



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

---

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ

Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

# Fyzioterapeutická intervence dětského pacienta se spinální muskulární atrofií

## Physiotherapeutic Intervention in a Pediatric Patient with Spinal Muscular Atrophy

Bakalářská práce

Studijní program: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Tereza Fabiánová

Vedoucí bakalářské práce: PhDr. Andrea Hašková

---

Kladno 2023



# ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

## I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Fabiánová** Jméno: **Tereza** Osobní číslo: **499452**  
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 dětského pacienta se spinální svalovou atrofií**

Název bakalářské práce anglicky:

**Physiotherapeutic Intervention in Pediatric Patient with Spinal Muscular Atrophy**

Pokyny pro vypracování:

Bakalářská práce bude zacílena na dětského pacienta se spinální muskulární atrofií. Teoretická část bude zaměřena na podrobný popis onemocnění, jeho charakteristiku, příčiny vzniku, diagnostiku, symptomy, jednotlivé typy spinální muskulární atrofie a možnosti léčby. V metodické části budou popsány vyšetřovací a terapeutické postupy které budou využívány v praktické části. Praktická část bude zpracována formou kazuistiky. Na základě vstupních dat bude určen terapeutický postup a formulován hlavní problém, na jehož základě bude určen krátkodobý rehabilitační plán. V návaznosti na efekt terapie bude formulován dlouhodobý rehabilitační plán. Porovnáním vstupních a výstupních hodnot, bude objektivně zhodnocena efektivita zvolených postupů. V diskusi budou konfrontovány informace z dostupných literárních zdrojů s vlastními poznatky získanými během zpracovávání bakalářské práce.

Seznam doporučené literatury:

- [1] KOLÁŘ, Pavel, Rehabilitace v klinické praxi., ed. 2, Praha: Galén, 2020, 714 s., ISBN 978-80-7492-500-9
- [2] KOČOVÁ, Helena, Spinální svalová atrofie v souvislostech, Praha: Grada Publishing, 2017, ISBN 978-80-247-5705-6
- [3] STOŽICKÝ, František a Josef SÝKORA, Základy dětského lékařství, ed. 2, Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015, ISBN 978-80-246-2997-1
- [4] PAUSHKIN, Sergey a Charlotte SUMNER, Spinal Muscular Atrophy: Disease Mechanisms and Therapy, Academic Press, 2016, 506 s., ISBN 978-0128036853

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

**PhDr. Andrea Hašková**

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 dětského pacienta se spinální muskulární atrofií vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

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

V Praze dne 18.05.2023

.....  
Tereza Fabiánová

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych na tomto místě chtěla poděkovat paní PhDr. Andree Haškové za její podporu a vstřícnost při odborném vedení bakalářské práce, za trpělivost během konzultací a poskytnutí cenných rad. Dále bych chtěla velice poděkovat své pacientce a její rodině za to, že mi umožnili navštěvovat jejich rodinné zázemí a možnost tuto práci vytvořit. Poděkování za toleranci a podporu po celou dobu studia patří mé rodině a blízkým.

## **ABSTRAKT**

Předmětem bakalářské práce je zpracování tématu fyzioterapeutické intervence u dětského pacienta se spinální muskulární atrofií.

V kapitole Současný stav jsou zpracovány teoretické poznatky, které se týkají diagnózy. Jsou zde popsány příčiny vzniku nemoci, symptomy, typy diagnózy, možnost léčby a ortopedické pomůcky.

Metodická část se věnuje vyšetřovacím a terapeutickým postupům, které byly využity během terapeutických jednotek.

Speciální část bakalářské práce je zpracována formou kazuistiky. Je rozdělena do několika částí, a to na anamnestickou část a část se vstupním vyšetřením. Dále se dělí na krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Následně jsou zde popsány terapeutické jednotky, které probíhaly individuálně u pacientky doma. Výstupní kineziologický rozbor je uveden v kapitole Výsledky. Jsou zde zaznamenány údaje ze vstupního a výstupního kineziologického vyšetření, na jejichž základě je objektivně zhodnocen efekt zvolené terapie.

Diskuze je zaměřena na problematiku vývoje kyčelních kloubů při diagnóze SMA a účinku genetické léčby na pacienty. Dále je zde zmíněna náročnost života s handicapem a důležitost rodinných vazeb. V závěru práce je poukázáno na splnění vytyčených cílů.

### **Klíčová slova**

spinální muskulární atrofie, hypotrofie, svaly, psychomotorický vývoj, genová léčba, I. typ

## **ABSTRACT**

This bachelor's thesis deals with the subject of the physiotherapeutic intervention in a pediatric patient with Spinal Muscular Atrophy.

Theoretical knowledge related to the diagnosis is presented in the chapter Current state. It describes the causes of the disease, symptoms, types of diagnosis, treatment options, and orthopedic aids.

The methodological part focuses on examination and therapeutic procedures that were used during the therapeutic sessions.

The practical part of this bachelor's thesis is presented in the form of a case study. It is divided into several sections, including an anamnestic part and a part with an initial examination. It is further divided into short-term and long-term rehabilitation plans. The therapeutic sessions that took place individually at the patient's home are described afterward. The final kinesiological analysis is presented in the chapter Results. The data from the initial and final kinesiological examinations are recorded in the chapter Results. Based on these data, the objective evaluation of the chosen therapy's effect is provided.

The discussion is focused on the issue of the hip joint development with the SMA diagnosis and the effect of the genetic treatment on patients. The challenges of living with a disability and the importance of family bonds are also mentioned. The conclusion of this thesis highlights the achievement of the defined objectives.

## **Keywords**

Spinal Muscular Atrophy, hypotrophy, muscles, psychomotor development, gene therapy, Type I.

## Obsah

1	ÚVOD .....	10
2	CÍLE PRÁCE .....	11
3	PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU .....	12
3.1	Nervový systém .....	12
3.2	Definice onemocnění .....	13
3.3	Příčiny vzniku onemocnění .....	14
3.4	Diagnostika onemocnění .....	15
3.4.1	Elektromyografie .....	17
3.5	Symptomy .....	17
3.6	Typy spinální muskulární atrofie .....	19
3.6.1	Typ 0 .....	19
3.6.2	Typ I .....	19
3.6.3	Typ II .....	21
3.6.4	Typ III .....	21
3.6.5	Typ IV .....	22
3.7	Terapie spinální muskulární atrofie .....	22
3.7.1	Spinraza .....	22
3.7.2	Zolgensma .....	23
3.8	Ortopedické pomůcky pro pacienty se SMA .....	24
3.8.1	MyActive – kompresivní obleček .....	24
3.8.2	AFO – Ankle foot orthosis .....	25
3.8.3	HKAFO – Hip knee ankle foot orthosis .....	26
4	METODIKA .....	27

4.1	Popis místa terapie .....	27
4.2	Vyšetřovací postupy.....	27
4.2.1	Anamnéza.....	27
4.2.2	Aspekce.....	29
4.2.3	Palpace .....	29
4.2.4	Goniometrie .....	30
4.2.5	Antropometrie .....	30
4.2.6	Neurologické vyšetření .....	31
4.3	Terapeutické postupy.....	33
4.3.1	Psychomotorický vývoj dvouletého dítěte.....	33
4.3.2	Canisterapie .....	34
4.3.3	Kineziologické tejpování.....	35
4.3.4	Posturální reaktivita .....	35
5	SPECIÁLNÍ ČÁST.....	37
5.1	Vstupní data .....	37
5.2	Anamnéza.....	37
5.3	Výpis ze zdravotní dokumentace.....	39
5.3.1	Vyšetření u dětského neurologa .....	39
5.3.2	Ambulantní vyšetření Motol neurologická ambulance.....	41
5.3.3	Lůžkové oddělení dětské neurologie Motol.....	41
5.3.4	Ambulantní vyšetření dětského neurologa.....	44
5.3.5	Vyšetření na dětské klinice chirurgie, ortopedie a traumatologie .. .....	45



5.3.6	Dokumentace z posledního rehabilitačního pobytu v Centrum Hájek .....	45
5.4	Vstupní kineziologický rozbor .....	47
5.5	Krátkodobý rehabilitační plán.....	49
5.6	Dlouhodobý rehabilitační plán.....	49
5.7	Průběh terapie .....	50
6	VÝSLEDKY .....	56
6.1	Výstupní kineziologický rozbor .....	56
6.2	Zhodnocení průběhu a výsledků terapie.....	59
7	DISKUZE .....	61
8	ZÁVĚR.....	67
9	SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK .....	68
10	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....	70
11	SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ .....	72
12	SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ .....	75
13	SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK.....	76

# 1 ÚVOD

Spinální muskulární atrofie (dále také „SMA“) je neurodegenerativní onemocnění, které se projevuje úbytkem svalové hmoty a celkovou hypotonií. Děje se tak v důsledku ztráty motorických neuronů v míše, a to je způsobeno genetickou mutací genu. SMA se řadí mezi vzácné onemocnění. Přibližně postihuje 1 z 10 000 až 1 z 20 000 novorozenců. Mezi dětmi, kterým byla diagnostikována SMA I. typu patří 2,5letá dívka, se kterou jsem spolupracovala v rámci speciální části.

Při této diagnóze je důležitá multioborová spolupráce, a to vzhledem k tomu, že je větší riziko vzniku přidružených onemocnění. Z toho důvodu je velmi důležité, aby komunikace probíhala napříč lékařskými obory. Velmi podstatná je komunikace s rodinou. V momentě, kdy se rodina dozví diagnózu, je její každodenní chod narušen, změní se většina plánů a zejména se navýší čas strávený v nemocnici. Je tedy velmi důležitá psychická podpora nejen pacienta, ale i celé rodiny. Komunikace a práce s dětským pacientem je vždy jiná než s dospělým jedincem. Fyzioterapeutická jednotka by měla být atraktivnější s možností využití herních prvků. Je zapotřebí nejen dítěti, ale i rodičům vše předem vysvětlit a ukazovat, aby terapie mohla být správně prováděna i v domácím prostředí.

Téma zaměřené na spinální muskulární atrofii u dětského pacienta jsem si vybrala z několika důvodů. V budoucnu bych se chtěla věnovat dětské fyzioterapii, a právě vypracování této bakalářské práce jsem využila jako správný začátek. Zároveň jsem chtěla ucelit informace o této diagnóze, tzn. více popsat onemocnění SMA, informovat o nově zavedeném genovém léku a možnostech rehabilitace pacientů.

## 2 CÍLE PRÁCE

Cílem bakalářské práce je zpracovat ucelenou charakteristiku spinální muskulární atrofie a její klinické příznaky, které jsou s onemocněním spojeny. Práce se věnuje příčinám vzniku onemocnění, diagnostickým metodám a tomu, jaké jsou možnosti léčby. V metodické části jsou uvedeny vybrané metody, které se dají použít ve fyzioterapeutické intervenci u této diagnózy.

Ve speciální část je cílem zpracování kazuistiky u pacientky se spinální muskulární atrofií. Kazuistika je uspořádána do několika cvičebních jednotek, tyto jednotky budou probíhat u pacientky doma. Na začátku bude odebrán vstupní kineziologický rozbor, podle kterého bude vytvořen krátkodobý rehabilitační plán. Dle efektu terapie bude následně sestaven dlouhodobý rehabilitační plán. V závěru práce bude celá terapie porovnána z dat ze vstupního a výstupního kineziologického rozboru.

## 3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

### 3.1 Nervový systém

Nervová soustava se skládá z nervových buněk tzv. neuronů. Vlastnost neuronů je jejich dráždivost neboli tvorba vzruchu, který je důležitý pro další reakce těla. Neuron je rozdělen podle funkcí na motorický, senzorický a interneuron, přičemž interneurony plní úlohu spojení mezi senzorickým a motorickým neuronem. Motorické neurony vedou podměty z CNS do periférií, jedná se tedy o efektory. Motoneurony vedou vzruch do kosterní a hladké svaloviny a do endokrinních a exokrinních žláz. Senzorické neurony zajišťují opačný příjem informací, což znamená, že to jsou afektory a vedou informace z prostředí okolí těla do CNS. Neuron můžeme rozdělit na několik částí. Nervová buňka se skládá z těla, které je tvořeno z jádra a je obaleno buněčnou membránou. Z těla neuronu vybíhají dva druhy výběžků, a to axon a dendrity (Seidl 2015, Kachlík 2017).

Axon je pouze jeden dlouhý výběžek, který vede všechen vzruch odstředivě neboli eferentně, což znamená, že vzruch vede dál do těla nebo přímo do místa potřeby. Je obalen Schwanovými buňkami, má tedy myelinovou pochvu. Pokud je někde část bez Schwanových buněk, objevuje se zde Renvierův zářez. Eferentní vlákna se nacházejí v předních rozích míšních (Seidl 2015).

Dendrity jsou kratší výběžky s vyšším počtem na těle neuronu. Vedou vzruch dostředivě neboli aferentně, to znamená, že přijímají informace a vedou je do neuronů. Začínají na periferních receptorech a můžeme je rozdělit do tří druhů. Jsou to exteroceptory, které přijímají signály přímo z okolního prostředí, interoceptory, které posílají signály z orgánů a poslední jsou proprioreceptory mající na starosti svaly a kloubní pouzdra (Seidl 2015).

Seidl ve své knize píše: „*Nervová soustava se člení na centrální nervovou soustavu, kam patří mozek a mícha, a periferní nervový systém. Periferní nerv zajišťuje funkční a anatomické spojení míchy s periferními tkáněmi*“ (Seidl 2015, s. 59).

Sval společně s nervem tvoří funkční celek. Svaly těla dělíme na hladkou svalovinu, příčně pruhovanou a srdeční svalovinu. Hladká svalovina se vyznačuje tím, že je svévolně kontrahována a nachází se v dutých orgánech. Příčně pruhovaná svalovina neboli kosterní, je ovlivňována nervovými podněty. Kosterní svaly jsou důležitou součástí pohybového aparátu, kde plní plno funkcí. Mezi nejdůležitější funkce patří udržení vzpřímeného těla a ochrana vnitřních orgánů. Svalová vlákna kosterní svaloviny jsou tvořena mnohjadernými buňkami, kde nalezneme fibrily. V každém svalovém vlákně najdeme bílkoviny aktin a myosin. Tyto bílkoviny jsou důležité kvůli kontrakcím svalů (Seidl 2015).

### **3.2 Definice onemocnění**

Spinální muskulární atrofie je nervosvalové onemocnění, které patří do genetických nemocí. Jedná se o onemocnění periferního nervového systému, které konkrétně postihuje motoneurony. Tyto motoneurony se nacházejí na předních rozích míšních, ze kterých vybíhají jejich nervosvalová vlákna, která se vážou na svalová vlákna (Kočová 2017).

SMA postihuje přímo tělo neuronu, které se nachází v míše. Kvůli postižení motoneuronů postupně dochází k postižení svalů. Dochází v nich k oslabení a postupně i ke svalové atrofii (Hájková 2011). Svaly těla se stávají hypotonickými symetricky, postiženo je také trupové svalstvo i proximální končetinové svalstvo. Nejvíce postižené jsou dolní končetiny. SMA neovlivňuje inteligenci jedince (Repko 2011).

Poprvé o nemoci informoval Wernigem v roce 1891 a o dva roky později potvrdil a doplnil jeho informace Hoffmann. Četnost onemocnění se udává 1: 6 000 až 10 000 narozených dětí. Patří mezi časté příčiny úmrtí novorozence a je druhou nejčastější neuromuskulární nemocí (Nevšimalová et al. 2021).

### 3.3 Příčiny vzniku onemocnění

Spinální muskulární atrofie je autozomálně recesivně dědičná choroba. Znamená to, že u těchto dědičných onemocnění jsou pozměněny dvě kopie genu. U SMA se tato změna týká genu SMN1. Každý člověk má dvě kopie genu SMN1, pacienti SMA mají obě tyto kopie poškozené nebo zcela úplně chybí. Jak už bylo řečeno, SMA je autozomálně recesivní choroba, tudíž přenašeči jsou vždy rodiče. Přenašeč se pozná podle toho, že je zcela bezpříznakový a má pouze jednu pozměněnou kopii genu SMN1. Rodiče často ani nevědí, že jsou přenašeči, tato skutečnost se povětšinou objeví až při genetických testech (Příčina a diagnóza SMA 2021).

Mutace v genech SMN1 způsobují spinální muskulární atrofii. Další kopie genu SMN2 mění průběh nemoci. Mutace v genu SMN1 způsobují spinální muskulární atrofie typu 0, I, II, III a IV. SMN1 vede k nedostatku proteinu zvaného SMN protein, který je nezbytný pro vývoj a přežití motorických neuronů. Bez proteinu SMN motorické neurony odumírají a dochází k poruchám nervových impulzů. Nervové impulzy se nepřenášejí mezi mozkem a svaly. V důsledku toho některé svaly nemohou vykonávat své normální funkce, což má za následek slabost a problémy s pohybem. Někteří lidé se spinální muskulární atrofií typu II, III nebo IV mají tři nebo více kopií proteinu SMN2 v každé buňce. Tyto vícenásobné kopie genu SMN2 mohou ovlivnit průběh spinální muskulární atrofie. V omezené míře mohou další geny

SMN2 pomoci nahradit chybějící SMN způsobené mutacemi v genech SMN1. Pokud se zvýší počet kopií genu SMN2, průběh SMA bývá závažnější a začíná v pozdějším věku (Arnold 2015, Příčina a diagnóza SMA 2021).

### 3.4 Diagnostika onemocnění

Spinální muskulární atrofie se diagnostikuje pomocí elektromyografického vyšetření a molekulárně genetického vyšetření. Přidruženou diagnostikou často bývá svalová biopsie.

Vzhledem k tomu, že 95 % postižených jedinců má homozygotní absenci exonu 7 genu SMN1, je screening na ztrátu exonu 7 prvním stupněm diagnostického testování. Existuje řada DNA testů, které umožňují detekci absence exonu 7 SMN1 a jsou založeny na rozdílu C > T mezi SMN1 a SMN2 (Keinath 2021).

Prenatální testování SMA na delecii exonu 7 genu SMN1 lze provést na DNA získané ze vzorků odebraných z choriových klků nebo z plodové vody. Prenatální diagnóza SMA se často provádí v případě, že je zjištěno 25% riziko postižení plodu, pokud jsou oba rodiče identifikováni jako přenašeči na základě rodinné anamnézy, dále po testování na přenašečství, při prokázané přítomnosti abnormálních nálezů na ultrazvuku plodu, jako jsou snížené pohyby plodu, kontrakce v děloze nebo zvýšená nuchální translucence. Nuchální translucence se měří během prvního trimestru v těhotenství. Při tomto vyšetření se měří nahromaděná tekutina v oblasti podkoží šíjového svalstva (Keinath 2021).

Test delece exonu 7 SMN1 je v současné době považován za spolehlivý a přesný pro většinu pacientů s podezřením na SMA. Test je vysoce citlivý a výsledky lze mít do 24 hodin. Invazivnější test svalové biopsie u pacientů s fenotypem SMA již není testem první kategorie a ve většině případů není nutný. Pokud jsou u těchto jedinců zjištěny dvě normální kopie genu SMN1, je třeba zvážit alternativní diagnózy. V takových případech by se mělo uvažovat o jiných poruchách motorického neuronu, mezi které patří vrozené myopatie, svalové dystrofie a metabolické poruchy (Keinath 2021).

Od ledna 2022 se SMA dostalo do pilotního rozšíření novorozeneckého screeningu. Aby mohla být porucha zařazena do screeningu, musí obecně splňovat několik kritérií.

1. Stav je důležitým zdravotním problémem.
2. Onemocnění musí být zjistitelné v časném novorozeneckém období, ale je klinicky němé.
3. Test má odpovídající citlivost a specifčnost.
4. Existují klinicky příznivé výsledky spojené s časným terapeutickým zásahem.

Novorozenecký screening umožňuje řadu poruch identifikovat ještě před projevením klinických příznaků a poskytnout včasnou léčbu ještě předtím, než se u dětí objeví nevratné změny. Screening se stal jedním z nejúspěšnějších v oblasti veřejného zdraví v historii a zlepšil kvalitu života mnoha lidí s různými poruchami (Dort et.al, 2018).



### 3.4.1 Elektromyografie

Činnost elektromyografie (dále také „EMG“) popisuje Seidl jako *„Zaznamená bioelektrickou aktivitu svalů, rychlost vedení nervy po podráždění lehce nadprahovým elektrickým stimulem nebo repetitivní stimulací nervu v rámci diagnostiky poruch nervosvalové ploténky. Vyšetření je neurofyziologickou metodou hodnotící funkci svalového vlákna, periferního nervu a nepřímo i míšních struktur a jejich vzájemnou integrací“* (Seidl 2015, s. 130).

Při provádění vyšetření je zapotřebí přesná znalost anatomie a neurofyziologie a rovněž i přístroje, který se používá k testování. EMG je proces, při kterém vyšetřující zavede jehlu do určitého svalu a zkoumá jeho napětí neboli elektrickou aktivitu svalu. Tato elektrická aktivita vychází ze samotného svalu. Vyšetření je pro pacienty nepříjemné, proto je důležité pacientům vysvětlit, co je čeká a upozornit na nepříjemnost vyšetření. EMG většinou nehodnotí hladké a srdeční svalstvo, ale především se používá na kosterní svalstvo (Weiss 2021).

Sval má svoji aktivitu díky tzv. akčnímu potencionálu motorických jednotek. Potencionál motorických jednotek má dvě složky, ze kterých se skládá, a to motoneuron předního rohu míšního a vlákna svalu, které jsou spojeny s axonem. Vyšetření EMG prokáže, zda porucha je myogenní nebo neurogenní a zda je vedení nervem stále zachováno (Seidl 2015).

## 3.5 Symptomy

Spinální muskulární atrofii je potřeba diagnostikovat včas a nepodcenit žádné příznaky tohoto onemocnění. Děti se SMA jsou bdělé, usměvavé a co se týče psychického vývoje zcela v pořádku, o to náročnější bývá SMA

odhalit v raném stádiu. Každý typ se projevuje v jiném časovém okně pacienta, a tudíž se liší i symptomaticky (Projevy SMA, 2021).

Děti, kterým se symptomy projeví do tří měsíců, mají většinou nejvážnější typ SMA. Symptomy se dětem začínají projevovat při držení hlavičky, mají problém i s jejím otáčením ze strany na stranu a v poloze na bříšku mají problém hlavičku zvednout, respektive přejít do polohy pasení koníčků. Dalším symptomem je zhoršená koordinace a slabost končetin, především dolních končetin. Děti mají často problém nadzvednout dolní končetiny od podložky a vzepřít se o ručičky v poloze na bříšku, při manipulaci s nimi máte pocit ochablosti. Symptomy se netýkají pouze hlavičky a končetin, ale projevují se i při dýchání. U pacientů většinou převládá zrychlené dýchání, které je často povrchové a břišní. Často se SMA projevuje také slabým pláčem a problémy při polykání, což se může projevit při náročném přibírání na váze a může způsobovat dušení (Projevy SMA, 2021).

SMA, které se projeví v pozdějším věku, může mít rozdílnější symptomy. Avšak zůstává slabost horních končetin, která se může projevit tím, že dítě nemá dostatečnou sílu na zvednutí či udržení hraček. U dolních končetin jsou potíže s postojem a rychlou únavou. Symptomy se můžou projevit při otáčení ze zad na bříško a opačně, kdy dítě potřebuje houpavý pohyb, nežli se dokáže přetočit. Pro SMA pacienty je velmi náročný sed, pozorujeme jeho ochablost, pacient nemůže sedět delší dobu bez opory a naklání se na jednu stranu (Projevy SMA, 2021).

Symptomy se mohou začít projevovat až do 18. měsíce dítěte. Pozorování psychomotorického vývoje u dětí je velice důležité, protože většina dětí nejdříve tyto dovednosti umí. Po projevu SMA však o své dovednosti přicházejí.

Tudíž dítě, u kterého se SMA projeví ve 12. měsíci a umělo již krásně sedět, najednou začne být v sedu nestabilní, je více unavené a stává se málo pohyblivým. Je důležité při jakýchkoliv nejistotách vždy vyhledat lékaře (Projevy SMA, 2021).

## **3.6 Typy spinální muskulární atrofie**

### **3.6.1 Typ 0**

Typ 0 začíná již v prenatálním vývoji dítěte. Kraus poukazuje na to, že tento typ je v některých odborných literaturách již zahrnut do typu I. Nejčastějším projevem je nižší aktivita plodu v děloze, na což může těhotná žena upozornit na lékařské prohlídce. Tento typ onemocnění je charakterizován svalovou hypotonií, areflexií, diplegií obličeje a vrozenou srdeční vadou. Hrozí vznik kontraktur, protože nedochází k rozvoji hybnosti. K úmrtí novorozence dochází do 6. měsíce (Nevšimalová et al. 2021).

### **3.6.2 Typ I**

SMA typu I je nazývána infantilní spinální muskulární atrofií nebo Werdnigovo – Hoffmanovou chorobou. Tento typ se nejčastěji projevuje před dovršením 6. měsíce života. Přibližně 50 % dětí s diagnostikou SMA má typ I. V prvních týdnech života se děti zdají být bez obtíží, až časem se začíná projevovat SMA. Začne symetrickou hypotonií zádového svalstva. Přibývá proximální slabost, která je nejvíce patrná na dolních končetinách. Vzestup hypotonie u dolních končetin se může projevit tzv. „žabí polohou“ dolních končetin.



Obrázek 1 Žabí nohy u dětí (Projevy SMA, 2021)

Je malá pravděpodobnost toho, že děti dosáhnou elevace dolních končetin proti gravitaci. Děti nejsou schopny se samy otočit na břicho či záda a nezískají možnost samostatného sedu, hrozí neudržení hlavičky. Je zde zaznamenána areflexie jak na distálních, tak proximálních částech těla. Příznak SMA může být i slabý pláč, špatné sání či polykání, mohou být zaznamenány fascikulace jazyka (Nevšímalová et al. 2021).

Změny, které způsobuje SMA, mohou být zaznamenány i na hrudníku, který má kuželovitý tvar. Projevuje se hypotonie intercostálních svalů a bránice, což má za následek paradoxní dýchání. Paradoxní dýchání je inkoordinace dechové vlny. Při inspiriu klesá břišní stěna a hrudník, naopak u expiriu se břicho a hrudník vyklenují. Paradoxní dýchání je považováno za jednu z nejzávažnějších poruch dechových stereotypů (Sumner et al. 2016).

Do prvního roku života se začnou objevovat problémy s příjmem potravy, které se odvíjejí od toho, že děti začnou mít problémy s polykáním. V těchto případech je optimální začít děti sondovat. U SMA typu I je nejčastější příčina úmrtí respirační insuficience. Z toho důvodu se rodiče můžou rozhodnout pro invazivní zákrok a zavedení plicní ventilace. Plicní ventilace a nasogastrická sonda sice vyžaduje nepřetržitou závislost na druhých, ale zároveň je to možnost prodloužení života (Sumner et al. 2016).

### 3.6.3 Typ II

SMA typu II je označována jako Dubowitzova choroba a je uváděna jako středně těžká forma SMA. Nejčastěji se projevuje v období 6. až 18. měsíce života. Na rozdíl od typu I malý pacient může dosáhnout samostatného sedu, bohužel tato dovednost se s narůstajícím věkem postupně vytrácí. Děti se SMA typem II nejsou schopni samostatného stoje ani chůze. Stejně jako u typu I jsou více hypotonické dolní končetiny oproti končetinám horním. Reflexy u tohoto typu mohou zůstat zachovány, ale pouze na distálních částech těla jako jsou brachioradiální reflex a reflex Achillovy šlachy. Reflexy mohou postupem věku vymizet. Dochází k hypotonii intercostálních svalů, což může mít za následek restriktivní onemocnění plic, které se však nemusí řešit umělou plicní ventilací, ale neinvazivní plicní podporou. Většina dětí u typu II je schopna přijímat výživu orálně bez problematiky s dysfagií. S postupným zhoršováním stavu je možné přestoupit na nutriční výživu (Sumner et al. 2016).

Kraus uvádí, že stejně jako u SMA typu I, děti mají zachovanou mimiku, oční pohyby a fascikulaci jazyka. Na horních končetinách se vyskytuje jemný třes rukou, častá je pravděpodobnost vzniku ankylózy. Pacienti se většinou dožívají 25. roku života (Nevšímalová et al. 2021).

### 3.6.4 Typ III

Juvenilní forma neboli choroba Kugelberga – Welandorové je prezentována jako SMA typu III. Tento typ má 30 % pacientů se SMA. Má největší rozptyl v projevování příznaků, které můžeme pozorovat od 18. měsíce života až do dospělosti. I u tohoto typu platí, že více ochabuje proximální svalstvo dolních končetin, ale pacienti s tímto typem jsou na rozdíl od pacientů s typem 0, I a II schopni chůze. S přibývajícím věkem je však schopnost chůze omezenější,

ale s pomocí lokomočních pomůcek je možná. Reflexy jsou v mladším věku zachovány, postupně dochází k areflexii u proximálních reflexů. Skolióza nebo restriktivní onemocnění plic se u typu III objevuje pouze v lehké formě, která je řešena na terapiích fyzioterapie (Sumner et al. 2016).

### **3.6.5 Typ IV**

Typ IV je typem, u něhož příznaky nemoci nastupují nejpozději. Většinou se objevují v období od 20 až do 30 let. Jedná se nejmírnější typ SMA. Pacienti s tímto typem se dožívají standardní délky života, většinou neztrácejí samostatnou pohyblivost a soběstačnost. Skolióza se u typu IV vyskytuje výjimečně, stejně tak výjimkou je i onemocnění plic (Sumner et al. 2016).

## **3.7 Terapie spinální muskulární atrofie**

### **3.7.1 Spinraza**

Jak už zbylo zmíněno, tak SMA je nemoc, při které chybí protein, který ovlivňuje motorické neurony, dochází k ochabnutí svalů, primárně proximálního svalstva, dýchacího svalstva a také způsobuje problémy s polykáním. Spinraza pomáhá tělu vytvořit proteiny, což snižuje ztrátu nervových buněk a napomáhá ke zlepšení svalové síly. Aplikuje se 12 ml Spinrazy do páteřního kanálku pomocí lumbální punkce. První dávka Spinrazy by měla být podána co nejdříve po diagnostice onemocnění. Po 2, 4, a 9 týdnech od první dávky Spinrazy se aplikují další 3 dávky. Po těchto třech dávkách se pokračuje v podání léčivého přípravku jednou za 4 měsíce, dokud je léčba prospěšná a účinná pro pacienta (Biogen 2022, European medicines agency 2017).

Jako u většiny léků, tak i u Spinrazy jsou možné nežádoucí účinky. Nejčastější z nich souvisejí s provedením lumbální punkce. Dále se mezi nežádoucí účinky řadí bolest zad, hlavy či zvracení, tyto projevy většinou odezní do 72 hodin po aplikaci. Jsou zaznamenány ještě další nežádoucí účinky, u nichž není známa četnost výskytu. Mezi ně patří závažné infekce, hydrocefalus či přecitlivělost. Před podáním Spinrazy je doporučeno provést vyšetření na srážlivost krve a funkčnosti ledvin (Biogen 2022).

### 3.7.2 Zolgensma

Zolgensma je lék, který se řadí mezi genovou terapii, která se podává dětem mladším 2 let. SMA je způsobeno kvůli mutacemi genu SMN1, který ovlivňuje produkci proteinů, ty poté ovlivňují fungování nervů a svalů. Zolgensma nahrazuje funkci genu SMN1. Zolgensma se skládá z nového, funkčního genu SMN, který je umístěn v nosiči, ten pomáhá doručit funkční gen SMN do buněk motorického neuronu v celém těle. Nosič, který přenáší gen SMN, je vyroben z viru zvaného adenoasociovaný virus 9 neboli AAV9. O tomto typu viru není známo, že by způsoboval onemocnění lidí. Při výrobě nosiče se odstraní DNA viru, aby do něj mohl být vložen nový gen SMN. Nosič může cestovat po celém těle a dodávat nový, funkční gen do buněk v celém těle dítěte. Zolgensma nemění ani se nestává součástí DNA dítěte. Nahrazením funkce genu SMN1 obnovuje přípravek Zolgensma produkci proteinu SMN a pomáhá zachovat základní svalové funkce. Buňky motorického neuronu, které by bez léčby odumřely, mohou přežít a být zachovány, čímž se zastaví progresse SMA. Čím dříve je léčba zahájena, tím dříve lze progresi SMA zastavit. Nežádoucí účinky se projevují zvýšením hladiny jaterních enzymů a zvracením. Z tohoto důvodu se před i po podání provádějí krevní, a hlavně jaterní testy a nasazují se kortikosteroidy. Mohlo by také dojít ke snížení krevních destiček, proto je důležité sledovat,

jestli se netvoří modřiny nebo nenastává neočekávané krvácení. Jedna z dalších věcí, která by se měla hlídat jak před, tak i po podání je infekce a dbát na její prevenci (Zolgensma 2023, European medicines agency 2020).

### 3.8 Ortopedické pomůcky pro pacienty se SMA

#### 3.8.1 MyActive – kompresivní obleček

MyActive je obleček, je určen pro děti i dospělé, je vhodný pro ty, kteří mají muskuloskeletární poruchu, zhoršenou neuromotorickou kontrolu nad svým tělem, hypertonií a hypotonií svalstva a špatné vnímání celého těla. Cílem oblečku je poskytnout větší oporu k lepšímu držení těla. Pacienti si v oblečku daleko lépe uvědomují své tělo, což je způsobeno díky kompresi, která zvýší nitrobrášní tlak a tím zajistí lepší stabilitu a napřímení páteře. Oblečky se šijí pro každého pacienta na míru a tím je zajištěno, že každému budou sednout a správně tělo obepínat. Obleček se skládá z trička a kalhot. Na tričku je dvojitá zapínání a švy jsou udělané tak, aby příjemně obepínaly končetiny (Ottobock 2020).



Obrázek 2 Držení těla bez a s oblečkem MyActive (Ottobock 2020)



### 3.8.2 AFO – Ankle foot orthosis

Ortély AFO jsou zevní biomechanické pomůcky používané na dolních končetinách ke stabilizaci kloubů, zlepšení chůze a fyzického fungování postižené dolní končetiny. AFO se používají jako podpůrná pomůcka při chůzi. Používají se ke zvětšení rozsahu kotníku a chodidla, jako je dorzální flexe, plantární flexe, zlepšují rovnováhu, snižují riziko pádu, pomáhají při oslabení svalstva dolních končetin (Physiopedia 2020).

Pomůcky se vyrábějí v různých typech a z různorodých materiálů, který jsou vyrobeny z tepelně tvarovaného plastového materiálu, který umožňuje přidávat modifikace a úpravy. Aby ortély správně držely, provádí se před vyrobením několik měření. AFO se v některých případech používají jako noční dlahy k prevenci kontraktur, a to zejména u pacientů po cévní mozkové příhodě, a u jiných neurologických onemocnění a u dětí s dětskou mozkovou obrnou (Physiopedia 2020).



Obrázek 3 AFO ortéza (Kočová, 2017 s.156)

### 3.8.3 HKAFO – Hip knee ankle foot orthosis

HKAFO jsou komplexní ortézy, které ovládají klouby dolní končetiny, pánve a páteře. U HKAFO jsou kyčelní, kolenní a hlezenní kloub uzamčeny nebo ztuhlé, takže se jedná o statickou pomůcku. Cílem HKAFO je poskytnout oporu trupu a dolním končetinám. Pacienti, kteří by měli používat HKAFO, jsou obvykle vozíčkáři a bez těchto pomůcek nejsou schopni chůze. Často HKAFO používají děti s paraplegií a defekty neurální trubice. Chůze s HKAFO je spojena s obrovským výdejem energie, z toho důvodu většina pacientů ukončí jejich používání do 14 let věku. Chůze s HKAFO je navíc pomalá, takže je pro pacienty obtížné držet krok s vrstevníky ve srovnání s používáním invalidního vozíku, který je rychlejší.

HKAFO má několik výhod, mezi něž se řadí především schopnost stání či chůze, díky tomu dochází ke snížení rizika kontraktur a nastává celkové zlepšení stavu kloubů a kostí. Díky pohybu se dá snadněji snížit hmotnost pacienta, zlepšení fyzické kondice a ovlivnit pravidelnost stolice. To vše má vliv na psychiku pacienta (Physiopedia 2020).



Obrázek 4 HKAFO ortéza (Kočová, 2017 s. 159)

## **4 METODIKA**

### **4.1 Popis místa terapie**

Na terapii s pacientkou docházím k ní do domácího prostředí. Má doma uzpůsobenou cvičební část pokojíčku, kde může cvičit při domácích terapiích nebo při cvičení s rodiči. Nachází se zde zrcadlo, které se dá využít jako pomůcka během terapie, tak i na kontrolu správného postavení dívky. Je zde velké množství terapeutických pomůcek, jako jsou míče různých velikostí a materiálu, vibrační pomůcky, válce či interaktivní hračky. Nově tu jsou bradla, která jsou výškově nastavitelná. Nechybí ani Bobles pomůcky, které má dívka moc ráda, a tak je často v terapii využíváme.

### **4.2 Vyšetřovací postupy**

Před zahájením jakékoliv terapeutické intervence, je důležité pacienta nejen pečlivě vyšetřit, ale i dobře odebrat anamnézu. U každého pacienta, a hlavně u pacientů v dětském věku, je důležitý individuální přístup.

#### **4.2.1 Anamnéza**

Anamnéza je velice důležitá pro další rozvoj terapie, protože díky ní se dozvíme o zdravotním stavu pacienta. Může se odebírat dvěma způsoby. První způsob je přímou formou, kde se ptáme přímo pacienta, druhou formou je nepřímé odebrání anamnézy. K tomuto způsobu odebrání anamnézy se využívají příbuzní pacienta, proto se tento způsob využívá hlavně u dětí a těžce nemocných pacientů (Navrátil et al. 2017).

Je několik důležitých věcí, které bychom měli během získávání anamnézy dodržovat. Anamnéza je zcela soukromá věc, tudíž by ji lékař měl brát vážně,

nijak ji nezesměšňovat, zaznamenat všechny podstatné odpovědi, nepodceňovat informace a nesdělovat nikomu třetímu. Vše by mělo probíhat v tichém, klidném a soukromém prostředí. Je podstatné klást srozumitelné a cílené otázky. Pacienta pouze neposloucháme, ale zároveň pozorujeme jeho mimiku, vyjadřování a postoj (Navrátil et al. 2017).

Anamnestické údaje jsou rozděleny podle toho, na jaké otázky se zrovna ptáme.

Osobní anamnéza: získáváme všeobecný přehled o pacientovi, o tom, kdy měl jaké onemocnění či zranění. Ptáme se na věk, práci, koníčky či na nějakou závislost.

Nynější onemocnění: zde se uvádí důvod toho, proč pacient přišel. Jakou má bolest, co je to za bolest a zda má nějakou úlevovou polohu. Zajímáme se, jak dlouho problémy přetrvávají a zda už s tím byl někdy léčen.

Rodinná anamnéza: v této části nás hlavně zajímají o onemocnění u rodinných příslušníků. Chceme vědět, jestli pacient má v rodině někoho, kdo má hypertenze, diabetes, onkologické nemoci, dnu či ischemickou chorobu srdeční. Hlavně nás zajímají pacientovi rodiče, děti a sourozenci.

Alergická anamnéza: ptáme se, jestli má pacient potravinové, lékové, popř. jiné alergie.

Léková anamnéza: pokud pacient bere nějaké tablety, potřebujeme vědět, jaké léky užívá a jestli je bere pravidelně nebo jenom při bolesti.

Pracovní anamnéza: chceme vědět všechna pracovní zařízení a povolání, která pacient vykonával. Pracovní anamnéza je pro nás důležitá z hlediska držení těla, k posouzení pracovních návyků a kvůli pracovnímu prostředí.

Sociální anamnéza: zajímáme se o pacientovu životní úroveň, jeho bydlení a o jeho zájmy.

Gynekologická anamnéza: zjišťujeme informace o pravidelnosti menstruace, kdy začala či skončila a zda užívá žena antikoncepci. Zaznamenávají se porody, kolik jich bylo a zda byly přirozené či císařským řezem a uvádí se počet potratů (Navrátil et al. 2017).

#### **4.2.2 Aspekce**

Vyšetření pohledem je jedno ze zásadních vyšetření, touto metodou většinou prohlídky začínají. Ve chvíli, kdy pacient přijde do čekárny, můžeme zahájit aspekční vyšetření, které lze provádět bez jakýchkoliv pomůcek. Během vyšetření vnímáme pohyb pacienta, všímáme si jak pohybu celého těla, tak i pohybu jednotlivých částí. Pozorujeme držení těla pacienta, jestli se při pohybu vyskytuje antalgické držení či jakou má pacient mimiku v obličeji. Můžeme rovněž hodnotit změnu barvy kůže, atrofické změny na těle či kontraktury (Kolář et al 2020).

#### **4.2.3 Palpace**

Palpaci provádíme prsty ruky, tudíž má každý terapeut jiný vjem a tím se stává subjektivní vyšetřovací metodou. Během palpance se soustředíme na tvrdost, poddajnost, pružnost, vlhkost a teplotu kůže, napětí měkkých tkání a na objevení spoušťových bodů. Během palpance je potřeba střídat různý tlak

prstů. Výhoda palpační techniky je okamžitá zpětná vazba pacienta. Díky tomu dostáváme ihned od pacienta informace o jeho pocitu, popř. bolesti. Palpací se můžou ovlivnit spoušťové body, uvolnit měkké tkáně, protáhnout fascie či vyšetřit a uvolnit jizvy. Palpace je pro správné vyšetření velice důležitá a potřebná technika. S přibývajícím praxí se palpace a cit fyzioterapeuta zlepšuje (Kolář et al 2020).

#### **4.2.4 Goniometrie**

Goniometrie se používá k určování rozsahu kloubů. Rozsah kloubů udáváme ve stupních. Pohyb je měřen jak pasivně, tak i aktivně. Pasivně zjišťujeme, jaký je rozsah pohybu v kloubu, pacient je u pasivního pohybu uvolněný a pohyb provádí fyzioterapeut. Aktivní pohyb vykonává pacient sám, většinou jsou naměřeny menší hodnoty nežli u pasivního pohybu. Pro zaznamenávání údajů je důležité zvolit si jednu zaznamenávací metodu. Nejpoužívanější zaznamenávací metodou je SFTR či planimetrická metoda. Klouby se měří v pozicích, které jsou dané pro měření určitého kloubu. Měření by mělo probíhat na obou končetinách, což je důležité hlavně po zranění jedné z končetin, kdy je potřeba zjistit, jaký je rozsah zdravé končetiny a jak je omezen rozsah pohybu zraněné končetiny. Při měření vycházíme z 0 pozice kloubu, pokud nám to však kloub nedovoluje, vždy zaznamenáme, z kolikátého stupně vycházíme (Haladová 2010).

#### **4.2.5 Antropometrie**

Antropometrie udává rozměrové hodnoty těla. Cílem antropometrie je změřit tvar a velikost těla, následně údaje porovnat mezi různorodou skupinou osob. Nejčastěji se porovnává, tělesná výška, hmotnost délka a obvody hrudníku, končetin a hlavy. Dříve se antropometrie používala na sledování růstu mládeže

a prospěchu populace. Díky tomu, že jsou antropometrické údaje již několik let měřeny, mohlo se díky tomu udělat rozmezí délky částí těla pro každou věkovou skupinu zvlášť. To se využívá k posouzení, zda pacient je v normálovém či patologickém rozmezí. V antropometrickém měření nejčastěji měříme vzdálenost na těle mezi dvěma body, které se na těle dají napalповat (Haladová 2010).

#### 4.2.6 Neurologické vyšetření

Mezi neurologické vyšetření patří vyšetření reflexů. Reflex je mimovolní odpověď na stále opakovaný pohyb. Reflexy rozdělujeme na myotatické a exteroceptivní. Reflexy se vyklepávají na horních a dolních končetinách, jsou vázané na polohu, tudíž je důležité, v jaké poloze je daný reflex vyšetřován. Myotatické reflexy se vyklepávají na dolních a horních končetinách. Exteroceptivní reflex je kožní odpověď, která je vybavena kožními receptory. Mezi exteroceptivní reflexy patří kremasterův reflex, anální reflex či břišní reflexy (Kolář et al 2020).

Reflexy horních končetin:

1. Tricipitový reflex je vyklepáván na úponu triceps brachii na olecranonu. Testovaná ruka je ve flekčním postavení. Reakcí na reflex je extenze předloktí (Kolář et al 2020).
2. Bicipitální reflex zjistíme poklepem na šlachu biceps brachii, která je v loketní jamce. Pacientovu ruku nastavíme do semiflexe. Výsledkem je flexe předloktí (Kolář et al 2020).
3. Brachioradiální reflex se vyklepává na distální části radia. V tomto reflexu vidíme pronaci a flexi v lokti (Kolář et al 2020).

4. Styloradiální reflex vyvoláme poklepem na processus staloideus radii. Odpovědí na reflex je flexe v lokti, tudíž výchozí poloha předloktí bude semiflexe (Kolář et al 2020).
5. Reflex flexorů prstů vyvoláme na šlachách flexorů prstů na volární straně zápěstí (Kolář et al 2020).

Reflexy dolních končetin:

1. Extenzi bérce vyvoluje Patelární reflex. Vyvoláme ho na ligamentu patellae. Reflex se vyvolává v poloze, kdy bérce je volně spuštěn (Kolář et al 2020).
2. Reflex Achillovy šlachy je vyvolán při poloze vleže na zádech, kdy je dolní končetina nastavená do trojflexe. Odpovědí na tento reflex je plantární flexe chodidla (Kolář et al 2020).
3. Tibio – femuro – posteriorní reflex může být vyklepáván přes naše prsty, které jsou umístěné na svalech semitendinosu a semimembranosu. Pacient může být vleže na zádech, ale i na břiše. Odpověď na reflex cítíme pod naším prstem. Tímto způsobem reaguje i reflex peroneo – femoro posteriorní, který je stejný jako TFP, ale reflex je vyklepáván na m. biceps femoris (Kolář et al 2020).

Do neurologického vyšetření můžeme zahrnout i vyšetření čítí, kam můžeme zařadit polohocit, pohybovit, stereognozií či vnímání vibrací. Při vyšetření polohocitu neboli statestezie, dáme pacienta, který má zavřené oči, do libovolné polohy. Po chvíli je vrácen do výchozí pozice. S očima stále zavřenými se pacient nyní musí dostat sám do dané pozice. Stereognozie testuje, zda je pacient schopen rozpoznat velikost, teplotu, tvar předmětu, který mu je přiložen na kůži (Kolář et al 2020).



## 4.3 Terapeutické postupy

### 4.3.1 Psychomotorický vývoj dvouletého dítěte

Období od 2.- 6. roku života je určeno k naučení koordinace svého pohybu a ke zlepšení motorických dovedností. Pro každé období jsou specifické jinačí dovednosti, které se dítě postupně učí a osvojuje si je. Vzhledem k tomu, že má probandka má 2,5 roku, zaměřím se na období 2. – 3. rok života (Kolář et al 2020).

Období mezi 2.- 3. rokem patří k poznávání nových pohybových dovedností, k získávání nových zkušeností toho, jak koordinovat své tělo a jak pohyb využít ke své potřebě. Dítě se učí své tělo lépe ovládat a tím tak zlepšuje svoji stabilitu a reaguje na dynamické změny svého těla. Období 2. roku se vyznačuje napodobováním dospělých, ať už motorických či slovních dovedností. Blíže k 3. roku se dítěti začíná měnit postura. Můžeme si všimnout toho, že bederní hyperlordóza a vyklenutější břicho začíná mizet a místo toho se objevuje vzpřímený postoj, na kterém se podílí i to, že dolní končetiny více sílí a zužuje se báze stoje. Na ploskách se utváří podélná klenba (Kolář et al 2020).

V tomto období je chůze jistější, pacienti začínají dopadat na patu a využívat flexi v koleni. Pohyb horních končetin je spíše kývavý. Do tří let by dítě mělo mít stejnou délku a šířku kroku, došlapovat na patu nikoliv na celou plosku najednou, báze nemá být širší než trup. Palec by se měl odvíjet od podložky konstantně. Svaly pánve sílí a poskytují rovnováhu ve stoji. Chůze do schodů začíná v roce a půl, kdy děti dávají na jeden schod obě nohy, ve dvou a půl roce začnou chodit do schodů chůzí střídavou. Chůze ze schodů je náročnější, proto děti většinou lezou do dvou let po čtyřech pozadu, poté začínají ze schodu chodit opět oběma nohama na jeden schod. Po třetím roku začínají i ze schodů chodit

střídavou chůzí. Do tří let by děti měly kopat do míče, přeskočit překážku 5 cm nad podložkou či stát na jedné noze (Kolář et al 2020).

V jemné motorice v rozmezí 2.- 3. roků je možné sledovat, jak děti začnou vnímat strukturu a funkci předmětů a následně k tomu přizpůsobí jejich manipulaci. Děti by měly zvládat šroubování víčka, navlékání korálků, při větší velikosti knoflíků je umět rozepnout, umět stříhat a dětskými nůžkami a napodobovat kreslení čar. Od dospělých odkoukávají jejich mimiku obličeje. Úchop ruky začíná být silnější a preciznější. Okolo 18. měsíce by měla být znát preference levé nebo pravé ruky. Jemnou motoriku v posledních letech rozvíjí aktivity board, pro děti je také důležité házení míčem či skládání tvarů (Kolář et al 2020).

#### **4.3.2 Canisterapie**

Canisterapie se řadí mezi animoterapie a zároveň je podpůrnou terapií. Patří do mezioborové terapie, kdy se na terapii může podílet fyzioterapeut, ergoterapeut, či sociální pracovník. Canisterapie se zaměřuje na celkové zlepšení kvality života a to tím, že se snaží o rozvoj citových vlastností, a to zejména díky mazlení a hlazení. Nadále se snaží rozvíjet rozumové vlastnosti, terapie je zaměřena na konkrétní hry a na rozšiřování slovní zásoby. Canisterapie může být prospěšná i v rozvoji pohybových schopností, která se trénuje pomocí jemné, hrubé motoriky, házení míčů či stavění překážek pro canisterapeutického pejska. U canisterapie je užitečná multioborová spolupráce, kdy si každý může postupně nasměrovat terapii správným směrem, který pacientovi pomůže (Tvrdá 2020).

### 4.3.3 Kineziologické tejpování

Kineziotaping vyvinul Dr. Kenso Kase v 70. letech. Hledal řešení, díky kterému pomůže sportovcům s hojením poranění měkkých tkání. Chtěl, aby řešení neomezovalo sportovce v pohybu a zvýšil průtok krve a lymfy. Tejp, který Dr. Kase vyvinul je elastický, voděodolný a vzdušný. Kineziotaping se dá použít u většiny diagnóz, nejsou dány žádné úplné kontraindikace, ale jsou dány případy, kde by se měla při použití zvýšit obezřetnost. Mezi tyto projevy patří dermatitidy, akutní trombózy, horečnaté stavy, bradavice či kožní projevy. U některých pacientů je možné, že se objeví alergie na lepidlo, při tomto projevu je doporučeno dále tejp nepoužívat. Do účinků kineziotapingu patří analgetický účinek, uvolnění tuhosti, zmírnění otoku a tím zlepšení kloubní pohyblivosti, uvolnění svalového napětí, který nám ovlivní zlepšení svalové funkce. Tejpování umožňuje zvětšenou látkovou výměnu a díky tomu se zrychluje regenerační proces (Kobrová 2017).

### 4.3.4 Posturální reaktibilita

Posturální reaktibilita je schopnost udržet rovnováhu za dynamických a statických podmínek, jako je příprava pohybů, perturbace a klidný postoj. Toto zjištění je velice důležité pro uchopení terapie. Aby posturální reaktibilita fungovala, je potřeba najít během pohybu *punctum fixum* a *punctum mobile*. Ve své publikaci Kolář zmiňuje: „*Punctum fixum* tedy znamená, že jedna z úponových částí svalů je zpevněna (vlivem zpevňovací aktivity jiných svalů), aby druhá úponová část svalů mohla provádět v kloubu pohyb. Tu pak označujeme jako *punctum mobile* (Kolář et al 2020, s. 40.) Aby vše fungovalo, je zapotřebí koordinace agonisti s antagonistou společně se spoluprací dalších svalových skupin.

To znamená, že na určité pohyby končetin je zapotřebí zpevnit svaly okolo páteře, pánevního dna a břišní svaly (Kolář et al 2020).

## 5 SPECIÁLNÍ ČÁST

### 5.1 Vstupní data

Jméno a příjmení: E.H.

Pohlaví: Žena

Věk: 2 roky a 6 měsíců

Diagnóza: Spinální muskulární atrofie typu I

### 5.2 Anamnéza

Vzhledem k věku pacienta byla anamnéza odebírána od rodinných příslušníků a ze zdravotní dokumentace. Anamnéza, vstupní a výstupní kineziologický rozbor i zbytek terapií byl prováděn u pacientky doma. V domácím prostředí má zařízen svůj koutek, který je vybaven k provádění terapie.

Osobní anamnéza: Pacientce trpící spinální muskulární atrofií, která se projevila ve 3. měsíci, byly aplikovány čtyři dávky léčivého přípravku Spinraza a to 2x 12/20, 1/21 a 2/21. Následně byla aplikována genová léčba Zolgensma 3/21. Dívka přijímá potravu a výživu samostatně, reflexy se u ní nevyskytují. Ovšem stolice je nepravidelná, je tedy nutné používat pleny. Dívka je bez dechových obtíží. Má k dispozici kompenzační pomůcky – zdravotní židle, vertikalizační stojan, mechanický vozík a zdravotní kočár.

Těhotenství + porod: Matka během těhotenství měla problém se žilní trombózou, byl plánovaný císařský řez. Porod a porodní adaptace proběhly v pořádku a bez komplikací.

Status praesens: Pacientka je velice aktivní, projevující zájem o dění kolem sebe, ráda zkusí nové aktivity. Není nijak stydlivá a snaží se hned se mnou komunikovat. Určitě k tomu přispívá domácí prostředí a to, že jsme se vzájemně poznaly ještě před první terapií, kdy jsem přijela k pacientce domů se s ní seznámit a domluvit s její maminkou data jednotlivých terapií. Dívka se snaží komunikovat pomocí sloves, jednoduchých vět a neustálým opakováním krátkých slovních spojení. Je velice pozitivně naladěna. Snaží se být samostatná, na věci, které jsou od ní vzdáleny dosahuje pomocí válení sudů. Zpravidla jednotlivým úkonům v terapii hned porozuměla a po většinu času vše probíhalo v klidu a s nadšením.

Motorický vývoj: Pacientka v 0. -3. měsíci začala pást koníčky, přetáčet se na boky a nohy elevovat nad podložku. Od 3. měsíce však přestala dělat dovednosti, které již uměla. Přestala držet hlavičku, začala mít oslabené ruce a nohy přestala elevovat nad podložku. Mezi 6. - 9. měsícem se holčička stala téměř nepohyblivou. V tomto období jí byla aplikován lék Spinraza, po kterém opět začala držet hlavičku. Od 9. měsíce začala znovu elevovat nohy nad podložku, přetáčet se ze zad na břicho. V současné době dívka zvládá šikmý sed i samostatný sed, do kterého se s lehkou pomocí dostane sama. Zvládne za pomoci přidržení hlavy krátkou vzdálenost lezení po čtyřech. Při opoře zvládne stoj.

Rodinná anamnéza: Pacientka žije s matkou, otcem a starší sestrou.

Nynější onemocnění: Opožděný motorický vývoj vzhledem k diagnóze a špatné postavení KYK kloubu do jamek.

Farmakologická anamnéza: Spinraza, Zolgensma.

Alergická anamnéza: Neguje.

Abúzus: Neguje.

## **5.3 Výpis ze zdravotní dokumentace**

### **5.3.1 Vyšetření u dětského neurologa**

Vyšetření provedeno dne 3.12.2020

OA: plánován SC pro kefalopelvicový nepoměr ve 38+4 GT. PH 3360 g. Nekříšena. Bez další perinatální zátěže.

RA: Matka (\*1996; kadeřnice, recentně administrativní pracovnice) po operaci pro žilní varixy DK, trombózou žily DK, bez trombofolního stavu. Matka je přenašečka mutace cystické fibrózy. Otec (1984; obchodní zástupce, středoškolák) zdrav. Starší sestra (2017) zdravá. Sestra matky zemřela ve 24 letech na cystickou fibrózu. Bratr matčina otce prý zemřel na "svalovou atrofii", byl na vozíku, obtíže od 6. měsíce. věku, hybnost nohou od poč. nebyla, postupně rozvoj. por. hybnosti, v závětu tracheostomie, jeho rodiče prý byli "přenašeči". Nikdo jiný v rodině podobné obtíže nemá. Otec matky je prý přenašeč pro "svalovou atrofii".

AA: Neguje

FA: Vigantol, Kanavit,

NO: Odeslána PLDD pro nerovnoměrný vývoj. Do 3 měsíce popisuje maminka normální PMV. Po 1. dávce hexavakcíny (8.10. 2020) do týdne přestala pást koníky a dosud je nepase. Aktivní hybnost se stále zhoršuje. Směje se, hlasitě. Brouká prý velmi málo.

Objektivně: Přesně 5 měsíců věku. Levostranná zadní polohová plagiocefalie. Spontánní hybnost nápadně chudá, nyní výrazně negativistická, po celou dobu vyšší intenzivní pláč. Sociální kontakt však v normě, bez nystagmu., mimika symetrická, dorsum nohy na tibii, abdukce v kyčlích 60°, na zádech bez elevace DK, bez elevace pánve, HK v abdukci, hlava převážně k levé straně (plagiocefalie), leč za zrak podnětem otočí aktivně k pravé straně, na břicho uložena bez opory, po nastavení do opory se ani v náznaku neudrží, hlavu neelevuje.

Závěr: Chabá kvadruparéza, hypotonický svalstvo (periferního typu). Vývoj výrazně disharmonický: mentální a sociální dovednosti v mezích normy, jemná i hrubá motorika na úrovni (patologického) novorozence.



### **5.3.2 Ambulantní vyšetření Motol neurologická ambulance**

Vyšetření provedeno dne 7.12.2020

Dnes 1. vyšetření, odeslána Dr. Munzarem pro periferní hypotonický syndrom. Nezvládla pasení koníčku, nezvládá se otočit na bok, to předtím uměla. Sociální kontakt dobrý, PLDD při preventivní 5. měsíce prohlídce odeslána k neurologickému vyšetření

Objektivní nález: sociální kontakt v normě, plagiocefalie, lehká predilekce doleva, ale otočí hlavu na obě strany, fixuje sleduje, usměje se, hypotonie, spontánní hybnost na HK uchopí hračku na střed, dá ručku do úst DK spontánní hybnost minimální posune DK po podložce ale neelevuje, ve vývojových testech výrazná povšechná hypotonie

Závěr: generalizovaná hypotonie svalová slabost, areflexie

Doporučen: dnes po domluvě s rodiči proveden odběr na genetické vyšetření, myoglobin, s výsledky v plánu předběžně hospitalizace v příštím týdnu, bude ještě potvrzeno a upřesněno koncem týdne

### **5.3.3 Lůžkové oddělení dětské neurologie Motol**

Vyšetření provedeno dne 17.12. 2020

Objektivní nález při přijetí: 5měsíční dívka, plně vědomi, čilá, reakce na zevní podněty adekvátní, reaguje na světlo i zvuk, sociální kontakt dobrý. Bez bolestivé reakce Bez zevních známek traumatu či malignity. Kostra bez deformit. Kůže čistá, barva růžová, turgor v normě. Oči: skléry bílé bilat, spojivky růžové bilat, bez sekrece. Nos bez sekrece, uši bez sekrece. Dutina ústní: jazyk vlhký,

bez povlaku, nosohltan klidný, bez zánětlivých změn, tonsily nezvětšené, bez zánětlivých změn, chrup zatím 0

Hrudník: vzhled normální, dechové exkurze přiměřené, dýchání volné, poslechové sklípkové bez vedlejších fenoménů. Akce srdeční pravidelná, 100/min, ozvy ohraničené.

Břicho: palpačně měkké, volně prohmatné, bez patologické citlivosti či rezistence, poklep bublinkový, peristaltika auskultačně v normě, játra a slezina nezvětšeny, genitál dívky klidný.

Hlava: lehká posturální plagiocefalie predikce doleva, otočí se na obě strany, klidná, nepulzuje, poklep a pohmat normální

Krk: Šije-anteflexe volná, a podél kývačů nehmatné bilat. Pulzace na a. carotis hmatné bilat, auskultačně bez šelestu

HK: elevuje, uchopí hračku na střed, spontánní aktivní hybnost zachována ve všech segmentech ale v menším rozsahu, bez známek asymetrie, taxy přesná, tremor 0, ruce volně, úchop aktivní po hračkách cíleně sahá

DK: žabí postura, aktivní hybnost omezená, posune DK po podložce neelevuje, bez známek asymetrie, Lassegue bilat 90st, dorsální flexe nad 90 st, abdukce v kyčlích volná

Závěr neurologického vyšetření: Generalizovaná hypotonie a svalová slabost, psychicky vývoj odpovídá věku

Konzilium rehabilitačního lékaře Motol

Do 3 měsíců normální PMV-začala se již otáčet, uchopovala hračky, pásala koníky Od 3 měsíců regrese ve vývoji – úchopy na HK a manipulace s hračkou schopna nadále, DK na podložce, nezvedne, na břichu není opora o HKK, hlavu nepřetočí

LNZ plagiocefalie lehce sinistra, sleduje pěkné, rotace hlavy symetrie v menším rozsahu, přes střed úchopy bilaterálně, manipulace s hračkou DK na podložce, po pasivní elevaci je neudrží

LNB: opora o HK není, hlava na podložce, neurologické reflexy

Závěr: SMA 1.typ

Terapie: Spinraza 12 mg intratekálně

Závěr: 5měsíční dívka s nově diagnostikovaným SMA typ I přijímaná k zahájení terapie Spinrazou a nastavení symptomatické terapie. Diagnóza byla geneticky potvrzena, prokázána homozygotní delece SMN1 genu včetně exonu 7 a 8., 2 SMN2 genu kopie symptomatické terapie. První příznak, od 3 měsíců zhoršení držení hlavičky, již nezvládá pasení koníčku, nezvládla se otočit na bok V objektivním nálezů při přijetí generalizovaná hypotonie a svalová slabost, psychický vývoj odpovídá věku. Během hospitalizace základní odběry, kde lehká elevace glykémie ale odběr nebyl nalačno, ASTRUP s normálními krevními plyny. Výsledek bude rodičům předán při příští hospitalizaci, kdy bude doplněn i RTG a konzultace pneumologa stran indikace kašlacího asistenta. Doplněno vyšetření rehabilitačním lékařem stran doporučení vhodné fyzioterapie. Dne 15.12. dle plánu v premedikaci Midazolam 1 mg, a lokální anestézii podána

Spinraza 12 mg intratekálně. Výkon bez komplikací. Souhlas s aplikací podepsán matkou. Dále proběhla konzultace s rodiči stran genové terapie, rodiče si tuto léčbu přejí. O dalším postupu budou informováni. Dívka propuštěna v klinicky stabilizovaném stavu do domácí a další ambulantní péče. Rodiče byli poučeni o diagnóze, terapii a prognóze onemocnění, poučení porozuměli.

#### **5.3.4 Ambulantní vyšetření dětského neurologa**

Vyšetření provedeno dne 25.01.2023

Asi 1-2 týdny leze po čtyřech, posadí se, dostane se do kleku u opory, pokud sedí na nízké židličce u vodorovného madla před sebou, svede se posadit. Obchází kolem opory. Ve vodě chodí bez opory i uprostřed bazénu. Bez dysfagických obtíží

Objektivně: 2.5 roku věku, Výborně spolupracuje, hovoří v mnohaslovných větách, bez viditelných fascikulací, na jazyku sporné přítomny, bravurně ovládá mechanický vozík, včetně otoček, na vozíku sedí s drobnou Th-L kyfózou, posadí se a sedí Th-L. kyfózou v přímém sedu, bez významné skoliózy, aktivně svede držení trupu ovlivnit, na zádech elevuje DK, i izolované, svede kopat elevovanými nožkami, ze sedu na nízké stoličce se postaví u opory, obchází podél opory oběma směry.

Závěr: Spinální svalová atrofie I. typu. Po 4 dávkách Spinrazy (12/2020-1/2021), podána léčba Zolgensma (3/2021). centrální chabá kvadruparéza. V mentálních a sociálních dovednostech zcela odpovídá věku, hrubá motorika na úrovni konce IV. trimenomu.

Doporučení: Prosím o pokračování v rehabilitaci ve stávající intenzitě i kvalitě.  
Dále ergoterapie, hippoterapie. Ortézování akra DK bilat

### **5.3.5 Vyšetření na dětské klinice chirurgie, ortopedie a traumatologie**

Vyšetření provedeno dne 15.3.2023

Objektivně: pohyb v kyčlích volný stranově symetrický, stabilní kolena volná, v kloubu při korekci sub talo a extenzi kolena max do neutrálního postavení. Obě nohy v zátěži v hrubém abduktovalgózním postavení, horší vlevo. RTG kyčlí se zdá lehce zlepšení oproti minulému snímku

Doporučení: vertikalizovat, na stoj ortézy, protahovat

### **5.3.6 Dokumentace z posledního rehabilitačního pobytu v Centrum Hájek**

Pobyt probíhal v období: 27. 2- 10. 3. 2023

Rehabilitační program: Závěsný systém, Spider systém, TheraSuit oblek, Lycra oblek, senzomotorika

Rehabilitační cíle: Aktivace svalové síly, Vertikalizace s oporou, Aktivace hlubokého stabilizačního systému, nácvik pohybových stereotypů

Závěr: Začátek terapie jsme věnovali uvolnění svalů a celkovému naladění na celý průběh terapie. Používali jsme prvky měkkých technik a senzo – motoriku. Pokračovali jsme pomocí prvku TheraSuit systému – Spider systém, závěsný systém, TheraSuit oblek. Zkoušela stoj a běžné denní aktivity v stoji s podporou Spider systému. V krátkém časovém intervale cca. 15 min.

Pracovala v obleku TheraSuit. V rámci aktivit Spider systému jsme aplikovali chůzi na běžícím pase. V další terapii jsme se věnovali podpoře a aktivaci hlubokého stabilizačního systému trupu, aktivací periferních svalových skupin. Pracovala na válcích, nestabilních plošinách, podložkách s různým povrchem. Gymball jsme využívali na podporu rovnováhy a koordinace, zlepšení stability v sede, zlepšení držení hlavy v prostoru. V rámci pobytu jsme využili prvky z Bobath konceptu. Dívka spolupracovala velmi dobře, komunikovala, oční kontakt udržovala, dobře reagovala na terapeutu. V průběhu pobytu došlo ke zlepšení stability a opory o horní končetiny, zlepšila se stabilita trupu v běžných aktivitách.

## 5.4 Vstupní kineziologický rozbor

### Goniometrie

Tabulka 1 Goniometrie končetin

Goniometrie Dolní končetin	
Kyčel	
Flexe KYK	symetrie levá x pravá
Extenze KYK	symetrie levá x pravá
Abdukce KYK	symetrie levá x pravá
Addukce KYK	symetrie levá x pravá
Vnitřní rotace KYK	symetrie levá x pravá
Zevní rotace KYK	symetrie levá x pravá
Koleno	
Flexe KOK	symetrie levá x pravá
Extenze KOK	symetrie levá x pravá
Hlezno	
Dorzální flexe	Asymetrie
Plantární flexe	Asymetrie
Goniometrie Horních končetin	
Rameno	
Flexe RAK	symetrie levá x pravá
Extenze RAK	symetrie levá x pravá
Abdukce RAK	symetrie levá x pravá
Addukce RAK	symetrie levá x pravá
Vnitřní rotace RAK	symetrie levá x pravá
Zevní rotace RAK	symetrie levá x pravá
Loket	
Flexe LOK	symetrie levá x pravá
Extenze LOK	symetrie levá x pravá
Supinace LOK	symetrie levá x pravá
Pronace LOK	symetrie levá x pravá

Goniometrické vyšetření bylo prováděno pomocí goniometru. Bylo vyšetřováno jak pasivně, tak aktivně. V obou případech dopadlo měření symetricky na obou končetinách. Výjimkou byl hlezenní kloub, kde je zhoršený kloubní rozsah na levé noze, což bylo možné pozorovat při vedení pasivního pohybu do dorzální a plantární flexe.

## Vyšetření reflexů

Tabulka 2 Vyšetření reflexů

Vyšetření reflexů		
Reflexy horních končetin	Pravá	Levá
Bicipitový	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Tricipitový	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Pronační	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Flexory prstů	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Reflexy dolních končetin	Pravá	Levá
Patelární	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Medioplantární	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Achilovy šlachy	Hyporeflexie	Hyporeflexie

## Komunikace a řeč

Tabulka 3 Komunikace a řeč

Komunikace	
Zná citoslovce zvířat	Ano
Zvládne popis obrázku	Ano
Zná jméno a příjmení	Ano
Pojmenovává členy rodiny	Ano
Vypráví o tom, co dělá	Ano
Pojmenovává své hračky	Ano
Reaguje na svoje jméno	Ano
Odpovídá větou	Ano

## Vyšetření jemné motoriky

Tabulka 4 Vyšetření jemné motoriky

Jemná motorika	
Ukazuje jedním prstem	Ano
Navléká velké korálky na provázek	Ne
Zapíná zipy, knoflíky, háčky	Ano – používá k tomuto aktivitu board
Kreslení čáry v daném úseku	Ne
Vybarvování větších obrazců	Ano



## Vyšetření hrubé motoriky

Tabulka 5 Vyšetření hrubé motoriky

Hrubá motorika	
Skáče snožmo	Ne
Zkouší poskoky na jedné noze a udrží rovnováhu	Ne
Hází, kutálí míčem	Ano
Kope míčem na cíl	Ne
Přeskakuje překážku, která je 20 cm nad zemí	Ne
Zvládá střídavou chůzi	Ne
Zvládá střídavou chůzi ze schodů	Ne
Zvládá střídavou chůzi ze schodů bez držení	Ne
Jezdí na odrážedle, zkouší plavat	Ano

### 5.5 Krátkodobý rehabilitační plán

- Zaměřit se na zlepšení posturální kontroly hlavy a trupu ve všech pozicích s využitím kompresního oblečku
- Pohyb do vertikály s využitím dolních končetin

### 5.6 Dlouhodobý rehabilitační plán

- Zvýšení soběstačnosti
- Přenos váhy ve vertikále

## 5.7 Průběh terapie

### 1. a 2. terapeutická jednotka

Cíl: Odebírání anamnestických dat, zhotovení krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu a vyšetření vstupního kineziologického rozboru.

Průběh terapie: První dvě terapie sloužili k poznání se navzájem s pacientkou, získání anamnestických dat a vypracování kineziologického rozboru. Pacientka byla ze začátku stydlivá, ale ne plačtivá. Kineziologický rozbor jsem rozdělila na dvě terapeutické jednotky.

Hodnocení: První dvě terapeutické jednotky proběhly úspěšně, podařilo se mi získat všechny potřebné informace. Vyšetření probíhalo formou her. Pacientka mi s nadšením za pomoci maminky zvládla předvést své cvičební pomůcky.

### 3. terapeutické jednotka

Cíl: Zlepšení dechového stereotypu a prohloubení expirace

Průběh terapie: Na začátku terapie jsem dívku seznámila s tím, co budeme dělat. Během terapie jsme používaly balónek, bublifuk a plyšového medvídka. Ze začátku měla pacientka posazeného medvídka na bříšku, požadovala jsem po ní, aby dýchala tak, aby se medvídek začal zvedat a tím na něho lépe uvidí. Pomocí bublifuku jsme prodlužovaly expirium.

Hodnocení: Dívka byla celou terapii v dobré náladě, skvěle spolupracovala a díky pomůckám jí terapie bavila a dokázala se na ni soustředit. Celkově tuto terapeutickou jednotku hodnotím kladně.

#### 4. terapeutická jednotka

Cíl: Stabilizace a kontrola trupu v sedu

Průběh terapie: V této terapii jsme využily nestabilní plochy, což mělo u holčičky velký úspěch. Na nestabilní ploše dívka seděla a u toho stavěla stavebnici. Nejdříve jsem jí kousky stavebnic podávala přímo zepředu, poté jsem jí začala podávat stavebnici ze strany. Nakonec jsem vzdálenost upravila tak, aby se dívka musela pro stavebnici více natáhnout.

Hodnocení: Holčička byla ze začátku stydlivější, ale když jsem ji řekla, co nás dnes čeká, bylo vše v pořádku. Dívku kombinace nestabilní plochy a stavebnice bavila.

#### 5. terapeutická jednotka

Cíl: Návuk pohybu do vysokého kleku

Průběh terapie: Začátek terapie jsme odstartovaly procvičením dechové aktivity. Poté jsme nasadily ortézy a kompresní obleček. Cílem v této terapii bylo zvýšit dívčinu aktivitu ve vysokém kleku, a to pomocí nalepovací tabule, kterou jsem umístila výš a holčička se do této úrovně musela dostat a samolepku umístit.

Hodnocení: Průběh terapie byl v pořádku, holčičce oblékání do oblečku nevadí, naopak ho má ráda. Ke konci cvičení bylo možné na dívce pozorovat únavu, a tak jsme terapii ukončily o pár minut dříve.

## 6. terapeutická jednotka

Cíl: Relaxace dolních končetin

Průběh terapie: Dívka byla unavená po náročném týdnu, ve kterém každý den absolvovala terapie, za kterými dojížděla cca 110 km a každá terapie trvala dvě hodiny. Jedné z terapií jsem se zúčastnila a měla jsem možnost poznat, jak s dívkou pracují. Z toho důvodu jsem se rozhodla, že na 6. jednotku zvolím relaxaci dolních končetin.

Hodnocení: Na dívce byla vidět lehká únava. Myslím si, že tato jednotka pomohla k jejímu odpočinku a posílit vztah mezi námi, jelikož byl větší prostor na vzájemnou komunikaci.

## 7. terapeutická jednotka

Cíl: Stabilizace a práce v poloze na čtyřech a ve vysokém kleku

Průběh: Terapii jsem rozdělila do dvou částí. V první polovině jsem s dívkou procvičovala lezení po čtyřech, ve kterém se za poslední dobu velice zlepšila. Nejdříve byla na čtyřech na rovné podložce, poté zkoušela lezení po šikmé ploše. V druhé polovině jsme se věnovaly vysokému kleku, který nám umožňuje přechodovou polohu před nárokem do stoje. V obou částech byla dívka motivována stavěním skládačky.

Hodnocení: Dívka spolupracuje a motivuje ji znatelné pohybové zlepšení. Ale při lezení na šikmou plochu a při prvním stoupnutí do vysokého kleku jsou viditelné obavy z pádu. To ovšem po dalším opakování opadá. Skládání skládačky během cvičení pomáhá k větší výdrži a soustředěnosti.

## 8. terapeutická jednotka

Cíl: Canisterapie

Průběh: Dívka pravidelně absolvuje canisterapii. Po domluvě s její terapeutkou, jsme terapie propojily dohromady. Ze začátku terapie dívka trénovala jemnou motoriku. K nácviku docházelo díky možnosti česání pejska, dávání mu pamlsků či zapínání postroje. Během terapie pacientka procvičovala i sílu horních končetin přetahováním o hračku i jejím házením psovi. Během těchto aktivit docházelo i ke změnám poloh na dolních končetinách díky možnosti všechny tyto aktivity vykonávat ve vysokém kleku, šikmém sedu či v sedu na nestabilní ploše.

Hodnocení: Tato terapeutická jednotka byla velmi prospěšná a užitečná pro pacientku i pro mě. Holčičku terapie bavila, pejska se nijak nebála a ve všem ochotně a s nadšením spolupracovala. Já jsem si díky této možnosti zúčastnit se canisterapie rozšířila znalosti a poznala další možnosti terapie.

## 9. terapeutická jednotka

Cíl: Práce ve vysokém kleku s nestabilní podložkou

Průběh: V této terapii jsem použila nestabilní pomůcku od Bobles. Na nestabilní plochu jsem položila desku na skládání puzzle. Vedle plochy, při dalším opakováním jsem vyměnila strany, jsme rozložily puzzle, dívka vždy jeden puzzl vzala, šla do vysokého kleku a s oporou jedné končetiny na ploše dala puzzle na desku. Vysoký klek nám slouží jako přechodová poloha do nároku do stoje, což využijeme v další terapii.

Hodnocení: Během terapie bylo vidět, že si je dívka čím dál jistější a postupně používala méně opory.

#### 10. terapeutická jednotka:

Cíl: Stabilita a nárok do rytíře

Průběh: Terapie jsem zaměřila na dvě části. Ze začátku jsme trénovaly stabilitu v sedu, přizvala jsem i dívčinu starší sestru. Pacientka seděla na nestabilní podložce, její sestra seděla před ní a společně stavěly věž. Sestra podávala kostky a pacientka se k nim musela naklánět, uchopit a následně je na sebe postavit. Po této aktivitě jsme přešly do nácviku nároku do rytíře, který trénovala v posledních dvou týdnech na intenzivních terapiích. Zde jsem k terapii využily tabuli, kde jsme na ni pracovaly v nároku.

Hodnocení: Dívce se nejdříve do aktivit příliš nechtělo, ale jen co se zapojila sestra, vše šlo o poznání lépe. Její trupová kontrola se zlepšila. V nároku holčička nechtěla tolik být, a tak jsme strany střídaly častěji a prokládaly sezením na nestabilní ploše.

#### 12. terapeutická jednotka

Cíl: Zvedání z nároku a chůze v bradlech

Průběh: Na začátku jsem aplikovala měkké techniky na celé tělo. Při nároku jsme používaly vysokou nakloněnou plošinu. V zadní části plošiny jsme se s dívkou dostaly do nároku a horní končetiny sloužily jako opora na pomůcce. Z tohoto postavení jsme šly do stoje a využily jsme šikmou plochu jako skluzavku. Následovalo procvičení chůze v bradlech.

Hodnocení: Bradla jsou pro dívku vyrobená na míru, a tudíž je má k dispozici kdykoliv doma. Ze strany dívky zde byla obava pádu, ale společně jsme vše zvládly a bradla několikrát přešly. Pacientku jsem měla možnost sledovat posledních 6 měsíců a za tu dobu je znatelný pokrok v její síle a celkové kondici.

### 13. terapeutická jednotka

Cíl: Chůze v bradlech a výstupní kineziologický rozbor

Průběh: Před výstupním kineziologickým rozbohem jsem dívku znovu pozorovala při chůzi v bradlech. Pacientka šla nejdříve po rovině, poté jsem na zem mezi bradla přidala nerovné plochy a ztížila tím terén. Následně jsem provedla výstupní kineziologický rozbor.

Hodnocení: Na dívce je vidět radost z každého dalšího pohybu. V nerovném terénu měla obavu z pádu, ale nakonec překážky zvládla a v bradlech zdolala celou vzdálenost. Kineziologický rozbor proběhl v pořádku.

## 6 VÝSLEDKY

### 6.1 Výstupní kineziologický rozbor

Goniometrie

Tabulka 6 Goniometrie – výstupní kineziologický rozbor

Goniometrie Dolní končetin	
<b>Kyčel</b>	
Flexe KYK	symetrie levá x pravá
Extenze KYK	symetrie levá x pravá
Abdukce KYK	symetrie levá x pravá
Addukce KYK	symetrie levá x pravá
Vnitřní rotace KYK	symetrie levá x pravá
Zevní rotace KYK	symetrie levá x pravá
<b>Koleno</b>	
Flexe KOK	symetrie levá x pravá
Extenze KOK	symetrie levá x pravá
<b>Hlezno</b>	
Dorzální flexe	asymetrie
Plantární flexe	asymetrie
Goniometrie Horních končetin	
<b>Rameno</b>	
Flexe RAK	symetrie levá x pravá
Extenze RAK	symetrie levá x pravá
Abdukce RAK	symetrie levá x pravá
Addukce RAK	symetrie levá x pravá
Vnitřní rotace RAK	symetrie levá x pravá
Zevní rotace RAK	symetrie levá x pravá
<b>Loket</b>	
Flexe LOK	symetrie levá x pravá
Extenze LOK	symetrie levá x pravá
Supinace LOK	symetrie levá x pravá
Pronace LOK	symetrie levá x pravá



Goniometrické vyšetření bylo prováděno pomocí goniometru. Bylo vyšetřováno jak pasivně, tak aktivně. V obou případech dopadlo měření symetricky na obou končetinách. Výjimkou byl hlezenní kloub, kde je zhoršený kloubní rozsah na levé noze, což bylo možné pozorovat při vedení pasivního pohybu do dorzální a plantární flexe. Ve výstupním vyšetření byla asymetrie vidět během chůze v bradlech, kdy se projevovала zhoršením odvinutím chodidla od podložky a pokládáním celého chodidla najednou.

### Vyšetření reflexů

*Tabulka 7 Vyšetření reflexů – výstupní kineziologický rozbor*

Vyšetření reflexů		
Reflexy horních končetin	Pravá	Levá
Bicipitový	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Tricipitový	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Pronační	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Flexory prstů	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Reflexy dolních končetin	Pravá	Levá
Patelární	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Medioplantární	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Achiilovy šlachy	Hyporeflexie	Hyporeflexie

### Hodnocení soběstačnosti a psychomotorického vývoje

Dívka během mého půlročního pozorování pokročila v psychomotorickém vývoji dále. Zlepšila se její komunikace, rozšířila se její slovní zásoba. Určitě ke zlepšení komunikace přispělo i to, že jsme se lépe poznaly. V jemné motorice jsem zaznamenala větší silovou výdrž během úkonů. Zvládá skládání větších dílků obrázků, nalepování menších věcí na zrcadlo či oblékání volných věcí na panenku. Také se zlepšila její soběstačnost, co se týče pohybu po bytě. Na krátké vzdálenosti zvládne sama ovládat mechanický vozík a po bytě zvládne

jezdit na odrážedle. Sama bez pomoci se zvládne najít i sundat boty na suchý zip. Nyní je zcela bez plen. V hrubé motorice došlo hlavně k posunu ve vodním prostředí, kde je nyní dívka schopná samostatné chůze. Celkově se zlepšila její stabilizace hlavy a trupu, dívka se čím dál více dostává do vertikální pozice.

## Komunikace a řeč

Tabulka 8 Komunikace a řeč – výstupní kineziologický rozbor

Komunikace	
Zná citoslovce zvířat	Ano
Zvládne popis obrázku	Ano
Zná své jméno a příjmení	Ano
Pojmenuje členy rodiny	Ano
Vypráví o tom, co dělá	Ano
Pojmenuje své hračky	Ano
Reaguje na své jméno	Ano
Odpovídá celou větou	Ano

## Vyšetření jemné motoriky

Tabulka 9 Vyšetření jemné motoriky – výstupní kineziologický rozbor

Jemná motorika	
Ukazuje jedním prstem	Ano
Navléká velké korálky na provázek	Ne
Zapíná zipy, knoflíky, háčky	Ano – používá k tomuto aktivitu board
Kreslení čáry v daném úseku	Ne
Vybarvování větších obrazců	Ano

## Vyšetření hrubé motoriky

Tabulka 10 Vyšetření hrubé motoriky – výstupní kineziologický rozbor

Hrubá motorika	
Skáče snožmo	Ne
Zkouší poskoky na jedné noze a udrží rovnováhu	Ne
Hází, kutálí míčem	Ano
Kope míčem na cíl	Ne
Přeskakuje překážku, která je 20 cm nad zemí	Ne
Zvládá střídavou chůzi	Ano při opoře
Zvládá střídavou chůzi ze schodů	Ne
Zvládá střídavou chůzi ze schodů bez držení	Ne
Jezdí na odrážedle, zkouší plavat	Ano, ve vodě zvládá samostatnou chůzi

### Vyšetření chůze

Během společné půlroční terapie dívka začala chodit, z toho důvodu jsem zařadila vyšetření chůze do výstupního vyšetření. Mohla jsem tak pozorovat chůzi v bradlech, která je možná pouze se speciálními botami, které dívce pomáhají se stabilizací kotníků. Její chůze je velice opatrná, sama má strach z pádu. Chůze je o široké bázi, prozatím nestabilní a je zde nutná opora. Více došlapuje na vnitřní stranu chodidel. Délka kroku je po většinou stejně dlouhá na obě strany.

## 6.2 Zhodnocení průběhu a výsledků terapie

Během půlroční terapie udělala dívka veliký pokrok. Ten se týkal jak jemné motoriky, tak především lokomoce těla. Pokrok v lokomoci pomohl i k pohybu ve vodním prostředí, kde je nyní dívka schopna samostatné chůze.

Za dobu cvičení se dívka při pohybu naučila využívat nové polohy a je patrná i větší stabilita, která se zlepšila především v sedě a ve vysokém kleku. Kontrola hlavy a trupu je lepší než na začátku terapií, a to ve všech pozicích. Dívka polohu na čtyřech zvládne zcela bez podpory hlavy a do sedu se nyní dostává sama. Ve vysokém kleku, do kterého se dostává opřením rukou, se dokáže udržet bez opory. Dívka se stala samostatnější, v bytě se pohybuje buď po čtyřech, na odraždle či na mechanickém vozíčku, který ovládá sama. Díky větší aktivitě se ustálila stolice a v současné době je dívka zcela bez plen.

Dívka absolvuje během roku mnoho rehabilitačních pobytů, které ji posouvají dopředu v jejích dovednostech, jedním z ukazatelů je i fakt, že na začátku našich terapií dívce hrozila operace kyčelních kloubů. Lékaři jí bylo doporučeno, aby se v pohybu neomezovala a spíš začala ještě více tělo posilovat. Toto doporučení se vyplatilo a po kontrolních snímcích se prokázalo zlepšení postavení kyčelních kloubů a díky tomu byla operace odsunuta na neurčito.

## 7 DISKUZE

Spinální muskulární atrofie je vzácné a nebezpečné onemocnění projevující se v útlém věku, které se dělí na typy I, II, III a IV. Typ SMA se určuje na základě věku v době projevu a nejvyšší dosažené úrovně motorické funkce. Má široké spektrum toho, co pacienti jsou schopni dokázat v závislosti na tom, jaký typ SMA mají. U typu I nejsou schopni sedět bez opory, pacienti s typem II dosahují sedu, ale nejsou schopni stát, zatímco pacienti s typem III dosahují chůze. Pacienti se SMA typu I a II mají v porovnání s pacienty typu III a IV hlubší hypotonii a častější a závažnější ortopedické projevy včetně skoliózy a subluxace kyčlí.

Příčinou SMA je mutace genu SMN1, která vede k degeneraci buněk předních rohů míšních. SMN2 je patogenní gen v proměnlivém počtu kopií, který produkuje nízké hladiny aktivního proteinu. Nedávno byla schválena léčba, která se zaměřuje na toto genetické onemocnění a zejména prokázala výrazné zlepšení motorických funkcí a přežití bez plicní ventilace či jiných obdobných prostředků.

Všeobecně mají všichni pacienti náročnou psychickou zátěž. Musí se naučit žít se svým handicapem, vyrovnat se s životem na vozíčku a čelit každodenním překážkám. Častokrát mohou trpět pocitem větší osamělosti, izolace a pocitem, že jsou nesoběstační a závislí na svých blízkých. O to více toto mohou vnímat děti, které mají porovnání s ostatními vrstevníky. Myslím si, že je to velice náročné, často i emotivní jak pro samotné pacienty, tak i pro jejich blízké. Vnímám, že společnost se začíná o toto téma více zajímat díky tomu vznikají projekty, které handicapované osoby začleňují do společnosti a tím mohou svoji životní situaci a handicap ostatním přiblížit. Mezi tyto projekty patří i inovace

v rámci dětských hřišť, která budou navrhována i pro děti na vozíku. Pro všechny je nejdůležitější přístup rodiny a přátel, v ideálním případě pacienty podporují a motivují k léčbě, terapii a k pokrokům po fyzické i psychické stránce.

Dívka, která je součástí speciální části této práce, má ideální, velmi vřelé a milé rodinné zázemí. Tato skutečnost se propisuje i do rehabilitace. Několikrát se během našich cvičebních jednotek stalo, že její starší sestra se k nám na cvičení přidala. Chtěla tím dívku povzbudit a více motivovat ke cvičení, což se většinou povedlo. Dívky spolu mají krásný vztah, který je vzájemně obohacuje. Sestra dívky jí častokrát pomáhá, ale zároveň je důsledná a dává tím své sestře velkou motivaci nejen pro cvičení. Přesvědčila jsem se, že největší vliv na terapie a vývoj pacientky má rodinné zázemí. Celá rodina absolvuje i s vozíčkem mnoho výletů a dalších společných aktivit. S dívkou jezdí nejčastěji na terapie maminka, ale tatínek se sestrou je jezdí vždy pravidelně navštěvovat do daných zařízení.

Důležitou součástí života dětí s handicapem se stává jejich fyzioterapeut či lékař, které často musí navštěvovat. Tráví s nimi několik hodin denně spoustu let. Bylo by ideální, kdyby mezi všemi navzájem vznik vztah založený zejména na důvěře. Je nutné snažit se vytvořit pozitivní prostředí pro pacienty a jeho blízké. Začátky můžou být náročnější, ale každý dětský lékař a fyzioterapeut by k tomu to měli mít určité pochopení. Pro dítěte je to nový člověk, nové prostředí a někdo další, kdo na něho bude sahat a nějakým způsobem s ním manipulovat. Proto je důležité, aby tito zdravotničtí pracovníci měli specifické vlastnosti. Komunikace patří mezi nejdůležitější dovednosti, která během terapie nesmí chybět. Terapeuti by vždy měli srozumitelně informovat, co děti čeká, co s nimi budou dělat a jaké budou používat pomůcky. Zároveň by měli děti vyslechnout, aby věděli, jestli se něčeho bojí či proč nechtějí nějaké cvičení dělat. Terapie by do určité míry měla být vedena jako hra, aby dětské pacienty zaujala,

aby získaly nové vjemy a na další terapie se těšily a rády spolupracovaly. Terapeut by měl mít dobrý vztah nejen s dítětem, ale i s rodiči. S nimi by měla rovněž probíhat komunikace, kdy jim terapeut vysvětluje, co se na terapiích dělalo a za jakým účelem. Je vhodné rodičům ukázat cvičení, která mohou společně cvičit doma s dětmi.

Pacienti se SMA mají často přidružené onemocnění. Nejčastěji jde o respirační problémy či skoliózní držení těla nebo problémy v kyčelních kloubech. Ohledně kyčelních kloubů se vyskytuje několik názorů na to, díky čemu problematika v nich vzniká. Zenios předpokládá, že rozvoj u SMA je sekundární v důsledku oslabení gluteální svalů, a kvůli tomu se oslabil podnět pro růst trochanterů, což vede ke vzniku coxa valga a subluxaci kloubu. Podobnou etiologii navrhuje Phelps, který z toho vyvozuje, že příčinou je opožděné zatěžování a insuficience abduktorů a že menší roli hraje kontraktura adduktorů. S tímto názorem se ztotožňují i Minear a Tachdjian, kteří tvrdí, že slabost abduktorů vede ke vzniku coxa valga a subluxace kyčle. Tönnis dále uvádí, že valgózní úhel krčku stehenní kosti je způsoben relativní převahou adduktorů nad abduktory (Ulusaloglu et al 2022).

Probandka v mé bakalářské práci má rovněž problémy s kyčlemi. Před půl rokem jí byla doporučena operace, který by hlavici kyčelního kloubu zafixovala v jamce a upravila tím postavení celé dolní končetiny. Po operaci by následně nohy byly pár týdnů v sádře. Což představovalo největší riziko toho, že dívka bude více hypotoničtější a ztratí tím naučené dovednosti. Ovšem od doporučení uběhl půlrok a dívka udělala veliký posun. Dolní končetiny začala více zatěžovat a tím i více posilovat. Před nedávnem byla dívka na kontrolním snímkování, kde se zjistilo, že v kyčelních kloubech došlo ke zlepšení. Tím se operace

posunula na pozdější věk. Z mého pohledu dívce pomohlo větší možnost pohybu a tím i spojené zatěžování celých dolních končetin.

Podle výsledků vykazuje přípravek Zolgensma účinnost u pacientů s těžkou SMA. Výsledky studie nazvané STRIVE-EU potvrdily, že léčba je bezpečná a účinná. Studie financovaná společností Novartis, výrobcem přípravku Zolgensma, ukázala, že u pacientů mladších šesti měsíců se SMA typu 1 došlo k terapeutickému přínosu při jednorázovém podání genové terapie (Dangouloff 2019).

Cena léčby přípravkem Zolgensma přesahuje 2 miliony dolarů a přípravek Zolgensma je často označován za nejdražší lék vůbec. Přestože lék vychází jako jeden z nejdražších léků na světě, v součtu vychází lék levněji nežli všechny potřeby, které pacienti bez léku potřebovali. Bez léku pacienti by byli odkázáni na plicní ventilace, každotýdenní návštěvy lékařů či několikrát za rok rehabilitace. Léčbu Zolgensma schválila FDA v květnu 2019 pro pacienty mladších dvou let s mutací genu SMN1. Terapie poskytuje funkční kopii genu v jediné, jednorázové infuzi. (Dangouloff 2019).

STRIVE-EU je jednoramenná studie prováděná na devíti místech v Itálii, Velké Británii, Belgii a Francii. Zařadili do studie pacienti mladší 6 měsíců se spinální muskulární atrofií typu 1 s delecí nebo bodovou mutací exonu 7-8 SMN1 a jednou nebo dvěma kopiemi SMN2. Studii dokončilo 32 z 33 pacientů. 14 z 32 pacientů dosáhlo primárního cílového bodu funkčního samostatného sezení po dobu alespoň 10 sekund při kterékoli návštěvě až do 18 měsíců věku, což je vývojový milník WHO pro samostatné sezení. Žádný z 23 pacientů ve srovnatelné, neléčené kohortě s přirozeným průběhem onemocnění tohoto konečného bodu



nedosáhl. Navíc 31 z 32 pacientů, kteří dostávali přípravek Zolgensma, přežilo bez trvalé ventilační podpory ve 14 měsících (Myshko 2021).

Zlepšení motorických funkcí bylo hodnoceno v rámci bezpečnosti a účinnosti pomocí předem specifikovaných průzkumných motorických koncových bodů. 27 z 33 pacientů dosáhlo během studie alespoň jednoho motorického milníku. Zjistilo se, že 3 pacienti dosáhli schopnosti pohybu hlavy a 19 pacientů se přetočilo ze zad na bok. Kromě toho 16 pacientů sedělo bez opory po dobu 30 sekund nebo déle. Téměř všichni pacienti ve studii měli alespoň jednu nežádoucí příhodu a šest pacientů mělo nežádoucí příhody, které byly považovány za závažné a souvisely s léčbou. Nejčastějšími nežádoucími příhodami byly horečka (22 pacientů), infekce horních cest dýchacích (11) a zvýšení alaninaminotransferázy (9) (Myshko, 2021).

Podobná studie se konala i v Americe, studie byla nazvána STRIVE – US. V této studii byla pacientům podávána genetická léčba v době, kdy byly starší nežli pacienti ve studii STRIVE-EU. Díky tomuto se v evropské studii prokázala účinnost s větší variabilitou v odpovědi na účinnost než u STRIVE-US kvůli rozdílům v klinickém stavu pacientů na začátku léčby. Někteří z těchto pacientů měli při zařazení do studie časný začátek a závažnější průběh onemocnění než pacienti ve STRIVE-US, ale vykazovali odpověď na léčbu nejen z hlediska přežití, ale i z funkčních hledisek. V americké studii u 22 pacientů se SMA typu 1 sedělo 13 dětí ve věku 18 měsíců samostatně 30 sekund nebo déle (Myshko, 2021).

Dle mého názoru změnil lék Zolgensma budoucnost pacientů se SMA. Veškeré výzkumy jsou prozatím nové, a tudíž nemáme podrobné informace k tomu, abychom věděli, jak lék v těle bude fungovat za pár let. Ale to, co se z výzkumů zjistilo, že genová léčba je nejúčinnější při podání do dvou roků pacienta.

Zajišťuje jim život bez umělé plicní ventilace a umožňuje jim zažívat plno nových věcí. Zároveň si ale myslím, že společně s lékem je velice důležitá rehabilitace. Díky Zolgensma tělo získá potřebné genetické informace, které tělu chybí. Ale k samostatnému sedu, vysokému kleku či lezení po čtyřech je potřeba posílení těla a naučení správného provedení pohybu. K tomu je zapotřebí dlouhodobá a možná že i celoživotní rehabilitace. Myslím si, že u dětí je toto velice náročné, ze začátku nedokážou pochopit, proč je cvičení důležité a proč ho tolik potřebují. Dívka, se kterou jsem v bakalářské práci pracovala, si začínala uvědomovat, proč potřebuje cvičit a sama častokrát říkala: „Potřebuji cvičit, abych mohla šapat.“ Společně s maminkou trávila mnoho času mimo domov, ať už intenzivními terapiemi v rehabilitačních ústavech či docházením na fyzioterapii či ergoterapii v místě bydliště. Celá rodina si uvědomuje a především dívka, že jejich společná práce bude mít nejlepší výsledek ve který všichni doufají a tím je samostatná chůze.

## 8 ZÁVĚR

Bakalářská práce je věnována tématu fyzioterapeutické intervence dětského pacienta se spinální muskulární atrofií. Teoretická část se věnuje charakteristice a popisu tohoto genetického onemocnění. Veškeré poznatky byly čerpány z odborné literatury. Hlavním cílem bylo shromáždit a interpretovat informace k diagnóze SMA, popsat její jednotlivé typy tak, aby touto prací bylo onemocnění přiblíženo i laické veřejnosti.

Speciální část je vedena formou kazuistiky dívky, která má spinální muskulární atrofii I. typu. V této části je určen krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Následně jsou zde popsány cvičební jednotky, které začínaly vstupním kineziologickým rozbohem a končily výstupním kineziologickým rozbohem. Výsledky z kineziologických rozborů jsou následně porovnány v kapitole Výsledky.

Zpracování tématu pro mě bylo velice přínosné a zajímavé, získala jsem nové zkušenosti v této problematice. Během vypracování teoretické části jsem načerpala nové informace k onemocnění SMA, seznámila jsem se i s názory odborné veřejnosti na její léčbu. Za největší přínos však považuji samotnou terapii s dívkou. Měla jsem možnost být přítomna pokrokům dívky, které jsou v práci rovněž popsány. Zajímavá byla i komunikace s dívkou, někdy bylo vzhledem k jejímu věku těžší dívku zajmout, vše jsem se snažila přizpůsobit jejímu věku a typu onemocnění. Velkým přínosem pro mě bylo i samotné pozorování toho, jak funguje rodina dívky. Je zřejmé, že se jedná o rodinu výjimečnou, semknutou, vztahy mezi jednotlivými členy rodiny jsou velmi pěkné. Životní styl rodiny je přizpůsoben možnostem a potřebám dívky.

Veškeré cíle, které byly stanoveny na začátku práce, byly splněny.

## 9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

AA – Alergická anamnéza

AAV9 – Adeno asociované viry

AFO – Ankle foot orthosis

AO – Obecná anamnéza

CNS – Centrální nervová soustava

DK – Dolní končetina

EMG – Elektromyografie

FA – Farmakologická anamnéza

FDA – Food and drug administration

GT – Gestační týden

HK – Horní končetina

HKAFO – Hip knee ankle foot orthosis

KOK – Kolenní kloub

KYK – Kyčelní kloub

LNB – Leh na břichu

LNZ – Leh na zádech

LOK – Loketní kloub

PH – Porodní hmotnost

PLDD – Praktický lékař pro děti a dorost

PMV – Psychomotorický vývoj

RA – Rodinná anamnéza

RAK – Ramenní kloub

SC – Císařský řez

SFTR – Metoda sagitální, frontální, transverzální a rotační roviny

SMA – Spinální muskulární atrofie

SMN1 – Survival motor neuron 1

SMN2 – Survival motor neuron 2

TFP – Femoro posteriorní reflex

WHO – World Health Organization

## 10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA. *Neonatologie*. 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2018, 118 s. ISBN 978-80-246-3936-9.

HÁJKOVÁ, Vanda a Iva STRNADOVÁ. *Zředený život: Léčebné, psychosociální a vzdělávací aspekty progresivních onemocněních*. Praha: Somatopedická společnost, 2011, 264 s. ISBN 978-80-904464-1-0.

HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010, 135 s. ISBN 978-807-0135-167.

KOBROVÁ, Jitka a Robert VÁLKA. *Terapeutické využití tejpování*. Praha: Grada Publishing, 2017, 152 s. ISBN 978-80-271-0181-8.

KOČOVÁ, Helena. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. 2017. Praha: Grada Publishing, 2017, 352 s. ISBN 978-80-247-5705-6.

KOLÁŘ, Pavel et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Druhé vydání. Praha: Galén, 2020, 714 s. ISBN 978-80-7492-500-9.

NAVRÁTIL, L. et al. *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory*. 2., zcela přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2017, 560 s. ISBN 978-80-271-0210-5.

NEVŠÍMALOVÁ, Soňa, Vladimír KOMÁREK, Jan HADAČ, Pavel KRŠEK a et al. *Dětská neurologie*. Praha: Galen, 2021, 444 s. ISBN 978-80-7492-557-3.

REPKO, Martin. *Neuromuskulární deformity páteře: Komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. Praha: Galen, 2011, 123 s. ISBN 978-80-7262-536-9.

SEIDL, Zdeněk. *Neurologie pro studium i praxi*. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2015, 384 s. ISBN 978-80-247-5247-1.

STOŽICKÝ, František a Josef SÝKORA. *Základy dětského lékařství*. Vydání druhé. Praha: Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum, 2015. ISBN 978-80-246-2997-1.

SUMNER, Charlotte J, Sergey PAUSHKIN a Chien-Ping KO. *Spinal Muscular Atrophy: Disease Mechanisms and Therapy*. Londýn: Academic Press, 2016, 506 s. ISBN 978-0128036853.

TVRDÁ, Andrea. *Canisterapie: zvíře v sociálních službách*. Praha: Plot, 2020, 136 s. ISBN 978-80-7428-366-6.

WEISS, Lyn, Jay WEISS a Julie SILVER. *Easy EMG*. 3.vydání. Nizozemsko: Elsevier, 2021, 304 s. ISBN 978-0-323-79686-6.

## 11 SEZNAM INTERNETOVÝCH ZDROJŮ

ARNOLD, D., D. KASSAR, a J. T. KISSEL, 2015 *Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era*. Muscle nerve [online]. New York, NY : John Wiley & Sons., 51(2), 67-157 [cit.2023-05-04].ISSN: 1097-4598. DOI: [10.1002/mus.24497](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25346245/) Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25346245/>

BIOGEN: Veřejně přístupná odborná informační služba [online]. Česká republika: Biogen, 2022 [cit. 2023-03-09]. Dostupné z: [https://www.biogen.com.cz/content/dam/corporate/cs\\_CZ/pdfs/February\\_2022/VPOIS-Spinraza-12-mg-inj-sol-PIL-01-2022.pdf](https://www.biogen.com.cz/content/dam/corporate/cs_CZ/pdfs/February_2022/VPOIS-Spinraza-12-mg-inj-sol-PIL-01-2022.pdf)

C KEINATH, Melissa, Devin E PRIOR a Thomas W PRIOR. *Spinal Muscular Atrophy: Mutations, Testing, and Clinical Relevance*. Appl Clin Genet. [online]. [Auckland, N.Z.]: Dove Medical Press, 2021, (14), 11–25. [cit. 2023-03-02]. ISSN 1178-704X. DOI:10.2147/TACG.S239603. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3353182>

DANGOULOFF, Tamara a Laurent SERVAIS 2019 *Clinical evidence supporting early treatment of patients with spinal muscular atrophy: Current perspectives*. Ther clint risk manag. [online]. Albany, Auckland : Dove Medical Pres,15., 1153–1161. [cit. 2023-05-15].ISSN. 1178-203X, DOI: [10.2147/TCRM.S172291](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3353182) Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6778729/>

European medicines agency: *Spinraza* [online]. Nizozemsko: Biogen Netherlands B.V., 2017 [cit. 2023-03-09]. Dostupné z: [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/spinraza-epar-summary-public\\_cs.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/spinraza-epar-summary-public_cs.pdf)



European medicines agency: Zolgensma [online]. Irsko: Novartis Europharm Limited, 2020 [cit. 2023-03-09]. Dostupné z: [https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/zolgensma-epar-medicine-overview\\_cs.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/zolgensma-epar-medicine-overview_cs.pdf)

KACHLÍK, David. *Úvod do nervové soustavy*. Praha, 2017. Dostupné také z: <https://anatomie.lf2.cuni.cz/files/page/files/2017/obecnaneuroanatomie.pdf>

MYSHKO, Denise, 2021. *European Study Confirms Safety and Efficacy of Zolgensma in SMA*. In: *Managed Healthcare* [online]. © MJH Life Sciences™. All rights reserved. [cit.2023-05-04]. Dostupné z: <https://www.managedhealthcareexecutive.com/view/european-study-confirms-safety-and-efficacy-of-zolgensma-in-sma>

Ottobock.: *MyActive – kompresivní oblečení* [online]. Česká republika: Otto Bock ČR s.r.o, COPYRIGHT BY OTTOBOCK © 2020 [cit. 2023-03-07]. Dostupné z: [https://assets.ctfassets.net/8ks1shyq5m87/2yEfnMBd9Ti1W8i6o2cL03/b8709e774a63040636f7f50b13fbdbb4/MyActive - Prospekt 646D1501-CS-01-1912.pdf](https://assets.ctfassets.net/8ks1shyq5m87/2yEfnMBd9Ti1W8i6o2cL03/b8709e774a63040636f7f50b13fbdbb4/MyActive_-_Prospekt_646D1501-CS-01-1912.pdf)

*Physiopedia: Introduction to Ankle Foot Orthoses* [online]. United Kingdom: Physiopedia, 3 August 2022n. 1. [cit. 2023-03-07]. Dostupné z: [https://www.physio-pedia.com/Introduction\\_to\\_Ankle\\_Foot\\_Orthoses](https://www.physio-pedia.com/Introduction_to_Ankle_Foot_Orthoses)

*Physiopedia: Introduction to Complex Orthoses* [online]. United Kingdom: Physiopedia, 3 August 2022n. 1. [cit. 2023-03-17]. Dostupné z: [https://www.physio-pedia.com/Introduction\\_to\\_Complex\\_Orthoses?utm\\_source=physiopedia&utm\\_medium=search&utm\\_campaign=ongoing\\_internal](https://www.physio-pedia.com/Introduction_to_Complex_Orthoses?utm_source=physiopedia&utm_medium=search&utm_campaign=ongoing_internal)

*Projevy SMA* [online]. Praha: © 2021 Novartis Gene Therapies [cit. 2023-03-02].  
Dostupné z: <https://spinalnisvalovaatrofie.cz/>

Příčiny a diagnostika SMA. Mojemedicina. cz [online]. Česká republika: Roche, 2021 [cit. 2023-04-15]. Dostupné z: <https://www.mojemedicina.cz/pruvodce-pacienta/diagnozy/spinalni-muskularni-atrofie/pricina-a-diagnostika-sma.html>

ULUSALOGLU, Armagan Can, Ali ASMA, Kenneth J ROGERS, Michael Wade SHRADER, Kerr GRAHAM a Jason J HOWARD. 2022 *The influence of tone on proximal femoral and acetabular geometry in neuromuscular hip displacement: A comparison of cerebral palsy and spinal muscular atrophy*. *Journal of Children's Orthopaedics* [online]. 16(2), 121-127. [cit. 2023-04-12]. DOI:10.1177/18632521221084184. Dostupné z: <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/18632521221084184>

*Zolgensma* [online]. Bannockburn: Novartis Gene Therapies, 2023 [cit. 2023-03-09]. Dostupné z: <https://www.zolgensma.com/>

## 12 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Žabí nohy u dětí (Projevy SMA, 2021) .....	20
Obrázek 2 Držení těla bez a s oblečkem MyActive (Ottobock 2020) .....	24
Obrázek 3 AFO ortéza (Kočová, 2017 s.156) .....	25
Obrázek 4 HKAFO ortéza (Kočová, 2017 s. 159).....	26

## 13 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1 Goniometrie končetin.....	47
Tabulka 2 Vyšetření reflexů .....	48
Tabulka 3 Komunikace a řeč.....	48
Tabulka 4 Vyšetření jemné motoriky.....	48
Tabulka 5 Vyšetření hrubé motoriky.....	49
Tabulka 6 Goniometrie – výstupní kineziologický rozbor.....	56
Tabulka 7 Vyšetření reflexů – výstupní kineziologický rozbor .....	57
Tabulka 8 Komunikace a řeč – výstupní kineziologický rozbor .....	58
Tabulka 9 Vyšetření jemné motoriky – výstupní kineziologický rozbor .....	58
Tabulka 10 Vyšetření hrubé motoriky – výstupní kineziologický rozbor.....	59