

ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

**Fyzioterapeutická intervence u dětské
pacientky s Rettovým syndromem se
zaměřením na zpomalení progresu
skoliózy**

**Physiotherapeutic Intervention in Rett
Syndrome Pediatric Patient with the Focus
on Slowing the Progression of Scoliosis**

Bakalářská práce

Studijní program: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Adéla Robenhauptová

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Petra Fialová

Kladno 2023



ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Robenhauptová** Jméno: **Adéla** Osobní číslo: **499416**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapeutická intervence u dětské pacientky s Rettovým syndromem se zaměřením na zpomalení progresu skoliózy

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapeutic Intervention in Rett Syndrome Pediatric Patient with the Focus on Slowing the Progression of Scoliosis

Pokyny pro vypracování:

Předmětem bakalářské práce bude fyzioterapeutická intervence u dětské pacientky s Rettovým syndromem se zaměřením na skoliózu, která je se syndromem spojena. V teoretické části bude Rettův syndrom definován, budou popsána jeho stadia, epidemiologie, diagnostika a klinický obraz. Metodologická část bude zaměřena na popis pracoviště, dále na použité vyšetřovací a rehabilitační postupy. Ve speciální části bude vypracován vstupní kineziologický rozbor a dle něho bude následně určen krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Praktická část bude zpracována formou kazuistiky. Závěrem práce bude výstupní vyšetření, které bude objektivně srovnáno s vyšetřením vstupním a bude zhodnocen vliv použitých terapeutických postupů.

Seznam doporučené literatury:

- [1] PFEIFFER, Jan, Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi, Praha: Grada, 2007, ISBN 978-80-247-1135-5
[2] ROCOS, Brett a Reinhard ZELLER, Correcting Scoliosis in Rett Syndrome, Cureus [online], [Citováno 2022-10-17], Přístupné z: doi:10.7759/cureus.15411, 2168-8184

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

Mgr. Petra Fialová

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **15.02.2023**

Platnost zadání bakalářské práce: **20.09.2024**

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 dětské pacientky s Rettovým syndromem se zaměřením na zpomalení progresu skoliózy 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 Kladně dne 16.05.2023

.....
Adéla Robenhauptová

PODĚKOVÁNÍ

Tímto bych ráda poděkovala Mgr. Petře Fialové za podporu během odborného vedení bakalářské práce. Děkuji za její trpělivost, poskytování cenných rad a konstruktivních připomínek během společných konzultací. Poděkování dále patří také mé pacientce a její rodině, jelikož bez jejich důvěry a ochoty by tato práce nevznikla. Děkuji také pracovníkům centra ARPIDA, za poskytnutí prostor ke konání terapeutických jednotek a za jejich laskavé rady.

Poděkování patří i mé rodině a blízkým za jejich podporu a trpělivost během mého studia.

ABSTRAKT

Teoretická část bakalářské práce se zaměřuje na Rettův syndrom a jeho charakteristiku. Je zde popisována genetika, neuropatologie a diagnostika. První část práce se dále věnuje jednotlivým stádiím onemocnění, klinickému obrazu a možnostem léčby, včetně rehabilitace.

Kapitola Metodika obsahuje popis pracoviště, kde byly prováděny terapeutické jednotky. Dále je zde popis všech vyšetřovacích a rehabilitačních postupů, které byly u pacientky použity v rámci této práce.

Speciální část se zpracovává formou kazuistiky dětské pacientky s Rettovým syndromem. Na základě získaných dat byl vypracován krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Dále jsou zde popsány všechny terapeutické jednotky, jejich náplň, průběh a hodnocení. Kapitola Výsledky porovnává vstupní a výstupní data a hodnotí výsledný efekt terapie.

Diskuze pojednává o specifické práci v rehabilitaci v pediatrii a věnuje se Rettově syndromu a progresivní skolióze, která je se syndromem spojena. Popisuje význam aktivní účasti rodiče na komplexní péči o dětského pacienta a v závěru se věnuje efektu, který měla rehabilitace na konkrétní pacientku.

Klíčová slova

Rettův syndrom; gen MECP2; progresivní skolióza; Vojtova reflexní lokomoce; korzetoterapie.

ABSTRACT

The theoretical part of the bachelor thesis is focused on Rett syndrome and its characteristic. It describes the genetics, neuropathology and diagnostics. Furthermore, this part is devoted to the individual stages of the disease, the clinical symptoms and the possibilities of treatment and therapy.

The methodological part contains the description of the workplace, where the therapeutic units took place. All the examination methods and physical therapy methods that were used on the patient are described here as well.

The special part is compiled in the form of a case report of a pediatric patient with Rett syndrome. Long-term and short-term rehabilitation plan were developed on the basis of the examination. Furthermore, the part describes all the therapeutic units, their content, the progress and the evaluation. The Results chapter is devoted to the comparison of the input and output data and the evaluation of the effect of the therapy.

The discussion deals with the specifics of the rehabilitation in pediatrics and is devoted to Rett syndrome and the progressive scoliosis associated with it. It also describes the importance parent involvement in the complex care of a pediatric patient. The final part of this chapter is devoted to the description of the effects of the prescribed therapy on the specific patient.

Keywords

Rett syndrome; MECP2 gene; progressive scoliosis; Vojta reflex locomotion; corset therapy.

Obsah

1	ÚVOD.....	10
2	CÍLE PRÁCE.....	11
3	PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU	12
3.1	Charakteristika Rettova syndromu	12
3.2	Genetika.....	13
3.3	Neuropatologie	14
3.4	Klinický obraz	14
3.4.1	Stádia onemocnění.....	15
3.4.2	Stereotypní pohyby rukou	16
3.4.3	Intenzivní oční kontakt	17
3.4.4	Křik a noční smích	17
3.4.5	Epilepsie	17
3.4.6	Gastrointestinální symptomatologie.....	18
3.4.7	Senzitivita k bolesti.....	18
3.4.8	Abnormality dolních končetin.....	18
3.4.9	Skolióza.....	19
3.5	Atypická forma.....	20
3.6	Diagnostická kritéria	21
3.7	Možnosti léčby	23
3.7.1	Možnosti v rehabilitaci	23
3.7.2	Možnosti léčby skoliózy	24
4	METODIKA.....	28
4.1	Popis pracoviště	28

4.2	Vyšetřovací postupy	28
4.2.1	Anamnéza.....	28
4.2.2	Aspekce.....	29
4.2.3	Antropometrie.....	29
4.2.4	Vyšetření pohyblivosti páteře.....	30
4.2.5	Dynamická vyšetření.....	30
4.2.6	Vyšetření čítí	31
4.3	Rehabilitační postupy	31
4.3.1	Vojtova reflexní lokomoce.....	32
4.3.2	Korzetoterapie.....	39
4.3.3	Hipoterapie	40
4.3.4	Kompenzační pomůcky a ortézy.....	40
5	SPECIÁLNÍ ČÁST.....	41
5.1	Vstupní data	41
5.2	Anamnéza.....	41
5.2.1	Kompenzační pomůcky a ortézy.....	42
5.3	Výpis ze zdravotní dokumentace.....	43
5.4	Vstupní kineziologický rozbor.....	44
5.4.1	Aspekce.....	44
5.4.2	Antropometrie.....	46
5.4.3	Vyšetření pohyblivosti páteře.....	46
5.4.4	Vyšetření měkkých tkání palpací	46
5.4.5	Dynamická vyšetření.....	47
5.4.6	Závěr vstupního vyšetření	48

5.5	Rehabilitační plán	49
5.5.1	Krátkodobý rehabilitační plán.....	49
5.5.2	Dlouhodobý rehabilitační plán.....	49
5.6	Průběh rehabilitace	49
6	VÝSLEDKY	60
6.1	Výstupní kineziologický rozbor	60
6.1.1	Aspekce.....	60
6.1.2	Kompenzační pomůcky a ortézy	60
6.1.3	Antropometrie.....	60
6.1.4	Vyšetření pohyblivosti páteře.....	61
6.1.5	Vyšetření měkkých tkání palpací	61
6.1.6	Dynamická vyšetření.....	61
6.1.7	Závěr vstupního vyšetření	62
6.1.8	Výsledky z aplikace SCODIAC	62
6.2	Efekt terapie	64
7	DISKUZE	65
8	ZÁVĚR.....	72
9	SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK	73
10	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....	75
11	SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ	80
12	SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK.....	81
13	SEZNAM PŘÍLOH.....	82

1 ÚVOD

Rettův syndrom (dále RTT) je vzácné neurologické onemocnění, které je vázáno na chromozom X. Vyskytuje se výhradně u ženského pohlaví s prevalencí v rozmezí zhruba 1 na 10-22 tisíc žijících žen. RTT je způsoben genetickou mutací genu MECP2, která se objevuje sporadicky. Onemocnění se projevuje zpočátku regrese psychomotorického tempa, ztrátou již nabytých dovedností, poruchou autistického spektra a mentální retardací. Mezi charakteristické příznaky patří zejména mikrocefalie a typické stereotypní pohyby rukou. Mimo jiné se pacientky potýkají s různými ortopedickými a neurologickými problémy, jako je například hypotonie, ataxie, spasticita, deformity končetin či skolióza.

Práce je vypracována jako kazuistika pacientky s RTT, kterou jsem potkala v rámci praxe v centru ARPIDA v Českých Budějovicích. S RTT jsem se zde setkala poprvé a téma mě zaujalo. Jedná se o onemocnění, které se u každé pacientky rozvíjí individuálně, každá pacientka je odlišná a má i jiné potřeby a problémy. Proto by i rehabilitace měla být komplexní a především individuální.

Motivací k vytvoření práce se zaměřením na RTT a s ním spojenou progresivní skoliózu byla snaha o zpracování uceleného přehledu o tomto onemocnění. Dále podání informací o rehabilitaci a jejím průběhu. Ohledně tématu progresivní skoliózy mě hlavně zajímalo, zda lze určitými rehabilitačními postupy tento problém pozitivně ovlivnit a jaký je třeba dodržovat rehabilitační plán, aby bylo dosaženo cíle, což je v našem případě zpomalení progresu skoliózy.

Zároveň jsem se rozhodla pro práci s pediatrickým pacientem, jelikož bych se v budoucnu této oblasti z fyzioterapie chtěla věnovat.

2 CÍLE PRÁCE

Cílem bakalářské práce je podat ucelený přehled o Rettově syndromu a představit možnosti léčby a rehabilitace. V rámci praktické části bude zpracována kazuistika pacientky s Rettovým syndromem, která se zároveň potýká s progresivní neuromuskulární skoliózou. Hlavním cílem práce je vyhodnotit na základě porovnání vstupních a výstupních dat, zda byla zvolená terapie efektivní a dobře navržená.

3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

3.1 Charakteristika Rettova syndromu

Rettův syndrom je neurologické onemocnění vázané na X chromozom. Vyskytuje se výhradně u dívek. Onemocnění je charakterizováno regresem psychomotorického vývoje, poruchou autistického spektra, mikrocefálií, postupnou ztrátou řeči a stereotypními pohyby rukou. Většina případů Rettova syndromu je způsobena mutací de novo v genu pro metyl-CpG-vazebný protein 2 (MECP2). O familiární výskyt se jedná velmi ojediněle. Některé atypické formy Rettova syndromu mohou být způsobeny mutacemi i v dalších genech, jako jsou například geny CDKL5 nebo FOXP1 (1).

RTT je druhou nejčastější příčinou mentální retardace u žen, hned po Downovu syndromu, který stojí na prvním místě. RTT patří mezi vzácná onemocnění a bylo prokázáno v různých etnických i rasových skupinách po celém světě. Prevalence syndromu se udává zhruba 1 na 10-22 tisíc žijících žen (2).

Obecným prvním příznakem, který upozorňuje na možnost, že dítě může trpět neurodegenerativním, neurometabolickým či neurogenetickým onemocněním je zástava vývoje, nebo regres dříve již nabytých schopností. Regres schopností u dívek s klasickou formou RTT nastává v období v rozmezí zhruba 6. až 18. měsíce života. Onemocnění probíhá postupně dle určitých stádií, která budou dále v práci popsána. Stádia se mohou lišit u každé pacientky svou délkou a manifestací příznaků (2).

Pacientky s RTT se mimo jiné potýkají s ortopedickými a neurologickými problémy. Mezi typické limitace můžeme zařadit hypotonii, ataxii, apraxii, kardiovaskulární onemocnění, spasticitu, ztrátu funkce ruky, deformity dolních končetin, skoliózu, ztrátu pohybu a ztrátu orientace v prostoru (3).

3.2 Genetika

Syndrom byl v literatuře poprvé popsán roku 1966 neurologem dr. Andreasem Rettem. Kauzální mutace genu MECP2 byly u pacientek identifikovány roku 1999. Gen MECP2 je lokalizován na X chromozomu a jeho produktem je bílkovina, která se nazývá Methyl-CpG-vazebný protein 2, zkratkou MeCP2. U RTT je téměř úplná prevalence sporadických případů, a to u více než 99 % pacientů. U zbylého 1 % se jedná o mutace familiární, které jsou velmi ojedinělé (1; 4).

Pro odhalení molekulárně genetické podstaty RTT byl veden dlouholetý intenzivní výzkum. Prvotní hypotéza výzkumu říkala, že se jedná o dominantně dědičné onemocnění vázané na X chromozom a pokud se objeví u mužského pohlaví, je tato mutace letální. Aby byl odhalen kauzální gen, byly sledovány vzácné případy, kdy byly mutace genu MECP2 objeveny v rámci familiárního výskytu. Tím jsou myšleny případy, kdy byly postiženy např. sestry nebo dvojice teta a neteř v rodině. Kandidátní geny byly podrobeny systematickému screeningu a provedly se vazebné analýzy genetických markerů. Nakonec podařilo na dlouhém raménku chromozomu X identifikovat gen MECP2 jako kauzální gen Rettova syndromu, který se tímto stal prvním onemocněním ve skupině pervazivních vývojových poruch, u kterého je známá genetická příčina (1; 4).

Gen MECP2 je zodpovědný za vznik nového produktu, a to proteinu MeCP2 (*Methyl Cytosine binding Protein 2*), což je bílkovina, která ovlivňuje aktivitu, či inaktivitu dalších genů. Tato bílkovina je nezbytná k maturaci neuronů a její nedostatek způsobuje redukci množství neurotrofních faktorů, receptorů, strukturálních genů, dendritického větvení a synapsí. Nedostatek proteinu vede k dezorganizaci uspořádání kortexu. Mutace genu MECP2 vede k tomu, že bílkovina MeCP2 svou funkci plní jen částečně nebo ji neplní vůbec. Rozdílnosti rozsahu a typu mutace vedou i rozdílným klinickým příznakům

pacientek s RTT. V MECP2 genu bylo popsáno přes 300 různých patogenních mutací. Tyto mutace byly identifikovány až u 90 až 95 % pacientek s klasickým RTT. Většinou se jedná o mutace vznikající během spermatogeneze. V širokém spektru mutací genu MECP2 se nejčastěji setkáváme s mutacemi typu missence a nonsense (1; 2).

Mezi další kauzální geny RTT patří např. gen CDKL5, který leží na chromozomu X a jeho mutace byly nalezeny u některých pacientek s atypickou formou RTT. Mutace tohoto genu vznikají také sporadicky a objevují se vzácně (1).

3.3 Neuropatologie

Dysfunkce proteinu MeCP2 má vliv na centrální nervovou soustavu a způsobuje neuropatologické změny. Jedna z hlavních morfologických změn je celková menší velikost mozku a jednotlivých neuronů. Bylo zjištěno, že mozek dívek s RTT má až o 12 až 34 % menší hmotnost a objem, než byl průměr u zdravých lidí (5).

Přesto není RTT neurodegenerativním onemocněním. Jedná se o postnatální onemocnění neurovývojové. Takto byl RTT definován, jelikož bylo pozorováno, že v mozku nedocházelo k atrofii, k degeneračním procesům, k zánětům, ani ke gliosám. Mozek pacientek se jeví bez zřejmých makroskopických změn. Podíváme-li se do mozku hlouběji, ukazuje se ale odlišná morfologie neuronů. Pyramidální neurony v oblasti frontální, temporální a motorické mají méně rozvětvené dendrity, než je obvyklé. Toto svědčí o poruše neurální maturace (6; 7).

3.4 Klinický obraz

V kapitole klinického obrazu budou vysvětlena jednotlivá stadia a důležité typické příznaky budou dále blíže popsány.

3.4.1 Stádia onemocnění

RTT je progresivní onemocnění, které se projevuje v postupných stádiích. Typické příznaky se u dítěte objevují až v období mezi 6–18 měsíci života. Ve starších zdrojích se uvádí, že období před 6. měsícem života je bezpříznakové a dítě se vyvíjí zcela normálně. Dle novějších studií ale vychází, že dítě s RTT již od narození může vykazovat odchylky od normálního psychomotorického vývoje. Uvádí se, že miminka bývají tichá a velmi klidná, až flegmatická. Mohou se objevit i mírné problémy s jemnou motorikou, v těžších případech mohou být naznačeny počátky nástupu stereotypních pohybů rukou (1; 8).

Po období tohoto zdánlivě zdravého vývoje nastává u pacientek stádium vývojové stagnace. Mezi prvními příznaky bývá zpomalení růstu hlavy, který vede k mikrocefálii. Dalším příznakem v tomto období je celkové opoždění růstu a úbytek na váze. Vlivem nástupu svalové hypotonie se objevuje chabé držení těla (9).

Druhým stádiem je takzvané období vývojového regresi, kdy syndrom začíná dále progredovat. Dosahování motorických milníků je zřetelně opožděno. Konkrétně se jedná o milníky jako je sed, lezení a samostatná chůze. Kolem věku 12–18 měsíců se vytrácí jemná motorika rukou a nastupuje typický příznak stereotypních pohybů rukou. V návaznosti s nástupem těchto stereotypních pohybů se vytrácí slova, která se před tím dítě naučilo. Nastává zástava vývoje řeči nebo úplná ztráta řeči. Postupně se v tomto období začínají projevovat autistické rysy a dochází ke zhoršení sociálních interakcí. Děti se mohou jevit podrážděné nebo přecitlivělé. Často nemají zájem o oční kontakt, nezajímá je okolí a nereagují na různé situace (8; 9).

Toto zhoršování v oblasti mentální a kognitivní je dále doprovázeno poruchou motoriky. Dochází ke ztrátě motorické koordinace a k rozvoji ataxie až apraxie. Regres dovednosti chůze je v tomto stádiu také znatelný, kdy chůze začíná být velmi nejistá a pacientky chodí o široké bázi. V některých případech nastává

až ztráta schopnosti chůze. Dále většina dívek trpí různými poruchami dechového stereotypu, jako je hyperventilace, zrychlené dýchání, zadržování dechu, polykání vzduchu nebo prudké vydechování. S postupem času se projevuje svalový hypertonus zřetelný na dolních končetinách, kde pozorujeme pes varus nebo pes valgus (8; 9).

Po období vývojového regrese nastává třetí stádium tzv. stacionární, ve kterém je stav stabilizován. Autistické rysy ustupují, zlepšuje se komunikační a sociální stránka. Komunikace je neverbální skrze intenzivní oční kontakt a kontakt tělesný. Tělesné symptomy dále přetrvávají a pomalým tempem progredují. Některé pacientky mohou trpět epileptickými záchvaty (8; 9).

Poslední fáze přetrvává do dospělého věku. V tomto stádiu se motorické funkce progresivně zhoršují. Objevuje se svalový hypertonus, dystonie a generalizovaná rigidita. Rozvíjí se až parkinsonické znaky. Většina pacientek je od adolescentního věku upoutána na invalidní vozík. Velkým zdravotním problémem je progresivní skolióza. Pacientky se potýkají s poruchami autonomních funkcí. Akra končetin jsou hypotrofická, studená až namodralá. Dalším zdravotním problémem v tomto stádiu jsou srdeční arytmie, jako např. tachykardie, prodloužený QT interval a sinusová bradykardie (10).

Mezi abnormality behaviorální v této fázi řadíme bruxismus neboli skřípání zubů. Dále se objevuje noční křik, smích či noční pláč. Změna prostředí může u pacientek vyvolat úzkost, neklid a změny nálad (11).

V pozdějším dospělém věku se stav pacientky stabilizuje. Ve skoliotické křivce může v některých případech dojít ke stabilizaci. V dospělém věku se také často sníží frekvence a závažnosti epileptických záchvatů. (8; 9).

3.4.2 Stereotypní pohyby rukou

Je nezbytné detailněji zmínit jeden z typických klinických příznaků RTT, a to stereotypní pohyby rukou. Většinou v období věku 1–2 let byla zaznamenána ztráta jemné motoriky. Vytrácí se schopnost využít ruku

v praktických dovednostech a nastupují typické stereotypní pohyby rukou. Tyto pohyby jsou popisovány jako repetitivní ždímání, tleskání, kroucení nebo plácání. Dále tření jedné ruky o druhou, vkládání rukou do úst, olizování prstů a tak dále. Každá dívka má svůj individuální způsob provádění těchto pohybů (1; 12).

3.4.3 Intenzivní oční kontakt

Intenzivní oční komunikace je příznak, který se objevuje u většiny dívek s RTT na konci období regrese vývoje. Intenzivní pohled a vyhledávání očního kontaktu dívkám slouží k neverbální komunikaci. Vlivem ztráty řeči se některé dívky jsou schopny naučit komunikovat stylem „ukazováním“ očima, aby vyjádřily své přání a potřeby. Tato schopnost lze využít např. ve speciální pedagogice (12).

3.4.4 Křik a noční smích

U některých dívek se mohou objevovat ataky křiku, které trvají až několik hodin. Toto se objevuje ve věku adolescentním nebo i starším. Uvádí se, že tento prudký křik může být spojen s vyjadřováním toho, že dívka trpí nespecifickými tělesnými bolestmi (12).

Poruchy spánku se objevují až u 80–90 % dívek s RTT předškolního věku. Dívky se v průběhu noci probouzí hlasitým smíchem. Tyto zvláštní epizody nočního smíchu, které občas trvají až několik hodin, se objevují v určitých nekontaktních periodách. Mohou přetrvávat až do dospělosti (12).

3.4.5 Epilepsie

Epilepsie je jeden ze zdravotních problémů, který se objevuje u pacientek s RTT. Jde o onemocnění, u kterého je typickým příznakem opakování epileptických záchvatů, kdy v epizodách nastává změna činnosti mozku a tento stav je vůlí neovladatelný. Stav se projevuje změnou jednání a chování, obvykle s poruchou vědomí. Příčinou je nerovnováha mezi excitačními a inhibičními mechanismy ve skupině neuronů. Důsledkem této nerovnováhy jsou abnormální

neuronální výboje CNS. Záznam EEG má typický obraz, objeví se dokonce i u záchvatů se skrytými klinickými příznaky. Záchvat je vyvolán určitým podnětem (13).

Epilepsie je jedním ze zdravotních problémů, se kterým se potýká 50–90 % pacientek s RTT. Nejčastěji se jedná o simplexní parciální záchvaty nebo generalizované tonicko-klonické záchvaty. U každé z pacientek, které se potýkají s epilepsií, se mohou záchvaty objevit v odlišné míře od těžkých a nevladatelných až po farmakologicky dobře kontrolované. Ve věku časně dospělosti se frekvence epileptických záchvatů snižuje a okolo 40. roku věku již nepředstavují velký zdravotní problém (9; 14).

3.4.6 Gastrointestinální symptomatologie

Gastrointestinální symptomy patří mezi další časté problémy, se kterými se pacientky s RTT potýkají. Téměř všechny pacientky trpí zácpami a některé gastrointestinálním refluxem. Dále dívky trpí i nadýmáním, což je způsobeno polykáním vzduchu. Byly zaznamenány i poruchy polykání a narušená pohyblivost horní části GIT. Primární příčinou těchto problémů je považována porucha autonomního nervového systému (12).

3.4.7 Senzitivita k bolesti

U dívek se může objevit změna v senzitivitě k bolesti, kdy je porušeno nociceptivní vnímání. Toto se projevuje zpomalenou reakcí na bolestivý podnět. Nociceptivní vnímání není vymizelé, ale spíše se zdá, že je zpomalené. Čas odpovědi na bolest bývá prodloužen (12).

3.4.8 Abnormality dolních končetin

Okolo školního věku se u některých dívek rozvíjí komplexní deformační vzor dolních končetin. Chodidla se fixují v supinační flektované poloze a je tak bráněno správnému stoji a chůzi. Toto je zjevně důsledkem progresivní distální dystonie. Tyto dystonické rysy bývají asymetrické. S postupujícím

věkem může asymetrická dystonie vyústit až v různé vzorce špatného postavení palce a prstců dolních končetin (12).

3.4.9 Skolióza

Jak bylo již zmíněno, dívky se potýkají s deformacemi páteře různého stupně závažnosti. U RTT je skolióza rozvinuta v důsledku změny neurologické funkce, jedná se tedy o skoliózu neuromuskulárního typu. Rozvoj skoliózy souvisí se změnami svalového tonu a s celkovým omezením hybnosti (15).

Zaměření na tuto problematiku je velmi důležité, jelikož skolióza neustále progreduje a objevuje se u velkého množství pacientek s klasickou formou RTT. Charakteristicky se rozvíjí od raného školního věku, závažnost křivky se u každé pacientky liší. U vážných případů může docházet až ke změnám v pozici životně důležitých orgánů v hrudní a břišní oblasti vlivem velkého vychýlení páteře. U většiny dívek s RTT se skolióza rozvine do 13 let života. Zároveň dívky bez schopnosti samostatné chůze mají až dvakrát vyšší pravděpodobnost rozvoje skoliózy než dívky, které schopnost chůze naučily (12; 15).

Dívky s RTT nejčastěji trpí skoliózou o dvou křivkách. Primární křivka bývá v hrudní oblasti dextrokonvexní a sekundární křivka bývá v bederní oblasti sinistrokonvexní. Klinické příznaky jako je hypotonie, dystonické rysy a neuromuskulární poruchy indikují u pacientek hrozbu rapidně progredující skoliózy (12).

Skolióza obecně je prostorová deformace páteře, kdy jsou obratle vychýleny a rotovány mimo optimální střední osu těla. Páteř je vybočena ve frontální rovině a současně je rotována v rovině transverzální. U obratlů dochází k deformaci, v největším rozsahu u tzv. obratlů vrcholových a přechodných. Vrcholový obratel je na konkávní straně nižší než na konvexní. Obratle jsou rotovány trnem do směru konkavitu oblouku páteře. Změny páteře doprovází i změny na žebrech, kdy se na konkávní straně žebra vtahují a tlačí k sobě. Naopak na konvexní straně jsou žebra roztažena a vytváří tzv. gibbus. Na této straně

je lopatka posunuta kraniálně, druhá lopatka je spíše v retrakci. Pánev je sešikmená, crista iliaca na konvexní straně je výše než crista na straně konkávní. Z tohoto sešikmení pánve plyne pocit zkrácení dolní končetiny na konkávní straně (16).

Celé tělo se přizpůsobuje asymetrii. Negativně je ovlivněna koordinace a vnímání těla. Setkáváme se s asymetrií svalového systému, kdy mají svaly nerovnoměrný svalový tonus. Šlachy páteře navíc svým tahem dále rozvíjí skoliotickou křivku. Skolióza může být i zdrojem bolesti (17).

Velmi důležitým aspektem je včasná diagnóza. Mezi prvními příznaky jsou viditelné asymetrie postavení ramen, lopatek, pasu a dolních končetin. Pacient má asymetricky zkrácené svaly a vyhledává polohy, které skoliotické držení podporují. Pokud lékař odhalí na pacientce skoliózu, zhotoví se RTG snímek, na kterém je potvrzena přítomnost skoliózy a je definován obrys křivky a velikost zakřivení. Stupeň skoliózy je z RTG snímku vyhodnocen pomocí Cobbovy metody. K posouzení spinální křivky je měřen tzv. Cobbův úhel, což je úhel, který je tvořen průsečíkem kolmic na přímkách vedených od nejvíce vychýleného proximálního obratle a od nejvíce vychýleného distálního obratle (15; 17).

3.5 Atypická forma

RTT obsahuje i atypické formy, které mohou ztížit diferenciální diagnostiku, jelikož se liší od klasického typu. Může se lišit např. věkem, kdy začíná manifestovat, sekvencí klinického profilu, závažností příznaků nebo i přítomností vyloučených příznaků. U atypických forem se setkáváme hned s několika variantami (12).

Jednou z atypických forem je RTT s časnou epilepsií. Jedná o se formu, kdy u pacientek dochází k manifestaci příznaků ještě před 6. měsícem života. Hlavním dominujícím klinickým příznakem jsou epileptické záchvaty.

Další atypickou formou je vrozený RTT. Jak již bylo zmíněno, jedná se o velmi vzácný typ onemocnění. U vrozeného RTT nebyla zaznamenána ztráta funkce ruky, naopak využití rukou se u těchto dívek mohl s věkem i postupně zlepšovat (12).

Varianta forme fruste je jedna z nejčastějších variant atypických forem RTT. Forma se vyznačuje mírnějším klinickým průběhem. Regres schopností se obvykle vyskytuje mezi prvním a třetím rokem života, ale není natolik závažný jako u klasické formy RTT. Úplného klinického obrazu RTT dosahuje pacientka v pubertě. Funkce horních končetin bývá zachována a stereotypní pohyby rukou bývají minimální nebo atypické. Tyto dívky obvykle netrpí mikrocefálií ani nízkým vzrůstem. Mezi další atypické varianty patří např. RTT s opožděným regresem, tedy s manifestací příznaků až po 4. roce života, nebo se může objevit i RTT, kdy je u pacientky schopnost řeči zachována (12).

3.6 Diagnostická kritéria

Klinická diagnóza klasické i atypické formy RTT se řídí diagnostickými kritérii, které byly revidovány roku 2010. Pro určení diagnózy musí být splněny požadavky a základní i vylučovací kritéria, která se dělí dle formy RTT.

Požadavky klasické formy RTT

1. Období regrese a následující období regrese nebo stabilizace;
2. všechna základní kritéria splněna a všechna vylučující kritéria vyloučena;
3. podpurná kritéria nejsou požadována, ale často se u klasické formy RTT vyskytují.

Základní kritéria klasické formy RTT

1. Částečná nebo kompletní ztráta získané schopnosti účelného používání ruky;
2. částečná nebo kompletní ztráta získané schopnosti řeči;

3. abnormality chůze, dyspraxie nebo úplná ztráta dovednosti;
4. stereotypní pohyby rukou (automatismy připomínající tleskání, ždímání, mytí, vkládání rukou do úst).

Vylučující kritéria klasické formy RTT

1. Perinatální nebo postnatální poškození mozku;
2. neurometabolické onemocnění;
3. infekční neurologické onemocnění;
4. těžce abnormální psychomotorický vývoj v prvních 6 měsících života, kdy není dosaženo milníků, jako je např. kontrola hlavy, polykání, úsměv.

Požadavky atypické formy RTT

1. Období regrese a následující období regrese nebo stabilizace;
2. jsou splněna alespoň 2 ze 4 základních kritérií;
3. je splněno alespoň 5 z 11 podpůrných kritérií.

Základní kritéria atypické formy RTT

Základní kritéria pro atypickou formu jsou stejná jako pro formu klasickou. Pro pozitivní diagnózu musí být splněna alespoň 2 ze 4 těchto kritérií.

Podpůrná kritéria atypické formy RTT

1. Nepravidelnosti dýchání v bdělém stavu;
2. bruxismus v bdělém stavu;
3. poruchy spánku;
4. abnormální svalový tonus;
5. vasomotorické poruchy periférií;
6. skolióza/hyperkyfóza;
7. růstová retardace;
8. studené ruce a nohy;
9. nevyprovokovaný smích a křik;

10. snížený práh bolesti;
11. intenzivní oční kontakt (18).

3.7 Možnosti léčby

Dosud neexistuje žádný lék přímo na Rettův syndrom. Léčba je u těchto pacientek v současné době symptomatická a podpůrná.

Závažným zdravotním problémem jsou již zmíněné epileptické záchvaty. Pacientky jsou pro kompenzaci stavu léčeny antikonvulzivní terapií. Dalším zdravotním problémem jsou srdeční arytmie a prodloužený QT interval, proto je u dívek doporučeno provádět preventivní EKG vyšetření (2; 19). Ženy a dívky s RTT mají velký sklon k rozvoji osteoporózy. Měl by u nich být sledován dostatečný příjem vápníku a je třeba myslet na správnou výživu a zdravotní péči (15).

3.7.1 Možnosti v rehabilitaci

Rehabilitace by měla probíhat ve spolupráci multidisciplinárního týmu, a to zvláště u těchto pacientek, jelikož příznaky Rettova syndromu jsou velmi variabilní. Zároveň se tíže příznaků u každé pacientky liší, takže by léčba měla být volena individuálně dle aktuálních potřeb pacientky (2). V rámci rehabilitace dívky mohou navštěvovat fyzioterapii, ergoterapii a logopedii. Mezi doplňkové terapie můžeme zařadit např. hydroterapii nebo hipoterapii. Léčba skoliózy může zahrnovat korzetoterapii, která je blíže popsána v kapitole 4.3.

Cíle fyzioterapie by měly být voleny individuálně dle aktuálního stavu. Většinou je fyzioterapie zaměřována na rozvoj a zachování svalové hmoty, zlepšování rovnováhy a pohyblivosti, udržení kloubního rozsahu a ovlivnění změněného svalového tonu (1).

Dívkám s RTT je doporučováno pravidelné cvičení pro zachování a možné zlepšení fyzických schopností, zvýšení svalové síly a zachování pohyblivosti kloubů. Je důležité zachovat po co nejdelší dobu možnost samostatné chůze.

Dívčkám je doporučováno, aby se snažily chodit co nejdéle a co možná nejdelší vzdálenosti samostatně. Nechodícím dívkám je doporučováno, aby alespoň 30 minut denně stály ve speciálním rámu určeném pro podporu stoje. Pro zachování rozsahu pohybu svalů a kloubů je vhodné zařadit do denního režimu protahovací cviky. Dalším důležitým aspektem je správný sed ve vozíku. Vozík by měl mít adekvátní podporu zad s ohledem na problémy s páteří, se kterými se dívky potýkají (15).

Pro dívky je vhodná již zmíněná hydroterapie např. v rámci individuálního nebo skupinového cvičení v bazénu o teplotě vyšší než 30°C. Aktivita ve vodě dívkám může přinést velké množství pozitivních účinků. Očekávaným efektem je zmírnění bolesti, spasticity, relaxace, zvýšení kloubního rozsahu, posílení oslabených svalů, zvýšení výdrže, zlepšení krevní cirkulace nebo i zmírnění stereotypních pohybů horních končetin. V rámci skupinových cvičení je dalším pozitivním aspektem i socializace (20).

3.7.2 Možnosti léčby skoliózy

Jelikož se pacientky ve většině případů potýkají se skoliózou neuromuskulárního typu, rehabilitace je mimo jiné, zaměřena na léčbu skolióz a prevenci progresu křivky (19).

Určení tíže skoliózy

Léčebné postupy při skolióze se odvíjí od tíže deformity a od kostního věku pacienta. Tíže deformity je určena, dle již zmíněného Cobbova úhlu z RTG snímku. Křivka do 20 stupňů dle Cobba je řešena především konzervativní fyzioterapií. Pacient se skoliotickou křivkou od 20 do 40 stupňů je většinou léčen korzetem v kombinaci s fyzioterapií. Křivka nad 40 stupňů je indikací k operačnímu řešení (17).

Kostní věk pacienta je dalším parametrem, kterým se lékaři zabývají při diagnostice skoliózy. Stádium kostního vývoje lze stanovit

tzv. Risserovým znamením. Při tomto vyšetření je sledována apofýza nad lopatou kosti kyčelní na RTG snímcích. V nízkém kostním věku apofýza na snímku není přítomná, toto se označuje za stádium 0. Postupně se poloměsíčitý stín apofýzy na snímcích objevuje, a to ve stádiích 1–4. Ve stádiu 5 je na snímku zřetelné, že apofýza splynula s lopatou kosti kyčelní. Nízká číselná označení stádií indikují stav, kdy je u pacienta očekávána další progresse skoliotické křivky do budoucna. Zároveň určení Risserova znamení pomáhá operatérovi určit vhodný typ operace (17).

Konzervativní léčba skoliózy

Hlavním cílem konzervativní léčby skoliózy je zabránění zásadní progresi křivky a případně zmírnění deformity. Mezi základní principy při fyzioterapii skoliotických pacientů patří nácvik vnímání vlastního těla např. před zrcadlem. Pacienti, kteří dobře vnímají své tělo se dále učí aktivní autokorekci neboli zaujetí tzv. antiskoliotického držení těla v různých polohách. Dále do principů zařazujeme zachování maximální možné flexibility páteře a žeber. V korzetoterapii je tento aspekt hybnosti a rigidity křivky důležitý, jelikož čím flexibilnější je křivka páteře, tím vyšší je korekční schopnost korzetu (17).

Velmi důležitým aspektem je dechový stereotyp, který může být vlivem skoliózy změněn. Nošení korzetu může přesouvat dech více do horního typu dýchání, kdy jsou přetěžovány pomocné dechové svaly. Při nácviku správného dechového stereotypu je cílem, aby se pacient snažil lokalizovat svůj dech do konkávních míst. V oblasti práce s dechem lze využít např. technik lokalizovaného dýchání, kdy se pacient snaží cíleně nasměrovat dech do konkrétní oblasti, kam mu terapeut udává manuální kontakt (17).

Dále je pro ovlivnění skoliózy je využíváno velké množství různých fyzioterapeutických metod. Mezi využívané speciální metody patří např. Dynamická neuromuskulární stabilizace dle Koláře, senzomotorická

stimulace, metoda Schrothové, Klappovo lezení, Vojtova reflexní lokomoce a další (17).

Z ortopedického pohledu je fyzioterapie velmi nápomocná před operačním řešením pro uvolnění rigidity deformity a umožnění lepší korekce páteře při operaci. Zároveň díky fyzioterapii může mít pacient i lepší pooperační rekonvalescence (17).

Operační léčba skoliózy

K operační léčbě je přistupováno při řešení těžkých deformit páteře (21). U pacientů s křivkou o velikosti Cobbova úhlu většího než 40 stupňů by neměla být operace dlouze odkládána. V dětském věku je deformita ještě v časném stádiu a je flexibilní a z větší části napravitelná. V pozdějším adolescentním až dospělém věku se operací nemusí dosáhnout dokonalé korekce. Vada se s věkem strukturalizuje, hrozí vznik degenerativních změn a možnost korekce může být tímto omezena (17).

Lékař musí zvážit, zda indikuje u své pacientky operační léčbu. Pokud skolióza nadále progreduje a Cobbův úhel je již mezi 40–50 stupni, cílem je napravit deformitu a zároveň zabránit další progresi. Jedná se o rozsáhlou operaci, která s sebou nese různá rizika, jako např. nutnost podstoupení celkové anestezie, riziko infekce nebo pomalá rekonvalescence. Je tedy nutné nezbytnost operace vždy zvažovat individuálně. U dívek s RTT se k operativnímu řešení přistupuje až po 10. roku věku. Do této doby se postupuje konzervativně, tedy fyzioterapií, korzetoterapií a celkovou podporou do fyzické aktivity. Důvodem oddálení operace je umožnění maximálního možného vzrůstu (15).

Nejběžnější způsob operační léčby u dívek s RTT je spinální fúze zadním operačním přístupem. U každé pacientky jsou detaily postupu řešeny individuálně. V různých případech mohou být zavzaty do spinální fúze i kosti pánevní pro zlepšení stability. Náprava deformity je provedena v rámci

možností, které jsou považovány operatérem za bezpečné. Stabilizace páteře je provedena voperováním kovových výztuh v požadovaném postavení (15). Kostěná fúze s pánví není vždy nutná. V některých případech je spinální fúze po bederní obratel L5proj naprosto dostačující a vhodná, jelikož je pacientce po operaci zachována vyšší míra mobility (21).

Pooperační péče zahrnuje zejména podávání analgetik, zabránění plicních komplikací, odsávání úst a mimo jiné i hrudní fyzioterapii. V tomto stádiu je kladen důraz na celkovou mobilitu pacientky, jelikož včasná mobilita zlepšuje problémy s dýcháním a podpoří funkci svalů. Mobilizace po zákroku typicky začíná dnem operace, kdy pacientku polohujeme střídavě na oba boky. První den po operaci vertikalizujeme do sedu. Druhý den se pacientka může přemístit z lůžka na židli a třetí den může vyzkoušet chůzi. V době propuštění z nemocnice by dívka měla být schopná sedu ve vozíku a pár samostatných kroků, pokud tedy byla chůze možná i před operací. Doba rekonvalescence je ale opět velmi individuální (15).

Pro některé pacientky ale operační řešení není vhodnou léčbou a rizika rozsáhlé operace mohou být vyšší než její přínos. Tyto dívky jsou tedy nadále léčeny konzervativně. Dívkám je doporučeno trávit co nejvíce času ve vzpřímené poloze, tedy ve stoji nebo v chůzi. Při sedu by měly mít dostatečnou podporu trupu (15).

4 METODIKA

4.1 Popis pracoviště

Praktická část bakalářské práce byla realizována v centru ARPIDA v Českých Budějovicích. ARPIDA je centrum pro rehabilitaci osob se zdravotním postižením, která nabízí pomoc rodinám pečujícím o děti, mladistvé a mladé dospělé osoby s tělesným a kombinovaným postižením. V centru ARPIDA je klientům nabízena komplexní koordinovaná péče ucelené rehabilitace poskytována prostřednictvím sociálních služeb, škol a školských zařízení a nestátního zdravotnického zařízení. Terapeutické jednotky, vstupní a výstupní vyšetření byla vždy provedena v centru ARPIDA pod dohledem jednoho z fyzioterapeutů.

4.2 Vyšetřovací postupy

V kapitole vyšetřovacích postupů budou popsána vyšetření, která byla použita u pacientky při psaní bakalářské práce.

4.2.1 Anamnéza

Anamnéza v pediatrii se liší od anamnézy, kterou odebíráme od dospělého pacienta. U dítěte se provádí anamnéza nepřímá, která se odebírána od příbuzných či jiné doprovázející osoby. Zároveň je u dítěte třeba klást důraz na získání informací o těhotenství matky, o průběhu porodu a následného psychomotorického vývoje (22).

Matky se ptáme, zda bylo těhotenství rizikové, zda byla v těhotenství hospitalizována a jaké léky užívala. Zejména se ptáme, zda žena trpěla v těhotenství nějakými nemocemi, jelikož určité nemoci matky v těhotenství mohou být velkým rizikem pro plod a mohou následně způsobovat např. vady sluchu, zraku nebo vývojové vady mozku (toto například mohou způsobit plané

neštovice). Dalším důležitým aspektem je konzumace návykových látek v těhotenství (22).

Matky se dále ptáme na počet těhotenství, porodů, potratů a zda bylo těhotenství vícečetné, jelikož vícečetná těhotenství jsou rizikovým faktorem. Důležitý je i průběh porodu, zda byl veden císařským řezem nebo přirozeně a ptáme se na případné komplikace. Podstatná je rodinná anamnéza (RA), kdy je třeba se zeptat na existenci genetických, neurologických nebo svalových onemocnění v rodině (23).

Do složky kompletní anamnézy dále patří osobní anamnéza (OA), sociální anamnéza (SA), pracovní/pedagogická anamnéza (PA), alergologická anamnéza (AA), farmakologická anamnéza (FA) a nynější onemocnění (NO) (24).

4.2.2 Aspekce

Součástí komplexního vyšetření je aspekce neboli vyšetření pohledem. Při statickém vyšetření hodnotíme pacienta ve stoji pohledem zezadu, zepředu a z boku. Pacientka byla vyšetřena dle standardních postupů popsaných v literatuře autorek Haladové a Nechvátalové, Vyšetřovací metody hybného systému. Pro lépe viditelné odchylky ve stoji bylo dále využito měření pomocí olovnice (25).

4.2.3 Antropometrie

Antropometrie je využívána k měření rozměrů lidského těla. Tyto rozměry jsou většinou definovány jako přímé vzdálenosti mezi jednotlivými body na kostře, které jsou hmatné na povrchu těla. Při měření využíváme nástroje, jako je nášlapná váha, pásová míra, pelvimetr, olovnice a další (25).

Dle standardních postupů bylo u pacientky vyšetřeno:

- Tělesná hmotnost, výška a délka;
- délkové a obvodové rozměry dolní končetiny;
- délkové a obvodové rozměry horní končetiny;

- obvodové rozměry břicha a boků;
- obvodové rozměry a pružnost hrudníku.

4.2.4 Vyšetření pohyblivosti páteře

Pro hodnocení pohyblivosti páteře byly změřeny vzdálenosti na páteři. Mezi délky, které byly měřeny patří:

- Thomayerova zkouška;
- Schoberova vzdálenost;
- Stiborova vzdálenost;
- Forestierova fleche;
- Čepojova vzdálenost;
- Ottova inklináční reklinační vzdálenost;
- Index sagitální pohyblivosti hrudní páteře (získán součtem hodnot Ottovy inklináční a reklinační vzdálenosti) (25).

4.2.5 Dynamická vyšetření

Zhodnocení dechového stereotypu

Dechový stereotyp můžeme hodnotit aspekci a palpací. Při hodnocení dechového stereotypu sledujeme hrudník a pohyby žeber při dýchání a zda je jejich pohyb symetrický. Všimáme si, jaký typ dýchání převažuje. U pacientů, kteří nosí korzet, může například převažovat horní typ dýchání vlivem působení zevních sil na trup. Dochází tak k inhibici bráničního dýchání a nadměrnému zapojení auxilárních dýchacích svalů. (17; 25).

Adamsův test

Adamsův test je dynamické vyšetření, které se využívá u pacientů se skoliózou. Jedná se o zkoušku, kdy při volném předklonu pacienta, je zezadu aspekci posouzena asymetrie paravertebrálních valů (25).

Vyšetření rozsahu pohybu páteře

Orientačně byl vyšetřen rozsah pohybu páteře při flexi a extenzi. Dále byla vyšetřena symetrie lateroflexe a rotace.

Vyšetření chůze

Při základním vyšetřování chůze se zajímáme o to, zda je pacient v chůzi soběstačný, jakou vzdálenost je schopen ujít a zda využívá k chůzi pomůcky. Dále vyšetřujeme pohledem a všímáme si rytmu a pravidelnosti chůze, délky kroku, osového postavení dolních končetin a souhybů horních končetin. Dále nás odvíjení chodidla od podložky, pohyby těžiště při chůzi a schopnost udržet rovnováhu. Dále lze vyšetřovat i modifikace chůze, např. chůze vzad, chůze stranou, po patách, po špičkách, nahoru a dolů po schodech, v terénu, s překračováním překážek atd. (25).

Stoj na dvou vahách

Pro zjištění míry zatížení dolních končetin bylo využito stoje na dvou vahách. Pacientka byla pacientka postavena na dvě nášlapné váhy a předmětem zkoumání bylo, zda je zatížení dolních končetin při statickém stoji symetrické. Při správném vyrovnaném stoji stranový rozdíl zátěže nepřevyšuje 10 % celkové hmotnosti (26).

4.2.6 Vyšetření čítí

Pacienti se skoliózou mohou mít porušeno diskriminační čítí v oblasti zad, je tedy důležité čítí vyšetřit (22). V případě pacientky, která je v rámci práce zkoumána ale čítí vyšetřit nelze z důvodu absence řeči, tedy i absence poskytnutí zpětné vazby.

4.3 Rehabilitační postupy

V této kapitole budou popsány rehabilitační postupy, které byly využity v rehabilitaci pacientky s Rettovým syndromem, během psaní bakalářské práce.

První část terapie byla zaměřena na Vojtovu reflexní lokomoci. Druhá část terapie byla variabilní, většinou zaměřena na dechový stereotyp, měkké techniky, mobilitu hrudníku a aktivní cvičení v polohách dle vývojové kineziologie.

Pacientka dochází na fyzioterapii třikrát týdně a Vojtovou reflexní lokomocí je terapována jednou denně s maminkou doma. Dále pacientka dochází na cvičení v bazéně a od 18 měsíců se věnuje hipoterapii.

4.3.1 Vojtova reflexní lokomoce

Rehabilitace probandky bakalářské práce je postavena na Vojtově reflexní lokomoci (dále VRL), která byla využita v každé společné terapii. VRL je obecný rehabilitační přístup pracující na neurofyziologickém podkladě. Opakovanou terapií můžeme aktivovat veškeré příčně pružované svalstvo. Podporujeme napřímení a rotabilitu páteře, u končetin aktivujeme úchopové funkce a funkce pro oporu. Svaly jsou aktivovány ve fyziologických pohybových vzorech, které dosud pracovaly v patologii. Dochází k ovlivnění rovnovážných funkcí, což vede ke zlepšení orientace v prostoru. Pomocí VRL je ovlivněna i hladká svalovina a dochází ke zrychlení peristaltiky střev a mikce (27).

Metoda je založena na skutečnosti, že určitými přesně danými podněty ve specifických polohách těla lze vybavit nevědomé motorické reakce. Tyto reakce neboli základní hybné vzory slouží jako „stavební kameny“ ke vzpřímení, úchopu, otáčení, lezení až k samotné chůzi. U pacientů s poruchou CNS a pohybové soustavy je možnost spontánního zapojení těchto pohybových vzorů omezeno. Díky VRL je centrální nervová soustava aktivována a fyziologické pohybové vzory jsou znovu obnoveny (16).

Jedná se o terapii, která je reflexní, tedy není závislá na aktivní spolupráci pacienta. Zároveň je využit princip lokomoční, poloha je zajištěna dynamicky, současně s fázickou hybností směrem dopředu. Vojtova metoda obsahuje dílčí modely ontogeneze a představuje ucelený pohled na pacienta (28).

Při Vojtově metodě lze vstoupit do geneticky kódovaného pohybového programu člověka. Principem je vyvolání přesné motorické odpovědi (*eferentací*) přesným zásahem z periferie (*aferentací*). K vyvolání automatických lokomočních pohybů se využívá manuálního tlaku na tzv. spoušťové zóny. Stimulace zón se provádí ve výchozích přesně vymezených polohách, které jsou označeny autorem jako reflexní plazení a reflexní otáčení. Každá výchozí poloha je také zdrojem aferentace. Mezi definované zdroje aferentace tedy patří poloha těla, stimulační zóny a provokované svalové souhry. Po určité době stimulace zón v určité poloze lze pozorovat komplexní motorickou reakci, která manifestuje skrze kontrakční fascikulace (16; 28).

Kromě reflexního plazení a otáčení v terapeutickém systému VRL je využívána ještě tzv. 1. pozice. Tyto modely jsou globální a jejich aktivací se zařazují do lokomočního programu tak, jak je vidíme v ontogenetickém vývoji. Složky, které VRL obsahuje, jsou vzpřimovací mechanismy, fázická hybnost a automatické řízení polohy těla (28).

Vzory reflexní lokomoce je možné u každého jedince vybavit od narození až do konce života. Hlavní roli při aktivaci spoušťových zón a polohy těla jsou proprioreceptory. Jelikož jsou neadaptibilní, aferentace dráždění je pro terapii nejvýhodnější. Největší hustota proprioreceptorů je v autochtonní muskulatuře. Aferentace je propojena ze spinálních segmentů a signál jde do prodloužené míchy, mozečku, oblasti okolo mozečku, přes střední mozek, thalamus, alokortex až do neokortexu. Při terapii se objevují i reakce vegetativního systému, které jsou segmentální a jsou to jevy vazomotorické, sudomotorické a pilomotorické. Zároveň se objevuje prohloubené dýchání a změny dechové a pulzní frekvence (28).

Indikace a kontraindikace VRL

Metodou Vojtovy reflexní lokomoce lze řešit jakékoliv hybné postižení, jelikož pracujeme s geneticky zakódovaným globálním vzorem a obecnými

neurofyziologickými principy. Aktivací vzorů je fyziologicky nastavena páteř ve všech třech rovinách. Fyziologické nastavení se projevuje ve všech kloubech. Dále aktivací nastává rozvinutí hrudníku, diferenciací svalů dle pohledu vývoje. Je koordinováno polykání, žvýkání a orofaciální oblast celkově. VRL se využívá v neurologii, je indikována v například u pacientů s centrální parézou v dětském i dospělém věku. Dále bývá indikace u akutních a chronických vertebrogenních onemocněních a u skolióz. V ortopedii se využívá u kyčelních dysplaziích, u vad nohou a hrudníku. VRL lze využít i v traumatologii (28).

Mezi absolutní kontraindikace k aktivaci patří horečky a katarální projevy dýchacích cest. Dále průjemová onemocnění, zvracení a gravidita. Do relativních kontraindikací můžeme zařadit skupiny pacientů v onkologické léčbě, kdy dbáme vždy na konkrétní stav pacienta. Dále jsou relativní kontraindikací vysoké dávky kortikoidů. Ohled je dále brán na pacienty s těžkými mentálními stavy a s prvky autismu v projevu dítěte. Mezi stavy, které omezují aktivaci dle Vojty patří zejména očkování, kdy se doporučuje pauza cca 24 hodin. Pokud po tomto čase pacient nemá horečky, pacient může pokračovat v terapii. V případě, že u aktivace dojde u pacienta ke změnám barvy kůže a sliznic ve smyslu blednutí okolo úst a promodrávání, je to stav omezující aktivaci (28; 27).

Pro tuto práci je třeba zmínit i poznámku k pacientům, kteří trpí epileptickými záchvaty. Epilepsie není absolutní kontraindikací terapie dle Vojty. Naopak, aplikace terapie zmírňuje frekvenci záchvatů. Pro vedení terapie je ale důležité, aby byla epilepsie kompenzována. Proto u dekompenzovaných pacientů se nejdříve musí kompenzovat záchvaty, jelikož to je základní zdravotní problém. Následně se pacient může vrátit k rehabilitaci (28).

Reflexní plazení

Reflexní plazení je terapeutický model, který se jako takový ve vývoji dítěte nevyskytuje. Dítě se neplazí po loktech s oporou na kolena a s odrazem na patě.

Ale ukázalo se, že jednotlivé části plazení jsou analogické s částmi modelů lidské ontogeneze. Tohoto modelu se účastní jak horní a dolní končetiny, tak trup a páteř. (28).

Výchozí poloha je na břiše s mírnou rotací hlavy na jednu stranu. Dle nastavení hlavy se rozlišují končetiny na čelistní a na záhlavní straně. Pohyb, který je reflexním plazením vyvolán je v tzv. zkříženém vzoru. Aferentací ze spoušťových zón a z výchozí polohy je provokována svalová aktivita, kdy se nadlehčí trup a tělo je připraveno na pohyb směrem vpřed. Hlava se rotuje na opačnou stranu a terapeut jí klade odpor. Vytváří se předpoklady pro proces vzpřímení. Zároveň dojde k aktivaci mechanismů, které jsou potřebné k úchopu, opoře a chůzi (16).

Čelistní horní končetina je opřena o předloktí, spoušťová zóna je na mediálním epikondylu humeru. Provokovaným pohybem ČHK je převzetí oporné funkce trupu, tím je trup odlehčen a vzpřímen proti gravitaci. Loket se stává opěrným bodem. Na akru se objevuje úchop a zápěstí se dostává do dorzální flexe s radiální dukcí. Osový orgán se posouvá latero-kraniálně (16).

Druhá opora je na záhlavní dolní končetině, kde je spoušťová zóna na vnější hraně paty. Dolní končetina je v poloze lehké flexe, abdukce a zevní rotace v kyčelním kloubu. Pohyb, který je provokován na této končetině je převzetí opěrné funkce, nadlehčení trupu, aktivace svalů proti gravitaci. V hlezenním kloubu je provokována dorzální flexe a inverze. Noha je provokována do odrazu za současné flexe prstů (16).

Čelistní dolní končetina je u dětských pacientů nastavena do lehké flexe, zevní rotace a abdukce v kyčelním kloubu, při lehké flexi v kloubu kolenním. Spoušťovou zónu můžeme najít na mediálním epikondylu femuru a provokovaný pohyb ČDK je fáze kročná za flexe, zevní rotace, abdukce v kyčelním kloubu a flexe v kolenním kloubu. V prstech pozorujeme extenzi

se současnou abdukci metatarzů. Koleno se nakročí, aby následně převzalo funkci opory (16).

Záhlavní horní končetina je položena podél trupu. Spoušťová zóna je na processus styloideus radii a provokovaným pohybem je kročná fáze. Provokovaný pohyb je v rameni a v lokti do flexe, předloktí do supinace, zápěstí do dorzální flexe a radiální dukce, ruka se rozevívá. Končetina má tendenci se zachytit o podložku a dalším plánovaným pohybem je převzetí oporné funkce. Hlava se při této výměně opory otáčí a mění se tedy i rozdělení končetin na záhlavní a čelistní (16).

Reflexní otáčení

Reflexní otáčení je terapeutický model, který je ipsilaterálního vzoru, stejnostranná končetina má stejnou funkci – na jedné straně fázickou a na druhé opěrnou (16). Správná aktivita trupu ale probíhá ve vzoru zkříženém. Reflexní otáčení je děleno do čtyř fází, 1. fáze je v poloze na zádech, 2. fáze v poloze na boku. 3. fáze nenastává dle logiky pojmenování po 2. fázi, ale jde o výsek mezi 1. a 2. fází, kdy lze proces otáčení zastavit, prodlužovat a řídit. Tato fáze byla nazvána 3. fází, jelikož byla jako třetí popsána. Po 2. fázi nastává 4. fáze, kdy dochází k přechodu do polohy na břicho (28).

Výchozí poloha 1. fáze je poloha na zádech. Hlava je rotována o 30 stupňů k jedné straně a dle toho opět rozdělujeme končetiny na čelistní a záhlavní. Hlava, trup a pánev jsou ve středním postavení, na podélnou osu těla jsou kolmé osy ramen a pánve. Horní končetiny leží volně na podložce. K aktivaci lokomočního procesu dochází aktivací spoušťové hrudní zóny, která leží na straně čelistní v mezižebním prostoru zhruba ve výši 6. žebra. Směr tlaku do zóny je proti páteři a záhlavní lopatce. Aktivitu lze zesilovat pomocnými aktivačními body v oblasti hlavy, trupu, končetin a orofaciální oblasti. Tyto pomocné body mají vliv na segmenty (28).

Končetiny konají plánovaný pohyb, akra horních končetin se rozvíjí a na záhlavní horní končetině se tvoří funkce opěrná. Dolní končetiny se flektují v kyčli a v kolenu do 90 stupňů, lehká abdukce v kyčli a hlezno v nulovém postavení. Hlava se otáčí z čelistní strany na záhlavní, bez úklonu. Díky tlaku spoušťového bodu proti páteři je drážděna autochtonní muskulatura, dále se aktivita šíří kraniálně a kaudálně. Břišní dýchání je zesilováno, jsou aktivovány interkostální dechové svaly, hrudník se rozvíjí. Postavení pánve se mění z ventrální flexe do dorzální. Páteř se napřimuje a aktivitou osového orgánu jsou aktivovány velké svaly představující spojení hrudníku a pánve. V momentě, kdy je osový orgán napřimený a pánev je v dorzální flexi, může vzniknout diference trupu ve smyslu zkříženého vzoru (28).

Reflexní otáčení 2. fáze probíhá na boku. Tento terapeutický model obsahuje pohybové procesy, které jsou přítomny i ve spontánní otáčení, lezení a při chůzi do strany. Na straně svrchní se horní a dolní končetina flektují a přebírají funkci fázickou. Na spodní straně jsou horní a dolní končetina ve funkci opory pro tělo. Opora je na horní končetina přesunuta z ramene na loket a dlaň, v oblasti dolní končetiny se opora přesouvá z pánve distálně ke kolenu. Dochází k napřimení páteře, hlava je držena proti gravitaci. Spoušťové zóny, které využíváme na svrchní HK jsou akromion a processus styloideus radii, na svrchní DK poté spina iliaca anterior superior a mediální epikondyl femuru. Na spodní HK je spoušťovým bodem mediální epikondyl humeru a na spodní DK se využívají laterální epikondyl femuru a processus lateralis tuberis calcanei.

Provokovaný pohyb svrchní HK je náročná flekční fáze, abdukce a zevní rotace paže, lehká flexe a supinace v loketním kloubu, na akru dochází k dorzální flexi s radiální dukcí a rozevření ruky od malíku. Na svrchní dolní končetině je také flekční fáze nároku, dochází k flexi v kyčli a kolenu, v kyčli navíc k zevní rotaci. Na akru dochází k dorzální flexi. Spodní dolní končetina je ve fázi opory o rameno paži a loket. Rameno je v zevní rotaci, loket v lehké flexi,

předloktí je v pronaci. Dlaň se rozevívá. Spodní dolní končetina má také funkci opory, je opřena o laterální plochu stehna a pánve, stehno je v lehké zevní rotaci, koleno v semiflexi. V hlezenním kloubu dochází k dorzální flexi s inverzí, prsty se flektují (16).

Aktivační systém 1.-6. pozice

Jedná se o 6 předepsaných terapeutických pozic, ze kterých se tělo pacienta dostává z horizontální polohy do vertikály a stoje. V terapii se využívá nejvíce 1. a 2. poloha, kdy cílíme na aktivaci vzpřímení dolních končetin a zvedání trupu vzhůru. Jedná se o kontralaterální vzor (16).

Výchozí poloha 1. pozice je v kleku na lehátku, dolní končetiny jsou v maximální flexi, trup je opřen o stehna a hlava o podložku s rotací k jedné straně. Na čelistní straně je horní končetina uložena na podložce, rameno je ve flexi o 125 stupních, předloktí je v pronaci, loket je ve flexi 45 stupňů. Záhlavní horní končetina leží volně podél těla, hřbetem ruky na podložce. Na čelistní straně můžeme aktivovat spoušťové body: mediální epikondyl humeru, mediální hrana lopatky ve spodní třetině, spina iliaca anterior superior, mediální kondyl femuru. Na záhlavní straně jsou to body: akromion, hrudní zóna, zadní hrana m. gluteus medius, processus styloideus radii, processus lateralis tuberis calcanei. Klademe odpor plánovanému otočení hlavy, aktivita je tím více přenesena na osový orgán a trup (16).

Plánovaný pohyb horních končetin má podobný průběh jako v reflexním otáčení, čelistní HK se stává opěrnou a záhlavní HK je fázická, probíhá zde pohyb vpřed. Dochází k napřimení páteře. Hlava má tendenci se otočit a nadlehčit do prostoru. Je provokována svalová aktivita, která vede pánev z horizontální polohy do vertikální, tímto je i trup veden do vertikální polohy. Dolní končetiny přebírají antigravitační funkci. Diferencují se i funkce dolních končetin, záhlavní dolní končetina má funkci opory na středě tibie, následuje funkce odrazu. Fáze opory je doprovázená dorzální flexí nohy se supinací a flexí prstů.

Na čelistní končetině probíhá krátká flekční fáze, kdy na periférii dochází k dorzální flexi hlezna s pronací nohy a extenzí prstů. Poté se koleno končetiny opře o střed tibie, z pronace se dostává do středního postavení a prsty jsou volně extendovány, dochází k abdukci metatarzů (16).

4.3.2 Korzetoterapie

Léčba korzetem má za cíl výhradně zabránit progresi deformity. S léčbou se začíná v momentě, kdy u dítěte progreduje skolióza nad 20 stupňů dle Cobba. Princip léčby je trojbodový tlak na páteř. Základní pelota vyvíjí tlak pod vrcholem deformity a dvě protilehlé peloty tlačí nad a pod tímto bodem pro vyvážení tlaku. Léčba korzetem je dále kombinována s fyzioterapií (17).

Trupovou korekční ortézu neboli korzet, označujeme za pasivní pomůcku, která působí mechanicky na skelet trupu. Úkolem korzetu je co nejvíce zkorigovat skoliotickou deformitu a docílit tak dlouhodobé změny k fyziologickému stavu. Základním biomechanickým účinkem je již zmíněné působení třibodového principu a u moderních korzetů se můžeme setkat i s principem derotace páteře. Toho lze docílit střídavými ventro-dorzálními vnějšími silami, kdy se jednotlivé vertikální etáže páteře rotují požadovaným způsobem. Zpravidla je derotace i třibodový systém řešen společně. Korekční efekt korzetu je objektivně zhodnocen RTG snímkem před a při aplikaci korzetu (17).

Při stavbě trupového korzetu se využívalo zhotovení sádrového negativu. Jedná se o proces, kdy je pacient obalen sádrovými obinadly a po zpevnění materiálu je sádrová skořepina rozstřížena a sejmuta z těla pacienta. Skořepina je po dalších úpravách vylita sádrou a je získán věrný odlitek těla pacienta. Tento model je dále tvarován takovým způsobem, aby co nejlépe působil korekci deformace páteře. V 90. letech 21. století se ale objevily 3D skenery, díky kterým lze získat digitální model těla pacienta a následně lze model počítačově zpracovávat. Pomocí speciálního softwaru lze provést všechny

korekce digitální cestou. Pro skoliotické trupové ortézy je nejčastěji využíváno pevného materiálu polyethylenu a jeho derivátů (17).

Časový režim aplikace skoliotických korzetů je důležitým tématem. Pacienti, kteří trpí velmi těžkou skoliotickou křivkou a také ti, u kterých se očekává prudká progresse křivky, mají většinou předepsán plný režim aplikace korzetu, tzn. 20 až 22 hodin denně. Další možnost časové aplikace korzetu je částečný režim, kdy je korzet nošen 14 až 18 hodin denně. Můžeme se setkat i s tzv. nočním režimem, kdy se počítá s aplikací pouze na 8 hodin (29).

4.3.3 Hipoterapie

Hipoterapie patří do skupiny animoterapie, tedy terapie zvířetem, v tomto případě terapie s využitím koně. Při jízdě na koni je v hipoterapii využíváno účinku, kdy je pohyb koňského hřbetu přenášen na jezdce. Svalstvo jezdce a jeho řídicí systém je pohybem koně nucen se pohybu přizpůsobovat. Toto vede k uvolnění reakcí jezdce, normalizaci svalového tonu a ke zlepšení správného držení těla. Dále jsou při jízdě ovlivňovány vnitřní orgány a respirační systém. Správným držením těla je prohloubeno dýchání a dochází k lepšímu prokrvení orgánů. Jízda na koni uvolňuje endorfiny, které působí pozitivně na relaxaci pacienta. Hipoterapie pozitivní vliv i na psychiku člověka (30).

4.3.4 Kompenzační pomůcky a ortézy

Využití kompenzačních pomůcek je dalším aspektem komplexní rehabilitace pacientek s RTT. Probandka bakalářské práce využívá invalidní vozík pro jízdu na delší vzdálenosti. Pro zajištění správného postavení dolních končetin nosí speciální ortézy, které budou dále popsány.

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

5.1 Vstupní data

Jméno: A.

Pohlaví: Žena

Věk: 11 let, ročník 2011

Diagnóza: F842 Rettův syndrom

M4155 Jiná druhotná skolióza, hrudně-bederní krajina

5.2 Anamnéza

Anamnéza byla získána ze zdravotnické dokumentace uložené v centru ARPIDA v Českých Budějovicích.

Status praesens: Dívka je při vědomí, verbálně nekomunikuje. Obtížně spolupracuje, ale jednoduchým pokynům vyhoví. Stoj s dopomocí, chůze na krátkou vzdálenost také s dopomocí druhé osoby. Na dlouhé vzdálenosti ve vozíku. Udržuje intenzivní oční kontakt. Celkový neklid, mentální defekt. Epileptické záchvaty nemá, je kompenzována.

Je patrná progredující dextrokonvexní skolióza Th a Ls páteře typu C a hyperkyfóza Th páteře. Páteř je bez strukturálních a vrozených změn a dle olovnice je křivka kompenzována. Křivka je dle Cobba 44 stupňů. Horní končetiny bez kontraktur, volné. Provádí typické stereotypní pohyby připomínající mytí, ždímání nebo rozhazuje rukama, vleže se snaží si ruce zalehnout. Na dolních končetinách nosí ortézy firmy Pohlig KAFO. Kyčle jsou volně hybné a bez kontraktur. Omezení dorzální flexe v hlezenním kloubu, vlevo výraznější. Paty jsou ve valgózním postavení, opět výraznější vlevo.

Dívka navštěvuje fyzioterapii 3x týdně v centru ARPIDA. Dále dochází na logopedii, ergoterapii. Od 18. měsíce života docházela v různých intervalech na hipoterapii.

Rodinná anamnéza: Matka zdravá, v graviditě preeklampsie, otec epilepsie.

Osobní anamnéza: Dítě z I. gravidity. Porod ve 36. týdnu, indukovaný, PH 2680 g / 48 cm. V kojeneckém věku prospívala, opakovaná rýma, neklidný spánek, bezdůvodný pláč. V 6. měsíci se přetáčela, v 8.měsíci sed, v 10. měsíci lezla po kolenou. Žvatlala jednotlivá slova. Dále motorický vývoj stagnoval. V 11. měsíci febrilní křeče, stagnace vývoje, ztráta verbálních projevů. Epileptické paroxysmy – na EEG generalizovaná EPI aktivita – zahájena antiepileptická léčba. Vyšetřována genetika, potvrzen Rettův syndrom. Od 15. měsíce pravidelně dochází na RHB.

Nynější onemocnění: Rettův syndrom, progredující neuromuskulární skolióza.

Pracovní/pedagogická anamnéza: Dochází do speciální třídy v centru ARPIDA.

Farmakologická anamnéza: Rivotril, Orifil Long, Topiramant Mylan (antiepileptická léčba).

Alergická anamnéza: Lamotrigin – antiepileptikum.

5.2.1 Kompenzační pomůcky a ortézy

Invalidní vozík

Pacientka je chodící, ale ujde cestu jen na kratší vzdálenosti, tj. např. v oblasti centra ARPIDA. Na delší vzdálenosti používá mechanický invalidní vozík. Sama ho ale neovládá, musí být přítomna pomocná osoba.

Trupová ortéza

Od listopadu roku 2021 pacientka nosí trupovou ortézu firmy Pohlig (Obrázek 3, 4, 5 – viz příloha). Bez ortézy je křivka dle Cobba 44 stupňů, s ortézou se křivka kompenzuje na cca 31 stupňů.

Dne 20.2.2023 byla pracovníky firmy Pohlig provedena kontrola a bylo zjištěno, že kompenzace již není tak výrazná vlivem rychlého růstu pacientky do výšky a bude nutné v nejbližší době provést úpravy korzetu.

Ortézy dolních končetin

Dívka dále nosí KAFO ortézy na dolních končetinách firmy Pohlig (Knee Ankle Foot Orthosis, ortéza přes koleno, kotník a chodidlo). Jedná se o ortézy sahající od kolenního kloubu po chodidlo pacienta. Ortézy zachovávají dorzální flexi v hlezenním kloubu a zamezují valgóznímu postavení pat. Stabilizují kolenní a hlezenní kloub. (Obrázek 6 – viz příloha).

5.3 Výpis ze zdravotní dokumentace

Ortopedické vyšetření říjen 2020

Důvod vyšetření: Skolióza páteře.

Hodnocení: RTG celé páteře v AP (předozadní) projekci ve stoje s dopomocí. Bez strukturálních a vrozených změn. Dle olovnice je páteř kompenzována. Skolióza T6 13 dx L4. Doporučen obleček lycra, vhodný speciálně upravený vozík s podporou páteře. Možnost zhotovení ortézy do vozíku. Obrázek 7, 8 – viz příloha.

Ortopedické vyšetření květen 2021

Důvod vyšetření: Progredující skolióza, rozvaha ohledně aplikaci trupové ortézy. Byl aplikován obleček lycra, ale nyní v něm dívka nevydrží, je již malý. Vozík má již upravený s podporou páteře.

Hodnocení: RTG celé páteře v AP projekci ve stoji s dopomocí. Bez strukturálních a vrozených změn. Dle olovnice je páteř kompenzovaná. Skolióza T6 18 dx L4, rozdíl od minulého vyšetření je 5 stupňů. Pacientka odeslána ke konzultaci do centra technické ortopedie k posouzení vhodné pevné ortézy s ohledem na celkový stav pacientky, nebezpečí otlaků a snášenlivosti. Obrázek 9, 10 – viz příloha.

5.4 Vstupní kineziologický rozbor

Vstupní vyšetření bylo provedeno dne 24.10.2022.

5.4.1 Aspekce

Statický stoj byl hodnocen bez kompenzačních pomůcek. Stoj je nestabilní a pacientka se musí občas přidržet lehátka. Stereotypně pohybuje rukama a neudrží je v klidu podél těla.

Vyšetření stoje zezadu

- Paty jsou ve valgózním postavení, na levé dolní končetině je valgozita znatelnější, kdy stojí spíše na vnitřní hraně chodidla. Nízká příčná i podélná klenba bilaterálně.
- Achillovy šlachy a kontury lýtek symetrické.
- Kolenní klouby jsou lehce valgózní.
- Subgluteální rýha vlevo výše.
- Levá spina iliaca posterior superior je výše.
- Levý hřeben kosti kyčelní je výše.
- Na levé straně se v oblasti pasu tvoří výrazná kožní vráska, na pravé straně není.
- Paravertebrální svalstvo promínuje na pravé straně.
- Skoliotická křivka je dextrokonvexní s vrcholem v hrudní oblasti.
- Thorakobrachiální trojúhelníky jsou asymetrické, vlevo hlubší.
- Pravá lopatka je postavena výše a ve větší abdukci.

- Ramena jsou elevována a v protrakci. Na pravé straně je protrakce ramene výraznější.
- Linie trapézových svalů je symetrická.
- Hlava je ukloněna vlevo.

Vyšetření stoje zepředu

- Postavení chodidel je asymetrické, vnitřní hrana chodidla levé dolní končetiny je v přímém kontaktu s podložkou. Kotníky jsou ve valgózním postavení.
- Kolena lehce valgózní.
- Levá přední spina je výše. Hřeben kosti kyčelní je výše. Pánev je sešikmená.
- Thorakobrachiální prostory jsou asymetrické. V pase na levé straně se vytváří výrazná kožní vráska.
- Hrudník je lehce rotován směrem doleva. Levá dolní žebra lehce prominují.
- Postavení klíčních kostí je symetrické.
- Ramena jsou elevována a v protrakci.
- Hlava je rotována a ukloněna k levé straně.

Vyšetření stoje z boku

- Nožní klenby jsou nízké.
- Kolena v normálním postavení bez rekurvace.
- Pánev je v anteverzi.
- Hyperlordóza bederní páteře.
- Hyperkyfóza hrudní páteře, gibbus vpravo.
- Ramenní klouby jsou v protrakci a elevaci.
- Hlava je v předsunu.

Vyšetření stoje pomocí olovnice

Při měření zezadu nebyla olovnice spuštěna dle normy od protuberantia occipitalis externa, ale od trnového výběžku obratle C7 z důvodu asymetrického postavení hlavy. Olovnice spuštěna od C7 prochází integrálně rýhou, což značí kompenzovanou skoliotickou křivku. Kolmo na olovnici byla měřena vzdálenost 4 cm od vrcholu skoliotické křivky, zhruba ve výši pasu.

5.4.2 Antropometrie

- Tělesná výška: 138 cm.
- Tělesná hmotnost: 37 kg.
- Obvody a délky končetin (viz příloha)

5.4.3 Vyšetření pohyblivosti páteře

Tabulka 1 Vstupní vyšetření – vzdálenosti páteře

měřená vzdálenost	norma	naměřené hodnoty
Thomayerova zkouška	0 cm	20 cm
Schoberova vzdálenost	7,5 cm	6,5 cm
Stiborova vzdálenost	7–10 cm	6 cm
Forestierova fleche	0 cm	2 cm
Čepojova vzdálenost	3 cm	nelze vyšetřit
Ottova inklinální vzdálenost	3,5 cm	4 cm
Ottova reklinální vzdálenost	2,5 cm	2 cm

Tabulka 2 Vstupní vyšetření – Index sagitální pohyblivosti Thp

index sagitální pohyblivost hrudní páteře	(cm)
součet hodnot Ottovy inklinální a reklinální vzdálenosti	2

5.4.4 Vyšetření měkkých tkání palpací

Při palpaci byl zjištěn hypertonus horních vláken m. trapeizus, m. sternocleidomastoideus, m. pectoralis major a paravertebrálního svalstva.

Hůře protažitelná byla zejména fascie hrudníku a v oblasti zad thorakolumbální fascie. Dolní končetiny jsou také se spíše vyšším svalovým napětím, hlavně svaly ischiokrurální a m. triceps surae. V hlezenním kloubu lze pasivně dosáhnout postavení 90 stupňů, nejedná se tedy o zkrácení m. triceps surae.

5.4.5 Dynamická vyšetření

Zhodnocení dechového stereotypu

Dech byl vyšetřen v poloze vleže na zádech s flektovanými dolními končetinami v kolenních kloubech. Pacientka dýchá povrchově, spíše horním typem dýchání a méně se nadechuje do konkávních oblastí. Když je neklidná nebo rozrušená, začne hyperventilovat.

Adamsův test

Při volném předklonu byl u pacientky přetrvávající gibbus vpravo.

Vyšetření rozsahu pohybu páteře

Flexe hrudní páteře je v normě. Extenze hrudní páteře je v pohybu omezena. Lateroflexe je asymetrická, k levé straně se ukloní zhruba o 8 cm níže než k pravé straně. Rotace jsou také v asymetrii, na pravé straně je rotace omezena, na levou stranu v normě.

Vyšetření chůze

Pacientka chodí s dopomocí, doprovodné osoby se drží za jednu ruku. Chůze je pomalá o širší bázi, bez souhybů horních končetin. Při chůzi vytáčí LDK do zevní rotace v kyčelním kloubu. Trup je při chůzi nestabilní, kolébá se vždy na stranu stojné dolní končetiny. Chodidlo není odvíjeno přes patu. Chůze je nepravidelného rytmu, kroky jsou nestejně dlouhé. Délka kroku je pokaždé různá na obou stranách.

Stoj na dvou vahách

Při testování stoje na dvou nášlapných vahách bylo zjištěno, že je vyšší zatížení na pravé dolní končetině. Vlevo bylo zatížení 13 kg a vpravo 23 kg. Stranové zatížení je rozdílné o necelých 28 % hmotnosti pacientky, tolerovaný rozdíl je 10 %. Tyto údaje jsou ale lehce nepřesné vlivem nestabilního stoje pacientky na vahách.

5.4.6 Závěr vstupního vyšetření

Závěrem, pacientka je nestabilní ve stoji, je chodící, ale stereotyp chůze je nesprávný. Při statickém stoji dolní končetiny nejsou v ideálním postavení, zatížena je nejvíce vnitřní strana chodidla. Pánev je v sešikmení, levá strana postavena výše. Dále jsou thorakobrachiální trojúhelníky v asymetrii s kožní vráskou v pase na levé straně. Skoliotická křivka je kompenzována a při předklonu přetrvává gibbus vpravo. Ramenní klouby jsou v elevaci a protrakci. Postavení hlavy je trvale v úklonu k levé straně a mírné rotaci vpravo.

Při vyšetření distancí páteře byly naměřeny hodnoty odlišné od normy. Měření délek DKK nám ukázalo rozdílnosti ve funkční délce měřené od SIAS po malleolus medialis. Při vyšetření rozsahů páteře byly zřejmé asymetrie v rozsahu pohybu do rotace a lateroflexe.

Pacientka asymetricky zatěžuje dolní končetiny v různých polohách. Ve stoji na dvou vahách bylo naměřeno, že zatěžuje pravou dolní končetinu až od 28 % více. V pozici vsedě s dolními končetinami spuštěnými z lehátka bylo palpováno, jakou mírou dívka zatěžuje oba sedací hrboly. Pravá strana byla opět více zatěžována i v pozici vsedě. To samé bylo zjištěno i v poloze na čtyřech, kde byla zřejmá i vyšší míra opory na pravé dlani.

5.5 Rehabilitační plán

5.5.1 Krátkodobý rehabilitační plán

V rámci krátkodobého rehabilitačního plánu se zaměříme dle možností na napřímení páteře a propojení ventrodorzální muskulatury. Zaměříme se na úpravu svalových dysbalancí, nácvik fyziologického dechového stereotypu a zvýšení mobility hrudníku.

5.5.2 Dlouhodobý rehabilitační plán

Hlavním dlouhodobým rehabilitačním cílem je zabránění či zpomalení progresu skoliózy. Dalším úkolem by bylo zaměřit se dle možností na zvýšení či udržení svalové síly, udržení rozsahu pohybu v kloubech, zachování samostatné chůze, mobility a nácvik soběstačnosti.

5.6 Průběh rehabilitace

Společné terapeutické jednotky obsahovaly vždy stimulaci Vojtovou reflexní lokomocí a další část byla obměňována a zaměřována na mobilitu hrudníku, úpravu svalových dysbalancí, protažení fascií, nácvik fyziologického dechového stereotypu a aktivní cvičení v polohách dle vývojové kineziologie. Každá terapeutická jednotka trvala 45 minut.

Terapeutická jednotka č. 1

Status praesens: Pacientka je klidná a v dobré náladě.

Cíl terapie: Zhotovení vstupního kineziologického rozboru.

Průběh: Proběhlo vypracování vstupního kineziologického rozboru.

Hodnocení: Vyšetření bylo časové náročné, ale za pomoci terapeutky pacientky byly výsledky úspěšně zaznamenány a pacientka spolupracovala.

Terapeutická jednotka č. 2

Status praesens: Pacientka přichází do terapie s matkou po předchozí domluvě s terapeutkou z důvodu kontroly cviků z VRL pro domácí terapii.

Náplň terapie: Stimulace VRL, nácvik správného sedu a nácvik pozice vysokého šikmého sedu.

Průběh: Terapie byla zahájena nácvikem korigovaného sedu s opřenými chodidly o bosu, kdy bylo úkolem, aby se pacientka napřímila v hrudní páteři a byla v sedu aktivní, případně lépe rozložila váhu mezi oba dva sedací hrboly, jelikož výrazně více zatěžuje pravou stranu. Pacientka většinu dne stráví právě v sedu na židli nebo ve vozíku, proto aktivní napřímený sed nacvičujeme. Soběstačnost dívky v aktivním sedu usnadňuje matce obsluhu o dceru. V napřímeném sedu zároveň očekáváme i zlepšení v postavení hlavy, což vede k pozitivnímu ovlivnění příjmu potravy, její zpracování a polykání.

Následovala aktivace dle Vojty v pozici RO1 – reflexní otáčení vleže na zádech. Nohy pacientky jsme podložili válcem. Byla stimulována hrudní zóna s tlakem směřujícím diagonálně směrem k lopatce záhlavní strany. Druhá zóna byla na linea nuchae záhlavní strany s odporem proti rotaci hlavy. Po chvíli aktivace se prodloužil dech a došlo k viditelné změně v postavení pánve z anteverze a sešikmení do retroverze a symetrie.

Další pozicí byla RO2 – reflexní otáčení v pozici na boku. Stimulované zóny zde byly spina iliaca anterior superior s tlakem směrem dorzálním a mediální hrana lopatky směrem ventrálním.

S matkou pacientky jsme zopakovali provedení pozice reflexního plazení, kdy jsme pacientku nastavili do pozice, s patou záhlavní dolní končetiny pod sedacím hrbolem. Stimulovaná byla patní zóna záhlavní dolní končetiny.

Posledním prvkem terapie byl nácvik pozice vysokého šikmého sedu dle principů vývojové kineziologie, s cílem aktivního držení v této pozici

a uvolnění hrudní páteře do rotace, která je u pacientky v této pozici omezena. Cvičili jsme na obě strany.

Hodnocení: Po terapii došlo k výrazné změně v napřímění páteře, kdy bylo pohledem zřejmé zmenšení kožní vrásky v pase pacientky vlevo.

Terapeutická jednotka č. 3

Status praesens: Pacientka přichází po cvičení v bazénu a na první pohled je více uvolněná a celkové držení těla se zdá být v menší asymetrii, než je obvyklé.

Náplň terapie: Stimulace VRL, protažení Achillových šlach, m. triceps surae a m. biceps femoris, práce ve vysokém šikmém sedu dle vývojové kineziologie.

Průběh: Začátek terapie byl věnován dolním končetinám. Protahovali jsme v poloze vleže na zádech, protahovaná DK byla extendovaná, druhá DK byla flektovaná s chodidlem na podložce. Úchop byl veden přes patu, chodidlo pacientky se opíralo o předloktí terapeuta a pomalým tahem byla noha vedena do maximální dorzální flexe v hlezenním kloubu. Důležitá zde byla fixace hlezenního kloubu v ose, jelikož zejména na levé DK měl hlezenní kloub tendenci se při zvýšení dorzální flexe dostávat do valgózního postavení. V protažení svalu byla snaha vydržet alespoň 30 vteřin po třech opakováních na každou stranu.

Následovala aktivace VRL v pozici RO1 s hrudní zónou a zónou na linea nuchae, viz předchozí terapie. Další pozicí byla RO4. V této pozici je plánovaný pohyb svrchní dolní končetiny do nakročení. Stimulované zóny v pozici na pravém boku byly mediální hrana lopatky a spina iliaca anterior posterior. Vlivem stimulace postupně docházelo ke stále více viditelnému napřímění páteře, zejména v místě konkavity křivky došlo k většímu vyplnění thorakobrachiálního prostoru. Dále v této pozici bylo možné stimulovat i patní zónu svrchní dolní končetiny a odpovědí byla aktivní dorzální flexe v hlezenním kloubu. Na druhém boku byl jedním ze spoušťových bodů akromion s úmyslem

více zacílit na ramenní kloub svrchní horní končetiny, jelikož je v této straně ve výraznější protrakci.

Poslední pozicí z VRL bylo reflexní plazení s dolní končetinou v závěsu. Vycházíme z pozice reflexního plazení a čelistní dolní končetinu nastavíme tak, aby volně visela z lehátka. Tímto způsobem dochází k vyššímu tahu do opory a propojení šikmého břišního řetězce. Efektem terapie bylo viditelná změna v oblasti pánve, která byla podsazena, dále vymizení bederní hyperlordózy, vyplnění konkavity, a dolní končetina v závěsu se několikrát zaktivovala do fáze nakročení.

Hodnocení: Dnešní terapie byla velmi intenzivně věnována Vojtově reflexní lokomoci, kdy došlo k napřímení páteře, aktivace mechanismů k opoře a vzpřímení, aktivace břišního svalstva a přesunutí dechu do oblasti břicha. Pacientka se zároveň v každé poloze velmi zklidnila a odcházela z terapie ve velmi dobrém rozpoložení.

Terapeutická jednotka č. 4

Status praesens: Pacientka přichází do terapie v dobré náladě.

Náplň terapie: Uvolnění fascie hrudníku, úprava postavení hlavy, lokalizované dýchání, napřímení páteře pomocí VRL.

Průběh: Terapie byla započata v poloze na zádech a prvním prvkem terapie byla práce s postavením ramenních kloubů a uvolnění hrudní fascie. To bylo provedeno plošným manuálním tlakem na ramenní klouby třemi směry – dorzálně do podložky, kaudálně ve směru paží pacientky a laterálně od osového orgánu. Došlo ke kaudalizaci ramen, rozšíření spojnice ramenních pletenců a otevření hrudníku. Následovalo lokalizované dýchání s manuálním kontaktem v oblasti dolních žebér, kde došlo k prodýchání této oblasti. Lehkou trakcí byla pacientky hlava vyvedena z úklonu vlevo do neutrálního postavení. Po chvíli působení se zmírnil úklon i rotace hlavy.

Následovala stimulace VRL, kdy první pozicí byla opět RO1. Objevilo se hluboké břišní dýchání a pacientka se zklidnila. Posledním prvkem terapie byla modifikovaná 1. pozice dle Vojty, kdy jsme pacientku do pozice pouze nastavili s polštářem mezi stehny a břichem. Cílem bylo v nestabilní pozici alespoň chvíli vydržet, aby došlo k většímu napřímení páteře.

Hodnocení: Cíle náplně terapie byly splněny.

Terapeutická jednotka č. 5

Status praesens: Pacientka přichází do terapie v dobré náladě.

Náplň terapie: Stimulace VRL pro napřímení páteře, protažení hrudní fascie, protažení ischiokrurálního svalstva.

Průběh: Cvičení bylo započato v pozici na zádech. Dnes se zdála být pacientka ve větší symetrii, hlava je v menší rotaci než obvykle, pánev je více symetrická. Na začátku jsme opět uvolnili hrudní fascii (viz terapie č. 4) a protáhli m. pectoralis major bilaterálně v pozici vleže na zádech v 90° abdukci a zevní rotaci v ramenním kloubu. Dále jsme upravili postavení hlavy (viz terapie č. 4). Pacientka byla klidná a prohloubilo se dýchání. Následovalo protažení ischiokrurálního svalstva, kdy jsme v pozici vleže na zádech při nataženém kolenním kloubu zvyšovali flexi v kloubu kyčelním až do místa omezení, kde byla výdrž několik sekund, toto bylo opakováno 5x a provedeno na obou DKK.

Při stimulaci dle VRL v poloze RO1 došlo ještě většímu prohloubení dýchání a přesunutí dechu do oblasti břicha. Dále jsme pacientku aktivovali v pozici RO2 vleže na boku, stimulovanými body byla na pánvi spina iliaca anterior superior a mediální hrana lopatky svrchní horní končetiny. Při aktivaci pozorujeme pomalé napřimování páteře. V této pozici dochází k aktivaci šikmých břišních řetězců. Hluboké dýchání zaznamenáváme i v konkávních prostorech skoliotické křivky.

Hodnocení: Po provedení pozice RO2 vleže na boku se pacientka z nenadání vylekala hluku z venku, začala hyperventilovat a chvíli se nám nedařilo ji zklidnit. Poté jsme terapii z časových důvodů museli ukončit.

Terapeutická jednotka č. 6

Status praesens: Pacientka je dnes trochu neklidná.

Náplň terapie: Protahení hrudní fascie. VRL s cílem napřímení páteře. Bridging. Nácvik vysokého šikmého sedu.

Průběh: V poloze na zádech byla protažena hrudní fascie a pektorální svalstvo (viz předchozí terapie). Následovala úprava postavení hlavy.

Stimulaci dle VRL jsme započali opět v pozici RO1 vleže na zádech. Další pozicí byla RO2. Pacientka byla dnes v této pozici velmi neklidná.

Následovala aktivní složka terapie, kdy jsme nacvičovali bridging a vysoký šikmý sed. V pozici vleže na zádech měla pacientka za úkol zvedat pánev od podložky. Fixovali jsme chodidla k podložce. Tento cvik je pacientce známý a dokáže jej vykonat na povel, dokonce dokázala udržet symetrické postavení pánve. Provedli jsme deset opakování. Následoval nácvik vysokého šikmého sedu, kdy cílem bylo, aby v pozici pacientka dokázala využít horní končetiny pro oporu o dlaně a aby došlo k napřímení v páteři a k její rotaci. Při provedení na obě strany byl zřejmý stranový rozdíl. V pozici v sedě na pravém boku pacientku limitovalo omezení v rotaci hrudní páteře, a tedy nedošlo k ideálnímu napřímení, zároveň se nedokázala plně opřít o dlaně a museli jsme tedy dlaně k podložce fixovat manuálně. Bylo zřejmé, že je pozice pro pacientku nekomfortní a nechce v ní dlouho zůstat. V pozici v sedě na levém boku, se ale napřímít dokázala a dlaně se lépe opřely, nebylo třeba výrazně fixovat k podložce. Z pozice neutíkala a vydržela v ní výrazně déle.

Hodnocení: Pacientka byla dnes neklidná při VRL, ale v aktivní části terapii se jí velmi dobře dařilo.

Terapeutická jednotka č. 7

Status praesens: Pacientka přichází do terapie v klidném rozpoložení.

Náplň terapie: Centrace ramenních kloubů, VRL s cílem napřímění páteře, práce v poloze na čtyřech a nácvik tureckého sedu.

Průběh: V poloze vleže na zádech jsme se zaměřili na centraci ramen využitím prvků konceptu dle Čáповé – Bazální posturální programy. Horní končetinu jsme uvedli v ramenním kloubu do flexe 90°, abdukce 45° a lehké zevní rotace tak, abychom mohli položit hřbet ruky na čelo pacientky. Následným manuálním kontaktem na loketní kloubu byl vyvíjen aproximační tlak do jamky ramenního kloubu. Výsledkem bylo snížení svalového napětí horních vláken m. trapezius, stabilizace lopatky a objevilo se hluboké břišní dýchání.

Následovala Vojtova reflexní lokomoce, zahájena v pozici RO1 vleže na zádech. Efektem bylo prohloubené dýchání a rozvíjení hrudníku. Následovala pozice RO2 vleže a boku, kdy byly stimulovány zóny na spina iliaca anterior superior a na mediální hraně lopatky svrchní horní končetiny. Konkavita se s každým dechem začala více vyplňovat a došlo k viditelné změně v napřímění páteře. Poslední pozicí bylo reflexní plazení s modifikací dolní končetiny v závěsu. Opět, jako při terapeutické jednotce č. 3, došlo k postupnému vyrovnávání bederní hyperlordózy, překlopení pánve z anteverze a napřímění páteře.

Aby pacientka toto napřímění páteře využila v aktivním cviku, dále jsme pracovali v pozici na čtyřech, kdy jsme využili prvky rytmické stabilizace. Zezačátku pacientka zatěžovala opět více pravou stranu, ale po chvíli zatížení dokázala lépe rozložit do symetrie. Pro vyšší aktivitu, jsme poté vždy odebrali jednu dolní končetinu z opory.

Posledním cvikem byl turecký sed s oporou o horní končetiny. Cílem bylo, aby se pacientka v této pozici napřímila v páteři a symetricky se opřela o horní

končetiny. V pozici se u pacientky projevila ve vstupním vyšetření již zmíněná rotace hrudníku, manuálním kontaktem na dolních žebrech jsme se v pozici tedy snažili o korekci.

Hodnocení: Terapeutickou jednotku hodnotím pozitivně, v pozicích VRL jsme u pacientky viděli napřimění páteře a v aktivních cvičích se pacientka správně zapojila.

Terapeutická jednotka č. 8

Status praesens: Pacientka přichází po cvičení v bazénu v klidném rozpoložení.

Náplň terapie: Protážení Achillovy šlachy, ischiokrurálních svalů, stimulace dle VRL, práce na válci.

Průběh: Svaly dolních končetin, zejména m. triceps surae, dále m. biceps femoris, m. semitendinosus a m. semimembranosus, byly pasivně protaženy v pozici vleže na zádech (provedení viz terapie č. 3). Následovala aktivace v pozicích VRL, první pozicí byla opět RO1. Následovala pozice reflexního plazení s dolní končetinou v závěsu. Spoušťové zóny v této pozici byly linea nucha a na pánvi na čelistní straně spina iliaca anterior superior. Efektem této pozice bylo centrace ramenních kloubů, opora o předloktí, pacientka se napřímila v bederní páteři a vyhladila se bederní hyperlordóza, došlo k uvolnění hypertonických svalů v okolí krční páteře.

Novým prvkem v terapii byla práce na válci, kdy byla pacientka posazena na válec obkročmo. Válec byl rozpohybován laterolaterálně, došlo tak k vyvedení z rovnováhy a pacientka musela aktivitou trupu rovnováhu udržet.

Hodnocení: Pacientka se dnes při reflexním plazení vylekala a rozbrečela se, jelikož jsme pracovali na straně, kde má výrazný úklon hlavy a nejspíše došlo

k bolesti v této oblasti. Přešli jsme tedy na válec, který pacientku uklidnil a zároveň na něm dokázala zaktivovat trup a břišní svalstvo.

Terapeutická jednotka č. 9

Status praesens: Pacientka přichází po předchozí logopedii dobře naladěná.

Náplň terapie: Uvolnění fascií hrudníku, protažení horních snopců m. trapezius, stimulace dle VRL, aktivní cvičení v pozicích dle vývojové kineziologie.

Průběh: Terapie byla započata vleže na zádech, byla protažena hrudní fascie stejným způsobem jako v terapii č. 4 a dále horní snopce m. trapezius pasivním úklonem hlavy. Poté pro udržení kloubního rozsahu kyčelních kloubů byly provedeny pasivní pohyby ve všech směrech.

Následovala aktivace dle VRL. Pacientku změna cvičení rozrušila a nebylo jednoduché ji udržet v pozici. Zvládli jsme pouze pozici RO1, kdy byla stimulována hrudní zóna a akromion záhlavní strany. I přes pacientky neklid se nakonec podařilo navodit hluboké břišní dýchání.

Aktivní část terapie zahrnovala cvičení v pozici na břicho s oporou na předloktí s cílem napřímení krční páteře a centrace ramenních kloubů. Jedná se o tzv. pozici 3. měsíce pronační dle principů vývojové kineziologie. Pacientka měla za úkol opřít se o lokty, celé předloktí a dlaň a na pánvi oboustranně o spina iliaca anterior superior. Hlavu měla zvednout od podložky v protažení krční páteře, tedy bez záklonu, úklonu či rotace. V této pozici měla vždy několik vteřin vydržet. Následovala poloha na čtyřech. Pacientka ze začátku výrazně zatěžovala pravou stranu těla. Manuálním kontaktem z různých stran byla pacientka vyváděna z rovnováhy a asymetrické zatížení v opoře se po chvíli změnilo a stalo se symetričtější. Následně jsme pacientce odebírali z opory vždy jednu dolní končetinu s cílem zůstat v pozici aktivní a udržet rovnováhu.

Hodnocení: Pacientka byla dnes na terapii ze začátku neklidná, ale v aktivní části terapie se jí cvičení dařilo a zadané cíle splnila.

Terapeutická jednotka č. 10

Status praesens: Pacientka je dnes klidná.

Náplň terapie: VRL s cílem napřímení páteře, lokalizované dýchání, bridging, a protažení svalů dolních končetin, zejména m. triceps surae.

Průběh: Terapii jsme zahájili lokalizovaným dýcháním, kdy byl naváděn dech pacientky do určitých oblastí hrudníku přiložením rukou. Následovalo protažení svalů dolních končetin, zejména jsme se zaměřili na protažení m. gastrocnemius a Achillovy šlachy.

Následovala stimulace VRL nejdříve v pozici RO1 vleže na zádech a poté v pozici RO2 vleže na boku. Efektem stimulace bylo viditelně prohloubené břišní dýchání, vyšší míra vyplnění konkávních prostor, symetričtější postavení pánve a došlo k vyššímu napřímení páteře.

V aktivní složce terapie jsme provedli pacientce dobře známý cvik – bridging (viz terapie č. 6).

Hodnocení: Cíle terapie byly splněny, pacientka hezky pracovala.

Terapeutická jednotka č. 11

Status praesens: Pacientka se zdá být před terapií v dobré náladě.

Náplň terapie: Stimulace dle VRL, protažení hrudní fascie, m. pectoralis major, centrace ramenních kloubů, práce ve vysokém šikmém sedu dle prvků vývojové kineziologie.

Průběh: V pozici vleže na zádech jsme se, dle již zmíněných postupů snažili o uvolnění hrudní fascie, protažení m. pectoralis major a dle prvků konceptu dle Čáповé jsme provedli centraci ramenních kloubů.

Následovala aktivace v polohách VRL, první polohou byla RO1. Došlo k prohloubení dýchání a úpravě postavení pánve z anteverze do nulového postavení. Dále byla provedena pozice reflexní plazení, kdy byla pata záhavní strany uvedena do pozice v ose sedacího hrbolu a byla stimulována patní zóna a mediální epikondyl humeru čelistní strany. Efektem bylo vyhlazení bederní hyperlordózy, centrace ramenního kloubu v opoře a došlo k vyšší míře napřímení páteře.

Dále jsme pracovali v pozici vysokého šikmého sedu. Cílem bylo, aby se pacientka zvládla opřít o dlaně horních končetin a zůstala v pozici napřímená a stabilní.

Hodnocení: Efektem terapie bylo zmírnění protrakce ramen, při kontrole postury pozorujeme i vyšší napřímení v oblasti páteře. Terapii hodnotím pozitivně.

Terapeutická jednotka č. 12

Status praesens: Pacientka se dnes přivezena na mechanickém vozíku a zdá se být v klidném rozpoložení.

Náplň terapie: Zhotovení výstupního kineziologického rozboru.

Průběh: Dle předem připraveného plánu bylo provedeno výstupní vyšetření. Byla vyšetřena veškerá antropometrie a dynamické testy.

Hodnocení: Vyšetření bylo časově náročnější než běžná terapeutická jednotka, ale výsledky byly úspěšně zaznamenány.

6 VÝSLEDKY

6.1 Výstupní kineziologický rozbor

Vstupní vyšetření bylo provedeno dne 19.4.2023

6.1.1 Aspekce

Vyšetření statického stoje proběhlo stejným způsobem jako vstupní vyšetření, tedy zepředu, z boku a zezadu. Postura se zdá být bez výrazných změn. Malou změnu lze pozorovat v postavení lopatek, zmírnila se abdukce pravé lopatky a vzájemné postavení obou lopatek je symetričtější.

Vyšetření stoje pomocí olovnice

Nejsou pozorovány změny ve smyslu prohloubení skoliózy. Opět byla ve výši pasu změřena vzdálenost od vrcholu skoliotické křivky k olovnici, která zůstala beze změny, tj. 4 cm.

6.1.2 Kompenzační pomůcky a ortézy

Do cvičební jednotky věnované výstupnímu vyšetření pacientka přišla v již upravené trupové ortéze. Axilární pelota je nyní o několik cm výše, a tedy zajišťuje lepší kompenzaci skoliotické křivky, než tomu bylo doposud. (Obrázek č. 11, 12 – viz příloha)

6.1.3 Antropometrie

- Tělesná výška: 141 cm
- Tělesná hmotnost: 40,5 kg
- Obvody a délky končetin (viz příloha)

6.1.4 Vyšetření pohyblivosti páteře

Tabulka 3 Výstupní vyšetření - vzdálenosti páteře

měřená vzdálenost	norma	naměřené hodnoty
Thomayerova zkouška	0 cm	20 cm
Schoberova vzdálenost	7,5 cm	7 cm
Stiborova vzdálenost	7–10 cm	6 cm
Forestierova fleche	0 cm	2 cm
Čepojova vzdálenost	3 cm	nelze vyšetřit
Ottova inklinální vzdálenost	3,5 cm	4 cm
Ottova reklinační vzdálenost	2,5 cm	2 cm

Tabulka 4 Výstupní vyšetření - Index sagitální pohyblivosti hrudní páteře

index sagitální pohyblivost hrudní páteře	(cm)
součet hodnot Ottovy inklinální a reklinační vzdálenosti	2

6.1.5 Vyšetření měkkých tkání palpací

Je palpováno zvýšené napětí stejných svalů, jako při vstupním vyšetření. Zejména m. triceps surae je ve výrazném svalovém napětí. Naopak v napětí m. pectoralis major a horních snopců m. trapzius jeví známky zlepšení se smyslu mírného snížení hypertonu.

6.1.6 Dynamická vyšetření

Při vyšetření dechového stereotypu, Adamsově testu, vyšetření rozsahů páteře a chůze nebyly zaznamenány žádné změny.

Stoj na dvou vahách

Při stoji na dvou vahách byla levá dolní končetina zatížena vahou cca 15 kg. PDK byla zatížena vahou cca 25 kg. Opět vlivem nestabilního stoje jsou výsledky zkresleny, ale je zřejmá přetrvávající stranová nevyváženost zatížení dolních končetin.

6.1.7 Závěr vstupního vyšetření

Po šesti měsících společné práce pacientka nejeví mnoho výrazných změn postury. Byla provedena všechna vyšetření, jako při vstupním kineziologickém vyšetření. Změny se udály v tělesné výšce, pacientka vyrostla o 3 cm a na tělesné váze přibrala 3,5 kg. Antropometrické vyšetření ukázalo přetrvávající rozdíl 2 cm ve funkční délce měřené od SIAS po malleolus medialis. Změny nejsou pozorovány ve vyšetření distancí páteře ani v dynamických testech.

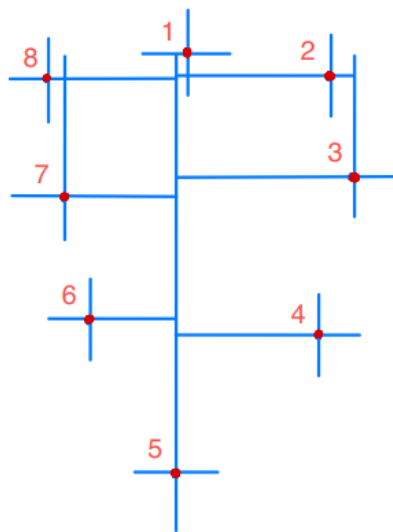
Statický stoj vyšetřen aspekci je beze změn. Pacientka nevykazuje projevy progresse skoliózy. Lze pozorovat mírný rozdíl v postavení lopatek, které jsou postaveny symetričtěji a jsou lépe fixovány k hrudníku. Vyšetřeny byly měkké tkáně palpačně, svaly dolních končetin jsou v hypertonu. Mírné snížení hypertonu bylo zaznamenáno v horních snopcích m. trapezius a v m. pectoralis major. Zatížení dolních končetin je asymetrické, ve stoji, v sedě i v poloze na čtyřech pacientka nadále více zatěžuje více pravou stranu těla. Chůze je beze změn.

6.1.8 Výsledky z aplikace SCODIAC

Pro objektivní zhodnocení efektu terapie byla využila mobilní aplikace SCODIAC vyvinutá společností Cerny. Hodnocen byl index zadní trupové symetrie neboli POTSI (Posterior Trunk Symmetry Index), který je definován jako součet šesti indexů. Aby byla získána výsledná hodnota, je nutné si označit tyto anatomické body: processus spinosus C7, záhyby levé a pravé axily, levá a pravá nejhlubší linie pasu, levý a pravý akromion a začátek gluteální štěrbiny. Tři indexy asymetrie ve frontální rovině (C7, axilární záhyby a linie pasu) jsou poté sečteny s třemi indexy rozdílnosti výškových rozměrů ve frontální rovině (úroveň akromionů, axil a linie pasu) dle níže uvedeného vzorce (31). Aplikace vypočítá index automaticky. Příložené ilustrace vychází z bodů, které byly označeny v aplikaci SCODIAC na fotografiích pacientky ze vstupního

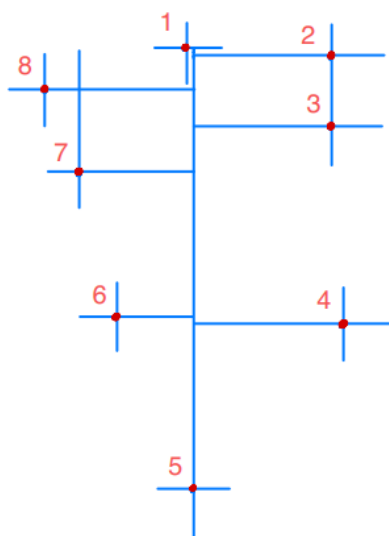
a výstupního vyšetření. Fotografie zde po domluvě s matkou pacientky nebudou uvedeny.

$$\text{POTSI} = (\text{FAI-C7} + \text{FAI-A} + \text{FAI-T}) + (\text{HDI-S} + \text{HDI-A} + \text{HDI-T})$$



$$\text{ATSI/POTSI} = 58,7$$

Obrázek 1 POTSI INDEX - vstupní vyšetření (zdroj vlastní)



$$\text{ATSI/POTSI} = 59,8$$

Obrázek 2 POTSI INDEX - výstupní vyšetření (zdroj vlastní)

Jednotlivé červené body na ilustraci označují tyto anatomické body:

- 1 – processus spinosus C7
- 2 – pravý akromion
- 3 – pravý záhyb axily
- 4 – pravá nejhlubší linie pasu
- 5 – začátek intergluetální rýhy
- 6 – levá nejhlubší linie pasu
- 7 – levý záhyb axily
- 8 – levý akromion

6.2 Efekt terapie

Krátkodobý efekt terapie byl posuzován aspekci v pozici vsedě s opřenými chodidly o podložku vždy před a po terapeutické jednotce. Pacientka se po terapiích jevila více napřímená, hyperkyfóza hrudní páteře se lehce vyrovnala a kožní vrása v levém boku se mírně vyhladila.

Společnou terapií bylo dosaženo stavu, kdy pacientka nevykazuje známky progresu skoliózy za posledních šest měsíců spolupráce. To ukazuje i výsledný index zadní trupové symetrie (POTSI), který zůstává téměř beze změny. Pro rekapitulaci, rehabilitační plán dívky po dobu šesti měsíců zahrnoval fyzioterapie 3x týdně, 1x denně stimulaci VRL doma, korzetoterapii a jako doplněk cvičení v bazéně. Stav se zdá být nyní stabilizovaný, což považují za úspěch. Dále hodnotím pozitivně nové úpravy korzetu, které nyní zajišťují lepší kompenzaci skoliotické křivky.

7 DISKUZE

Předmětem bakalářské práce byl Rettův syndrom, neurologické onemocnění vázané na X chromozom, které se vyskytuje výhradně u ženského pohlaví. Je třeba si uvědomit individualitu každé z pacientek. Vývoj onemocnění se u každé pacientky liší. Odlišnosti se mohou projevovat např. období, kdy nastupují první příznaky, dále je individuální manifestace příznaků a délka jednotlivých stádií. Atypické formy mají také svá specifika, jak již bylo popsáno. Dále je vývoj pacientky ovlivněn i včasnou diagnostikou a včasným zahájením léčby a rehabilitace.

Jak již bylo zmíněno, léčba přímo neurologického onemocnění RTT neexistuje. Léčbou RTT tedy rozumíme léčbu symptomatickou. I přes to je ale důležité včas tuto léčbu zahájit. Dívky profitují z rehabilitace v každém období onemocnění, ať už jde o první až druhé stádium v dětském věku, kde je snaha posunout dívky ve vývoji co možná nejdále, nebo o pozdější stadia, většinou ve věku adolescentním či dospělém, kde je nutné se zaměřit již na jednotlivé změny pohybového aparátu, např. skolióza, deformace končetin, omezený rozsah pohybu v kloubech atp. Zde se zároveň dostáváme do problematiky rehabilitace v pediatrii, která má svá specifika a je odlišná od rehabilitace dospělých pacientů.

Rehabilitace dítěte by měla být komplexní a měla by být zajištěna v rámci interdisciplinárního týmu. Jedná o tým složený z doktorů, fyzioterapeutů, ergoterapeutů, logopedů, protetiků atd. Celý tým spojuje společný cíl, tedy komplexní péče o dětského pacienta.

Klíčovou osobou v rehabilitaci dítěte je rodič. Rodič, či zákonný zástupce hraje významnou roli již při odebrání anamnézy, která je odebrána nepřímo. Zejména rodiče, kteří pečují o dítě s postižením, jsou v rámci léčby a rehabilitace velmi důležití a jejich zapojení do rehabilitačního procesu je zcela stěžejní pro zajištění kontinuity rehabilitační péče. Ve většině případů péče o dítě s postižením vyžaduje terapie i v domácím prostředí. Příkladem domácího

cvičení je mimo jiné metoda Vojtovy reflexní lokomoce, která byla v této práci využita. Aby byla léčba efektivní, musí být splněna správná dávka, frekvence a obsah rehabilitace. Domácí program může být u některých pacientů velmi intenzivní. Zodpovědnost nad domácím programem a výsledkem léčby přebírá právě rodič. Doporučená dávka novorozence do 4 týdnů je 2–3 minuty stimulace 4x denně. U dětí starších 1 roku až po dospělé jedince je doporučována dávka 20–30 minut 2–3x denně, dle stavu pacienta (27). Avšak ze studie Michaela Wilhelma Junga a kolektivu z roku 2016 vyplývá, že terapie může být účinná i při menších než při právě předepsaných dávkách, konkrétně toto bylo testováno na dvou skupinách novorozenců s posturální asymetrií. Cílem studie bylo porovnání efektu terapie Vojtovy metody oproti terapii Bobath konceptem. Skupině terapované Vojtovou metodou byl navrhnout domácí program stimulace 4x denně po pěti minutách, celkově 20 minut denně. V průměru rodiče devatenácti novorozenců zvládli stimulaci pouze 2x denně, celková doba stimulace byla 10,5 minuty denně. Výsledky studie ale ukázaly zmírnění asymetrie u testované skupiny, dokonce s vyšší úspěšností ve prospěch Vojtovy metody (32).

Terapie s dětským pacientem by měla probíhat v klidném prostředí a v příjemné atmosféře. Terapeut by měl dokázat reagovat na emoce a náladu dítěte a usměrňovat ho v terapii, aby bylo dosaženo požadovaného výsledku. V rehabilitaci pediatrických pacientů se můžeme setkat s dětmi různého věku, kteří nekomunikují verbálně z různých důvodů, jako bylo i v tomto případě. U těchto dětí obzvláště sledujeme reakce na námi poskytovanou terapii a dle těchto reakcí terapii řídíme a usměrňujeme.

Je třeba myslet i na to, že dítě s postižením tráví velkou část svého času ve zdravotnických zařízeních, a to již od narození. Tato zařízení mohou být pro dítě zdrojem traumatických zážitků, které vedou k nedůvěře nebo úzkostem v blízkosti zdravotníků, které pozná dle bílého oděvu. V rámci praxe jsem se setkala s dětskými pracovišti, kde pracovníci nechodí oblečení

ve zdravotnickém bílém oděvu, ale nosí oblečení barevné. Studie Hamidreza Roohafza z roku 2009 sledovala míru úzkosti na dvou skupinách dětských pacientů v nemocničním zařízení, kdy jedna skupina byla vystavena kontaktu zdravotních sester v bílém zdravotnickém oblečení a druhá skupina se setkala se sestrami v barevném oblečení. První skupina pacientů vykazovala po zhodnocení vyšší míru úzkosti než skupina druhá. Ze studie vyplývá, že barevné oblečení pediatrických zdravotníků snižuje míru úzkosti pacientů a pomáhá zdravotníkům navázat s pacienty kontakt a tím zlepšit i kvalitu poskytované péče (33). Jedná se o malý detail, který má ale velký vliv na spolupráci s dětským pacientem.

Bakalářská práce byla zpracována jako kazuistika jedenáctileté pacientky. Rehabilitační plán byl sestaven na základě individuálních potřeb a hlavního problému, což byla v tomto případě progresivní skolióza. V období přelomu roku 2020–2021 u pacientky nastalo období progresu skoliózy. Změna se udála v horizontu 8 měsíců a došlo ze zhoršení ze 13 stupňů na 18 stupňů dle Cobba. V tomto období dívka nosila obleček lycra a byl jí upraven vozík s podporou páteře. V listopadu roku 2021 dívka začala nosit trupovou ortézu. Následně během jednoho roku (období přelomu roku 2021–2022) pacientka vyrostla téměř o 10 cm, proto stav nadále progredoval až do aktuálního stavu, tedy 44 stupňů dle Cobba. S trupovou ortézou je křivka kompenzována na 31 stupňů.

Společným cílem bylo, aby se skoliotická křivka nadále neprohlubovala. K dosažení cíle byly využity již popsané nástroje – korzetoterapie v kombinaci s fyzioterapií. Ve fyzioterapii jsme se snažili o napřímení páteře a podporu mobility hrudníku. O napřímení páteře jsme usilovali využitím Vojtovy reflexní lokomoce a následně, abychom toto napřímení využili v aktivitě, cvičili jsme v polohách dle principů vývojové kineziologie. Vojtova reflexní lokomoce byla zvolena jako primární metoda v terapii, a to z toho důvodu, že na ní pacientka

dobře reaguje. Dokázali jsme se dostat k hlubokým svalům páteře, přímo při terapii jsme pozorovali změny ve skoliotické křivce ve smyslu vyšší míry napřímení a zároveň jsme dokázali zapojit svaly v komplexních řetězcích. Velkou výhodou zde byla aktivní spolupráce ze strany maminky pacientky, která byla o metodě VRL edukována a dceru stimulovala každý den 1x denně v domácím prostředí a tím dívka zabezpečila kontinuitu rehabilitace.

Společné terapie byly ovlivňovány mnoha faktory. Jedním z faktorů byly časové možnosti. Cvičební jednotka trvala 45 minut. Pacientku bylo nutné po příchodu do terapie svléci do spodního prádla, odejmout korzet a ortézy dolních končetin. Celý tento proces zabral zhruba 5 minut, oblékání zabralo stejný čas. Na terapii tedy zbylo pouhých 35 minut. Snažili jsme se uspořít co nejvíce času, např. jsme na některých terapiích dívku nezouvali z ortéz dolních končetin, jelikož manipulace s ortézami zabrala času nejvíce. Zároveň nás to ale limitovalo v určitých prvcích terapie, konkrétně v reflexním plazení dle VRL nebylo možné stimulovat patní zónu. Časové možnosti u dívky vnímám jako největší limitaci. Některé terapie byly zkráceny i různými jinými vlivy, např. pozdním příchodem dívky z bazénu a museli jsme tedy terapii modifikovat a věnovat se hlavně VRL, poté ale nezbylo tolik času na aktivní cvičení nebo na práci na svalových dysbalancích.

Další faktor, který ovlivňoval kvalitu terapií byly občasné výkyvy nálady pacientky a její celkový neklid. V pozicích VRL jsme museli fixovat horní, někdy i dolní končetiny, jelikož s nimi stereotypně pohybovala. Ve společných terapiích se pacientka občas vylekala a začala hyperventilovat, museli jsme ji tedy uklidnit, abychom mohli v terapii pokračovat. Konkrétně při terapii č. 5 se nám pacientku zklidnit nepodařilo a museli jsme terapii ukončit. Tyto stavy k Rettovu syndromu patří, jak již bylo zmíněno a je třeba poukázat na to, že mohou takto ovlivnit terapie. Celkový neklid a výkyvy nálad ovlivňují pacientky s RTT i jejich ošetřující osoby v každodenním životě a práce s nimi není vždy jednoduchá.

Hipoterapie je kapitola, kterou je třeba zmínit. Patientka se zúčastňovala hipoterapie v různých intervalech již od 18. měsíce života. Patientce dříve, dle výpovědi matky, hipoterapie velmi pomáhala. Dokázala se na koni napřímít, aktivovala břišní svalstvo a uklidnila se i psychiky. Poslední dobou ale maminka uvádí, že k tomuto pozitivnímu efektu již na poslední terapii nedošlo, pacientka se na koni nedokázala uvolnit, tahala koně za hřívu atd. Při hipoterapii bychom se měli řídit tím, zda opravdu dochází k efektu, který požadujeme. Posouzení, zda je pacient vhodný pro hipoterapii a zda má léčba pozitivní vliv na stav pacienta, je v kompetenci fyzioterapeuta či ergoterapeuta se specializačním kurzem hipoterapie. Pokud se dívka na následující hipoterapii, kterou má naplánovanou na léto, nebude již schopná při terapii v páteři napřímít a aktivně zaujmout pozici na koni, dá se předpokládat, že již není vhodným kandidátem pro tuto léčbu a bude se muset přesunout k jiným doplňkovým terapiím.

Další kapitolou, kterou je třeba zmínit jsou kompenzační pomůcky a ortézy. Patientka má, jak již bylo zmíněno, mechanický invalidní vozík, trupovou ortézu a ortézy na dolní končetiny. Poslední dvě položky jsou vyrobeny firmou Pohlig, což je firma sídlící ve Vídni. Pacienti musí na specializovaná vyšetření do firmy dojíždět, což je pro pacienty a jejich rodiny zátěží, jelikož pomůcky je třeba pravidelně kontrolovat a upravovat. Pracovníci firmy Pohlig v určitých intervalech dojíždí do České republiky a zajišťují kontroly přímo v centru ARPIDA. Jedné z těchto výjimečných kontrol jsem se u své pacientky zúčastnila v únoru roku 2023. Bylo zjištěno, že dívka z korzetu vyrostla a je tedy třeba provést úpravy. Cílem bylo axilární peloty trupové ortézy, aby došlo k vyšší míře požadovanému efektu, což je takzvaný *bending* (korzet s principem ohnutí). Na poslední terapeutickou jednotku, která byla věnována výstupnímu kineziologickému rozboru, dívka dorazila v již upravené trupové ortéze a na první pohled bylo zřejmé, že ortéza výrazně lépe podporuje korekci skoliotické křivky.

V ideálním případě bychom ve výsledcích práce rádi zaznamenali úpravu skoliotické křivky, ale setkáváme se zde s neuromuskulární skoliózou. Tyto typy skolióz vznikají na podkladě poškození horního nebo dolního motorického neuronu či na primárně myogenním neboli svalovém podkladě. Jedná se o terapeuticky komplikovanější problém, než např. skoliózy idiopatické. Je zde riziko, že skolióza bude progredovat i po dokončení kostního růstu (34).

Výsledky práce ukazují, že u pacientky nedošlo k výrazným změnám pohybového aparátu. Za šest měsíců společné práce je skoliotická křivka stále stejná a nevykazuje známky progresu a prohlubování. Toto považuji za úspěch, jelikož naším cílem bylo, aby nedošlo ke zhoršení a abychom zpomalili progresi skoliózy, což bylo splněno. Dívka má dle výsledků stále skoliotickou křivku 44 stupňů dle Cobba.

Aktuální stav je ale vážný a dle literatury by byl indikován k operačnímu řešení. Pacientce je teprve 11 let, doposud se nedostavila menarché a kostní růst doposud nebyl dokončen. S rozhodnutím o operační léčbě se tedy zatím čeká a neví se kdy, nebo zda pacientka operační léčbu podstoupí. Jedná se o velmi závažnou operaci a rozhodnutí stojí na lékařích a rodině pacientky. Je třeba mít na paměti, že další progresi skoliotické křivky s sebou nese významná rizika, která již byla v práci popsána. Nyní je dívka léčena konzervativně, a to kombinací korzetoterapie a fyzioterapie. Jako doplněk těchto metod bych dle informací, které byly za dobu spolupráce získány, pacientce doporučila, aby se nadále věnovala cvičení v bazéně. Zaznamenala jsem velký rozdíl v symetrii postury ale i v psychickém naladění v terapeutických jednotkách, do kterých pacientka přišla právě po cvičení v bazéně. Dívka byla více uvolněná, hrudní páteř byla méně rigidní a zmírnil se i celkový neklid. To nám v terapii dovolilo věnovat se prvkům z VRL intenzivněji.

Jak již bylo zmíněno, rodič je klíčovou součástí léčby a rehabilitace dítěte s postižením. Chtěla bych tímto vyzdvihnout účast maminky pacientky

na rehabilitaci a ošetřování. S fyzioterapeuty výborně spolupracuje a v pravidelných intervalech do terapie přichází, aby se učila prvky domácího cvičebního programu.

8 ZÁVĚR

Cílem bakalářské práce bylo podat ucelený přehled o neurologickém onemocnění Rettův syndrom a představit možnosti léčby a rehabilitace. Dále bylo cílem zpracovat kazuistiku jedenáctileté pacientky, která se potýká s RTT a s progresivní neuromuskulární skoliózou. Cílem bylo zdokumentovat průběh rehabilitace v horizontu šesti měsíců a popsat její rehabilitační program, který se zaměřoval hlavně na zpomalení progresu skoliózy a zároveň zhodnotit zvolenou terapii.

Na základě vstupního a výstupní vyšetření byl vypracován krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Následně porovnáním vstupního a výstupního kineziologického rozboru a stanovením POTSÍ indexu byl zhodnocen efekt terapie. Bylo zjištěno, že skolióza pacientky po šesti měsících společné práce nejeví známky progresu. Rehabilitace, která byla u této konkrétní pacientky nastavena se jeví jako efektivní a měla by nadále pokračovat stejným způsobem. Pro zpomalení další možné progresu je ale nutné pokračovat ve stejné intenzitě rehabilitace, která byla v práci popsána.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

3D	trojdimenzionální
AP	předožadní
C7	sedmý krční obratel
CNS	centrální nervový systém
ČDK	čelistní dolní končetina
ČHK	čelistní horní končetina
DK	dolní končetina
DKK	dolní končetiny
dx	dexter
EEG	elektroencefalografie
EKG	elektrokardiografie
EPI	epilepsie
GIT	gastrointestinální trakt
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny
KAFO	Knee Ankle Foot Orthosis
L5	pátý bederní obratel
lat.	lateralis
LDK	levá dolní končetina
Ls	lumbosakrální
m.	musculus
MeCP2	Methyl-CpG-vazebný protein 2

p.	processus
PDK	pravá dolní končetina
PH	porodní hmotnost
POTSI	Posterior Trunk Symmetry Index (index zadní trupové symetrie)
pp.	processi
RHB	rehabilitace
RO1	reflexní otáčení 1. fáze
RO2	reflexní otáčení 2. fáze
RO4	reflexní otáčení 4. fáze
RTG	rentgen
RTT	Rettův syndrom
SIAS	spina iliaca anterior posterior
styl.	styloideus
Th	hrudní
Thp	hrudní páteř
VRL	Vojtova reflexní lokomoce

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. ZÁHORKOVÁ, D. a MARTÁSEK, P. Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie. *Rettův syndrom*. [Online] 2009. [Citace: 25. 10 2022.] Dostupné z: <https://www.csnn.eu/casopisy/ceska-slovenska-neurologie/2009-6-1/rettuv-syndrom-33237>. ISSN 1210-7859.

2. ZUMROVÁ, A. a KOHOUTKOVÁ, L. Rettův syndrom. Rett-community. *Rettův syndrom. Vzácné onemocnění, na které je třeba myslet!* [Online] 2014. [Citace: 26. 10 2022.] Dostupné z: <http://www.rett-cz.com/res/archive/007/000849.pdf?seek=1444239961>.

3. LOTAN, M. a HANKS, S. The Scientific World JOURNAL. *Physical Therapy Intervention for Individuals with Rett Syndrome*. [Online] 2006. [Citace: 4. 11 2022.] Dostupné z: doi:10.1100/tsw.2006.187. ISSN 1537-744X.

4. AMIR, R., VEYVER, VAN DEN a WAN, M. Nature Genetics 23. *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein* 2. [Online] 1999. [Citace: 28. 11 2022.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1038/13810>.

5. DUNCAN ARMSTRONG, D. Journal of Child Neurology. *Neuropathology of Rett Syndrome*. [Online] s. 747-753, 2005. [Citace: 1. 12 2022.] Dostupné z: doi:10.1177/08830738050200090901. ISSN 0883-0738.

6. JELLINGER, K., ARMSTRONG, D., ZOGHBI, H.Y. et al. Acta Neuropathol. *Neuropathology of Rett syndrome*. [Online] 76, 142-158, 1988. [Citace: 3. 12 2022.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/BF00688098>.

7. BELICHENKO, P. V., a další. Neuroreport: An International Journal for the Rapid Communication of Research in Neuroscience. *Rett syndrome: 3-D confocal microscopy of cortical pyramidal dendrites and afferents*. [Online] 5 (12), s. 1509–1513,

1994. [Citace: 3. 12 2022.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1097/00001756-199407000-00025>.

8. **NOMURA, Y. a SEGAWA, M.** Natural History of Rett Syndrome. *Journal of Child Neurology*. [Online] 20(9): s. 764-768, 2005. [Citace: 3. 12 2022.] Dostupné z: [doi:10.1177/08830738050200091201](https://doi.org/10.1177/08830738050200091201).

9. **CHARHOUR, M. a H., Y. ZOGHBI.** Neuron. *The Story of Rett Syndrome: From Clinic to Neurobiology*. [Online] s. 422-437, 2007. [Citace: 28. 11 2022.] Dostupné z: [doi:10.1016/j.neuron.2007.10.001](https://doi.org/10.1016/j.neuron.2007.10.001). ISSN 08966273.

10. **HAGBERG, B.** Journal of Child Neurology. *Rett Syndrome: Long-Term Clinical Follow-Up Experiences Over Four Decades*. [Online] 20(9): s. 722-727, 2005. [Citace: 4. 12 2022.] Dostupné z: [doi:10.1177/08830738050200090401](https://doi.org/10.1177/08830738050200090401).

11. **MOUNT, R. H. et al.** Disability and Rehabilitation. *Behavioural and emotional features in Rett syndrome*. [Online] 23:3-4, s. 129-138, 2001. [Citace: 4. 12 2022.] Dostupné z: [doi: 10.1080/09638280150504207](https://doi.org/10.1080/09638280150504207).

12. **HAGBERG, B.** *Clinical manifestations and stages of Rett syndrome*. [Online] Mental retardation and developmental disabilities research reviews, s. 61-65, 2002. [Citace: 4. 11 2022.] Dostupné z: [doi: 10.1002/mrdd.10020](https://doi.org/10.1002/mrdd.10020).

13. **SEIDL, Z.** *Neurologie pro studium i praxi. 2., přeprac. a dopl. vyd.* Praha : Grada, 2015. ISBN 978-80-247-5247-1.

14. **JIAN, L., a další.** The Journal of Pediatrics. *Predictors of seizure onset in Rett syndrome*. [Online] 149 (4), s. 542-547, 2006. [Citace: 10. 12 2022.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2006.06.015>. ISSN 0022-3476.

15. **LEONARD, H. a DOWNS, J. et al.** Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence. *Skolióza u Rettova syndromu*. [Online] Telethon Kids Institute., 2009. [Citace: 19. 12 2022.] Dostupné z: <https://rett.telethonkids.org.au/siteassets/media-docs---rett-syndrome/scoliosis-booklet-czech-final-reduced-size.pdf>.

16. **KOLÁŘ, P.** *Rehabilitace v klinické praxi*. Druhé vydání. Praha : Galén, 2020. stránky 265-271, 441-444. ISBN 978-80-7492-500-9.

17. **Umění fyzioterapie, Skolióza**. Příbor : Mgr. Marika Bajerová, 2021. stránky 5-12, 27-34, 63-77. ISSN: 2464-6784.

18. **NEUL, J. L., KAUFMANN, W. E. a GLAZE, D. G. et al.** Annals of neurology. *Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature*. [Online] John Wiley & Sons, Ltd; 68(6), s. 944 - 950, 2010. [Citace: 6. 12 2022.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/ana.22124>. ISSN 0364-5134..

19. **BUDDEN, SS.** Management of Rett syndrome: a ten year experience. *Neuropediatrics*. [Online] 26(2):75-77, 1995. [Citace: 20. 12 2022.] Dostupné z: doi: 10.1055/s-2007-979727.

20. **LOTAN, M. a HADAR-FRUMER, M.** Aquatic rehabilitation in Rett syndrome. [Online] [Citace: 23. 02 2023.] Dostupné z: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-bal/aquatic_rehabilitation_in_rett_syndrome.pdf. Dostupné z: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-bal/aquatic_rehabilitation_in_rett_syndrome.pdf.

21. **ROCOS, B. a ZELLER, R.** Correcting Scoliosis in Rett Syndrome. *Cureus*. [Online] 13(6), 2021. [Citace: 23. 12 2022.] Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8254133/>. doi: 10.7759/cureus.15411..

22. **HAŠKOVÁ, A.** *Fyzioterapie v pediatrii: Skolióza*. Kladno: Fakulta biomedicínského inženýrství ČVUT : [přednáška], 2022/2023.

23. —. *Fyzioterapie v pediatrii: Pediatrická anamnéza*. Kladno: Fakulta biomedicínského inženýrství ČVUT. : [přednáška]., 2022/2023.

24. **NAVRÁTIL, L.** *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory. 2. zcela přepracované a doplněné vydání.* Praha : Grada Publishing, 2017. stránky 37-39. ISBN 978-80-271-0210-5.

25. **HALADOVÁ, E. a NECHVÁTALOVÁ, L.** *Vyšetřovací metody hybného systému. Vyd. 2. nezm.* Brno : Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2005. stránky s 15-27, 69-71, 86-96. ISBN 80-7013-393-7.

26. **F., VĚLE.** *Kineziologie pro klinickou praxi.* Praha : Grada, 1997. ISBN 80-7169-256-5.

27. **SKALIČKOVÁ-KOVÁČIKOVÁ, V.** *Vojtova metoda není jen technika: vedení fyzioterapie dětského pacienta Vojtovou metodou: praktické zkušenosti.* Olomouc : RL-CORPUS, 2020. stránky 15-17, 27. ISBN 978-80-270-8760-0.

28. —. *Diagnostika a fyzioterapie u hybných poruch dle Vojty.* Olomouc : RL-CORPUS s.r.o., 2017. stránky 83-140. ISBN 978-80-270-2292-2.

29. **GRIVAS, T. B. et al.** *Scoliosis and Spinal Disorders. Brace Classification Study Group (BCSG): part one - definitions and atlas.* [Online] 2016. [Citace: 19. 12 2022.] Dostupné z: <https://www.sosort.org/wp-content/uploads/2021/07/2016-Brace-Classification-Study-Group-BCSG-Part-one-definitions-and-atlas.pdf>. DOI 10.1186/s13013-016-0102-y.

30. **RYNEŠOVÁ ČERNÁ, P.** *Když kůň léčí duši, aneb, Metodika hiporehabilitace zaměřená na klienty s duševním onemocněním.* Pardubice : Direkte s.r.o., 2012. ISBN:978-80-260-2897-0.

31. **STOLINSKI, L. et al.** *Scoliosis and Spinal Disorders. Two-dimensional digital photography for child body posture evaluation: standardized technique, reliable parameter and normative data for age 7-10 years.* [Online] 2017; 12: 38. [Citace: 2. 5 2023.] Dostupné z: DOI 10.1186/s13013-017-0146-7.

32. **JUNG, M. W. et al.** *The Journal of Physical Therapy Science. Vojta therapy and neurodevelopmental treatment in children with infantile postural asymmetry: a*

randomised controlled trial. [Online] 29: 301-306; 2017. [Citace: 29. 4 2023.] Dostupné z: <https://doi.org/10.1589/jpts.29.301>.

33. **ROOHAFZA, H. et al.** *Journal of Clinical Nursing. Impact of nurses clothing on anxiety of hospitalised children*. [Online] Blackwell Publishing Ltd, 2009; 18: 1953-1959. [Citace: 29. 4 2023.] Dostupné z: doi: 10.1111/j.1365-2702.2008.02745.x.

34. **REPKO, M.** *Medicína pro praxi. Diagnostika a terapie skolióz*. [Online] Ortopedická klinika LF MU Brno a FN Brno. Univerzitní centrum pro léčbu skolióz a deformit páteře, Brno., 2012; 9(2): 70-73. [Citace: 2. 4 2023.] Dostupné z: <https://www.medicinapropraxi.cz/pdfs/med/2012/02/08.pdf>.

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obrázek 1 POTSI INDEX - vstupní vyšetření	63
Obrázek 2 POTSI INDEX - výstupní vyšetření	63
Obrázek 3 Trupová ortéza před úpravou – zepředu	82
Obrázek 4 Trupová ortéza před úpravou - zezadu	83
Obrázek 5 Trupová ortéza před úpravou - pohled ze shora	83
Obrázek 6 Ortézy KAFO Pohlig	84
Obrázek 7 RTG říjen 2020 - celá páteř	85
Obrázek 8 RTG říjen 2020 - hrudník.....	85
Obrázek 9 RTG květen 2021 - celé páteře	86
Obrázek 10 RTG květen 2021 – hrudník	86
Obrázek 11 Trupová ortéza po úpravě – zepředu	89
Obrázek 12 Trupová ortéza po úpravě – z boku.....	90

12 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1 Vstupní vyšetření – vzdálenosti páteře	46
Tabulka 2 Vstupní vyšetření – index sagitální pohyblivosti T_{hp}	46
Tabulka 3 Výstupní vyšetření - vzdálenosti páteře.....	61
Tabulka 4 Výstupní vyšetření - index sagitální pohyblivosti hrudní páteře ..	61
Tabulka 5 Vstupní vyšetření - délky DKK	87
Tabulka 6 Vstupní vyšetření - obvody DKK.....	87
Tabulka 7 Vstupní vyšetření - délky HKK.....	87
Tabulka 8 Vstupní vyšetření - obvody HKK.....	88
Tabulka 9 Vstupní vyšetření - obvody břicha a boků	88
Tabulka 10 Vstupní vyšetření - pružnost hrudníku.....	88
Tabulka 11 Výstupní vyšetření - délky DKK.....	90
Tabulka 12 Výstupní vyšetření - obvody DKK.....	91
Tabulka 13 Výstupní vyšetření - délky HKK.....	91
Tabulka 14 Výstupní vyšetření - obvody HKK	91
Tabulka 15 Výstupní vyšetření - obvody břicha a boků.....	91
Tabulka 16 Výstupní vyšetření - pružnost hrudníku.....	92

13 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1



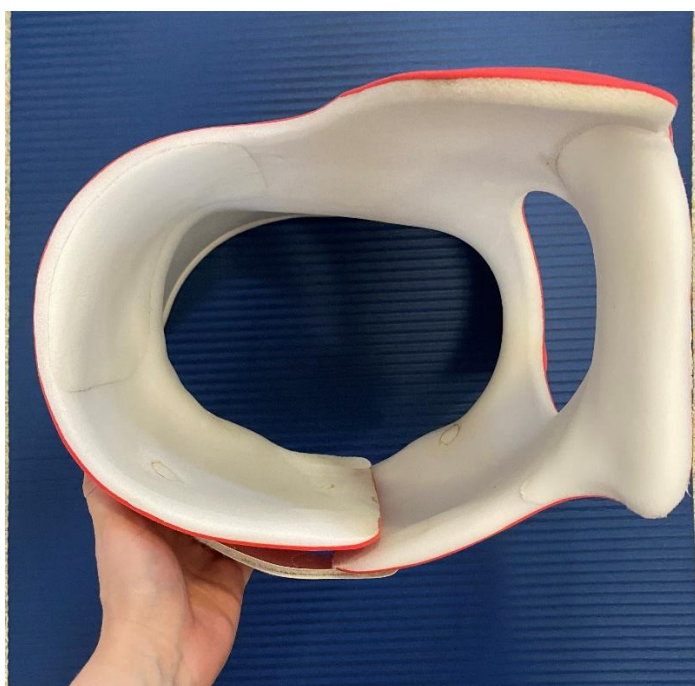
Obrázek 3 Trupová ortéza před úpravou – zepředu (zdroj vlastní)

Příloha č. 2



Obrázek 4 Trupová ortéza před úpravou - zezadu (zdroj vlastní)

Příloha č. 3



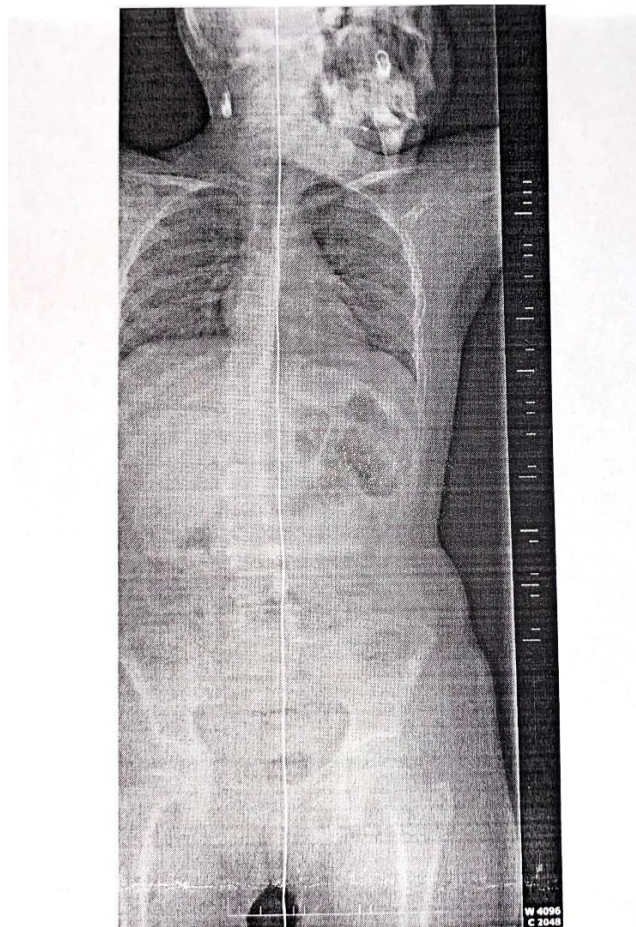
Obrázek 5 Trupová ortéza před úpravou - pohled ze shora (zdroj vlastní)

Příloha č. 4



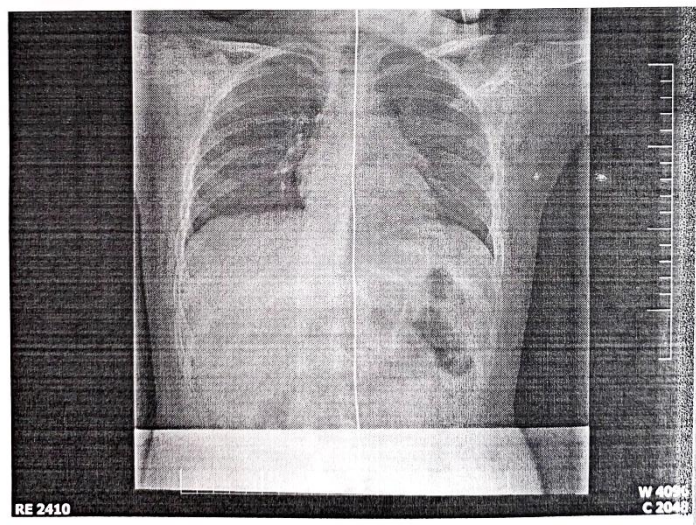
Obrázek 6 Ortézy KAFO Pohlig (zdroj vlastní)

Příloha č. 5



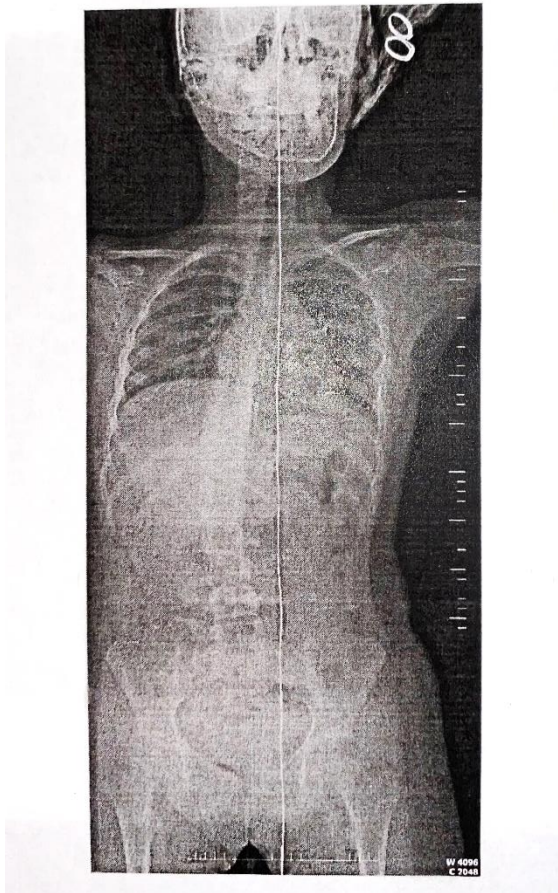
Obrázek 7 RTG říjen 2020 - celá páteř (zdroj vlastní)

Příloha č. 6



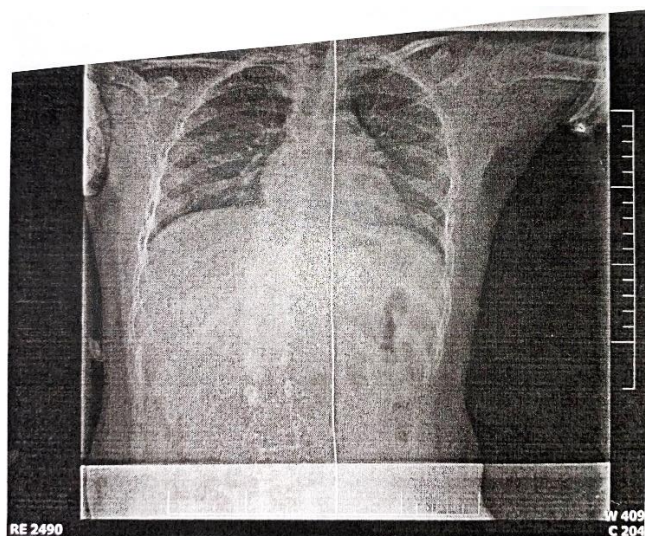
Obrázek 8 RTG říjen 2020 - hrudník (zdroj vlastní)

Příloha č. 7



Obrázek 9 RTG květen 2021 - celé páteře (zdroj vlastní)

Příloha č. 8



Obrázek 10 RTG květen 2021 – hrudník (zdroj vlastní)

Tabulka 5 Vstupní vyšetření - délky DKK

LDK (cm)	naměřené délky DKK	PDK (cm)
74	funkční délka (SIAS – malleolus medialis)	72
80,5	funkční délka (umbilicus – malleolus medialis)	80
68	anatomická (trochanter major – malleolus lat.)	67
37	délka stehna (trochanter major – zevní štěrbina)	37
30	délka bérce (hlavička fibuly – malleolus lat.)	30
18,5	délka nohy (nejdelší prst – pata)	18,5

Tabulka 6 Vstupní vyšetření - obvody DKK

LDK (cm)	naměřené obvody DKK	PDK (cm)
40	obvod stehna (10 cm nad patellou)	38
30,5	obvod kolena (přes patellu)	31
28	obvod přes tuberositas tibiae	28
27	obvod lýtky	27,5
20	obvod přes kotníky	20
24	obvod přes nárt a patu	24
18	obvod přes hlavice metatarsů	18

Tabulka 7 Vstupní vyšetření - délky HKK

LHK (cm)	naměřené délky HKK	PHK (cm)
67	délka celé HKK (akromion – daktylion)	66
52	délka paže a předloktí (akromion – p. styl. radii)	51
29	délka paže (akromion – condylus lat. humeri)	29
23	délka předloktí (olekranon – p. styl. ulnae)	23
15	délka ruky (spojnice pp. styloidei – daktylion)	15

Tabulka 8 Vstupní vyšetření - obvody HKK

LHK (cm)	naměřené obvody HKK	PHK (cm)
23	obvod relaxované paže	22
23	obvod paže při kontrakci	22
22	obvod loketního kloubu	22
22	obvod předloktí	22
14	obvod zápěstí	14
15	obvod přes hlavičky metakarpů	15

Tabulka 9 Vstupní vyšetření - obvody břicha a boků

naměřené obvody	(cm)
obvod břicha (ve výši pupku)	74
obvod boků (ve výši trochanterů)	83

Tabulka 10 Vstupní vyšetření - pružnost hrudníku

naměřené obvody	(cm)
obvod hrudníku přes xiphosternale při inspiru	71
obvod hrudníku přes xiphosternale při expiru	70,5
pružnost hrudníku (rozdíl mezi obvodem inspira a expira)	0,5



Obrázek 11 Trupová ortéza po úpravě – zepředu (zdroj vlastní)

Příloha č. 11



Obrázek 12 Trupová ortéza po úpravě – z boku (zdroj vlastní)

Příloha č. 12

Tabulka 11 Výstupní vyšetření - délky DKK

LDK (cm)	naměřené délky DKK	PDK (cm)
75	funkční délka (SIAS – malleolus medialis)	73
80	funkční délka (umbilicus – malleolus medialis)	80
68	anatomická (trochanter major – malleolus lat.)	67
37	délka stehna (trochanter major – zevní štěrbina)	37
30	délka bérce (hlavička fibuly – malleolus lat.)	30
18,5	délka nohy (nejdelší prst – pata)	18,5

Tabulka 12 Výstupní vyšetření - obvody DKK

LDK (cm)	naměřené obvody DKK	PDK (cm)
38	obvod stehna (10 cm nad patellou)	39
30,5	obvod kolena (přes patellu)	31
28	obvod přes tuberositas tibiae	28
27	obvod lýtky	27,5
20	obvod přes kotníky	20
24	obvod přes nárt a patu	24
18	obvod přes hlavice metatarsů	18

Tabulka 13 Výstupní vyšetření - délky HKK

LHK (cm)	naměřené délky HKK	PHK (cm)
67	délka celé HKK (akromion – daktylion)	67
52	délka paže a předloktí (akromion – p. styl. radii)	52
29	délka paže (akromion – condylus lat. humeri)	29
23	délka předloktí (olekranon – p. styl. ulnae)	23
15	délka ruky (spojnice pp. styloideii – daktylion)	15

Tabulka 14 Výstupní vyšetření - obvody HKK

LHK (cm)	naměřené obvody HKK	PHK (cm)
23	obvod relaxované paže	23
23	obvod paže při kontrakci	23
22	obvod loketního kloubu	22
21	obvod předloktí	21
14	obvod zápěstí	14
15	obvod přes hlavičky metakarpů	15

Tabulka 15 Výstupní vyšetření - obvody břicha a boků

naměřené obvody	(cm)
obvod břicha (ve výši pupku)	75
obvod boků (ve výši trochanterů)	84

Tabulka 16 Výstupní vyšetření - pružnost hrudníku

naměřené obvody	(cm)
obvod hrudníku přes xiphosternale při inspiru	72
obvod hrudníku přes xiphosteranle při expiru	71,5
pružnost hrudníku (rozdíl mezi obvodem inspira a expira)	0,5