické jednotce jsme využily prvky Bobath konceptu, konkrétně návnik vychylování těžiště do stran v sedě na válci. Nejdříve přes techniky hands on a pressure tapping jsme nastavily správnou výchozí polohu (trojflexe DKK, opření HKK o kolena, napřimění páteře). Návnik vychylování těžiště probíhal přes vychylování válce do stran za současné opory o HKK. Pro zabavení pacientky jsme celou terapeutickou jednotku prováděly před zrcadlem.

**Hodnocení terapie:** Při dnešní terapii byla pacientka podrážděná, ze začátku se nám nedařilo udržet ji ve výchozí poloze. Ve chvíli, kdy se soustředila na odraz v zrcadle, se její nálada mírně zlepšila a podařilo se nám udržet DKK na zemi a opor o HKK při vychylování do stran, přitom došlo k úklonu hlavy na straně těžiště.

## **Individuální cvičební jednotka č. 11**

**Cíl:** Správné zatížení a nastavení optimálního tonu DKK v samostatném stoju s oporou o hrací stolec, stimulace polohy na čtyřech s oporou o extendované HKK jako přechodová fáze u vertikalizace u opory.

**Průběh:** Kvůli tendenci pacientky přesouvat se po čtyřech s oporem o předloktí, jsem pro dnešní terapii zvolila návnik oporu o natažené HKK. Nejdříve byla provedená stimulace aker HKK přes vibrační pomůcku, následovalo nastavení pacientky do polohy na čtyřech a podávání různých předmětů, aby byla nucena přenést váhu na jednu nataženou HKK. Ve druhé polovině jsme zkoušely stoj s oporou o extendované HKK o hrací stoleček, jako přechodovou fází pro vertikalizaci u opory. Technikou pressure tapping jsme se snažily docílit správného nastavení hlavy a trupu.

**Hodnocení terapie:** Pacientka dnes příliš nespolupracovala, nejspíše vinou únavy. Poloha na čtyřech s oporem o natažené HKK se holčičce moc nelíbila, bylo obtížné udržet její pozornost. Při stoju u hracího stolečku si chvíli hrála s nabídnutými hračkami, ale bohužel opět nevydržela moc dlouho. Dle personálu denního stacionáře byla od rána unavená.

## **Individuální cvičební jednotka č. 12**

**Cíl:** Stoj u hracího stolku s oporou o natažené HKK, nácvik stoje v čtyřkolovém chodítku.

**Průběh:** V dnešní cvičební jednotce jsme opakovaly stoj u hracího stolku s oporou o extendované HKK, pacientka si chvíli hrála. Následně jsme s vedoucí této práce zkoušely postavit pacientku do dětského chodítka typu Crocodile, kde byla nucená pro stoj aktivně zapojovat DKK (viz [Příloha 6](#)).

**Hodnocení terapie:** Dnes byla pacientka v lepším rozpoložení než v předchozí cvičební jednotce. Stoj u hracího stolečku jí bavil více, hrála si s rozkládací knížkou a vydržela déle. Na začátku stoje jsem aplikovala techniku pressure tapping pod dozorem vedoucí práce a došlo k zasunutí brady a narovnání trupu, pacientka se chvíli snažila o oporu o natažené HKK. Při pokusu o úchop hračky se však vždy opřela o předloktí. Pokus o postavení pacientky do nízkého chodítka bohužel nedopadl podle našich představ, pacientce se nelíbilo omezení pohybu, které jí chodítko způsobilo – plakala, vztekala se a došlo k hypersalivaci.

## **Individuální cvičební jednotka č. 13**

**Cíl:** Vertikalizace do vertikalizačního stojanu a hra s magnetickými kostkami pro trénování cíleného úchopu a disociaci hlavy od trupu.

**Průběh:** Jelikož je pacientka po nemoci, a ještě není zcela uzdravená, zvolily jsme pro dnešní terapii méně náročnou činnost. Při stoji ve vertikalizačním stojanu byly pro zabavení použity magnetické kostky, kterými si pacientka hrála. Zkoušela jsem podávat holčičce kostky z různých stran, aby docházelo k otočení hlavy bez zapojení trupu.

**Hodnocení terapie:** S ohledem na nemoc byla zvolená terapie nevyžadující větší fyzické zatížení pacientky. Dnes ve vertikalizačním stojanu strávila 35 minut, což je o 5 minut déle než při minulé vertikalizaci. I nálada holčičky byla dnes podstatně lepší, neknikala, hrála si a spolupracovala při podávání kostek.



## **Individuální cvičební jednotka č. 14**

**Cíl:** Stimulace aker HKK i DKK, stoj v chodítku.

**Průběh:** Náplní čtrnácté cvičební jednotky byl stoj v chodítku. Na začátku byla provedená stimulace HKK i DKK pomocí vibračních pomůcek. Následoval samotný stoj v nízkém dětském chodítku, který opět netrval moc dlouho kvůli zlobení pacientky.

**Hodnocení terapie:** Dnešní cvičební jednotka opět nedopadla podle představ, při stoji v nízkém dětském chodítku se pacientka rozčiluje, brání se a nechce se opírat o HKK. Při pláči dochází k hypersalivaci. Dnes v chodítku strávila cca 4–5 minut.

## **Individuální cvičební jednotka č. 15**

**Cíl:** Vychylování těžiště na válci.

**Průběh:** Vzhledem k tendenci pacientky opírat se při pohybu i hře o předloktí jsme pro dnešní cvičební jednotku zvolily nácvik vychylování těžiště za současné opory HK. Celá sestava probíhala před zrcadlem ve snaze zaujmout pacientku a udržet její pozornost co nejdéle.

**Hodnocení terapie:** Pacientka na dnešní cvičební jednotku reagovala v rámci možností dobře, nejspíše na ní dobře zafungovala snaha udržet její pozornost zrcadlem. Použitými technikami se podařilo dosáhnout správného nastavení hlavy a trupu, při vychylování těžiště nedokázala pacientka udržet oporu o HKK, mávala rukama a tím se rozptylovala, tudíž jsem jí ruce držela v opoře pasivně.

## **Individuální cvičební jednotka č. 16**

**Cíl:** Vertikalizace do vertikalizačního stojanu a stoj v dětském chodítku.

**Průběh:** Na začátku dnešní terapie stála pacientka 40 minut ve vertikalizačním stojanu, hrála si s magnetickými kostkami a válcem s bodlinkami. Ve druhé polovině terapie jsme pokračovaly ve stoji v dětském chodítku, pro delší výdrž pacientky byl před ní umístěn notebook s dětskými písničkami.

**Hodnocení terapie:** Dnes byla pacientka v dobrém rozpoložení, při stožení ve vertikalizačním stojanu si skládala magnetické kostky na sebe a bylo vidět mírné zlepšení jemné motoriky a úchopu. Na vyzvání si kostky brala a také mi je podávala. Při stožení v nízkém dětském chodítku sledovala dětské písničky na notebooku a občas i naznačila tanec. Oproti minulému stožení v nízkém chodítku měla holčička DKK neustále v zatížení a vydržela mnohem déle.

### **Individuální cvičební jednotka č. 17 a 18**

**Cíl:** Výstupní kineziologický rozbor, hodnocení terapie.

**Průběh:** V rámci posledních dvou cvičebních jednotek byl proveden výstupní kineziologický rozbor a hodnocení efektu terapie za pomoci PhDr. Andrey Haškové.

**Hodnocení terapie:** Některá vyšetření byla provedena pouze orientačně nebo modifikovanou formou vzhledem k omezené spolupráci pacientky. Po konzultaci s vedoucí práce byl vyhodnocen efekt terapie a bylo doporučeno setrvat v zavedené terapii i v domácím prostředí.

## 6 VÝSLEDKY

### 6.1 Vyšetření dle Bobath konceptu

#### 1. Jméno a příjmení; datum narození; aktuální věk

B.D. ; 30. 03. 2018; 4 roky

#### 2. Datum vyšetření

4. 4. 2022

#### 3. Všeobecný dojem

Pacientku B. D do ambulance přiváží PhDr. Andrea Hašková v dětské polohovací stoličce. Při kontaktu se mnou se pacientka usmívá, její nálada je mnohem lepší než při našem prvním setkání. Pacientka verbálně nekomunikuje, zřídka na žádost podá hračku nebo rehabilitační pomůcku. Kontrola hlavy stále není dobrá, došlo ale k mírnému zlepšení oproti vstupnímu vyšetření. Kontraktura Achillovy šlachy již není tak výrazná po aplikaci botulotoxinu a pravidelném protahování. Pacientka má stále pleny a je krmená kašovitou stravou v dětské polohovací stoličce. Nově se u pacientky objevilo cucání palce při podráždění nebo nervozitě.

#### 4. Významné informace

Viz podkapitola 5.1.4, odstavec 4.

#### 5. Funkční možnosti

Pacientka se udrží ve stabilním sedu, stoj provede u nábytku s lehčí dopomocí druhé osoby, sporadicky se snaží o nárok. Zvládá stoj v nízkém dětském chodítku s dopomocí dvou terapeutů, její pozornost ale musí být upřena na jinou činnost. Přesuny provádí plazením s oporou o předloktí a flektovanými akry, hlava je stále v reklinaci.

#### 6. Funkční omezení

Funkčním omezením je stále nízká motivovatelnost pacientky způsobená mentální retardací. Samostatná lokomoce je omezená na malé vzdálenosti, pacientka je při hygieně a jídle plně závislá na druhé osobě.

#### 7. Vzory postury a pohybu

V polohách statických i dynamických převládá flekční vzor držení těla, extenční vzor postavení krční páteře převládal v méně pozicích

## 8. Hlavní problém

- mentální retardace
- malá motivovatelnost

## 10. Hlavní problém

- mentální retardace,
- špatná posturální kontrola držení hlavy a trupu.

## 11. Funkční cíle

**Krátkodobý rehabilitační plán:** upevňování kontroly držení hlavy proti gravitaci ve všech polohách, přechod do vyšších pozic.

**Dlouhodobý rehabilitační plán:** podpoření lokomoce s využitím kompenzačních pomůcek, ovlivnění funkce orofaciálního komplexu pro rozvoj fonace a příjem pevné stravy.

## 6.2 Výstupní kineziologický rozbor

Výstupní kineziologický rozbor byl zpracován v dubnu 2022 na základě vyšetření provedeného v DRS Zvonek na Kladně. Výsledky jsou zpracovány převážně slovní formou kvůli omezené spolupráci pacientky.

### 6.2.1 Anamnéza

Viz podkapitola 5.1.2

### 6.2.2 Vyšetření stoje

Stejně jako při vstupním vyšetření byl stoj vyšetřen pouze orientačně kvůli neschopnosti pacientky setrvat v jedné poloze po dobu nutnou k provedení vyšetření. Orientační aspekce stoje pacientky u nábytku neukázala výraznější zlepšení oproti informacím, jež jsou uvedeny ve vstupním vyšetření. Zlepšení nastalo pouze ve stoji v nízkém dětském chodítku, kde pacientka vydrží stát s dopomocí přibližně 5 minut za současného sledování pohádek, které odpoutají její pozornost od omezení v pohybu chodítkem.

### 6.2.3 Vyšetřená chůze

Pacientka stále není schopna samostatné chůze, výsledky orientačního vyšetření se shodují s těmi, které jsou uvedeny v podkapitole 5.2.2. Nedošlo ani k výraznému zlepšení stability.

### 6.2.4 Antropometrické vyšetření

Pro účely této práce bylo závěrečné antropometrické vyšetření provedeno pouze na DKK, stejně jako vstupní antropometrické vyšetření. Z naměřených údajů je zřejmé, že pacientka od června 2021 povyroستla o 3 cm a přibrala v obvodech na DKK.

Tabulka 8 - Délkové míry HKK a DKK (výstupní vyšetření)

<b>LDK</b>	<b>Naměřené délky na DKK</b>	<b>PDK</b>
62 cm	Funkční délka (umbilicus – malleolus medialis)	62 cm
51 cm	Anatomická délka DK (trochanter major –	51 cm
29 cm	Délka stehna (trochanter major – epicondylus	29 cm
26 cm	Délka bérce (hlavička fibuly – malleolus lateralis)	26 cm
<b>LDK</b>	<b>Naměřené obvody na DKK</b>	<b>PDK</b>
29 cm	Stehno	29 cm
24 cm	Koleno	24 cm
24 cm	Lýtka	24 cm
15 cm	Kotník	15 cm
13 cm	Noha	13 cm

Z naměřených údajů je patrné že pacientka za 9 měsíců povyroستla o 3 cm. Obvody DKK se zvýšily u stehna a lýtko o 1 cm.

### 6.2.5 Goniometrické vyšetření

Výstupní goniometrické vyšetření bylo provedeno orientačně a bylo zaměřeno na stranové porovnání v jednotlivých kloubech. Nebyly zaznamenány jakékoliv výrazné asymetrie ani odchylky. Přetrvává mírná hypermobilita, způsobená celkovou hypotonií.

### 6.2.6 Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

Zjednodušené a modifikované vyšetření zkrácených svalů DKK ukázalo mírné zlepšení stavu Achillovy šlachy.

### 6.2.7 Neurologické vyšetření

Pacientka není orientována místem, časem ani osobou. Během neurologického vyšetření nebylo možné vyšetřit zánikové jevy, cití a některé mozečkové funkce, jelikož pacientka není schopná vykonávat požadované pokyny. Výstupní data z neurologického vyšetření neukazují žádné změny oproti vstupnímu neurologickému vyšetření.

### Vyšetření myotatických reflexů

Tabulka 9 - Myotatické reflexy na HKK a DKK (výstupní vyšetření)

LHK	Reflexy HKK	PHK
živý	bicipitový	živý
živý	tricipitový	živý
živý	brachioradiální	živý
živý	styloradiální	živý
živý	flexorů prstů	živý
LDK	Reflexy DKK	PDK
živý	patelární	živý
živý	Achillovy šlachy	živý
živý	medioplantární	živý

### Vyšetření kožních břišních reflexů

Tabulka 10 - Kožní břišní reflexy (výstupní vyšetření)

Levá strana	Břišní reflexy	Pravá strana
výbavný	epigastrický	výbavný
výbavný	mezogastrický	výbavný
výbavný	hypogastrický	výbavný

## Vyšetření spastických jevů

Tabulka 11 - Spastické jevy HKK (výstupní vyšetření)

LHK	Iritační jevy HKK	PHK
negativní	Justerová	negativní
negativní	Marinesca-Radoviciho	negativní
negativní	Trömnerova	negativní
negativní	Hoffmanová	negativní

Tabulka 12 - Spastické jevy na DKK (výstupní vyšetření)

LDK	Spastické extenční zkoušky	PDK
negativní	Babinského	negativní
negativní	Oppenheimová	negativní
negativní	Chaddocková	negativní
LDK	Spastické flekční zkoušky	PDK
negativní	Rossolimová	negativní
negativní	Žukovského-Kornilova	negativní
negativní	Mendel-Bechtěrevova	negativní

### 6.2.8 Vyšetření mozečkových funkcí

Mozečkové funkce byly vyšetřeny orientačně. Při stožení jsou stále přítomny výrazné titubace, nestabilita, asynergie a nesouhra tělesných segmentů. Tyto příznaky poukazují na poruchu v oblasti paleocerebella. Vyšetření neocerebella nebylo možné provést kvůli omezené spolupráci pacientky.

### 6.2.9 Vyšetření tvářového mechanismu

U funkce tvářového mechanismu nedošlo k výraznému zlepšení oproti vstupnímu vyšetření, tuto terapii jsem musela předčasně ukončit, protože ji pacientka špatně snášela.

## 6.2.10 Testování soběstačnosti

Tabulka 13 - testování soběstačnosti podle Indexu Barthelové (výstupní vyšetření)

<b>Barthel Index</b>			
<b>Hodnocený aspekt</b>	<b>Počet</b>	<b>Popis</b>	<b>Dosažené skóre</b>
<b>Jídlo</b>	10	Samostatně bez pomoci	0
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Koupání</b>	5	Nezávislý	0
	0	Závislý	
<b>Péče o vzhled</b>	5	Nezávislý	0
	0	Potřeba s dopomocí	
<b>Oblékání</b>	10	Samostatně bez dopomoci	5
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Stolice</b>	10	Plně kontinentní	0
	5	Občas kontinentní	
	0	Inkontinentní	
<b>Močení</b>	10	Plně kontinentní	0
	5	Občas kontinentní	
	0	Inkontinentní	
<b>Používání toalety</b>	10	Samostatně bez dopomoci	5
	5	S dopomocí	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Přesuny</b>	15	Samostatně bez dopomoci	10
	10	S malou dopomocí	
	5	Vydrží sedět	
	0	Nezvládá ani s dopomocí	
<b>Pohyblivost na rovném povrchu (samostatnou chůzi s berlí hodnotíme 15)</b>	15	Samostatně nad 50 m	10
	10	S pomocí nad 50 m	
	5	Nezávislý v invalidním	
	0	Imobilní	
<b>Schody</b>	10	Nezávisle zvládne	0
	5	Zvládne s dopomocí	
	0	Nezvládne	
<b>Celkem</b>	<b>30 bodů – vysoce závislý</b>		



### 6.3 Zhodnocení průběhu a efektu terapie

Téměř půlroční rehabilitace bohužel nepřinesla výrazné zlepšení funkčního stavu pacientky se syndromem fragilního X. Vzhledem ke specifitě této diagnózy a mentální úrovni pacientky se nedalo očekávat skokové zlepšení jejího stavu a dosažení soběstačnosti v aktivitách denního života. Zřejmě je však to, že z dlouhodobého hlediska je možné zlepšit kvalitu života pacientky pomocí pravidelné a intenzivní fyzioterapeutické intervenci.

Cílem terapeutických jednotek bylo zlepšit kontrolu hlavy a trupu, naučit pacientku používat lokomoční pomůcku a zlepšit funkci orofaciálního komplexu. Stanovených cílů se nám podařilo dosáhnout jen zčásti. V prvních několika terapiích jsme se zaměřily na orofaciální oblast a využívaly jsme koncept orofaciální stimulace. Pacientka tuto terapii snášela velice špatně, byla neklidná, plačtivá a podrážděná během stimulace a dle personálu DRS Zvonek i maminky po zbytek dne. Po dohodě s vedoucí této práce a maminkou dívky byla orofaciální stimulace dočasně přerušena, tudíž ke zlepšení nedošlo.

Kladně hodnotím vertikalizaci pacientky do vertikalizačního stojanu Baffin neoSIT. Cílem bylo zatížení nohou ve stoji a správné postavení hlavy, čehož jsme při terapii dosáhly. Doba, kterou dívka vydržela stát, se z původních 30 minut prodloužila na 40 minut. Během vertikalizace jsme využívaly magnetické kostky, válce s bodlinkami a další pro dívku zajímavé předměty. Po několika terapeutických jednotkách bylo patrné zlepšení držení hlavy a trupu, při hře se viditelně zlepšil cílený úchop.

Během terapie jsme využívaly prvky Bobath konceptu, zejména cvičení na válci pro správné nastavení hlavy, těla a pánve. Výsledek a míra spolupráce pacientky byly pokaždé závislé na její náladě. Pro zabavení pacientky a nácvik úchopu během cvičení jsme zkoušely sedět na válci u magnetické tabule, kde si mohla hrát s magnetkami a magnetickými kostkami a tím trénovat úchop.

Jedním z cílů terapeutických jednotek bylo i podpořit lokomoci s využitím kompenzační pomůcky. Pro nácvik stoje bylo zvoleno chodítko typu Crocodile. Při prvních pokusech o stoj s využitím této pomůcky nebylo dosaženo žádaného

výsledku. Pacientka byla neklidná, plačtivá, nedokázala se opírat o HKK. Zlepšení nastalo při poslední terapii, kdy jsme k odpoutání pozornosti pacientky použili tablet s písničkami.

I když výsledky zvolené terapie nedopadly podle očekávání, jsem přesvědčena že pacientce prospěly a že v dlouhodobém hledisku lze touto cestou dosáhnout stanovených cílů.

## 7 DISKUZE

Syndrom fragilního X je genetické onemocnění způsobené fragilitou v subterminální části dlouhých ramének X chromozomu. Poprvé bylo zúžení na raménku q chromozomu X cytogeneticky diagnostikováno v roce 1969 a dnes již existuje nespočet nejrůznějších studií a publikací popisujících genetické, biochemické a klinické aspekty této diagnózy. Bohužel jen v několika zahraničních publikacích se popisuje reálný fyzický a psychický dopad onemocnění na život pacienta a jeho rodinu. O rehabilitační intervenci, která je nerozdílnou součástí terapie, se hovoří také jen zřídka.

Problematice, kterou se bakalářská práce zabývá, se také věnuje mnoho mezinárodních organizací, jejichž posláním je poskytovat rodičům nemocných dětí informace a náležitou podporu. Organizace zároveň na svých webových stránkách zveřejňují kazuistiky pacientů, ze kterých lze vyvodit různorodost klinických projevů onemocnění, a tudíž nutnost individuálního přístupu ke každému pacientovi.

Nejčastějším a nejvýraznějším projevem syndromu Fragilního X je mentální retardace. Jednou z možností, jak výrazně zlepšit kvalitu života a eliminovat nepříjemné situace u dítěte s mentální retardací, je výběr vhodného vzdělávacího zařízení. Aktuálním trendem společnosti je maximální integrace všech postižených dětí do běžných vzdělávacích zařízení. Je však tato myšlenka integrace opravdu vhodná pro jedince s těžšími stupni MR? Dle mého názoru je v této situaci dítě vystavováno větším sociálním nárokům a může být ohroženo odmítnutím dětskou skupinou nebo pocity nedostatečnosti oproti ostatním dětem. Nejčastěji se tyto problémy objevují v období puberty, kdy sílí vrstevnický tlak a jedinci s MR již přestávají s vrstevníky držet tempo, proto mohou být odmítáni a izolováni, v krajním případě se mohou stát oběťmi šikany. I přes současné trendy stále žije mnoho dětí s MR v celoročních ústavech sociální péče. Tento typ sociálního zařízení bývá však pro mnoho rodin nejméně bolestným řešením situace [44, 45].

*„Žák (dítě) by měl být vždy vzděláván podle programu, který odpovídá druhu a stupni jeho postižení (respektujícím jeho reálné možnosti). Z hlediska vzdělávání jsou přirozeně důležité (limitující) zejména mentální dispozice daného žáka.“ [46, str. 55].*

Vzhledem k diagnóze pacientky D. B. bylo nejlepší možnou volbou vzdělávacího zařízení DRS Zvonek na Kladně. Dětský rehabilitační stacionář je sice zdravotnické zařízení, ale je uzpůsoben tak, aby co nejvíce působil jako mateřská školka. Děti zde dodržují nastavený režim, dostávají individuální intenzivní péči a jsou stále pod dohledem odborných pracovníků stacionáře, a to je v mnoha případech cestou ke zlepšení kvality života postižených dětí i jejich rodin.

Všeobecně platí, že onemocnění dítěte je pro rodinu problematické, členové rodiny mohou zažívat stres, strach, úzkost až deprese. Za těchto podmínek často dochází ke změně postoje ve výchově nemocného dítěte, objevují se radikální postoje, a to buď hyperprotektivita nebo ztráta zájmu o dítě. Nadměrná ochrana může být účinná, avšak pro dítě může znamenat velmi nízké nároky a zvýšenou nesamostatnost. Ztráta zájmu, odmítavý či lhostejný postoj k nemocnému dítěti se častěji objevuje v rodinách s nízkým sociálním postavením. Lze předpokládat, že přítomnost nemocného dítěte v rodině ovlivňuje vztah obou rodičů i sourozenců. Péče o tyto jedince je zpravidla intenzivní a časově náročná, rodina tak musí přizpůsobit svůj denní harmonogram aktivitám, které není vhodné v rámci terapie zanedbávat. Vysoká náročnost požadované péče však může negativně ovlivnit duševní zdraví rodičů a následně i výsledky rehabilitace jejich dětí. Studie z roku 2010 čínského odborníka Chang Gung Med, který zkoumal dopad onemocnění dítěte na psychické zdraví rodičů, ukázala, že z 91 páru rodičů nemocných dětí, téměř 44 % (40 páru rodičů), byly kategorizovány jako psychiatrické případy. Nejčastější zjištěnou poruchou je dle multivariační analýzy rodičovská úzkost [44, 47, 48].

Důležitou roli z hlediska výsledků rehabilitace hrají zmínění rodiče pacientů. V případě pacientky B. D. docházelo k velmi aktivnímu přístupu ze strany matky, která dbala na instrukce ohledně domácí péče. V domácím prostředí, kde tráví dívka většinu času, byly s dívkou pravidelně prováděny doporučené cviky, které mohou do budoucna zajistit lepší výsledky a celkový pokrok. Matce se zároveň podařilo sehnat vertikalizační stojan, kterým lze posílit efekt ambulantní péče.

Při porovnávání rehabilitace dospělých a dětských pacientů jsem narazila na řadu odlišností, počínaje anamnézou, kterou odebíráme ve většině případu nepřímo od pacienta, přes průběh a přístup terapie, která by podle Bobath konceptu měla probíhat

formou hry, až po závěrečné odměňování dítěte v rámci motivace na další terapii. Výše zmíněna hra musí být zvolena tak, aby nebyla pro dítě příliš náročná, a zároveň byla zajímavá a přínosná z hlediska terapie. V terapii se hra využívá nejen jako motivační prostředek dítěte ale i proto, že je hlavní denní náplní dítěte tudíž terapii nevnímá negativně. Na první pohled se laikům může zdát, že si terapeut s dítětem pouze hraje, ve skutečnosti ale provádí stimulaci konkrétních pohybových vzorů za použití specifických technik. Pro dítě tato forma terapie není stresující, nevyvolává strach a ve většině případu se na ni dítě těší. Dalším motivačním prostředkem může být odměna za odvedenou práci, posloužit můžou samolepky, razítka či zdravé cukrovinky. Rozdílem oproti fyzioterapii dospělých je přítomnost rodičů při terapii, tudíž je vyžadován správný způsob komunikace i s nimi.

V návaznosti na porovnání fyzioterapie dospělých a dětí je také nutné zmínit samotnou osobnost fyzioterapeuta. Práce s dětmi vyžaduje kreativitu, trpělivost, empatii, a hlavně individuální přístup ke každému dítěti. V rámci motivace dítěte a zpestření můžeme do terapie promítnout i zájmy a koníčky dítěte. U kojenců a batolat lze do terapie zakomponovat oblíbené hračky či písničky.

Specifiku a náročnost fyzioterapie dětí jsem měla možnost pocítit na vlastní kůži v rámci terapie s pacientkou, která je předmětem zájmu této bakalářské práce. V našem případě byla největší komplikací její mentální retardace, tudíž špatná motivovatelnost a spolupráce. Při terapii bylo těžké udržet její soustředěnost na danou činnost. Dle Valenty lze u osob s mentálním postižením očekávat tyto vlastnosti: infantilnost, zvýšenou závislost na rodičích, sugestibilitu a rigiditu chování, opoždění psychosexuálního vývoje, tendence k úzkosti a neurastenickým reakcím, zvýšenou potřebu uspokojení a bezpečí, malou přizpůsobivost k sociálním a školním požadavkům, impulsivnost a citovou vzrušivost [49].

Dalším výrazným problémem, se kterým jsem se při terapii pacientky B. D. setkala, byla povšechná svalová hypotonie a mozečková symptomatologie. Svalová hypotonie v batolecím věku dítěte může mít velmi různorodé příčiny. Můžeme sem řadit příčiny získané, např. dětskou mozkovou obrnu, nebo příčiny vrozené charakteru metabolických poruch či onemocnění nervosvalové ploténky. V případě mé pacientky je nejspíš svalová hypotonie způsobená chromozomální odchylkou a je symptomem syndromu fragilního

X. Vyšetření mozečkové symptomatologie pro ozřejmání, zda se jedná o poruchu paleocerebella či neocerebella, nebylo možné provést kvůli nespolupráci pacientky. Dle charakteru přítomných obtíží stoje a chůze se s největší pravděpodobností jedná o poruchu paleocerebella [32, 50].

Vstupní i výstupní vyšetření bylo velice ovlivněno nespolupráci pacientky. Zejména vyšetření reflexů na HKK, zánikových jevů a čítí nebylo možné provést, jelikož pacientka nedokázala setrvat v klidu a odpovídat na otázky kladené při vyšetření. Taktéž vyšetření stoje, chůze, antropometrie a goniometrie byly provedeny modifikovanou nebo zjednodušenou formou. Tato skutečnost znovu poukazuje na specifiku práce a nutnost individuálního přístupu k dítěti s mentálním postižením.

Hlavní náplní terapeutických jednotek bylo využití Bobath konceptu pro dosažení stanovených cílů. Na přání rodičů byla do terapie zařazena i orofaciální regulační terapie podle Rodolpho Castillo-Morales pro zlepšení příjmu potravy a fonace. Po třech cvičebních jednotkách s využitím orofaciální stimulace bylo využití této metody dočasně pozastaveno kvůli špatné snášenlivosti na straně pacientky. Dívka během stimulace plakala, vztekala se, proto jsem vždy musela terapii ukončit. Po zbytek dne byla pacientka dle maminky i personálu DRS podrážděná a neklidná. Lze předpokládat, že tato reakce na terapii je způsobená mentální nezralostí pacientky, která terapii vnímala jako omezení pohybu zapříčiněné terapeutem. V následujících cvičebních jednotkách bylo upřednostněno cvičení na základě Bobath konceptu a vertikalizace pacientky.

Velké zlepšení spatřuji ve vertikalizaci pacientky do vertikalizačního stojanu, kde se výrazně prodloužila doba, kterou je pacientka schopna vydržet ve stojanu. Zdá se, že dívka pochopila možnost lepšího výhledu z vyšší polohy a dobu strávenou ve vertikální poloze si zřejmě užívala.

*„Včasná vertikalizace u dětí s narušeným vývojem CNS je stěžejní pro další vývoj jejich posturálního systému, zajištění maximálního využití motorického potenciálu a zajištění adekvátní péče ve všech oblastech. Je nutné správné načasování začátku vertikalizace, správná příprava periferií a postury, postupné zatěžování s přechodem do vertikály a adekvátní výběr vertikalizačních pomůcek.“ [41].*

Důležitým aspektem rehabilitace dětí je i výběr vhodné lokomoční pomůcky. Potenciál pohybovat se a prozkoumávat okolí může u dítěte s pohybovým postižením brzdit sociální, psychologický a emoční vývoj. Postižené dítě má zejména potíže s vytvářením představ o prostorových vztazích a rozvojem psychické nezávislosti, jelikož pohyb za něj vykonává někdo jiný. Senzomotorické zážitky jsou základním stavebním kamenem kognitivního a intelektuálního rozvoje. Psychosociální a kognitivní vývoj dětí s pohybovým omezením je usnadněn, pokud jsou v raném věku vybavovány vhodnými lokomočními pomůckami, které jim umožní samostatný pohyb bez velkého úsilí [52].

Vzhledem ke specifické diagnózy syndrom fragilního X je k dosažení co nejlepšího výsledku nutná jak rehabilitace pod vedením odborného fyzioterapeuta, tak její pokračování v prostředí domova. Spolupráce týmu odborníků, rodičů a intenzivní pravidelné cvičení je dle mého názoru cestou ke zlepšení kvality života samotné pacientky i jejích rodičů.

## 8 ZÁVĚR

Předmětem této bakalářské práce bylo zpracování informací o fyzioterapeutické intervenci u dětského pacienta se syndromem fragilního X. Teoretické poznatky o příčinách vzniku, diagnostice a možnostech terapie syndromu fragilního X byly zpracovány s využitím odborné literatury. Cílem bylo přiblížit problematiku této diagnózy a detailně popsat její hlavní symptom, a to mentální retardaci.

Speciální část zpracovaná formou kazuistiky obsahuje vstupní kineziologický rozbor, krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán a popis náplní jednotlivých cvičebních jednotek. Hlavním cílem terapie bylo zlepšit kontrolu hlavy a trupu ve všech pozicích, ovlivnit orofaciální komplex pro zlepšení fonace a příjmu pevné stravy a podpořit lokomoci s využitím kompenzační pomůcky. Zvolená terapie byla účinná ale vzhledem ke specifitě diagnózy a mentální úrovni pacientky vyžaduje dlouhodobější aplikování pro dosažení lepších výsledku.

Zpracování tématu této bakalářské práce bylo pro mě z mnoha hledisek velice přínosné. Při zpracování teoretické části práce jsem měla možnost pracovat s odbornou literaturou a jinými zdroji informací, a tím se dozvědět více informací o výše zmíněném syndromu a jeho projevech. Získala jsem mnoho nových poznatků o terapeutických konceptech využívaných ve fyzioterapiích dětí, zejména Bobath konceptu a Orofaciální stimulaci. Největším přínosem pro mě byla možnost vyzkoušet si na vlastní kůži práci s dětmi a prakticky aplikovat zvolené postupy.

Věřím, že laická i odborná veřejnost, a hlavně rodiče dětí se stanovenou diagnózou syndrom fragilního X najdou v této bakalářské práci mnoho užitečných informací.



## 9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

APGAR skóre	Skóre podle Apgarové
art.	Articulatio
BMI	Body mass index
BTX	Botulotoxín
bilat.	bilaterálně
CMP	Cévní mozková příhoda
CNS	Centrální nervový systém
DK, DKK	Dolní končetiny
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
DRS	Dětský rehabilitační stacionář
EEG	Elektroencefalografie
HK, HKK	Horní končetiny
FMR1	Fragile X Messenger ribonukleoprotein
m.	Musculus
MR	mentální retardace
n.	Nervus
ORF	orofaciální regulační terapie

PMV Psychomotorický vývoj

proc. Processus

RHB Rehabilitace

## 10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- [1]. VALENTA, Milan, Jan MICHALÍK a Martin LEČBYCH. Mentální postižení. 2., přepracované a aktualizované vydání. Praha: Grada, 2018. Psyché (Grada). ISBN 978-80-271-0378-2.
- [2]. DUŠEK, Karel a Alena VEČEŘOVÁ-PROCHÁZKOVÁ. Diagnostika a terapie duševních poruch. 2., přepracované vydání. Praha: Grada Publishing, 2015. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-4826-9.
- [3]. VALENTA, Milan a Oldřich MÜLLER. Psychopedie: [teoretické základy a metodika]. 2. vyd. Praha: PARTA, 2004. ISBN 80-7320-063-5.
- [4]. VÁGNEROVÁ, Marie. Psychopatologie pro pomáhající profese / Marie Vágnerová. Vyd. 3., rozš. a přeprac. Praha: Portál, 2004. ISBN 80-7178-802-3.
- [5]. RABOCH, Jiří a Petr ZVOLSKÝ. Psychiatrie. Praha: Galén, 2001. ISBN 80-7262-140-8.
- [6]. ČERNÁ, Marie. Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-3071-7.
- [7]. POLLOWAY, Edward A. Developmental Principles of the Luckasson et al. (1992) AAMR Definition of Mental Retardation: A Retrospective. Division on Autism and Developmental Disabilities: Education and Training in Mental Retardation and Developmental Disabilities [online]. 1997, 32(3), 174-178 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://www.jstor.org/stable/23879145>
- [8]. Mezinárodní klasifikace nemocí: F70-F79 - Mentální retardace [online]. 1.1.2022 [cit. 2022-04-28]. Dostupné z: <https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/F70-F79>
- [9]. Problematika mentálního postižení. In: FOKUS - Opava [online]. Fokus - Opava [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: [http://www.fokusopava.cz/hradecka\\_problematika\\_mentalniho\\_postizeni.php](http://www.fokusopava.cz/hradecka_problematika_mentalniho_postizeni.php)
- [10]. PIPEKOVÁ, J. (ed.): Kapitoly ze speciální pedagogiky. 2. rozšířené a přepracované vydání. Brno: Paido, 2006, 330 s. ISBN 80-7315-120-0
- [11]. ŠVARCOVÁ-SLABINOVÁ, Iva. Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče. Vyd. 4., přeprac. Praha: Portál, 2011. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 978-80-7367-889-0.
- [12]. LANGMEIER, Josef a Dana KREJČÍŘOVÁ. Vývojová psychologie. 2., aktualiz. vyd. Praha: Grada, 2006. Psyché (Grada). ISBN 978-80-247-1284-0.

- [13]. KOZÁKOVÁ, Zdeňka, Lucia PASTIERIKOVÁ a Olga KREJČÍŘOVÁ. Výchova a vzdělávání osob s mentálním postižením. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3714-9.
- [14]. STOŽICKÝ, František a Josef SÝKORA. Základy dětského lékařství. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-2997-1.
- [15]. PAČESOVÁ, Petra. Syndrom fragilního chromozomu X. Vesmír [online]. 1994, 73(2) [cit. 2022-05-06]. ISSN 1214-4029. 0042-4544. Dostupné z: <https://vesmir.cz/cz/casopis/archiv-casopisu/1994/cislo-2/syndrom-fragilniho-chromozomu-x.html>
- [16]. Fragile X syndrome. In: National Center for Advancing Translational Sciences: Genetic and Rare Diseases [online]. USA: GARD Information Centre, 2021 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6464/fragile-x-syndrome>
- [17]. GARBER, Kathryn B, Jeannie VISOOTSAK a Stephen T WARREN. Fragile X syndrome. European Journal of Human Genetics [online]. 2008, 16(6), 666-672 [cit. 2022-05-06]. ISSN 1018-4813. Dostupné z: doi:10.1038/ejhg.2008.61
- [18]. Fragile X–Associated Tremor/Ataxia Syndrome. National Fragile X Foundation [online]. [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://fragilex.org/understanding-fragile-x/tremor-ataxia-syndrome-fxtas/>
- [19]. FMR1 Disorders. In: National Library of Medicine [online]. USA: National Center for Biotechnology Information, 2019 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301558/>
- [20]. NIH GARD Information: Fragile X syndrome. In: NORD [online]. Washington: National Organization for Rare Disorders [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/gard-rare-disease/fragile-x-syndrome/>
- [21]. HUNTER, Jessica E. a Elizabeth B. KRAVIS. FMR1 Disorders [online]. Updated 2019. Seattle: GeneReviews, 1998 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1384/pdf/Bookshelf\\_NBK1384.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1384/pdf/Bookshelf_NBK1384.pdf)
- [22]. SALCEDO-ARELLANO, Maria, Randi HAGERMAN a Veronica MARTINEZ-CERDENO. Fragile X syndrome: clinical presentation, pathology and treatment. Medical Gazette of Mexico [online]. Gaceta Médica de México, 2019, 156(1), 60-65 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: doi:10.24875

- [23]. Dětský rehabilitační stacionář Zvonek [online]. Kladno, 2017-2021 [cit. 2022-02-10]. Dostupné z: <https://www.zvonek-kladno.cz/index.php/conabizime/>
- [24]. KLÍMA, Jiří. Pediatrie pro nelékařské zdravotnické obory. Praha: Grada Publishing, 2016. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5014-9.
- [25]. NAVRÁTIL, Leoš. Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory. 2., zcela přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2017. ISBN 978-80-271-0210-5.
- [26]. KOLÁŘ, Pavel. Rehabilitace v klinické praxi. Druhé vydání. Praha: Galén, [2020]. ISBN 978-80-7492-500-9.
- [27]. HAŠKOVÁ, Andrea. Fyzioterapie v pediatrii (Přednáška – Fyzioterapeutické metody a koncepty využívané v pediatrii). Kladno: ČVUT FBMI, Zimní semestr 2020/2021
- [28]. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. Vyšetřovací metody hybného systému. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010. ISBN 978-80-7013-516-7.
- [29]. VÉLE, František. Kineziologie pro klinickou praxi. Praha: Grada, 1997. ISBN 80-7169-256-5.
- [30]. DYLEVSKÝ, Ivan. Obecná kineziologie. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1649-7.
- [31]. JANDA, Vladimír. Svalové funkční testy. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0722-5.
- [32]. OPAVSKÝ, Jaroslav. Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty. Olomouc: Univerzita Palackého, 2003. ISBN 80-244-0625-X
- [33]. CASTILLO-MORALES, Rodolfo. Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje. Praha: Portál. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-7367-105-0.
- [34]. PAVLŮ, Dagmar. Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody I.: koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi. 2. opr. vyd. Brno: Akademické nakladatelství CERM, 2003. ISBN 80-720-4312-9.
- [35]. SAITLOVÁ, J a J.G. LIMBROCK. Koncept Castillo Moralese® v teorii a praxi. Rehabilitace a fyzikální lékařství [online]. 2014, (4), 236-249 [cit. 2022-05-06]. Dostupné z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/rehabilitace-fyzikalni-lekarstvi/2014-4/koncept-castillo-moralese-r-v-teorii-a-praxi-50650>

- [36]. HAŠKOVÁ, Andrea. Fyzioterapie v pediatrii (Přednáška – Fyzioterapeutické metody a koncepty využívané v pediatrii). Kladno: ČVUT FBMI, Zimní semestr 2020/2021.
- [37]. PAVLŮ, Dagmar. Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody I.: koncepty a metody spočívající převážně na neurofyzilogické bázi. 2. opr. vyd. Brno: Akademické nakladatelství CERM, 2003. ISBN 80-720-4312-9.
- [38]. EHLER, Edvard. Použití botulotoxinu v neurologii. Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie [online]. 2013, 2013(1), 7-21 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://www.csmn.eu/casopisy/ceska-slovenska-neurologie/2013-1-6/pouziti-botulotoxinu-v-neurologii-39590>
- [39]. EHLER, Edvard. Současná terapie spasticity se zaměřením na lokální aplikaci botulotoxinu. Neurologie pro praxi [online]. 2001 [cit. 2022-04-29]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2001/03/05.pdf>
- [40]. MUCHOVÁ, Miroslava. Botulotoxin A v léčbě dětské mozkové obrny. Pediatrie pro praxi [online]. 2011, 12(3), 194–198 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2011/03/11.pdf>
- [41]. Benefity včasné vertikalizace a její vliv na tělesné funkce. Výběr vertikalizačních pomůcek. In: Česká Asociace Dětských Bobath Terapeutů [online]. ČADBT spolek (z.s.), 2020 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://www.cadbt.cz/clanek-benefity-vcasne-vertikalizace-a-jeji-vliv-na-telesne-funkce-vyber-vertikalizacnich-pomucek/>
- [42]. VEČEŘOVÁ, Olga. Kompenzační pomůcky používané v rámci Bobath konceptu u dětí s DMO. In: Zdraví.euro [online]. Kučera, 2006 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanek/sestra/kompenzacni-pomucky-pouzivane-v-ramci-bobath-konceptu-u-deti-s-d-281830>
- [43]. KOČOVÁ, Helena a Dana KOPECKÁ. Přehled kompenzačních pomůcek u tělesného a kombinovaného postižení v dětském věku: Spinální svalová atrofie [online]. České Budějovice: Podpora rodin s onemocněním SMA [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <http://www.dumrodin.cz/res/data/038/004051.pdf>
- [44]. BAZALOVÁ, Barbora. Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0693-4.
- [45]. VÁGNEROVÁ, Marie. Současná psychopatologie pro pomáhající profese. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0696-5.

- [46]. JANKOVSKÝ, Jiří. Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. ISBN 80-725-4730-5.
- [47]. Hung JW, Wu YH, Chiang YC, Wu WC, Yeh CH. Mental health of parents having children with physical disabilities. *Chang Gung Med J*. 2010 Jan-Feb;33(1):82-91. PMID: 20184799.
- [48]. MIHÁL, Vladimír. Nemocné dítě a rodina: Mění se úloha rodiny v péči o nemocné dítě? *Pediatric pro praxi* [online]. 2003, (4), 198-201 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2003/04/05.pdf>
- [49]. VALENTA, Milan. Metodika práce asistenta pedagoga žáka s mentálním postižením. In: *Systémová podpora inkluzivního vzdělávání v ČR* [online]. Olomouc: Univerzita Palackého, 2012 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: [http://www.inkluze.upol.cz/portal/velke\\_publicace/metodiky/MP\\_Metodika\\_AP.pdf](http://www.inkluze.upol.cz/portal/velke_publicace/metodiky/MP_Metodika_AP.pdf)
- [50]. ŠIŠKOVÁ, Dana. Nervosvalová onemocnění v dětském věku. *Pediatric pro praxi* [online]. 2012, 13(6), 365-368 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2012/06/02.pdf>
- [51]. CHIULLI, Carol, Deborah CORRADI-SCALISE a Linda DONATELLI-SCHULTHEISS. Powered Mobility Vehicles as Aids in Independent Locomotion for Young Children: Suggestion from the Field. *Physical Therapy* [online]. 1988, 68(6), 997-999 [cit. 2022-05-09]. Dostupné z: <https://academic.oup.com/ptj/article-abstract/68/6/997/2728383?redirectedFrom=fulltext&login=fals>

## 11 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1- Klasifikace etiologie mentální retardace .....	16
Tabulka 2 - Délkové míry HKK a DKK .....	46
Tabulka 3 - Myotatické reflexy na HKK a DKK (vstupní vyšetření) .....	47
Tabulka 4 - Kožní břišní reflexy (vstupní vyšetření) .....	47
Tabulka 5 - Spastické jevy HKK (vstupní vyšetření).....	48
Tabulka 6 - Spastické jevy na DKK (vstupní vyšetření .....	48
Tabulka 7 - testování soběstačnosti podle Indexu Barthelové (vstupní vyšetření) ....	49
Tabulka 8 - Délkové míry HKK a DKK (výstupní vyšetření) .....	61
Tabulka 9 - Myotatické reflexy na HKK a DKK (výstupní vyšetření) .....	62
Tabulka 10 - Kožní břišní reflexy (výstupní vyšetření).....	62
Tabulka 11 - Spastické jevy HKK (výstupní vyšetření).....	63
Tabulka 12 - Spastické jevy na DKK (výstupní vyšetření) .....	63
Tabulka 13 - testování soběstačnosti podle Indexu Barthelové (výstupní vyšetření) .	64



## 12 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1 - Vstupní vyšetření dle Bobath konceptu .....	82
Příloha 2 - Vertikalizace ve vertikalizačním stojanu 1 .....	83
Příloha 3 - Vertikalizace ve vertikalizačním stojanu 2 .....	84
Příloha 4 - Sada předmětu pro testování senzitivity.....	85
Příloha 5 - Pomůcky pro stimulaci akér .....	85
Příloha 6 - Stoj v dětském chodítku typu Crocodile .....	86



*Příloha 1 - Vstupní vyšetření dle Bobath konceptu*



*Příloha 2 - Vertikalizace ve vertikalizačním stojanu 1*



*Příloha 3 - Vertikalizace ve vertikalizačním stojanu 2*



*Příloha 4 - Sada předmětu pro testování senzitivity*



*Příloha 5 - Pomůcky pro stimulaci akér*



*Príloha 6 - Stoj v dětském chodítku typu Crocodile*