

**ČESKÉ VYSOKÉ
UČENÍ TECHNICKÉ
V PRAZE**

**FAKULTA
BIOMEDICÍNSKÉHO
INŽENÝRSTVÍ**



**BAKALÁŘSKÁ
PRÁCE**

2019

**ALEXANDRA
PLUHAŘOVÁ**



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

Fakulta biomedicínského inženýrství
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

**Fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se Silver – Russell
syndromem**

**Physiotherapy intervention for pediatric patient with Silver – Russell
syndrome**

Bakalářská práce

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví
Studijní obor: Fyzioterapie

Vedoucí práce: PhDr. Andrea Hašková

Alexandra Pluhařová

Kladno, květen 2019



ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Pluhařová** Jméno: **Alexandra** Osobní číslo: **433714**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Specializace ve zdravotnictví**
Studijní obor: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se Silver - Russell syndromem

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapy Intervention for Pediatric patient with Silver - Russell syndrom

Pokyny pro vypracování:

Předmětem bakalářské práce bude komplexní fyzioterapeutická péče o dětského pacienta se Silver - Russell syndromem. Teoretická část práce bude obsahovat popis onemocnění, možné příčiny vzniku a podrobně popsané projevy tohoto syndromu. V rámci metodologické kapitoly budou uvedeny vyšetřovací metody a techniky vhodné pro terapii dětského pacienta s tímto syndromem. V této části bude také rozebráno téma léčby růstovým hormonem. Praktická část bude věnována cvičebním jednotkám, které povedou ke splnění cílů krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu. V závěru práce bude porovnán vstupní a výstupní kineziologický rozbor a zhodnotí se zde výsledky a efektivita terapie.

Seznam doporučené literatury:

- [1] KOLÁŘ, Pavel a Miloš MÁČEK , Základy klinické rehabilitace, ed. 1, Praha: Galén, 2015, ISBN 978-80-7492-219-0
- [2] KLÍMA, Jiří , Pediatrie pro nelékařské zdravotnické obory, ed. 1, Praha: Grada Publishing, 2016, ISBN 978-80-247-5014-9

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

PhDr. Andrea Hašková

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **18.02.2019**

Platnost zadání bakalářské práce: **20.09.2020**

prof. MUDr. Leoš Navrátil, CSc., MBA, dr.h.c.
podpis vedoucí(ho) katedry

prof. MUDr. Ivan Dylevský, DrSc.
podpis děkana(ky)

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci s názvem Fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se Silver – Russell syndromem 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).

V Praze dne 14.05.2019

.....
podpis

Poděkování

Velmi děkuji mé vedoucí práce paní PhDr. Andree Haškové za mnoho informací poskytnutých při praktických cvičeních, které jsem díky ní mohla realizovat a také za její trpělivost při zpracovávání této bakalářské práce. V mnohém mi byla inspirací. Také bych chtěla poděkovat rodičům pacienta za to, že mi umožnili tuto práci vytvořit. V neposlední řadě děkuji zaměstnancům Dětského rehabilitačního stacionáře Zvonek za milé přijetí do jejich kolektivu a umožnění využití prostorů.

Abstrakt

Název bakalářské práce: Fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se Silver – Russell syndromem.

Bakalářská práce má za úkol osvětlit problematiku syndromu Silver – Russell. Předmětem této práce je rehabilitace u dětského pacienta, u kterého se projevuje symptomatika tohoto syndromu, ačkoliv ještě nebyl potvrzený genetickým vyšetřením.

Současný stav zahrnuje informace získané z dostupné české i světové literatury a odborných článků. V této kapitole jsou uvedeny genetické souvislosti a základní klinické projevy onemocnění, jako je růstová retardace, nízká porodní hmotnost, opožděný kostní věk, či makrocefalie.

Metodika obsahuje vyšetřovací postupy a terapeutické metody, které se v rámci rehabilitace využívají. Je zde také uvedena charakteristika pracoviště, kde se prováděly veškeré terapeutické úkony. Uvedena je zde i léčba růstovým hormonem.

Speciální část uvádí vypracovaný vstupní kineziologický rozbor, z něhož byl vytvořen krátkodobý rehabilitační plán a také následné cvičební jednotky. Jsou zde uvedeny výpisy ze zdravotní dokumentace a podrobně popsány jednotlivé cvičební jednotky, které pacient absolvoval. Na závěr této kapitoly je zpracován závěrečný kineziologický rozbor a na základě toho sestavený dlouhodobý rehabilitační plán. Závěr práce hodnotí výsledky, kterých bylo dosaženo, a celkový aktuální stav pacienta.

Klíčová slova

Dětský pacient; genetické vady; Silver – Russell syndrom; růstová retardace; rehabilitace.

Abstract

The title of the bachelor thesis: Physiotherapy intervention in child patient with Silver - Russell syndrome.

The aim of this bachelor's thesis is to explain Silver - Russell syndrome. The subject of the thesis is the rehabilitation of a child patient suffering from symptoms of SRS even though the existence of the syndrome is not yet confirmed by a genetic examination of this patient.

The current information includes information gathered from available Czech and foreign specialized sources. The genetic implications and basic clinical manifestations of this condition are also mentioned here such as growth retardation, low birth weight, delayed bone age or macrocephaly.

The methodology includes examining procedures and therapeutic methods usually used in this type of rehabilitation. The characteristics of the clinic where all the therapeutic procedures were done is also described here. Furthermore this chapter discusses treatment using growth hormones.

The special section presents a final kinesiological analysis out of which a short term plan of rehabilitation and exercises has been created. Medical documentation reports and a detailed description of the exercises carried out by the patient are also presented here. The chapter ends with a final kinesiological analysis on the basis of which a long term rehabilitation plan was structured. The final chapter evaluates the results achieved by the patient and their current medical condition.

Keywords

Child patient; genetic disorders; Silver – Russell syndrome; growth retardation; rehabilitation.

Obsah

1	Úvod	13
2	Současný stav	14
2.1	Silver – Russell syndrom	14
2.1.1	Etiologie	14
2.2	Genetika	14
2.2.1	Autozomální aberace	15
2.2.2	Gonozomální aberace	15
2.2.3	Mikrodeleční syndromy	15
2.2.4	Diagnostika a genetické poradenství	18
2.3	Symptomatika Silver-Russell syndromu.....	19
2.3.1	Klasifikace novorozenců	19
2.3.2	Příčiny nízké porodní hmotnosti	19
2.3.3	Hypotrofický novorozenec	20
2.3.4	Prenatální a postnatální růst.....	20
2.3.5	Intrauterinní růstová retardace	21
2.3.6	Proporcionalita růstu	22
2.3.7	Tvar a růst dětských svalů.....	23
2.3.8	Svalová hypotonie dítěte.....	23
2.3.9	Velikost hlavy dítěte	24
2.3.10	Kostní věk	26
2.3.11	Spojení lebečních kostí.....	27
2.3.12	Anomálie prstů	29
2.3.13	Ostatní symptomy	30

3	Cíl práce.....	31
4	Metodika	32
4.1	Vyšetřovací metody.....	32
4.1.1	Vyšetření dítěte.....	32
4.1.2	Anamnéza dětského pacienta.....	32
4.1.3	Vyšetření postavy a držení těla aspekci.....	35
4.1.4	Vyšetření statické	36
4.1.5	Vyšetření páteře.....	37
4.1.6	Vyšetření chůze	38
4.1.7	Obvodové a šířkové rozměry hlavy, trupu a pánve	39
4.1.8	Antropometrie	39
4.1.9	Goniometrie	40
4.1.10	Vyšetření zkrácených svalů	41
4.1.11	Vyšetření svalové síly	42
4.1.12	Vyšetření úchopů dítěte	43
4.1.13	Neurologické vyšetření	45
4.1.14	Specifické testy používané v rehabilitaci.....	46
4.2	Terapeutické metody.....	52
4.2.1	Dechová gymnastika.....	52
4.2.2	Míčková facilitace a nespécifické mobilizace	53
4.2.3	Manipulační léčba měkkých tkání.....	53
4.2.4	Hrubá motorika	55
4.2.5	Bobath koncept	55
4.2.6	Senzomotorická stimulace	56

4.2.7	Jemná motorika	57
4.3	Léčba růstovým hormonem	58
5	Speciální část.....	60
5.1	Vstupní kineziologický rozbor	60
5.1.1	Anamnéza.....	60
5.1.2	Vyšetření stoje aspekci.....	62
5.1.3	Dynamické vyšetření páteře	63
5.1.4	Vyšetření chůze	63
5.1.5	Vyšetření stability.....	64
5.1.6	Antropometrické měření.....	64
5.1.7	Goniometrie	68
5.1.8	Svalový test	69
5.1.9	Vyšetření úchopů	70
5.1.10	Vyšetření myotatických reflexů	70
5.1.11	Vyšetření břišních reflexů	71
5.1.12	Test Barthelové.....	72
5.1.13	Test funkční soběstačnosti.....	73
5.2	Výpisy ze zdravotní dokumentace	75
5.2.1	Neurologické vyšetření 12. 10. 2015	75
5.2.2	Neurologické vyšetření 30. 8. 2016	76
5.2.3	Ergoterapeutický rozbor – školní rok 2017/2018.....	78
5.2.4	Ergoterapeutický rozbor – školní rok 2018/2019	80
5.3	Rehabilitační plány	82
5.4	Individuální cvičební jednotky.....	83

5.4.1	Cvičební jednotka č. 1 až 3.....	83
5.4.2	Cvičební jednotka č. 4.....	84
5.4.3	Cvičební jednotka č. 5.....	84
5.4.4	Cvičební jednotka č. 6.....	85
5.4.5	Cvičební jednotka č. 7.....	86
5.4.6	Cvičební jednotka č. 8.....	86
5.4.7	Cvičební jednotka č. 9.....	87
5.4.8	Cvičební jednotka č. 10 a 11.....	88
5.4.9	Cvičební jednotka č. 12.....	88
5.4.10	Cvičební jednotka č. 13.....	89
5.4.11	Cvičební jednotka č. 14.....	90
5.4.12	Cvičební jednotka č. 15 a 16	90
6	Výsledky.....	91
6.1	Výstupní kineziologický rozbor	91
6.1.1	Anamnéza.....	91
6.1.2	Vyšetření stoje aspekci.....	91
6.1.3	Dynamické vyšetření páteře	92
6.1.4	Vyšetření chůze	92
6.1.5	Vyšetření stability.....	93
6.1.6	Antropometrické měření.....	93
6.1.7	Goniometrie	97
6.1.8	Svalový test	98
6.1.9	Vyšetření úchopů	99
6.1.10	Vyšetření myotatických reflexů	99

6.1.11	Vyšetření břišních reflexů	100
6.1.12	Test Barthelové.....	101
6.1.13	Test funkční soběstačnosti.....	102
6.2	Zhodnocení výsledků terapie	104
7	Diskuze	108
8	Závěr	114
9	Seznam použitých zkratk.....	115
10	Seznam použité literatury	116
11	Seznam použitých obrázků	120
12	Seznam použitých tabulek.....	121
13	Seznam příloh	123
	Přílohy.....	124

1 ÚVOD

Předmětem bakalářské práce je fyzioterapeutická intervence u dětského pacienta se Silver - Russell syndromem. Problémy, se kterými se můj pacient potýká, jsou projevem tohoto syndromu, ačkoliv se u něj zatím nepotvrdil genetickým vyšetřením. Veškeré předpoklady jsou tedy založeny pouze na fenotypovém projevu tohoto genetického onemocnění. Potvrzení syndromu v pozdějším věku bývá u dětí s vrozenými vadami problém, jelikož přístup rodiny i ošetřujícího personálu nemusí být jednotný a tím nedochází k přesnému zacílení na aspekty, které se k danému onemocnění váží.

Ke své bakalářské práci jsem si vybrala dětského pacienta, a to pro můj kladný vztah k dětem, ale především proto, že z hlediska fyzického i psychického vývoje považuji fyzioterapii u zdravotně handicapovaných dětí za nutnou a do budoucna přínosnou. Práce s dětmi, a především s dětmi s pohybovými či mentálními vadami, se zásadně liší od rehabilitace dospělých a každá terapie vyžaduje velkou míru trpělivosti fyzioterapeuta a musí být pro dítě zábavná a motivační.

Silver – Russellův syndrom jsem zvolila především pro to, že je toto onemocnění velmi málo diskutované, povědomí o něm je u odborné veřejnosti nízké a u laiků takřka nulové. Česká i zahraniční odborná literatura nese o tomto syndromu jen malé množství informací, a to i přes to, že případy jeho výskytu nejsou pouze ojedinělé.

2 SOUČASNÝ STAV

2.1 Silver – Russell syndrom

Růstová retardace, tělesná asymetrie a typická faciální stigmatizace. Takto byl prvně popsán Silver-Russell syndrom v roce 1953 právě Silverem a jeho kolegy. O rok později popsal tuto vadu u dětí s charakteristickým klinickým obrazem Russell. Do roku 2011 bylo publikováno více než 400 pacientů s odpovídajícími charakteristickými znaky tohoto syndromu ovšem s různou mírou exprese fenotypových projevů. V dnešní době se prevalence tohoto syndromu pohybuje v poměrně širokém v rozmezí 1 : 30 000 až 1 : 100 000 narozených dětí. (Šilhánová et al., 2011)

2.1.1 Etiologie

Etiologie tohoto syndromu je geneticky heterogenní. Původ onemocnění se může vyskytovat na 7. nebo 11. chromosomu, u 40 % pacientů s fenotypem SRS je původ zcela neobjasněný. Porucha je nejčastěji výsledkem abnormální regulace konkrétních genů, které řídí růst. Spadá do skupiny mikrolečních syndromů. (Seemanová, 2003)

2.2 Genetika

Z hlediska genetiky uvádí Carolina Muntau (2014) tři druhy chromozomálních mutací:

- Autozomální aberace autozomů – dále se dělí na numerické a strukturální aberace;
- gonozomální aberace;
- mikroleční syndromy.

2.2.1 Autozomální aberace

Numerické aberace jsou způsobeny novou mutací, ke které dojde při špatném dělení chromozomů (nondisjunkcí) v období průběhu meiózy nebo mitózy. Tyto aberace se častěji vyskytují u matek s vysokým věkem. Jedná se o trizomii 21 (Downův syndrom), trizomii 18 (Edwardsův syndrom) a trizomii 13 (Patauův syndrom). (Muntau, 2014)

Strukturální aberace jsou následkem přestavby jednoho nebo více samostatných chromozomů. Tím pak vznikne přestavba, která se projeví přebytkem nebo chyběním konkrétní části genetické informace. Do této skupiny patří parciální monozomie 5p (Syndrom cri-du-chat) a parciální monozomie 4p (Wolf-Hirschhornův syndrom). (Muntau, 2014)

2.2.2 Gonozomální aberace

Druhou skupinou genetických vad jsou syndromy vzniklé na podkladě gonozomálních aberací. Jedná se o 50 % všech chromozomálních odchylek. Základem této genetické chyby je abnormální diferenciací gonád. Onemocnění jsou způsobena chyběním druhého nebo přebýváním jednoho pohlavního chromozomu, které je způsobeno nondisjunkcí. (Muntau, 2014)

Do této skupiny patří Ullrich-Turnerův syndrom (45, X0), Klinefelterův syndrom (47, XXY), syndrom fragilního chromozomu X, syndrom XYY a syndrom XXX. Společným znakem těchto syndromů je omezená plodnost až neplodnost a špatný vývoj pohlavních orgánů. (Muntau, 2014)

2.2.3 Mikrodeleční syndromy

Delece, jako druh chromozomové mutace aberace, je chybění konkrétní části chromozomu včetně genů, které jsou na této části uloženy. (Maxdorf, 1998-2019)

Pokud delece postihuje větší množství sousedních genů, jedná se o „syndromy na sebe navazujících genů“ (contiguous gene syndromes). Výskyt těchto syndromů se odhaduje přibližně na 1 : 10 000 – 50 000. (Muntau, 2014)

Patogeneze u mikrodeleci je nestejnorodá rekombinace mezi repetitivními sekvencemi okolo místa delece. K tomu dochází v období meiotického dělení. U některých syndromů může za veškeré symptomy chybění pouze jednoho genu, někdy za symptomatiku může chybění více genů současně. (Muntau, 2014)

2.2.3.1 Genomický imprinting

Spojením genomický imprinting se vyznačuje inaktivace genů, která vzniká již v zárodečném vývoji. Počet genů, které podléhají genomickému imprintingu, nebo jinak řečeno jsou vyjádřeny monoalelicky, je malý. (Muntau, 2014)

Pokud nastane situace, kdy jsou homologní chromozomy konkrétního páru zděděny pouze od jednoho rodiče, jedná se o uniparentální dizomii (UPD). Ve většině případů to znamená, že je aktivní jen jedna alela - buď maternální (zděděná od matky) nebo paternální (zděděná od otce) a druhá je utlumena. Podle místa lokalizace uniparentální dizomie se pak může projevit konkrétní onemocnění. (Muntau, 2014)

Nejjasnějším příkladem uniparentální dizomie maternální či paternální jsou dva syndromy: Angelmanův a Prader-Williho syndrom. Oba tyto syndromy mají deleci v chromozomální oblasti 15q11-q13, ovšem syndrom Angelman se vyznačuje chyběním oblasti maternální a Prader-Willi paternální. (Muntau, 2014)

2.2.3.2 Klinické projevy mikrodelečních syndromů

Ania Carolina Muntau ve své knize *Pediatricie* (2014) uvádí popis mikrodelečních syndromů a jejich klinické projevy:

Williams-Beurenův syndrom – 7q11.23

Klinická symptomatika: supraaortální stenóza aorty, hyperkalcemie, dysmorfické rysy, poruchy chování.

Prader-Williho syndrom – 15q11.2 – paternální disomie

Klinická symptomatika: svalová hypotonie, zpočátku neprosívání, později obezita, psychomotorická retardace, malý vzrůst.

Angelmanův syndrom – 15q11.2 – maternální disomie

Klinická symptomatika: těžká psychomotorická retardace, narušený vývoj řeči, epizody smíchu, epilepsie, ataxie.

Miller-Dierkerův syndrom – 17p13.3

Klinická symptomatika: lisencefalie, ageneze corporis callosi, těžká psychomotorická retardace, epilepsie, dysmorfické rysy.

Smith-Magenisové syndrom – 17p11.2

Klinická symptomatika: psychomotorická retardace, porucha vývoje řeči, periferní neuropatie, poruchy chování, diskrétní dysmorfické rysy.

Mikrodelece 22q („CATCH-22“) – 22q11.2

Klinická symptomatika: kardiální příznaky, abnormální fascies, hypoplazie brzlíku, rozštěp patra, hypokalcemie. (Muntau, 2014)

Silver-Russell syndrom - 11p15 – H19/IGF2

Klinická symptomatika: opožděný kostní věk, růstová retardace, nízká porodní hmotnost, makrocefalie, nízký vzrůst, klinodaktylii, znaménka „café-au-lait“, typický fascies. (MedlinePlus, 2018)

2.2.4 Diagnostika a genetické poradenství

V rámci prenatálního vyšetření se při podezření na genetickou vadu provádí vyšetření buněk plodu pomocí **cytogenetického vyšetření**. Lze přitom zjistit pohlaví a gonozomální či chromozomální vady. Zkoumaný materiál se získává odběrem plodové vody. (Klíma, 2016)

Hlavní metodou je v dnešní době **ultrazvukové (sonografické) vyšetření**, pomocí něhož je možné diagnostikovat somatické vady, rozštěpy neurální trubice, vrozené vady srdce a celkový vývoj plodu. (Klíma, 2016)

Pomocí **fetoskopie** dokáže genetik stanovit závažnost postižení plodu a na základě získaných informací, statistik a vlastního uvážení navrhne matce ukončení těhotenství nebo ponechání plodu se snahou eliminace rizik spojených s dalším poškozením plodu. (Klíma, 2016)

Mikrodeleční syndromy jsou pod úrovní rozsahu rozlišovací schopnosti běžného cytogenetického vyšetření a tudíž se k diagnostice těchto vad využívá metoda fluorescenční in-situ hybridizace (FISH). *„Bez klinického podezření vedoucího k indikaci FISH analýzy zůstávají mikrodeleční syndromy zpravidla nediodagnostikové.“* (Muntau, 2014)

2.3 Symptomatika Silver-Russell syndromu

Ke klinickým projevům tohoto onemocnění patří růstová restrikce plodu, těžká disproporciální růstová retardace a výrazná porucha postnatálního růstu.

Typickými znaky jsou makrocefalie, kraniofaciální rysy, které zahrnují nepoměr mozkové a obličejové části lebky, dále trojúhelníkový tvar obličeje s klenutým čelem, asymetrie těla a jiné malé malformace. S tímto je spojeno i opoždění kostního věku a porucha osifikace termálních falang a v neposlední řadě výrazná hyperexkursibilita kloubů způsobená významnou absencí svalové hmoty. Dalším projevem tohoto syndromu je opožděný uzávěr velké fontanely a zpomalený růst čelistních kostí. (Šilhánová et al. 2011; Puchmajerová et al., 2010)

2.3.1 Klasifikace novorozenců

Novorozenci jsou charakterizováni gestačním věkem (délka těhotenství od prvního dne poslední menstruace matky), porodní hmotností a jejich vzájemným propojením. To se poté využívá k jejich rozdělení. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

„Klasifikace podle porodní hmotnosti:

- a) novorozenec makrozomní– (hmotnost ≥ 4500 gramů a vyšší);
- b) novorozenec s normální porodní hmotností (2500 g - 4499 g);
- c) novorozenec s nízkou porodní hmotností (méně než 2500 g);
- d) novorozenec s velmi nízkou porodní hmotností (méně než 1500 g);
- e) novorozenec s extrémně nízkou porodní hmotností (méně než 1000 g).“ (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

2.3.2 Příčiny nízké porodní hmotnosti

Novorozené dítě, které má menší porodní hmotnost než 2500 g je nedonošený nebo hypotrofičtý a ve většině případů se vyskytuje kombinace obou příčin. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

Faktorů, které mohou způsobit předčasný porod nebo intrauterinní růstovou retardaci plodu, je mnoho a jsou rozmanité. Patří mezi ně infekce, ze strany matky se jedná o poruchy životosprávy či vrozené vady dělohy, léčená sterilita nebo chronická onemocnění, mezi které patří hypertenze, diabetes mellitus či autoimunitní choroby. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

2.3.3 Hypotrofický novorozenec

Nitroděložní zpomalení růstu se projeví prvně na hmotnosti, poté na délce a nakonec na obvodu hlavy. Při diagnostikování hypotrofie je nutné určit její typ. Při zjištění růstové retardace ve 3. trimestru těhotenství jde o typ asymetrický (novorozenec je dlouhý a hubený), naopak při růstové retardaci, která začne dříve než ve třetím trimestru, se jedná o typ symetrický, kdy je plod celkově malý ve všech třech složkách. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013) Výjimkou jsou syndromy, u nichž je hlava proporčně větší než zbytek těla (makrocefalie), příkladem je již zmiňovaný Silver-Russell syndrom.

2.3.4 Prenatální a postnatální růst

Pojem růst značí kvantitativní nabývání hmotnosti celého organismu i jeho jednotlivých částí. Vývoj oproti růstu znamená kvalitativní změny z hlediska diferenciace buněk a tkání jednotlivých orgánů a jejich následný rozvoj činnosti. Faktor ovlivňující růst v období nitroděložního a raného postnatálního vývoje je inzulin a jemu podobný růstový faktor IGF 1 (insulin-like growth factor). (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

Prenatální růst

Faktory, jež mohou ovlivnit růst a vývoj plodu, jsou například fetální infekce, choroby matky, poruchy životosprávy a podvýživa matky v době těhotenství, komplikace v těhotenství a špatné fungování placenty a v neposlední řadě genetické abnormality. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

Retardace růstu plodu (intrauterine growth retardation - IUGR) se může objevit při dlouhodobém strádání při příjmu kyslíku a živin, které jsou důležité pro kvalitní vývoj plodu, či se zde odráží vlastní onemocnění samotného plodu. Růstová retardace plodu ve výsledku způsobí hypotrofii novorozence, jehož malý vzhled je v nepoměru s délkou těhotenství (SGA - small for gestational age). (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

Postnatální růst

Není výjimkou, že v prvních dnech po narození dojde k fyziologickému hmotnostnímu úbytku až o 10% z celkové porodní váhy dítěte. U zdravého novorozence dochází během 14 dnů k vyrovnání tohoto úbytku. Obecně se uvádí, že zdravé dítě svoji porodní hmotnost do pěti měsíců od narození zdvojnásobí a do jednoho roku ztrojnásobí. (Dort, Dortová, Jehlička, 2013)

2.3.5 Intrauterinní růstová retardace

Intrauterinní růstové selhání neboli IUGR je porucha nitroděložního růstu, která se stanoví minimálně dvěma prenatalními sonografickými vyšetřeními. U dětí s IUGR mohou nastat problémy, které se projeví poruchou růstu spojenou s neprospíváním (cca 10% dětí). Dále se může přibližně po šestém roce věku dítěte objevit předčasná adrenarché. Jedná se o fyziologickou aktivaci zóny reticularis v kůře nadledvin, která má za následek vznik pubického a axilárního ochlupení. Ve většině případů nastává předčasná a překotná puberta. (Koloušková, Zemková, 2010)

Puberta u dětí s IUGR začíná neočekávaně ve vztahu k jejich tělesné výšce. U dívek se IUGR projeví v nástupu první menstruace, která přichází v průměru o půl roku až rok dříve, než u ostatních dívek z populace. U dívek se již v tomto období může vyskytnout rozvoj polycystických ovárií. (Koloušková, Zemková, 2010)

V dospělosti pak u těchto pacientů mohou nastat zdravotní komplikace v podobě metabolického syndromu, kdy dochází k inzulínové rezistenci, hypertenzi a kardiovaskulárním onemocněním. U obou pohlaví pak mohou v některých případech nastat problémy s plodností. (Koloušková, Zemková, 2010)

2.3.6 Proporcionalita růstu

Pokud je vývoj těla dítěte nerovnoměrný, projeví se to změnami poměru horní a dolní části těla a změnou celkového vzhledu. V takovém případě má novorozenec velkou hlavu a trup oproti dolním a horním končetinám, které jsou krátké. Končetiny poté rostou rychleji než střed těla, přičemž největší změny nastávají až v období puberty. (Volf, Volfová, 2003; Volf, Volfová 1996)

Střed těla je u kojence nad pupkem a v průběhu dětského věku se posouvá směrem dolů. Ve dvou letech se posouvá do úrovně pupku a před nastoupením dospělosti se dostane až na oblast stydké kosti. (Volf, Volfová, 2003; Volf, Volfová 1996)

U dětí s intrauterinní růstovou retardací se objevují rozdílné proporce těla ve většině případů. Opoždění kostního věku, které se v těchto případech často vyskytuje, může mít příznivý vliv na následnou dospělou výšku. Růstová prognóza dítěte se však může zhoršit s prvními náznaky adrenarché, jelikož s tím dochází i k mírné růstové akceleraci a s tím i ke zrychlení kostního zrání. Růstová rychlost je nejvyšší hned po začátku puberty a hned poté dochází ke srůstu epifýz a rychlé progresi puberty. V tomto období je tedy růstový spurt kratší a ne tolik vydatný jako u běžné populace a je ukončen předčasně s očekávanou nízkou dospělou tělesnou výškou. (Koloušková, Zemková, 2010)

2.3.7 Tvar a růst dětských svalů

U novorozeného dítěte najdeme stejné zastoupení svalových skupin i jednotlivých svalů jako u dospělého člověka. Jsou zde však zásadní rozdíly, na které je třeba brát zřetel. Kromě velikosti a hmotnosti jednotlivých svalů jde o proporce sval - šlacha, a vnitřní strukturu svalových bříšek, která mají rozdílná uspořádání a zpeření vláken. Důležitým faktorem ke správnému přístupu k dětské pohybové soustavě je prostorová orientace u rostoucích a diferencujících se svalů ve vztahu začátek, úpon a osa kloubů. (Dylevský, 2007)

Nejjasnějším ukazatelem makroskopické anatomie svalu dítěte je rozdíl proporcí mezi svalovou a šlašitou částí svalu. Objevuje se zde mohutné svalové břicho, které je v nepoměru s krátkou úponovou šlachou. Tento nepoměr se mění mezi osmnáctým měsícem až sedmým rokem života dítěte. (Dylevský, 2007)

2.3.8 Svalová hypotonie dítěte

Definice hypotonie je uváděná jako snížená rezistence svalů zřejmá při pasivní manipulaci s dítětem. Hypotonie se nezdá objevuje v období těsně po porodu. Příčin svalové hypotonie je mnoho, jednou z nich může být sepse nebo neurologická dysfunkce, která se může vyskytovat na úrovni nervové či svalové. (Straňák, Janota, 2015)

Hypotonický syndrom zahrnuje nízké svalové napětí, nízkou spontánní hybnost, přítomnost chabé postury a menší vybavitelnost reflexních úchopů na končetinách. Oproti tomu je u novorozence s hypotonickým syndromem výrazně vyšší rozsah pohybu v kloubech než u dětí s normálním svalovým napětím. (Kučerovská, 2013)

Pro ozřejmání svalové rezistence při aktivní manipulaci s novorozencem se používají specifické zkoušky. K hodnocení držení hlavy dítěte se využívá tzv. trakční zkouška, kdy u hypotonického novorozence visí hlava dolů v hlubokém

záklonu. Další zkouškou je Landauova reakce. Dítě je drženo pod břichem v supinační poloze. Známkou hypotonie jsou kulatá záda, extenční postavení končetin a hlava v předklonu v úhlu více než 45°. Třetí zkouškou je axilární vis, kdy je dítě drženo ve vertikále za trup a zády k vyšetřujícímu. Novorozenec s hypotonií v takovém případě „sklouzne“ mezi ruce vyšetřujícího a to vzhledem k nedostatku tonu v ramenních pletencích. (Straňák, Janota, 2015; Kučerovská, 2013)

2.3.9 Velikost hlavy dítěte

U novorozenců je velikost hlavy nepřímým ukazatelem na vývoj mozku. Délka hlavy novorozence tvoří $\frac{1}{4}$ délky celého těla a na konci dětského věku už pouze $\frac{1}{8}$ celkové délky. Obvod hlavy zdravého novorozeného dítěte je zhruba 34 cm a přesahuje o dva centimetry obvod hrudníku. Část mozková převažuje nad částí obličejovou. V půl roce života dítěte dosáhne obvod hlavy cca 43 cm a v prvním roce je obvod 46 až 47 cm. V tuto chvíli je, v případě zdravého jedince, obvod hrudníku větší než obvod hlavy. (Volf, Volfová, 2003; Volf, Volfová 1996)

Mikrocefalie značí nepřírozeně malý obvod hlavy, což s sebou může přinášet nežádoucí následky. Dle Straňáka a Janoty (2015) se mikrocefalie dělí podle etiologie na vzniklou v důsledku:

- dědičnosti (familiární);
- kongenitální infekce;
- výskytu teratogenních vlivů;
- vrozených vývojových vad mozku;
- numerické chromozomální mutace;
- genetických syndromů;
- ostatních příčin (dědičné metabolické poruchy, intrauterinní hypoxicko-ischemický inzulin, vzácná komplexní kraniosynostóza).

Mikrocefalie v důsledku dědičnosti nepředstavuje u zdravého dítěte s běžným vývojem dosahujícího středního až vyššího věku problém. Často je možné najít stejný stupeň malého obvodu hlavy i u jednoho z rodičů. (Straňák, Janota, 2015)

Výskyt makrocefalie je etiologicky rozdělován na tři typy:

- familiární, hereditární;
- hydrocefalus;
- méně časté příčiny. (Straňák, Janota, 2015)

Familiární etiologie je nejméně problémovou příčinou vzniku velkého obvodu hlavy. Obvod hlavy je v tomto případě dědičně daný a roste podle percentilového pásma, které má předem určené velikosti obvodů hlavy matky či otce.

Makrocefalie se tedy může objevit i u zdravého dítěte, které dosahuje běžného věku a není u něho sledován žádný prenatální či postnatální růstový problém. (Straňák, Janota, 2015)

Závažnějším problémem však je zvětšený obvod hlavy při výskytu hydrocefalu. V takovém případě se jedná o nepřiměřené hromadění mozkomíšního moku v nitrolebním prostoru. Kongenitální hydrocefalus se objevuje u některých malformací centrálního nervového systému (kongenitální stenóza akveduktu, Arnold-Chiariho malformace nebo Dandyův-Walkerův syndrom) a bývá prenatálně diagnostikován přibližně ve 2/3 případů. Hydrocefalus se může projevit také jako následek nitrokomorového krvácení nebo zánětu centrálního nervového systému. (Straňák, Janota, 2015)

Mezi méně časté příčiny výskytu makrocefalie se řadí achondroplazie, některé dědičné metabolické poruchy, skafocéfalie (předčasné uzavření sagitálního švu). (Straňák, Janota, 2015)

Bývá také součástí genetických syndromů, jako je například Greigův syndrom (zvětšení mezioční vzdálenosti), Bannayanův-Zonanův syndrom (syndrom s výskytem mnohočetných benigních nádorů) či již výše zmiňovaný Silver-Russell syndrom. (Straňák, Janota, 2015)

2.3.10 Kostní věk

Kostní věk neboli skeletální zrání odkazuje na chronologický (kalendářní) věk dítěte a nejlepším ukazatelem skeletálního zrání je stupeň osifikace skeletu. V dnešní době je určení kostního věku nejpřesnější metodou, která stanoví biologický věk dítěte. K dalším ukazatelům vývoje a růstu dítěte patří věk dentální a mentální. Změny vyskytující se u kostí všech rostoucích jedinců jsou velmi podobné, ale variabilitu přináší čas, ve kterém k těmto změnám dochází. Jsou určité počty morfologických stádií, kterými prochází každé osifikační centrum, a jejich správné určení je základem pro stanovení stupně kostního věku. Nejběžněji se k určení kostního zrání využívá rentgenologický snímek ruky a zápěstí, neboť zde je na malé ploše mnoho osifikačních center. (Tanner, 2001; Dylevský, 2009)

V dnešní době se k určení kostního věku využívá metoda TW2, kterou vytvořili Britové Tanner a Whitehouse. Základem pro vznik této metody bylo v roce 1975 longitudinální rentgenové sledování 3000 chlapců a dívek. Metoda TW2 hodnotí tvar, velikost a prostorové vztahy kostí ruky. Posuzuje se distální epifýza radia a ulny, dále první, třetí a pátý metakarp a jejich proximální, střední a distální falangy a sedm karpálních kostí. Každá z těchto kostí má přiděleno osm stupňů zralosti (značeno písmeny B až I). (Tanner, 2001; Krásničanová, 2000)

Kompartment radius-ulna-metakarpy-falangy (RUS = radius-ulna-short bones) je možné vyhodnotit metodou TW2 jak samostatně pro určení vývoje ruky a zápěstí, ale významné je i pro určení prognózy růstu a určení finální výšky jedince. (Tanner, 2001; Krásničanová, 2000)

Za normální variabilitu skeletálního zrání považujeme pásmo okolo dvou let. Pokud je kostní věk jedince pozdě zrající a přesahuje kalendářní věk o dva roky, je nutné uvažovat o patologické situaci. (Tanner, 2001; Krásničanová, 2000)

Přesné zhodnocení kostního věku je nutné hlavně pro pracoviště, která se orientují na dětskou endokrinologii. Na těchto pracovištích probíhá diferenciální diagnostika onemocnění, která jsou spojená s poruchou růstu a následná kontrola jejich léčby. Určení kostního věku se uplatní i při stanovení růstové diagnózy u dětí, u nichž je urychlený či opožděný biologický věk. (Tanner, 2001; Krásničanová, 2000)

Určení kostního věku má také velký význam při úvahách o finální výšce u velmi malých pacientů. Zde se potom rozhoduje o indikaci léčby růstovým hormonem. (Krásničanová, 2000)

2.3.11 Spojení lebečních kostí

V mozkové a obličejové části lebky se mezi kostmi tvoří tři typy spojení:

- chrupavčité spoje;
- lebeční švy a fontanely;
- čelistní kloub. (Dylevský, 2009)

Do **chrupavčitých spojů** patří tři druhy růstových chrupavek lebeční báze. Hlavní růstové centrum zastává sychondrosis sphenooccipitalis, ze které roste lebeční báze do délky. Její zánik nastává mezi 18. - 20. rokem, kdy celá osifikuje. Druhé hlavní růstové centrum představuje sychondrosis intersphenoidalis. Uplatňuje se pouze do narození, poté veškerou aktivitu růstu do délky přebírá sychondrosis sphenooccipitalis. Růst týlní kosti ovlivňuje sychondrosis intraoccipitalis, která do sedmi let vymizí. (Dylevský, 2009)

Lebeční švy jsou spoje vazivové a zvyšují pružnost lebky do té doby, dokud nedojde k jejich osifikaci. Na novorozenecké a dětské lebce však mezi kostmi nenajdeme typické švy, ale vazivové pásy - fontanely. Fontanely jsou na dětské hlavě čtyři. (Dylevský, 2009)

Fonticulus anterior (major) neboli velká fontanela má kosočtverečný tvar a nachází se v místě průsečíku šípového a korunového švu v čelní části lebky. V průběhu porodu je tato fontanela hmatatelná a slouží porodníkovi k určení polohy hlavy dítěte. Velká fontanela zaniká do konce druhého roku dítěte. (Dylevský, 2009)

Čas, kdy se uzavírá velká fontanela, se pohybuje v rozmezí od 4 do 21 měsíců. Průměrný čas pro uzavření je 14 měsíců. V prvním roce života je velká fontanela uzavřená u 40 % dětí, u 95 % je uzavřená do dvou let. Pouhé u jednoho procenta zdravých jedinců dojde k uzavření již ve třech měsících po porodu. Čas, kdy fontanela zanikne, ani její velikost se u chlapců a dívek nerozlišuje. (Krásničanová, 2000)

Velikost ani čas zániku velké fontanely nemá souvislost s celkovou velikostí mozkovny a neukazuje ani na kostní věk dítěte a stav jeho růstu. Stav velké fontanely je společně s měřením frontooccipitálního obvodu hlavy hlavním ukazatelem kraniálního vývoje od narození po druhý rok života. (Krásničanová, 2000)

Podprůměrná velikost velké fontanely se objevuje u problémů s rozvojem mozku, u konkrétních typů kraniosynostóz nebo hypertyreózy. Nadprůměrná velikost této fontanely nebo její pozdní zánik mívá spojitost s odchylkami skeletálního růstu jako je například achondroplázie, osteogenesis imperfecta či syndrom Silver-Russell a také u hypotyreózy, intrauterinní retardace a u některých chromozomálních poruch. (Krásničanová, 2000)

Fonticulus posterior (minor) se nachází v týlní části kalvy, v místě styku šípového a lambdového švu. Je do tvaru trojúhelníku a stejně jako velká fontanela slouží k orientaci při porodu. Do konce třetího měsíce tato fontanela zpravidla vymizí, někdy není již u novorozenců patrná. (Dylevský, 2009; Petrovický, 2001)

Fonticulus sphenoidalis a **fonticulus mastoideus** jsou fontanely, které již neslouží k orientaci na dětské hlavičce. Jsou překryté měkkými tkáněmi a není možné je palpovat. (Petrovický, 2001)

2.3.12 Anomálie prstů

Postižení prstů horní nebo dolní končetiny se dle Straňáka a Janoty (2015) dělí na tyto tři formy:

- *„preaxiální postižení radiální nebo tibiální strany (palce);*
- *postaxiální postižení ulnární nebo fibulární strany (malíku);*
- *centrální postižení středových částí končetiny.“*

Nejběžnější anomálií vyskytující se na noze i na ruce je **polydaktylie**. Jedná se o nadpočet prstů na noze/ruce. Nadpočetné prsty mohou vypadat jako běžný prst nebo mají podobu kožního přívěsku (appendix digitiformis). Do této skupiny patří i takzvané zdvojení jednotlivých prstních článků. Ve většině případů polydaktylie se vyskytuje postaxiální typ. (Straňák, Janota, 2015)

Oligodaktylie je opakem polydaktylie. Zde se jedná o redukci počtu prstů. Do tohoto typu anomálií spadá i syndaktylie, která značí srůst prstů ruky/nohy, ať už částečný či kompletní. Nejběžněji se vyskytuje srůst 2. a 3. prstu či 3. a 4. prstu na obou nohách. (Straňák, Janota, 2015)

Z méně běžných anomálií ještě Janota a Straňák udávají **ektrodaktylii** (rozštěp končetiny, který vznikne, pokud chybí středová část a tím pádem mohou zbývající prsty srůst), dále **makrodaktylii**, při které dochází k abnormálnímu zvětšení prstů následkem zbytnění kostí či měkké tkáně. Pokud nastane flekční kontraktura jednoho nebo více prstů, jedná se o **kamptodaktylii** (tzv. dráповité ohnutí). (Straňák, Janota, 2015)

Konkrétně u syndromu Silver-Russell se vyskytuje jedna z méně častých anomálií prstů. Jedná se o **klinodaktylii**, při které dochází k vychýlení prstu mimo osu, běžně se jedná o malík, kdy se jeho koncový článek uhýbá ke straně směrem k prsteníku. (Straňák, Janota, 2015)

2.3.13 Ostatní symptomy

K dalším projevům Silver – Russellova syndromu se řadí výrazná hyperexkursibilita kloubů, která se pojí s nízkým svalovým napětím a celkovým nedostatkem svalové hmoty. Sekundárními příznaky může být i hypoglykémie (nízká hladina cukru v krvi) či refluxní choroba jícnu. (Muntau, 2014)

V souvislosti s opožděným vývojem kostí může dojít k pozdějšímu vývoji čelistního kloubu, což má za následek i opožděný vývoj řeči a s tím spojené problémy v komunikaci. (Hašková, 2016/2017)

3 CÍL PRÁCE

Cílem kapitoly Současný stav bude zpracování informací o geneticky podmíněných syndromech ovlivňujících růst s důrazem na syndrom Silver-Russell a ozřejmění symptomů, které jsou s ním spojené. Také zde bude popsána léčba růstovým hormonem.

Cílem celé bakalářské práce bude popis rehabilitační péče o dětského pacienta se Silver-Russellovým syndromem a zdokumentování praktických cvičení, která budou probíhat v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek. Na základě vstupního kineziologického rozboru a fyzických i mentálních schopností pacienta bude sestaven krátkodobý rehabilitační plán, podle kterého budou probíhat jednotlivé cvičební jednotky. Po absolvování všech naplánovaných terapií bude proveden výstupní kineziologický rozbor, který bude porovnán s kineziologickým rozbohem vstupním a následně bude sestaven dlouhodobý rehabilitační plán.

4 METODIKA

4.1 Vyšetřovací metody

4.1.1 Vyšetření dítěte

Při vyšetření dítěte se jedná o posouzení stavu pacienta a to jak subjektivně, tak objektivně. Toto vyšetření je velice důležité a v mnoha ohledech se liší od běžného vyšetření dospělého pacienta. Procesy, které se při vývoji dítěte odehrávají, probíhají většinou velmi rychle a vývoj je provázen dramatickými změnami stavu. Zpoždění či špatné určení diagnózy nebo nynějšího onemocnění může přivolat řadu komplikací i nevratné změny ve zdravotním stavu pacienta. Při důkladném vyšetření a včasném zjištění příčiny lze hned na začátku podchytit rozvíjející se změny způsobené onemocněním a při včasné léčbě je možné zabránit nebo alespoň omezit další vývoj choroby a poškození organismu. (Klíma, 2016)

Vyšetření se dělí na část subjektivní a část objektivní:

- V části subjektivní jsou údaje, které sdělí sám pacient přímo nebo nepřímo jeho rodina či pečující personál.
- V části objektivní jsou zahrnuta data, která pacient nemůže sám ovlivnit. Patří sem osobní data pacienta, fyzikální vyšetření provedené zdravotníkem, doplňující vyšetření a stanovená diagnóza. (Klíma, 2016)

4.1.2 Anamnéza dětského pacienta

Pod pojmem anamnéza si představujeme rozhovor vedený důvěrně mezi pacientem a zdravotníkem. U dětských pacientů je však nutné hledět na věk a zralosti konkrétního pacienta, u kterého anamnézu odebíráme. Ve většině případů je však nutné vést rozhovor se zákonnými zástupci či osobami, které o dítě pečují (prarodiče, zdravotnický či ošetřující personál, pedagogové, psycholog,...). (Klíma, 2016; Hašková, 2016/2017)

Anamnéza dítěte obsahuje tři základní součásti, kterými jsou:

- osobní anamnéza (OA),
- rodinná anamnéza (RA),
- nynější onemocnění (NO). (Hašková, 2016/2017)

Odebírání anamnézy je nutné provádět v klidu a je zapotřebí získat si důvěry pacienta pro další setkání a případné vedení společných terapií. Zdravotník, který odebírá anamnézu, by měl zvolit taktiku a strategii vedeného rozhovoru, která odpovídá věku a stavu dítěte a také je v souladu se schopnostmi doprovázející osoby, která předává požadované informace o pacientovi. (Klíma, 2016; Hašková, 2016/2017)

4.1.2.1 Osobní anamnéza

Osobní anamnéza dětského pacienta je nesmírně důležitým faktorem, který nás může dovést k řadě vysvětlení, jak mohlo dojít k nynějšímu onemocnění. Tato anamnéza zahrnuje údaje o průběhu těhotenství, porodu a poporodní adaptaci dítěte, o dosavadním růstu a vývoji, lékařské péči a prodělaných očkováních. (Klíma, 2016; Navrátil a kol., 2017)

Těhotenství, porod, poporodní adaptace

První informace, kterou zjišťujeme, jsou nepříznivé faktory, které mohly ovlivnit vývoj plodu v prvních 12 týdnech těhotenství. K těmto faktorům patří choroby matky, vystavení fyzikálním či chemickým škodlivinám či nadměrná sportovní nebo pracovní zátěž. (Hašková, 2016/2017)

Ptáme se, zda porod proběhl ve stanoveném termínu, či byl předčasný nebo pozdní, proběhl samovolně nebo musel být vyvolaný, nebo zda bylo zapotřebí císařského řezu. (Klíma, 2016; Hašková, 2016/2017)

K důležitým informacím, které musí být v anamnéze uvedeny, patří porodní poloha plodu, porodní hmotnost a délka a další parametry zralosti plodu, jakož i případná poranění, která se při porodu vyskytla. (Klíma, 2016; Hašková, 2016/2017)

V rámci informací o poporodní adaptaci musí být uvedeno, zda bylo dítě nutné křísit, kdy proběhl první vdech, jaká byla adaptace na teplotu a celkové prokrvení organismu. Uvádí se i výbavnost primitivních reflexů, do kterých patří reflex vyhledávací, sací, polykací a kašlací. Nesmíme zapomenout také uvést, zda byla přítomna novorozenecká žloutenka. (Hašková, 2016/2017)

Vývoj a růst dítěte od porodu doposud

V této části osobní anamnézy nás zajímají míry a hmotnost v jednotlivých obdobích vývoje dítěte. Zjišťujeme růst jak celkový, tak jednotlivých částí těla, obvod hlavy a hrudníku, kdy došlo k uzavření velké fontanely a podobně. (Klíma, 2016)

V rámci psychomotorického vývoje můžeme porovnat dítě například se sourozenci nebo s jinými vrstevníky ve stejném věkovém období. Do psychomotorického vývoje zahrnujeme hrubou motoriku, do které spadají vývojové polohy, přetáčení, lezení, stoj a chůze. Dále vyšetřujeme jemnou motoriku při úchopech nebo při různých hrách a také zkoušíme slovní komunikaci dítěte s okolím. (Klíma, 2016)

4.1.2.2 Rodinná anamnéza

V této části anamnézy zjišťujeme informace o zdravotním stavu rodinných příslušníků, genetické choroby i dřívější problémy, které se v rodině vyskytovaly. Nejdůležitější jsou informace členů rodiny, kteří jsou dítěti nejbližší - rodiče, sourozenci a prarodiče. (Navrátil a kol., 2017; Hašková, 2016/2017)

Pokud se však v širším rodinném kruhu vyskytla jakákoliv genetická vada, je potřeba to do rodinné anamnézy zahrnout. Jmenovitě je nutné zapsat údaje o srdečních vadách, diabetes mellitus, hypertenzi, onemocnění neurologických a psychiatrických, infekčních a podobně. (Navrátil a kol., 2017; Hašková, 2016/2017)

4.1.2.3 Sociální anamnéza

Sociální anamnéza se zajímá o skutečnosti, které se dějí v blízkém okolí pacienta. Jedná se o rodinnou situaci, prostředí, ve kterém pacient tráví čas a jeho sociální podmínky. U dětského pacienta se uvádí adaptace na změnu prostředí a vztahy s okolím. (Navrátil, 2016; Hašková 2016/2017)

4.1.2.4 Alergologická anamnéza

Tato část anamnézy obsahuje všechny formy alergií, kterými pacient trpí, formu léčby, která je nastavena i preventivní opatření, které eliminuje výskyt projevů alergie. (Navrátil a kol., 2017)

4.1.2.5 Nynější onemocnění

Nynější onemocnění zahrnuje informace o problému, který přivedl pacienta k lékaři, jaké obtíže se u něho vyskytují a jak dlouho trvají, jakého charakteru jsou a také kde a jak se do této doby léčil. Dále se zde uvádí vyšetření spojená s nynějším onemocněním, která dosud prodělal. (Navrátil a kol., 2017)

4.1.3 Vyšetření postavy a držení těla aspekci

Základním faktorem při prvním i průběžném vyšetření pacienta je náš zrak. Při vyšetření aspekci shromažďujeme o stavu pacienta poznatky, které jsou na první pohled viditelné, tvoříme si o jeho osobě a nemoci, se kterou přichází či se s ní již léčí, komplexní obraz. Důležitou chvílí pro využití aspekce je ta, kdy pacient přichází k nám, neboť zde se projeví jeho přirozené a nekorigované pohybové stereotypy. (Kolář, 2009; Haladová, Nechvátalová, 2003)

Můžeme si tedy již vytvořit obraz o jeho držení těla při chůzi, ve stoji, při zouvání bot či sedání na židli a podobně. (Kolář, 2009; Haladová, Nechvátalová, 2003)

Při následném vyšetření je pacient oblečený pouze ve spodním prádle, je tedy vhodné provádět tato vyšetření v soukromí a dbát na zachování důstojnosti. (Haladová, 2003)

4.1.4 Vyšetření statické

Při statickém vyšetření stoje vyhodnocujeme celkové držení těla v klidu a i zde je nutné, aby byl pacient oblečený pouze ve spodním prádle. Držení těla hodnotíme aspekci a to ze tří stran: zepředu, z boku a zezadu. Při vyšetření začínáme zpravidla od periferie dolních končetin a postupujeme směrem kraniálním. Hodnotíme postavení každého segmentu těla vůči ostatním, jejich symetrie či asymetrie, svalové napětí, zakřivení páteře, odchylky jedné strany v porovnání s druhou a další. K tomuto vyšetření můžeme využít olovnici pro objasnění odchylek vůči osám. (Kolář, 2009; Haladová, Nechvátalová, 2003)

„Mezi typické fyziologické vývojové odchylky například patří:

- *nerovnoměrný růst dolních končetin;*
- *pánev má v dětství jiný tvar, v prostoru stojí více horizontálně a bederní lordóza bývá také více vyjádřena;*
- *valgózní postavení kolen a plochonoží, které u normálně se vyvíjejícího dítěte mizí kolem 6 – 7 let věku;*
- *posturální varozita kolenních kloubů;*
- *hyperextenze kolenních kloubů apod.“* (Kučera, Kolář, Dylevský, 2011)

4.1.4.1 Test držení těla podle Matthiase

Tento test pro vyšetření držení těla je jednoduchý a spolehlivý. Výhodou jeho jednoduchosti je využití v pediatrii. Pacient ve stoji předpaží horní končetiny do 90° a takto drží 30 vteřin. V případě, že se postoj v podstatě nezmění, jedná se o správné držení těla. Pokud se ovšem hlava a horní úsek hrudníku posune dozadu, ramena se vysunou dopředu a břicho je vypouklé a povolené, jedná se o vadné držení. (Haladová, Nechvátalová, 2003)

4.1.4.2 Měření olovnicí

Pro měření odchylek v porovnání s osami těla lze využít olovnici, což je provázek, který je zatížený a směřuje kolmo k zemi. Měřením zepředu se sleduje osové postavení trupu. Olovnice by měla procházet od processus xiphoideus přes pupek, přičemž břicho by se mělo olovnice dotýkat jen minimálně. Zezadu se hodnotí postavení páteře. Olovnice je zde vedena od záhlaví přes intergluteální rýhu a končí mezi patami. Zboku se hodnotí osové postavení těla. Prvním bodem, od kterého je olovnice spuštěna, je zevní zvukovod, dále vede přes střed ramenního kloubu, přes střed kyčelního kloubu a spadá přes osu kloubu hlezenního. (Haladová, Nechvátalová, 2003)

4.1.5 Vyšetření páteře

Prvním krokem vyšetření páteře je poklep na trny obratlů, čímž se vyšetřuje jejich případná bolestivost. Následně se posuzují odchylky páteře v rovině frontální a sagitální. Vybočení páteře v rovině frontální se značí jako skolióza, ohnutí a prohnutí v rovině sagitální jako kyfózu a lordózu. V neposlední řadě je nutné vyšetřit rotace páteřních segmentů. (Navrátil a kol., 2017)

U tohoto vyšetření se hodnotí svalový tonus podél páteře, posuzuje se, zda je zádové svalstvo ztuhlé a napjaté, což nás odkazuje na funkční poruchu. (Navrátil a kol., 2017)

Při vyšetření se dále měří odvíjení jednotlivých segmentů nebo páteře celé. Je známo několik vyšetření, které ozřejmí funkční či strukturální postižení páteře. Mezi dynamické vyšetření páteře patří Schoberova distance, Stiborova distance, Ottův inklináční a reklinační index, Thomayerova vzdálenost, vyšetření do lateroflexe, Forestierova fleche a Čepojevova distance. K dynamickým zkouškám se také řadí Trendelenburgova - Duchennova zkouška, což je vyšetření pánve. (Haladová, Nechvátalová, 2003)

V pediatrii se tato vyšetření provádí pouze orientačně. Jak uvádí v *Obecné kineziologii* (2007) Dylevský: „*Spoje axiálního systému dítěte jsou z goniometrického hlediska zpracovány zcela nedostatečně. Zcela ojedinělé jsou údaje o rozsahu aktivního pohybu krční páteře a torakolumálního přechodu ve věku mezi 11 - 19 roky.*“

4.1.6 Vyšetření chůze

Chůze je základní lokomoční stereotyp a znamená pohyb rytmický a zautomatizovaný, který provádí dolní končetiny společně se souhrybem horních končetin a dalších částí těla. Charakter chůze může být ovlivněn mnoha proměnnými. Jedny z nich jsou například hmotnost, proporce těla, funkce proprioceptorů a v neposlední řadě nervový systém. (Haladová, Nechvátalová, 2003)

Chůze zdravého člověka se projevuje pružností, souměrností, vzpřímeným postojem a volnými pohyby. Některá onemocnění se projevují svým typickým charakterem chůze. (Navrátil a kol., 2017)

Chůze je celistvá pohybová funkce a díky ní se mohou projevit poruchy pohybového systému nebo nervové soustavy. Nejjednodušší formou k analyzování chůze je využití aspekce. K této analýze je však nutné znát kineziologii pohybů jednotlivých částí těla a krokových fází v jednotlivých fázích chůze. (Kolář, 2009)

„Fáze krokového cyklu:

1. *počáteční kontakt jedné končetiny - úder paty*
2. *fáze zatížení - kontakt nohy*
3. *střed stojné fáze*
4. *terminální fáze stoje - odvinutí paty*
5. *předšvihová fáze - odraz palce*
6. *počáteční švihová fáze - zrychlení*
7. *střed švihové fáze*
8. *terminální fáze švihu - zpomalení.“* (Kolář, 2009)

4.1.7 Obvodové a šířkové rozměry hlavy, trupu a pánve

Rozměry všech obvodů se měří pomocí krejčovského metru a udávají se v centimetrech. Měření je nutné provádět kolmo na podélnou osu těla. Obvod hlavy je měřen přes glabelu a přes největší vyklenutí os occipitale. Obvod hrudníku je měřen 3x při maximálním možném nádechu a poté po maximálním výdechu. Výchozí amplituda (rozdíl obvodu při nádechu a výdechu) se měří v centimetrech a vyjadřuje pružnost hrudníku. V horizontální rovině přes pupek se zjišťuje obvod břicha. Měření není kvůli plasticitě břišní stěny přesné, neboť zde není možné vést metr přes místa pevných kostních bodů. Dále se zjišťuje obvod boků, šířka ramen, rozpětí paží, šířka pánve a hloubkový rozměr pánve. (Haladová, 2003; Hájková, 2016/2017)

4.1.8 Antropometrie

Antropometrie se jako vědní obor zaměřuje na rozměry lidského těla. Do toho měření spadá měření délek a obvodů jednotlivých částí těla, hmotnosti, podkožního tuku, či tělních objemů. Při každém měření délek se vychází z přímé vzdálenosti dvou antropometrických bodů na kostře, které se promítají na povrchu těla. (Haladová, 2003; Hájková, 2016/2017)

Na dolní končetině je to například spina iliaca anterior superior, trochanter major, umbilicus, malleolus lateralis et medialis a daktylion. (Haladová, 2003; Hájková, 2016/2017)

K měření se běžně využívá krejčovský metr, dále do toho vyšetření spadá měření na dvou vahách, pomocí pelvimetru a olovnice. Je nutné dodržovat stanovené zásady měření, aby byly výsledky co nejpřesnější. (Haladová, 2003)

4.1.9 Goniometrie

Pojem goniometrie značí měření rozsahu kloubní pohyblivosti. Do tohoto pojmu spadá mnoho různých metod jako například metoda RTG, metoda obkreslovací, sférometrická a fotografická. Nejběžněji používaná je metoda planimetrická, která spočívá v plošném měření a pohyb je při tom zaznamenáván pokaždé v jedné rovině a kolem jedné osy. K tomuto měření se využívá úhloměrů neboli goniometrů, které bývají z různých materiálů a různé konstrukce. Pro měření kloubů prstů se využívá prstový úhloměr. Záznam měření je zapisován pomocí metody SFTR, která vychází z nulového postavení v jednotlivých kloubech. (Haladová, 2003; Janda, 1993)

V rámci měření goniometrie se zjišťuje postavení v kloubu nebo rozsah pohybu v daném kloubu, kterého lze dosáhnout buď aktivně, nebo pasivně. Do měření nespádají fyziologické hodnoty, jako je například bolest, rychlost pohybu apod., zjišťují se pouze fyzikální hodnoty. (Haladová, 2003)

Rozsah pohybu může být ovlivněn několika základními faktory, které uvádí Dylevský (2007): věk, pohlaví, anatomická variabilita kloubu a způsob, kterým je pohyb generován.

Rozsah pohybu jednotlivých dětských kloubů se často podstatně liší od kloubů dospělého člověka. Ačkoliv jsou základní anatomické komponenty jednotlivých kloubů již u novorozence dítěte dobře rozlišeny, i tak jsou konce kloubů dvou artikulujících kostí tvarově typické určitému věku a občas i pohlaví. (Dylevský, 2007)

„Vývojová goniometrie disponuje velmi omezeným sortimentem přijatelných údajů. Nejde jenom o subjektivní povahu metodik, ale i o zájem, která je vzhledem k obtížnosti a nespolehlivosti měření dětskému věku věnován.“ (Kučera, Kolář, Dylevský, 2011)

4.1.10 Vyšetření zkrácených svalů

Stav svalu, při kterém dojde v klidovém režimu ke zkrácení, se nazývá svalové zkrácení. Tento pojem značí, že sval je ve skutečnosti v klidu kratší a není možné ho při pasivním protahování dovést do plného rozsahu pohybu v konkrétním kloubu. Tento stav se nepojí s elektrickou aktivitou, tudíž se nejedná o aktivní kontrakci svalu, která by byla podložena zvýšením aktivity nervového systému. (Janda, 1996)

Svaly, u kterých dochází k tomuto jevu nejčastěji, se řadí do skupiny posturálních svalů, které mají důležitou posturální funkci. Tyto svaly udržují vzpřímený stoj na obou dolních končetinách, a především stoj na jedné dolní končetině, což je posturální stav, který se v běžném denním režimu objevuje nejčastěji, neboť se k tomuto stavu řadí i chůze. (Janda, 1996)

K co nejpřesnějšímu vyšetření je důležité dodržovat správnou výchozí polohu měřeného segmentu těla, pevně fixovat na daných bodech a uhlídat přesný směr pohybu. Svalové zkrácení se zapisuje ve třech stupních, a to 0 (nejde o zkrácení), 1 (malé zkrácení), 2 (velké zkrácení). (Janda, 1996)

Svaly, které tímto způsobem vyšetřujeme, jsou tyto:

- musculus triceps surae;
- flexory kyčelního kloubu (m. iliopsoas, m. rectus abdominis, m. tensor fasciae latae, krátké adduktory stehna);
- flexory kolenního kloubu (m. biceps femoris, m. semitendinosus, m. semimembranosus);
- adduktory stehna (m. pectineus, m. adductor brevis, m. adductor magnus, m. adductor longus, m. gracialis, m. semitendinosus, m. semimembranosus);
- m. piriformis;
- m. quadratus lumborum;
- paravertebrální svaly;
- m. pectoralis major;
- horní část m. trapezius;
- m. levator scapulae;
- m. sternocleidomastoideus a mm. scaleni. (Janda, 1996; Kolář et al., 2009)

4.1.11 Vyšetření svalové síly

V klinické praxi se pro toto vyšetření využívá funkční svalový test podle V. Jandy. U tohoto vyšetření se zjišťuje jak kvantitativní stránka pohybu (zda je pohyb proveden v plném rozsahu), tak i kvalitativní (jak je proveden). (Kolář et al., 2009)

Pro hodnocení svalů obličeje se využívá porovnávání strany postižené a zdravé. Uvádí se zde v šesti stupních, zda jsou pohyby symetrické, či asymetrické nebo zda dochází u svalu pouze k záškubu apod. Svaly kmene tělního se hodnotí také šesti stupni, přičemž St. 6 odpovídá, jak uvádí Janda, normálnímu svalu, resp. svalu s velmi dobrou funkcí. Sval je schopen překonat při plném rozsahu pohybu značný vnější odpor. St. 0 je oproti tomu stav, kdy se u svalu při pokusu o pohyb neprojeví ani náznak stahu. (Kolář et al., 2009; Janda, 1996)

4.1.12 Vyšetření úchopů dítěte

Ruka slouží jako úchopný prostředek a nástroj k práci, čímž umožňuje člověku orientaci a styk s okolím. Pro některé, u dětí obzvláště, je ruka pomocným dorozumivacím orgánem. (Haladová, 2003)

Funkční částí ruky je zápěstí, které je společně s rukou složeno z 27 kostí, 20 kloubů a pohyb je ovládán 33 různými svaly. Úchopy se řadí k pohybům každodenního života a vyvíjí se již od narození. (Haladová, 2003) Podle Hadraby je rozvoj úchopu rozdělen na jednotlivá stádia:

- 1. měsíc - přítomna Robinsonova úchopová reakce, HK je hypertonická, ruce jsou uzavřeny v pěst;
- 2. měsíc - přítomna Robinsonova úchopová reakce, vleže na zádech dokáže dítě mávat oběma HKK;
- 3. měsíc - objevuje se ulnární úchop - dítě udrží předmět, který je mu podaný;
- 4. měsíc - dítě dokáže oběma rukama sahat po předmětech;
- 5. měsíc - objevuje se dlaňový úchop - dokáže se špatnou motorikou uchopit podávaný předmět, dítě využívá obě ruce k dotýkání se předmětů;
- 6. měsíc - dítě se učí uchopovat předměty jednou rukou;
- 7. měsíc - objevuje se radiální úchop - dítě pohybuje s předmětem, který má v ruce a uvolňuje při tom zápěstí;
- 8. měsíc - předmět, který drží dítě v ruce, dokáže přeložit z jedné do druhé;
- 9. měsíc - zde se objevuje opozice palce a schopnost uchopit malé předměty;
- 10. měsíc - se záměrem dokáže upustit věc, kterou drží v ruce;
- 11. měsíc - do každé ruky vezme jednu hračku, uchopí dvě věci do jedné ruky, podá hračku, aniž by je upustilo;
- 12. měsíc - dítě se snaží spolupracovat při oblékání;
- 18. měsíc - odhazuje hračky;
- 24. měsíc - v prstech udrží tužku. (Haladová, 2003)

Robinsonův reflex je úchopovou reakcí, která je vrozená a nepodmíněná a s věkem dítěte zaniká. Jedná se o zkoušku, kdy je dítěti vsunut z ulnární strany ruky úzký předmět (tužka), který dítě sevře tak pevně, až je možné zvednout ho do výšky a tento úchop trvá déle, než je při běžném provedení normální. Běžně tento reflex zaniká po 2 měsících života. Pokud přetrvává, může to značit poruchu CNS či nesprávnou péči o dítě. (Haladová, 2003) „Podle Gesella, Bobatha a Peipera je přetrvávání této reakce po 12. měsíci vždy patologické.“ (Haladová, 2003)

Kvalitní úchop je závislý na pohyblivosti kloubů, svalové síle a koordinaci svalů, které se pohybu účastní a také na citlivosti jak povrchové, tak hluboké. V praxi se využívá 6 základních funkčních testů a dělí se do dvou skupin:

- jemný, precizní úchop - štipec (nehtový úchop), špetka (úchop třemi prsty), laterální úchop (klíčový úchop);
- silový úchop - kulový úchop (míček v dlani), háček (hákový úchop k nošení břemen), uchopení válce (válcový úchop). (Haladová, 2003)

V období 2 – 3 let dokáže dítě z oblasti jemné motoriky činnosti jako je otočení vypínačem, šroubování víčka malé sklenice, stříhání pomocí dětských nůžek, rozepnutí velkých knoflíků či nakreslení kruhu podle předlohy. (Kolář, Máček et al., 2015)

Kolem 4. – 6. roku by měla být u dítěte dokončena myelinizace pyramidových drah a s tím spojené dozrávání mozečkových funkcí, kterými jsou schopnost udržení rovnováhy, jemná motorika a řeč. Dochází k osamostatnění pohybů končetin od souhybů s celým tělem. (Kolář, Máček et al., 2015)

4.1.13 Neurologické vyšetření

Při neurologickém vyšetření se hodnotí stav vědomí a paměti pacienta, zda je orientovaný v čase, prostoru a osobě. Dále se vyšetřuje stav hlavových nervů, trupu a páteře, mozečková funkce a povrchové i hluboké cití. Pro potvrzení či vyvrácení centrální nervové poruchy se provádí testy na vybavitelnost pyramidových jevů. (Opavský, 2003; Kolář et al., 2009)

Pro stanovení poškození periferního nervového systému se využívají zkoušky na myotatické reflexy horních i dolních končetin. Reflexy se vyvolávají vždy oboustranně a jsou to:

- bicipitální reflex - segment C5;
- brachioradiální reflex - segment C6;
- tricipitový reflex - segment C7;
- stylioradiální reflex - segment C5 - C6;
- reflex flexorů prstů - segment C8;
- patelární reflex - segment L2 - L4;
- reflex Achillovy šlachy - segment L5 - S2;
- medioplantární reflex - segment S1. (Kolář et al., 2009; Opavský, 2003)

Na břišní stěně se podrážděním kožních receptorů vybavují reflexy kožní. Fyziologickou odpovědí na toto podráždění je stah břišního svalstva. V segmentu Th7 - Th8 se vybavuje reflex epigastrický, Th9 - Th10 je úsek pro reflex mezogastrický a Th11 - Th12 pro reflex hypogastrický. (Kolář et al., 2009)

4.1.14 Specifické testy používané v rehabilitaci

Pro určení tíže motorického postižení a omezení každodenních aktivit se využívají specifické testy, které ozřejmí plnou nebo částečnou soběstačnost, či úplnou nesoběstačnost pacienta. Tyto testy se zaměřují na různé oblasti, které ovlivní jak rehabilitaci, tak běžné aktivity, které pacient během dne provádí. Informují nás o tělesných i psychických možnostech a tudíž dávají možnost upravit rehabilitaci pro potřeby konkrétního pacienta. Také díky nim sledujeme posuny a výsledky terapií. (Kolář et al., 2009)

„Oblasti hodnocené při specifických testech:

- *hodnocení motorických funkcí;*
- *hodnocení každodenních činností;*
- *posouzení vědomí;*
- *posouzení neuropsychologických funkcí;*
- *posouzení komunikace a chování.“* (Kolář et al., 2013)

4.1.14.1 Barthelové test základních všedních činností (Barthel Index)

Test Barthelové se využívá u pacientů s neuromuskulárním i muskuloskeletálním postižením. Ověřuje motorické schopnosti, sebeobsluhu a lokomoci pacienta a skládá se z 10 různých činností, které se týkají aktivit běžného dne. Testuje se schopnost příjmu potravy a tekutin, oblékání, hygiena, přesun z lůžka na židli a chůze, včetně chůze do a ze schodů. (Kolář et al., 2013; Opavský, 2003)

Jednotlivé činnosti jsou hodnoceny body, přičemž 0 ukazuje na závislost na jiné osobě a nejvyšší hodnota na samostatnost. I přesto, že pacient získá vysoký počet bodů, neznamená to, že schopen soběstačného života, neboť v testu nejsou obsaženy mnohé oblasti denního života. (Kolář et al., 2013)

Tab. 1 - Barthel test (ÚZIS ČR, Pokorná, 2017).

Úkon	S pomocí	Samostatně
Jedení (např. krájení jídla)	5	10
Přesun z invalid. vozíku na lůžko a zpět (včetně posazení se na lůžku)	5 - 10	15
Osobní hygiena (mytí obličeje, učešání se, oholení, vyčištění zubů)	0	5
Posazení se na toaletu a vstání z ní (manipulace s oděvem, utření, spláchnutí)	5	10
Koupání nebo sprchování	0	5
Chůze po rovném povrchu	10	15
Chůze do schodů a ze schodů	5	10
Oblékání (včetně zavazování tkaniček, zapínání zipů)	5	10
Ovládání stolice	5	10
Ovládání močení	5	10

Tab. 2 - Hodnocení Barthel testu (ÚZIS ČR, Pokorná, 2017).

Bodové hodnocení	Slovní hodnocení
0 - 40 bodů	nesoběstačný
41 - 60 bodů	středně soběstačný
61 - 95 bodů	mírně soběstačný
96 - 100 bodů	soběstačný

4.1.14.2 Test funkční soběstačnosti (FIM)

Test funkční soběstačnosti vychází ze základního hodnocení Barthel indexu a je rozšířen o testy kognitivních funkcí. Pacient je sledován v oblastech každodenních aktivit, mobility, komunikačních a kognitivních funkcí. Informace, které testy shromažďují, pomáhají ke společnému hodnocení efektu terapií ve více oborech. Test se hodnotí škálou 1 – 7, kde jeden bod znamená plnou asistenci a sedm bodů maximální soběstačnost. (Kolář et al., 2013)

„V testu se hodnotí 18 činností v šesti kategoriích:

- *osobní péče;*
- *kontinence;*
- *přesuny;*
- *lokomoce;*
- *komunikace;*
- *sociální aspekty.“* (Kolář et al., 2013)

Tab. 3 – Test funkční soběstačnosti (Kolář, 2009).

	Příjem	Kontrola	Propuštění
Datum			
Osobní péče			
Jídlo			
Péče o zevnějšek			
Koupání			
Oblékání - horní končetiny, trup			
Oblékání - dolní končetiny			
Intimní hygiena			
Kontinence			
Kontinence - močový měchýř			
Kontinence - konečník			
Přesuny			
Lůžko, židle, vozík			
WC			
Vana, sprcha			

Tab. 4 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti (Kolář, 2009)

Lokomoce			
Chůze/vozík			
Schody			
Pohybová dovednost (maximálně 91 bodů)			
Komunikace			
Chápání (audio, video, obojí)			
Vyjadřování (verbální, neverbální, obojí)			
Sociální aspekty			
Sociální kontakt			
Řešení problémů			
Paměť			
Psychické funkce (maximálně 35 bodů)			
CELKOVÉ SKÓRE (maximálně 125 bodů)			

Tab. 5 – Hodnocení testu funkční soběstačnosti (Kolář, 2009).

Hodnocení	
Nezávislost	
7 - Plná soběstačnost (opakovaně)	bez pomoci
6 - Částečná soběstačnost (pomůcka)	
Částečná závislost	
5 - Potřebuje dohled	s pomocí
4 - Minimální pomoc (nemocný 75 % +)	
3 - Střední pomoc (nemocný 50 % +)	
Plná závislost	
2 - Výrazná pomoc (nemocný 25% +)	s pomocí
1 - Plná pomoc (nemocný 0 % +)	

4.2 Terapeutické metody

4.2.1 Dechová gymnastika

Porucha dechové motoriky může být důsledkem opakujícího se dechového diskomfortu, který se projeví jako následek snahy dítěte o vývojově lepší a vyšší pohyb. V dětství se tedy mohou poruchy dechové motoriky projevit při menších výkonech u fyzických aktivit a dále na deformitách hrudníku a snížených hodnotách spirometrického vyšetření. (Smolíková, Máček, 2017)

Veškeré pohybové aktivity, které podporují správné dýchání, jsou vhodné pro děti zdravé i handicapované. Zásadní je děti neomezovat v pohybu, který je pro ně přirozený, ale naopak je podpořit ve všech skákacích, tanečních a běžeckých projevech pohybu. (Smolíková, Máček, 2017)

Dětem do tří let je doporučována rehabilitace na physioballech (speciální gymnastické míče). Balanční polohy, které se na míčích využívají, přispívají k dechové exkurzi hrudníku a mají přímý vliv na motorické vzory dýchání. (Smolíková, Máček, 2017)

Základní metodou pro nácvik správného dýchání u dětí i dospělých je **statická dechová gymnastika**, která nevyužívá žádných souhybů ostatních částí těla. V pohybu jsou pouze svaly hrudníku, břicha a zad, což jsou svaly, které se podílí na dýchacích pohybech. Cvičí se nejčastěji vleže na zádech, nebo vsedě. (Kolář, Máček et al., 2015)

Pokud je dýchání doprovázeno pohyby končetin, jedná se o **dechovou gymnastiku dynamickou**. Tyto pohyby jsou již energeticky náročnější, proto je tato verze dechové gymnastiky využívána jako individuální fyzická a kondiční příprava při rehabilitaci. (Kolář, Máček et al., 2015)

4.2.2 Míčková facilitace a nespecifické mobilizace

Metoda míčkové facilitace a nespecifických mobilizací je komplexní masážní metoda využívající speciální míčky, která se řídí teorií, podle níž je komprese tkání vystřídána jejich relaxací. Je to metoda, která facilituje nádech a inhibuje výdech. Společně s tím se relaxují a protahují břišní, hrudní a krční svaly, svaly pánve, páteře i pletence ramenního. Reflexně ovlivňuje hladké svaly průdušek, čímž uvolní jejich spasmus a navodí expektoraci. Při uvolňování bránice dojde k navození fyziologické dechové hry a převedení dýchání hrudního na břišní. Dech se při míčkové facilitaci prohloubí a sníží se dechová frekvence. Při této metodě se také využívá účinku komprese v akupresurních a akupunkturních bodech. (Hašková, 2016/2017; Jebavá, 2015)

Z hlediska psychoterapie je efekt závislý na spolupráci a mazlení dítěte s rodičem. Při práci terapeuta s dítětem je tato metoda velmi něžnou a dětmi vcelku oblíbenou alternativou klasických měkkých technik, které mohou být dětmi vnímány jako nepříjemné až bolestivé. (Hašková, 2016/2017)

4.2.3 Manipulační léčba měkkých tkání

Léčba měkkých tkání je důležitá pro rozvolnění výrazných změn měkkých částí a je vhodné zaměřit se na uvolnění co nejdříve, jelikož tím můžeme dosáhnout i uvolnění kloubního. (Lewit, 2003)

Protážení kůže je metoda využívaná při léčbě kožních hyperalgických zón. Jedná se o metodu nebolestivou a člověk ji může provádět sám jako autoterapii. Po dosažení bariéry hyperalgické zóny udržujeme tah v předpětí, čímž odpor pomalu mizí a přichází fenomén uvolnění. (Lewit, 2003)

Protažení pojivových řas se využívá hlavně u jizev, které jsou stále aktivní a slouží k uvolnění zatvrdlin a hyperalgických zón v jejím okolí. Tkáň tvarujeme do písmene S, čímž dosahujeme protažení, prsty tedy nesmí směřovat proti sobě. (Lewit, 2003)

Léčení **hlubokých fascií** probíhá podobným způsobem. Nejprve dosáhneme předpětí, poté čekáme na uvolnění bariéry a následnou normalizaci funkce. *„Porucha posunlivosti v oblasti hlubokých fascií bývá charakteristická zejména v chronickém stadiu onemocnění.“* (Lewit, 2003)

Fascie ošetřujeme na zádech, po obou stranách trupu, okolo hrudníku a nesmíme opomenout ani fascie skalpu, které mohou způsobovat bolesti hlavy či závratě v souvislosti s cerviko-kraniálním nebo mandibulo-kraniálním syndromem. (Lewit, 2003)

K ošetření spoušťových bodů ve svalech, bolestivých míst na okostici a svalových spazmů se využívá **postizometrické relaxace**. Jedná se o metodu, která vede k uvolnění bariéry, která omezuje v pohybu či působí bolest, a následné svalové relaxaci. (Lewit, 2003) Tato terapie pracuje s předpětím ve směru mobilizace, a následném minimálním odporu, který klade pacient proti směru zamýšlené mobilizace. Při relaxaci dochází spontánně k uvolnění stažených struktur. (Kolář et al., 2009)

Na podobné metodě je založeno i **ovlivnění zkrácených svalů**. I zde se využívá postizometrická relaxace, ale při povolení odporu a svalové relaxaci dochází navíc k protažení zkráceného svalu terapeutem. (Novotná, 2016/2017)

4.2.4 Hrubá motorika

Cílem rehabilitace k ovlivnění hrubé motoriky nezralého dítěte je prevence následků, které se mohou objevit u přítomných či eventuálních abnormalit pohybového projevu v budoucnu. Především u předčasně narozených dětí, nebo dětí s intrauterinní retardací se současně s dechovou problematikou projevuje i porucha pohybové koordinace. Pokud nedojde k včasnému diagnostikování charakteru této poruchy a zavedení správné rehabilitace, může dojít k rychlému rozvoji chybné motoriky (dyspraxie). Příznaky dyspraxie mohou být viditelné již v kojeneckém či batolecím věku. (Smolíková, Máček, 2017)

4.2.5 Bobath koncept

Bobath koncept je vypracovaný manželi Karlem a Bertou Bobathovými, kteří tento koncept nejprve zavedli u dospělých a později se odvodila i varianta, která byla vhodná pro děti. Základem a cílem terapie pomocí konceptu je zlepšení funkčního mechanismu posturální kontroly. (Kolář, Máček et al., 2015) Při terapiích dochází k ovlivnění svalového tonu tak, aby pacient mohl co nejlépe využívat pohyb v běžných denních aktivitách. (Hašková, 2016/2017)

Tato metoda je indikována pro centrální poruchy pohybu dětských pacientů a poruchy centrálního motoneuronu u dospělých, kam se řadí cévní mozkové příhody či roztroušená skleróza. Terapie probíhají v rámci „handlingu“. Tento výraz značí vytvoření podpůrného prostředí pro cvičení, které je provázené doteky, světelnými a zvukovými vjemy a motivací. „Handling“ probíhá celých 24 hodin a tím se stává součástí veškerých aktivit, které dítě přes den provádí. Důležitou součástí tohoto konceptu je důraz na usnadnění provádění správného pohybu. Pohyb není přeučován, nýbrž je snaha o jeho co nejlepší a nejekonomičtější provedení, které daná funkční situace dovolí. (Kolář, Máček et al., 2015)

K terapiím se pro lepší rozvoj koordinace pohybu a stability využívají pomůcky, jako jsou klíny, válce, vozíky, vertikalizační stojany, míče nebo šikmé a nestabilní plochy. Důležité je si uvědomit, že jakákoliv pomůcka, která je využívána v přemíře, může vést u pacienta ke stagnaci stavu a pasivitě. (Hašková, 2016/2017)

4.2.6 Senzomotorická stimulace

Podstata senzomotorické situace jsou dva stupně motorického učení. První stupeň je naučení nového pohybu a vytvoření funkčního spojení. Toto učení probíhá na úrovni mozkové kůry, proto je náročné a únavné. U druhého stupně probíhá přesun pohybu do podkorové oblasti a proces je rychlejší a méně únavný. Tyto pohyby jsou již prováděny automaticky a jsou tedy ekonomičtější. (Šidáková, 2009)

Hlavními cíli cvičení, jak uvádí Kolář (2012) jsou:

- Zlepšení svalové koordinace;
- rychlejší nástup kontrakce svalu, které se docílí proprioceptivní aktivací při změně postavení v kloubu;
- ovlivnění porušené propriocepce u neurologických onemocnění;
- zlepšení rovnováhy;
- úprava držení těla a zlepšení stability trupu ve stoji a při chůzi;
- získání nových pohybových vzorců do aktivit běžného života.

Většina cvičebních úkonů probíhá ve stoje. Začíná se ovlivněním chodidel a postupuje se proximálně ke kolenům, pánvi, ramennímu pletenci až k hlavě. Hlavním cvikem je trénink „malé nohy“ a tříbodové opory, čímž dochází k ovlivnění svalů plosky chodidla a tréninku podélné a příčné klenby. Důležité je proto cvičit naboso, neboť bosá noha vykazuje lepší aferentaci a kontrolu kvality pohybu. (Kolář, Máček et al., 2015)

Ke cvičení senzomotoriky se využívá různých pomůcek jako například kulové a válcové úseče, balanční sandály, trampolíny, posturomed, balanční míče a podložky a podobně. (Šidáková, 2009)

4.2.7 Jemná motorika

Cvičení jemné motoriky a celkové pohyblivosti ruky je vhodné zařadit do běžných aktivit, které dítě automaticky provádí samo. Využívají se k tomu různé stavebnice, pěnové puzzle, modelovací hmota, listy papíru nebo „navlékačky“ k trénování cíleného pohybu při navlékání různých tvarů na tyčky. (Buchtelová, Dončevová, Fricová, 2017)

Cviky pro celkovou pohyblivost ruky uvádí v knize Kazuistiky v ergoterapii a fyzioterapii Buchtelová, Dončevová a Fricová (2017):

- *„Pozdrav ruky – střídané mávání rukou na pozdrav;*
- *pozdrav prstů – střídané mávání jednotlivých prstů i všech prstů najednou kromě palce;*
- *přivítání prstů – dotýkání týchž prstů obou rukou;*
- *přivítání palce – postupné dotýkání palce ostatními prsty na jedné ruce;*
- *kocouří drápky – vysouvání prstů z pěstí se zatnutými konečky prstů;*
- *hra na klavír – střídané pokládání jednotlivých prstů na podložku;*
- *solení polévky – tvoření špetkového úchopu.“*

4.3 Léčba růstovým hormonem

Růstový hormon (GH – growth hormone) je peptid, jehož velká část je tvořena ze 191 aminokyselin. Vytváří se v podvěsku mozkovém, který ovlivňuje hypotalamus. Růstový hormon se kóduje se skupinou genů na chromozomu 17. Poruchy, které se na tomto chromozomu objeví, způsobují neschopnost tvořit GH. S tím se pojí následné selhání růstu již při vývoji plodu nebo po narození. (Škvor, 2012)

„GH má významné růstové účinky a ovlivňuje látkovou přeměnu (např. tvorbu bílkovin a příznivé složení krevních tuků). Velká část růstového účinku GH je uskutečňována ve tkáních díky specifickému receptoru a prostřednictvím IGF-1. Nedostatek receptorů pro GH ve tkáních vede k rezistenci na GH, k neschopnosti tvořit IGF-1 a k těžkému nanismu.“ (Škvor, 2012)

Užití růstového hormonu pro léčbu se v dnešní době velmi rozrůstá. V České republice přibývá indikací k léčbě GH, které jsou hrazené zdravotními pojišťovnami na základě schválení Evropské lékové agentury. Již v osmdesátých letech bylo schváleno podání růstového hormonu, ačkoliv pouze v případě jeho nedostatku. V roce 1992 došlo ke schválení podávání GH u Turnerova syndromu a postupem let začalo indikací přibývat. V dnešní době se již za běžné indikace k léčbě růstovým hormonem považuje chronická renální insuficience s výraznou poruchou růstu, těžký nedostatek GH u dospělých, Prader-Willi syndrom, selhání růstu v důsledku SGA a také u chybění SHOX genu, které je prokázáno DNA analýzou. (Škvor, 2012)

Léčba růstovým hormonem je obecně považována za bezpečnou. Průběhy a výsledky léčby jsou celosvětově sledovány a zapisovány. Jako vedlejší nežádoucí účinky, které při podávání GH mohou nastat, se uvádí otoky na ruku a nohu, lokální reakce v místě vpichu a bolesti kloubů a svalů. (Škvor, 2012)

Vzácně se může vyskytnout zvýšení nitrolebního tlaku. Rozvinout se může také diabetes mellitus 2. typu. Nebylo zjištěno zvýšené riziko vzniku leukemie, ale léčba je u nádorových onemocnění kontraindikována. (Škvor, 2012)

Aplikaci růstového hormonu je ideální zahájit co nejdříve po stanovení diagnózy. Léčba GH je aplikována až do ukončení růstu. Odhaduje se, že zisk na výšce je při této léčbě kolem 6 – 20 cm. (Škvor, 2012)

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

5.1 Vstupní kineziologický rozbor

5.1.1 Anamnéza

Anamnéza byla vytvořena nepřímo pomocí výpisu ze zdravotnické dokumentace a po rozhovoru se zdravotnickým a ošetřujícím personálem zařízení, které chlapec denně navštěvuje.

Osobní údaje:

- Pohlaví: Muž
- Věk: 3 roky
- Diagnóza: fenotypově Silver-Russell syndrom

Osobní anamnéza: Dítě z II. gravidity, léčená sterilita, aminocentéza s normálním nálezem, porod spontánní záhlavím v 36. – 38. týdnu. Poporodní adaptace bez komplikací. Ikterus v pásmu observace. Hypotrofie, zvažována i prematurita. Vyšetřován pro dysmorfické rysy, je v péči genetika, fenotyp Silver – Russell syndrom, odebrána DNA.

Rodinná anamnéza: Žije s rodiči a sestrou. Více informací není dostupných.

Sociální a pracovní anamnéza: Chlapec od září roku 2017 denně navštěvuje Dětský rehabilitační stacionář Zvonek. Již se zde adaptoval, od října téhož roku v DRS i spí. Prostředí stacionáře a přístup ošetřujícího personálu mu prospívá.

Sportovní anamnéza: Rád si hraje a v samostatných činnostech je aktivní, ale do společenských aktivit se zapojuje málo. Pravděpodobně kvůli špatnému porozumění.

Farmakologická anamnéza: 0

Alergologická anamnéza: 0

Urologická anamnéza: 0

Proktologická anamnéza: 0

Abúzus: 0

Status praesens: U chlapce se vyskytují symptomy, které fenotypově odpovídají syndromu Silver-Russell a projevují se u něho komplikace s tím spojené. Hlavním problémem je absence svalové hmoty v porovnání k věku a tím pádem je často unavený a velmi nesoustředěný a bez dopomoci zvládá každodenní aktivity velice omezeně, spíše vůbec. Je ale milý a hravý, s dětmi ve školce vychází dobře. Komunikace s ním je těžká vzhledem k opožděnému vývoji řeči a slabší míře chápání. Pokud má dobrou náladu, snaží se vyhovět požadavkům ošetřujícího personálu.

Nynější onemocnění: Vzhledem k povaze SRS je u chlapce celkově slabá svalová síla, špatná koordinace a stabilita. Dochází do Dětského rehabilitačního stacionáře Zvonek v Kladně, kde na něj nejsou kladeny takové nároky, jako bývají v běžné školce a má možnost zapojit se snáze do běžných denních aktivit. Snahou personálu stacionáře je kompenzovat problémy, které jsou spojené s jeho syndromem, rozvíjet jeho schopnosti jak fyzické, tak mentální a v neposlední řadě komplexně posílit svalový aparát a naučit chlapce co nejekonomičtěji využívat tělo, díky čemuž nebude docházet k nadměrné ztrátě energie a následné únavě organismu.

5.1.2 Vyšetření stoje aspektů

Ilustrační fotografie viz Přílohy Obr. 3 - 7

Zepředu

- Výrazně vbočené kotníky;
- výrazná hra prstců;
- výrazné kontury kolenních kloubů v porovnání s lýtky a stehny;
- valgozita kolenních kloubů;
- postavení pupku symetrické;
- odstávání dolních žeber;
- mírně vpáčený hrudník;
- pravá první bradavka mírně výš;
- výrazné kontury klíčních kostí;
- velká hlava v nepoměru k tělu.

Z boku

- Plochá noha příčně i podélně na obou DKK;
- mírná rekurvace kolenních kloubů (výraznější v proximální části lýtek);
- slabé kontury stehenních a gluteálních svalů;
- anteverze pánve;
- bederní hyperlordóza;
- vypouklé břicho;
- protrakce ramen;
- předsunuté držení hlavy.

Zezadu

- Kulaté paty;
- Achillovy šlachy mírně vbočují;

- absence svalové hmoty mediální strany lýtek;
- podkolenní jamky symetrické;
- asymetrie mediální skupiny stehenních svalů;
- gluteální rýhy symetrické;
- výrazná absence svalové hmoty gluteálních svalů;
- spina iliaca posterior superior pravé strany výš;
- zvýšený tonus paravertebrálních svalů pravé strany v oblasti Th/L přechodu;
- scapula alata - odstávání horních i dolních úhlů lopatek;
- jizva pod levou lopatkou (v 7. měsíci operace pro dušnost);
- lehce zvýšený tonus šíjových svalů.

5.1.2.1 Test držení těla podle Matthiase

Test držení těla podle Matthiase nebyl ani po několika opakování zcela dobře proveden, neboť chlapec nevydrží v klidu stát na místě a k tomu provádět zadané úkoly. Při testování neustále poskakoval a mával rukami nad hlavou.

Z hlediska povahy jeho onemocnění se ovšem dá uvažovat o pozitivním výsledku toho vyšetření, tedy o projevu vadného držení těla.

5.1.3 Dynamické vyšetření páteře

Vzhledem ke komunikační bariéře a neschopnosti pochopit pokyny nebylo dynamické vyšetření páteře provedeno. Ve struktuře páteře však nejsou tak zásadní problémy, aby bylo toto vyšetření nutné provádět.

5.1.4 Vyšetření chůze

Samostatně začal chlapec chodit v 16 měsících. Chůze je pomalá a opatrná. Chodí sám bez pomoci, ale často chce vodit za ruku. Při pohybu chybí rotace trupu a souhyb dolních a horních končetin. Nedochozí ke správnému odvíjení chodidla.

Chůzi do schodů zvládá pouze při nízkém vyvýšení a s nejistotou, více schodů pouze s dopomocí. Chůze ze schodů se bojí, nejistota přetrvává i s dopomocí, nezvládá střídat dolní končetiny. Preferuje krok pravou nohou.

5.1.5 Vyšetření stability

- Výskok – vyskočí s odrazem o jednu nohu, při dopadu lehce zavravorá, s dopomocí zvládá stabilitu dobře;
- stoj na špičkách – zvládne pouze s dopomocí;
- stoj na patách – příliš nerozumí pokynu, staví se na špičky;
- stoj na jedné noze – nezvládne ani s dopomocí – stále výrazná nerovnováha;
- stoj se zavřenýma očima – špatné porozumění, nevydrží mít zavřené oči delší dobu – nevypovídající informace v rámci stability;
- nestabilní plocha (bosu, čočka) – zvládá pouze s dopomocí.

5.1.6 Antropometrické měření

Tab. 6 – Základní antropometrické údaje.

Údaj	Rozměr
délka od C7 k patám	65 cm
délka od L5 k patám	41 cm
rozpětí paží	88,5 cm

Tab. 7 - Délkové rozměry horních končetin.

Délkové rozměry	Levá HK	Pravá HK
délka celé HK	34 cm	34 cm
délka paže a předloktí	26 cm	26 cm
délka paže	14 cm	14 cm
délka předloktí	12 cm	12 cm
délka ruky	8 cm	8 cm

Tab. 8 - Obvodové rozměry horních končetin.

Obvodové rozměry	Levá HK	Pravá HK
obvod m. deltoideus (přes axilu)	13 cm	13,5 cm
obvod paže relaxované	12 cm	12,5 cm
obvod paže v kontrakci	13 cm	13 cm
obvod přes olecranon	10 cm	10 cm
obvod nejširší části předloktí	10 cm	10 cm
obvod zápěstí	neměřeno	neměřeno
obvod přes hlavičky metakarpů	neměřeno	neměřeno

Tab. 9 – Délkové rozměry dolních končetin.

Délkové rozměry	Levá DK	Pravá DK
délka DK - anatomická	34 cm	34 cm
délka DK - funkční	37,5 cm	37,5 cm
délka umbilikální	42 cm	42 cm
délka stehna	18,5 cm	18,5 cm
délka bérce	15,5 cm	15,5 cm
délka nohy	10 cm	10 cm

Tab. 10 - Obvodové rozměry dolních končetin.

Obvodové rozměry	Levá DK	Pravá DK
obvod stehna 8 cm nad patelou	21 cm	20,5 cm
obvod nad kolenním kloubem	17,5 cm	17 cm
obvod přes patelu	19 cm	19 cm
obvod pod patelou	16 cm	16 cm
obvod nejširší část lýtky	15,5 cm	15 cm
obvod přes malleoly	13 cm	13 cm
obvod přes nárt a patu	neměřeno	neměřeno
obvod přes hlavičky metatarzů	13 cm	13,5 cm

Tab. 11 - Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve.

obvod hlavy	46 cm
obvod krku	21 cm
obvod hrudníku	43 cm
obvod hrudníku v inspiriu	44 cm
obvod hrudníku v expiriu	42 cm
amplituda hrudníku	2 cm
obvod břicha	42 cm
obvod boků	41 cm

5.1.7 Goniometrie

Goniometrické vyšetření je spíše orientační a veškeré míry byly odebrány při pasivních pohybech. Pacient nevydržel v klidu a nespolupracoval, tudíž byly podmínky pro toto vyšetření zhoršené.

Tab. 12 – Goniometrické vyšetření horních končetin.

Měřená oblast	levá strana	pravá strana
ramenní kloub	S 10°- 0°- 170°	S 10°- 0°- 170°
	F 160°- 0°- 0°	F 165°- 0°- 0°
	T 125°- 0°- 40°	T 125°- 0°- 40°
	R 45°- 0° - 45°(odhadem)	R 45°- 0° - 45°(odhadem)
loket a předloktí	S 0° - 0° - 140°	S 0°- 0° - 140°
	R 70°- 0°- 70° (odhadem)	R 70°- 0°- 70° (odhadem)
zápěstí	S 45°- 0°- 50°	S 50°- 0°- 55°
	F - nelze vyšetřit	F - nelze vyšetřit

Tab. 13 – Goniometrické vyšetření dolních končetin.

Měřená oblast	levá strana	pravá strana
kyčelní kloub	S 10°- 0°- 100°	S 10°- 0°- 100°
	F 45°- 0°- 20°	F 45°- 0°- 20°
	R 50°- 0°- 40°	R 50°- 0°- 40°
kolenní kloub	S 0°- 0°- 110°	S 0°- 0°- 120°
hlezenní kloub	S - nelze vyšetřit	S - nelze vyšetřit
	F - nelze vyšetřit	F - nelze vyšetřit
	R - nelze vyšetřit	R - nelze vyšetřit

5.1.8 Svalový test

Vzhledem ke komunikační bariéře a neschopnosti pochopit pokyny nebylo vyšetření pomocí svalového testu provedeno.

Kvůli k absenci svalové hmoty a nízké svalové síle je potřeba věnovat se celoplošnému posílení svalových skupin.

5.1.9 Vyšetření úchopů

Provedení jednotlivých typů úchopů je pravděpodobně omezeno nedostatečným porozuměním úkolům a opožděným vývojem jemné motoriky.

Pacient má tendenci i drobné předměty uchopovat do dlaně, sám bez vyzvání nevyužívá prstů ruky.

Tab. 14 – Vyšetření úchopů.

Typ úchopu	levá ruka	pravá ruka
silový úchop kulový	provede	provede
silový úchop válcový	provede	provede
háček	nepovede	nepovede
štipec	provede	nepovede
špetka	nepovede	nepovede
laterální úchop	nepovede	nepovede

5.1.10 Vyšetření myotatických reflexů

Tab. 15 – Vyšetření myotatických reflexů horních končetin.

Vyšetřovaný reflex	levá HK	pravá HK
bicipitový reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
tricipitový reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex flexorů prstů	mírně vybavitelný	mírně vybavitelný

Tab. 16 – Vyšetření myotatických reflexů dolních končetin.

Vyšetřovaný reflex	levá DK	pravá DK
patelární reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex Achillovy šlachy	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex medioplantární	mírně vybavitelný	mírně vybavitelný

5.1.11 Vyšetření břišních reflexů

Tab. 17 – Vyšetření břišních reflexů.

Vyšetřovaný reflex	levá strana	pravá strana
reflex epigastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky
reflex mezogastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky
reflex hypogastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky

5.1.12 Test Barthelové

Tab. 18 – Test Barthelové.

Úkon	Body
Jedení (např. krájení jídla)	5
Přesun z invalid. vozíku na lůžko a zpět (včetně posazení se na lůžku)	15
Osobní hygiena (mytí obličeje, učesání se, oholení, vyčištění zubů)	0
Posazení se na toaletu a vstání z ní (manipulace s oděvem, utření, spláchnutí)	5
Koupání nebo sprchování	0
Chůze po rovném povrchu	15
Chůze do schodů a ze schodů	5
Oblékání (včetně zavazování tkaniček, zapínání zipů)	5
Ovládání stolice	5
Ovládání močení	5
Bodové hodnocení	60
Slovní hodnocení	mírně nesoběstačný

5.1.13 Test funkční soběstačnosti

Tab. 19 – Test funkční soběstačnosti.

Kategorie	Vstupní vyšetření
Osobní péče	
Jídlo	4
Péče o zevnějšek	3
Koupání	3
Oblékání - horní končetiny, trup	1
Oblékání - dolní končetiny	1
Intimní hygiena	2
Kontinence	
Kontinence - močový měchýř	3
Kontinence - konečník	3
Přesuny	
Lůžko, židle, vozík	7
WC	6
Vana, sprcha	4

Tab. 20 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti.

Lokomoce	
Chůze/vozík	7
Schody	3
Pohybová dovednost (maximálně 91 bodů)	47 bodů
Komunikace	
Chápání (audio, video, obojí)	4
Vyjadřování (verbální, neverbální, obojí)	3
Sociální aspekty	
Sociální kontakt	6
Řešení problémů	2
Paměť	5
Psychické funkce (maximálně 35 bodů)	20 bodů
CELKOVÉ SKÓRE (maximálně 126 bodů)	67 bodů

5.2 Výpisy ze zdravotní dokumentace

5.2.1 Neurologické vyšetření 12. 10. 2015

Pracoviště: Dětská neurologická poradna, DRS Kladno

Věk: necelé 2 měsíce

Nynější onemocnění: Chlapec nekojen, dostává Nutrilon, pije dobře, ale váhově neprospívá. Neublínká, má spíše častější stoličky. Plánuje se vyšetření GIT, pro vyloučení alergií nebo metabolických poruch. Užívá vitamin D. V noci se budí pouze na krmení. Nebyl očkován, kyčle zatím nebyly vyšetřeny.

Hlavičku dává více doprava, ale dokáže i přetočit. Fixuje, začíná se usmívat. Flektované DKK zvedá lehce nad tělo, na bříšku zkouší zvedat hlavičku.

Status preasens: Hypotrofický, bledý, obvod hlavy 36 cm, predilekce hlavičky doprava s počátečním oploštěním. Dysmorfické rysy - níže posazené uši, lehká faciální stigmatizace, mikromandibula, oční štěrby symetrické, pohledem fixuje, úsměv nezachycen, mimika symetrická.

Svalový tonus nižší, šlachosvalové reflexy na HKK a DKK pozitivní, úchop na HKK pozitivní. Užší hrudník, na zádech je lehce nestabilní, flektované DKK zvedne jen lehce nad podložku, ručky rozevívá.

Při trakci volná extenze HKK, hlavička v reklinaci, rolling bilaterálně pozitivní, polohové reakce s hypotonií - odpovídá začátku prvního trimenonu.

Diagnóza:

P696 Stavby vzniklé v perinatálním období

Závěr:

- Pozitivní perinatální anamnéza
- Hypotrofie, faciální stigmatizace, dysmorfické rysy, centrální hypotonický syndrom
- Ideomotorika odp. zač. I. trimenonu

Doporučení: rehabilitace vhodná, prevence predilekce hlavičky, relaxační polohy, stimulace správné polohy na bříšku

5.2.2 Neurologické vyšetření 30. 8. 2016

Pracoviště: Dětská neurologická poradna DRS Zvonek

Věk: 12 měsíců

Nynější onemocnění: Chlapec po lobektomii horního laloku plic vlevo pro lobární emfyzém, výkon bez komplikací. Vyšetřen genetikem a endokrinologem, fenotypově odpovídá Silver-Russell syndrom, nabráno molekulárně - genetické vyšetření v běhu, zatím nejsou známy výsledky.

Jí málo, kouše i polyká dobře, váhově a výškově je výrazně pod normou, nemocnost malá. PMV se vyvíjí dobře, plazí se, ale lezení mu nejde, sám se posadí, u opory se postaví a obchází. Dochází na rehabilitaci.

Status preasens: Čilý, hypotrofický, bledší, obvod hlavy 43 cm. Svalový tonus lehce nižší, po hračce sáhne bez tremoru, sedí pevně s extend. DKK, při vyvažování se opírá o extend. HKK a dlaně. Na čtyřech se udrží, udělá několik krůčků, ale padá. U opory se vytáhne do stoje, došlapuje na chodidla, obchází, polohové reakce stranově symetrické, ve visu extenze DKK, střemhlavý reflex pozitivní.

Diagnóza:

R629 Nedostatek předpokládaného normálního fyziologického vývoje

Závěr:

- Lehce pozitivní perinatální anamnéza
- Hypotrofie, malý vzrůst, faciální stigmatizace, dysmorfické rysy, lehká CTP ve smyslu hypotonie
- PVM pokračuje dobře, ideomotorika odpovídá IV. trimenonu
- Etiologicky zvažován Silver-Russellův syndrom

Doporučení: Rehabilitace vhodná, nácvik nároku přes obě DKK, nevodit, spíše nácvik chůze za oporou

5.2.3 Ergoterapeutický rozbor – školní rok 2017/2018

Pracoviště: Dětský rehabilitační stacionář Zvonek

Diagnóza: fenotypově Silver-Russell syndrom

Tab. 21 – Preference končetin (2017/2018).

Levá HK	ruce střídá, nepreferuje stranu
Pravá HK	ruce střídá, nepreferuje stranu
Levá DK	plochonoží bilaterálně
Pravá DK	plochonoží bilaterálně, nejsou na něj vhodné botky

Tab. 22 – Sebeobsluha (2017/2018).

Činnost	Provedení
Svlékne se	s dopomocí
Oblékne se	s dopomocí
Jídlo	jí nerad
Hygiena	nosí pleny
Spolupráce	občasná
Knoflíky	nedokáže
Zip	pouze suchý
Boty	dle typu nazuje
Pozornost	sporné porozumění ČJ

Tab. 23 – Kompenzační pomůcky (2017/2018).

Činnost	Provedení
Sed	samostatný
Stoj	významné zatížení vnitřní hrany chodidla LDK; problém s obuví
Chůze	široká báze, neodvíví plosky

Metodický postup a průběžné hodnocení:

KRP: Ovlivnění vývoje klenby nožní a postavení DKK

DRP: Ekonomický pohyb, zvýšení svalové hmoty

Datum: září 2017

Adaptace na I. oddělení, od 10/17 v DRS i spí. Verbální komunikace nulová. V porozumění zřejmě hraje roli i jazyková bariéra. Nemá kvalitní obuv, bylo by nutno udělat individuální.

Datum: březen 2018

Chlapec se zlepšil v kontaktu i spolupráci. Komunikace - stále ukazuje, ale nemluví, začíná opakovat a více rozumí.

5.2.4 Ergoterapeutický rozbor – školní rok 2018/2019

Pracoviště: Dětský rehabilitační stacionář Zvonek

Diagnóza: fenotypově Silver-Russell syndrom

Tab. 24 – Preference končetin (2018/2019).

Levá HK	preferuje pravou stranu, ale střídá
Pravá HK	preference
Levá DK	plochonoží bilaterálně, ale začíná se formovat
Pravá DK	plochonoží bilaterálně, ale začíná se formovat; stále nejsou vhodné botky

Tab. 25 – Sebeobsluha (2018/2019).

Činnost	Provedení
Svlékne se	ano, občas mírná dopomoc
Oblékne se	ano, občas mírná dopomoc
Jídlo	chuť k jídlu se zlepšila
Hygiena	pleny, občas používá nočník
Spolupráce	ano
Knoflíky	nedokáže
Zip	pouze suchý
Boty	dle typu nazuje
Pozornost	sporné porozumění ČJ

Tab. 26 – Kompenzační pomůcky (2018/2019).

Činnost	Provedení
Sed	samostatný
Stoj	zatížení DKK symetrické
Chůze	plosky stále neodvíví, báze zúžená

Metodický postup a průběžné hodnocení:

KRP: Ovlivnění vývoje klenby nožní a postavení DKK

DRP: Ekonomický pohyb, zvýšení svalové hmoty

Podpora vývoje nožní klenby a stability a ovlivnění vadného držení těla.

Zvýšení kondice a svalové síly.

5.3 Rehabilitační plány

Krátkodobý rehabilitační plán

Krátkodobý rehabilitační plán byl vytvořen na základě vstupního vyšetření a konzultaci se zdravotnickým personálem dětského stacionáře.

- Zlepšení jemné motoriky HKK a úchopů;
- stoj na jedné noze;
- stoj na špičkách a na patách;
- posilování svalových skupin při nácviu stability;
- ovlivnění plochonoží;
- výstup a sestup z vyvýšených míst;
- zapojení správného stereotypu dýchání do pohybových aktivit;
- samostatné oblékání a svlékání.

Dlouhodobý rehabilitační plán

Dlouhodobý rehabilitační plán byl sestaven na základě výstupního kineziologického rozboru a konzultaci s ošetřujícím personálem.

- zvýšení svalové síly – porovnání dle antropometrie a v pozdějším věku dle svalového testu;
- zlepšení stability při chůzi po nerovném povrchu;
- samostatná chůze do schodů a ze schodů;
- zlepšení sebeobsluhy v rámci ADL;
- získání a udržení svalové síly;
- ovlivnění svalových dysbalancí v období růstu.

5.4 Individuální cvičební jednotky

Veškeré cvičební jednotky s pacientem probíhaly v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek. K terapiím jsme vzhledem k variabilitě prostředí využívali ambulantní ordinaci i hlavní místnost prvního oddělení, které pacient navštěvuje.

V rámci nácviku ADL bylo do každé terapie zařazeno svlékání, oblékání, obouvání, snaha o vyřazení plen a s tím spojené používání nočníku, odsunutí a přisunutí židle ke stolu, chůze po rovině i nestabilních plochách apod.

Terapie probíhaly od začátku září 2018 do března 2019 jednou až dvakrát týdně v závislosti na událostech, které se v tomto období odehrály, ať se jednalo o dění v Dětském rehabilitačním zařízení, zdravotním stavu či rodinných událostech pacienta. Cvičební jednotky probíhaly ráno 1 – 2 hodiny po příchodu pacienta do školky i v odpoledních hodinách poté, co se chlapec probudil po poledním odpočinku. Od těchto okolností se odvíjela i délka trvání jednotlivých cvičebních jednotek. Průměrné trvání jedné individuální terapie se pohybovalo okolo 25 minut i se svlékáním a oblékáním. V dubnu byly cvičební jednotky věnovány zpracování výstupního kineziologického rozboru.

5.4.1 Cvičební jednotka č. 1 až 3

Cílem bylo vyšetření pacienta pro získání představy o jeho soběstačnosti a porozumění vzhledem k nízkému věku a následné odebrání anamnestických dat.

Odebírání anamnestických údajů nebylo snadné, jelikož chlapec má opožděný vývoj řeči a také je pro něho těžké porozumět zadaným úkonům. Navíc byl nesoustředěný a bylo třeba ho často zabavit hrou, kde jsme procvičovali stabilitu na BOSU a využívali senzomotorický chodník.

V rámci ADL bylo nacvičováno svlékání a oblékání i používání nočníku.

Zhodnocení: Chlapec se sám nesvlékne ani neoblékne, ani se o to výrazně nesnaží – hraje roli nejspíš špatné porozumění, lenost i slabá svalová síla. Stále nosí pleny, využití nočníku je neúspěšné.

5.4.2 Cvičební jednotka č. 4

Tato jednotka byla zaměřena na trénink jemné motoriky a úchopu.

K nácviku bylo využito magnetické tabule s různými druhy a tvary magnetů. Společně s tím bylo procvičováno i střídání pravé a levé horní končetiny a přesouvání magnetů přes střed těla. S využitím magnetické tabule a přesouváním magnetů blíže k zemi došlo zlehka k první fázi nácviku dřepů.

Nakonec byl využit senzomotorický chodník s různou délkou kroků, kdy se chlapec pokoušel přejít chodník bez dotyku koberce.

Zhodnocení: Tato terapeutická jednotka proběhla bez komplikací, chlapec byl více soustředěný než při poslední cvičební jednotce. Motivací pro něho byla hra v podobě senzomotorického chodníku na konci cvičení.

5.4.3 Cvičební jednotka č. 5

V této jednotce byly zopakovány úchopy, jemná a hrubá motorika horních končetin a přidán nácvik stability při stoje a chůzi.

Cvičební jednotka byla započata nejprve svlékáním, kde byl kladen důraz především na procvičení hrubé motoriky horních končetin. Poté byly s využitím magnetické tabule zopakovány cviky na úchopy a jemnou motoriku horních končetin. K tomuto opakování byl přidán stoj na nestabilní ploše sestavené z pěnových balančních kostek. Následoval přesun k nástěnné kostičkové hře sloužící k rozvoji jemné motoriky, kde chlapec opět stál na nestabilní ploše, tentokrát na BOSU.

Na závěr terapie byl z pěnových destiček a BOSU vytvořen senzomotorický chodník a při chůzi byl kladen důraz na rychlost pohybu a stabilitu při výskoku na BOSU.

Zhodnocení: Vzhledem k variabilitě pomůcek pro nácvik jemné motoriky byl chlapec dobře zabavený a vydržel cvičební jednotku relativně soustředěný. Senzomotorický chodník byl pro chlapce opět odměnou, ale v kombinaci s BOSU co by trampolínou byl rozptýlený a nesoustředil se na pokyny. Velký problém bylo svlékání a oblékání, chlapec spoléhá na výraznou dopomoc a nemá žádnou snahu svléci se a obléci se sám.

5.4.4 Cvičební jednotka č. 6

K návaznosti na předešlou terapii byla tato cvičební jednotka zahájena trénováním stability a postupným přidáváním úkolů prováděných na nestabilní ploše.

Nácvik stability probíhal s využitím BOSU umístěného před zrcadlem. Nejprve chlapec pouze držel rovnováhu bez dopomoci a zkoušel zvedat obě ruce do abdukce. Následně se jako „letadlo“ pokoušel naklánět trup s abdukovanými rukami laterálně na jednu a na druhou stranu. Poté bylo nutné cvičení přerušit, neboť chlapec začal být velice nesoustředěný a chtěl se vrátit zpět na oddělení. Snahou bylo alespoň využít situace a motivovat chlapce k samostatnému oblečení.

Zhodnocení: Začátek terapie byl velmi pozitivní, Davídka cvičení na BOSU bavilo i přes to, že bylo poměrně těžké ho zkorigovat. Veškerá cvičení však zvládl pouze s dopomocí. Nejtěžší pro něho bylo, vzhledem k nízké svalové síle, udržet abdukované ruce v horizontále, bylo tedy nutné mu dopomoci a ruce podpírat. Samostatné oblékání je nadále neúspěšné.

5.4.5 Cvičební jednotka č. 7

Cvičební jednotka byla věnována posilování horních končetin a ramenních pletenců a nácviku hrubé motoriky horní poloviny těla.

Pro posílení svalů horní končetiny a nácvik hrubé motoriky byl využit overball s malým průměrem. Pacient byl vkleče a střídavě stlačoval míč proti zemi pravou a levou rukou s nataženými i pokrčenými loketními klouby. Dalším cvikem bylo udržet overball mezi dlaněmi a s extendovanými loketními klouby dostat míč nad hlavu a zpět ke kolenům. Následně byl k tomuto cviku přidán další pohyb v podobě pokrčení loktů a hození míče do hracího bazénku. Při tom byla procvičena i hrubá motorika a postřeh, neboť chlapec musel odhozený míč opět chytit. Pauzy mezi jednotlivými cviky byly vyplněny nekontrolovaným házením míče, při čemž se pacient rozptýlil a vydržel díky tomu více opakování zadaných úkolů.

Zhodnocení: Porozumění cvikům bylo pro chlapce obtížné, ale aktivita s míčem ho bavila. Se slovní dopomocí a počátečním vedením pohybů nakonec dokázal chlapec s míčem hezky manipulovat. Projevovala se zde slabá svalová síla horních končetin, kdy byl chlapec i po krátkém opakování cviků unavený, a bylo nutné dávat častější pauzy.

5.4.6 Cvičební jednotka č. 8

Začátek této terapie byl zaměřen na nácvik samostatného svlékání a v druhé části probíhal nácvik stability ve stoji a střídání dolních končetin.

Chlapec dostával při svlékání slovní pokyny a měl za úkol podle nich postupovat. Poté probíhal s využitím žebřin nácvik stabilního stoje s jednou nohou vyvýšenou, kdy se chlapec mohl žebřin přidržovat a byl si více jistý. K tomuto cviku byla následně použita i balanční pěnová podložka pro nácvik stability na měkkém povrchu.

V rámci hry bylo trénováno střídání obou dolních i horních končetin, kdy měl chlapec za úkol vylézt o čtyři lafky výš, dotknout se plyšové hračky a opět slézt dolů. Veškerá tato aktivita probíhala s jištěním a slovní dopomocí.

Zhodnocení: Tato jednotka probíhala po odpoledním spánku, což mělo velmi pozitivní dopad na cvičení. Chlapec byl klidný, usměvavý a cvičení ho bavilo. Samostatné svlékání zatím nezvládá, ale pravděpodobně pouze spoléhá na pomoc ostatních a nemá potřebu se snažit o samostatnost. Stoj s jednou nohou vyvýšenou nezvládl bez držení se žebřin, po pár opakování ale zvládl měnit nohy sám a nepotřeboval ani slovní vedení. Nejtěžší úkol byl střídat dolní končetiny při vylézání nahoru i při slézání ze žebřin dolů, bylo zapotřebí slovního i manuálního navádění.

5.4.7 Cvičební jednotka č. 9

Tato cvičební jednotka byla opět zacílena na hrubou i jemnou motoriku horních končetin a posílení svalových skupin pletenců ramenních.

Chlapec byl v pozici v kleče „na čtyřech“ s vypodloženým břichem s pomocí overballu a měl za úkol uchopit drobné předměty položené na zemi před ním střídavě do pravé a levé ruky a položit je na vyznačené místo ve stejné úrovni. Druhý úkol byl obdobný, ale předměty musel položit na stoleček, který byl v úrovni jeho obličeje. Toto cvičení mělo více variant, do kterých spadalo přenášení předmětů přes střed těla, odkládání vedle stejnostranné dolní končetiny či odhození co nejdále od těla.

Cvičení bylo prokládáno přebíháním po senzomotorickém chodníku, který chlapec vnímá spíše jako hru než cvičení.

Zhodnocení: Ačkoliv bylo cvičení pro chlapce poměrně náročné a úkoly musely být velmi detailně popisovány, probíhala cvičební jednotka bez výraznějších problémů. Při každé pauze se chlapec proběhl po senzomotorickém chodníku, což pro něho byl odpočinek, a mohl se pak znovu soustředit na dané úkoly. Největší problém chlapcovi dělalo udržet se na kolenou s 90°flexí, často měl tendenci sednout si při zvednutí horní končetiny na paty.

5.4.8 Cvičební jednotka č. 10 a 11

Cvičební jednotky číslo 10 a 11 měly probíhat před vánočními svátky a po nich. Pro nemoc, následné prázdniny a dovolenou, kvůli které nebyl chlapec po novém roce ve školce, se doba mezi poslední a následující terapií prodloužila na měsíc.

5.4.9 Cvičební jednotka č. 12

Vzhledem k velké prodlevě v terapiích bylo očekáváno lehké zhoršení a zapomenutí cviků. Chlapec však za měsíc, kdy terapie neprobíhaly, vyrostl, a došlo i k mírnému zlepšení komunikačních schopností, i přesto, že stále nemluví souvislou řečí. Navázání terapií tudíž nebyl tak velký problém, jaký byl předpokládán.

V této terapii byly zopakovány cviky z minulých terapií. Zaměřena byla především na stabilitu a hrubou motoriku.

Prvním cvikem byl stoj u žebřin na měkké podložce a následně na tvrdé zemi na jedné noze. U žebřin byl také trénován hluboký dřep s držením. K procvičení hrubé motoriky horních končetin a celkové stability byl využit nafouknutý overball, který chlapec chytal ve stoji na měkké podložce. K tomuto byl přidán i pokyn, kdy se chlapec musel dotknout balonem podložky, při čemž byl nucen udělat dřep v prostoru.

Na konec cvičební jednotky byl využit Bobath válec, aby se s ním chlapec seznámil pro příští terapie. Bobath válec nejprve přelézal s břichem položeným na něm, poté s nohama zvednutými ze země a s využitím pouze horních končetin pro přitažení a následně po něm lezl po čtyřech.

Zhodnocení: I přes velkou prodlevu byla tato cvičební jednotka velmi příznivá a přínosná. Přispělo k tomu i to, že cvičení probíhalo po odpoledním spánku, což chlapci vždy dodá více energie a terapie vždy probíhají lépe než v ranních hodinách. Chlapcovo porozumění zadaným úkolům se výrazně zlepšilo, výdrž se zvýšila a také ho cvičení více bavilo.

5.4.10 Cvičební jednotka č. 13

Tato cvičební jednotka byla věnována hře, ve které bylo využito všech prvků, které se chlapec v proběhlých terapiích věnoval. Snahou bylo zdokumentovat veškeré pohyby, které chlapec při úkonech prováděl, k následnému posouzení efektivity terapií a případnému zkorigování pohybů.

Byla vytvořena „opičí dráha“, která obsahovala senzomotorický chodník, Bobath válec, BOSU, žebřiny a schody sestavené z měkkých pěnových podložek. Chlapec měl za úkol v několika kolech projít co nejlépe opičí dráhu, motivací pro něho byla odměna v podobě skákání na BOSU (jako trampolíně) a získání samolepky.

Zhodnocení: Na chlapci je vidět velký posun, a to především z hlediska vlastní motivace k plnění jednotlivých úkolů. Zadané úkoly se snažil plnit správně, i přes to, že bylo nutné ho často usměrňovat a „brzdit“. Stále se vyskytují úkony, kterým nerozumí či není schopný je provést s trpělivostí či výdrží.

Velké zlepšení nastalo v sebeobsluze, chlapec se již zvládne sám svléct, k oblékání již potřebuje jen mírnou dopomoc. Také ve školce přestal nosit pleny.

5.4.11 Cvičební jednotka č. 14

Terapie byla věnována cvičení jemné motoriky a zdokumentování posunu v těchto aktivitách.

Chlapec měl za úkol na magnetické tabuli přesouvat písmenka z jedné strany na druhou a třídit je podle barev. Poté bylo jeho úkolem všechna písmenka sundat z tabule dolů a položit je na zem a následně je vrátit zpět a připnout je na tabuli do řady. K posouzení zlepšení kulového úchopu měl chlapec za úkol posbírat ze země molitanové míčky. Při pauzách mezi úkoly hrál na dětské piano.

Zhodnocení: Rozlišování barev dělá chlapci stále problémy, ale jemná motorika pravé i levé ruky se výrazně zlepšila. S velkou pravděpodobností je posun ovlivněn i lepším porozuměním zadanému úkolu, nicméně obratnost prstů a práce celé ruky je viditelně lepší. Suchý zip u bot je již schopen rozepnout i zapnout sám.

5.4.12 Cvičební jednotka č. 15 a 16

Poslední dvě jednotky byly věnovány odběru dat pro výstupní kineziologický rozbor.

Veškerá měření byla prokládána hrou pro rozptýlení pacienta.

6 VÝSLEDKY

6.1 Výstupní kineziologický rozbor

6.1.1 Anamnéza

Viz Vstupní kineziologický rozbor.

6.1.2 Vyšetření stoje aspekci

Ilustrační fotografie viz Přílohy Obr. 8 - 12

Zepředu

- Mírně vbočené kotníky;
- prstce volně;
- výraznější kontury kolenních kloubů mediálně v porovnání s lýtky;
- mírná valgozita kolenních kloubů;
- postavení pupku symetrické;
- mírné kontury přímých břišních svalů;
- dolní žebra lehce vyčnívají;
- mírně vpáčený hrudník;
- prsní bradavky symetricky;
- výrazné kontury klíčních kostí;
- velká hlava v nepoměru k tělu.

Z boku

- Plochá noha příčně i podélně na obou DKK přetrvává;
- mírná rekurvace kolenních kloubů (výraznější v proximální části lýtek);
- slabé kontury stehenních a gluteálních svalů;
- mírná anteverze pánve;

- bederní lordóza je v normě;
- břicho lehce vypouklé, obvodově menší (viz antropometrie);
- protrakce ramen;
- předsunutá držení hlavy.

Zezadu

- Kulaté paty;
- Achillovy šlachy mírně vbočují;
- laterální a mediální hrana lýtek nesymetrická;
- podkolenní jamky symetrické;
- mediální skupiny stehenních svalů asymetrické (levá výraznější);
- gluteální rýhy symetrické;
- mírná absence svalové hmoty gluteálních svalů;
- spina iliaca posterior superior pravé strany výš;
- zvýšený tonus paravertebrálních svalů v oblasti Lp;
- scapula alata - odstávání dolních úhlů lopatek;
- jizva pod levou lopatkou;
- lehce zvýšený tonus šíjových svalů.

6.1.3 Dynamické vyšetření páteře

Vzhledem ke komunikační bariéře a neschopnosti pochopit pokyny nebylo dynamické vyšetření páteře prováděno.

6.1.4 Vyšetření chůze

Schopnost samostatné chůze se výrazně zlepšila. Chodí sám bez pomoci, již nevyžaduje vodění za ruku. Začíná se objevovat souhyb horních a dolních končetin a rotace trupu. Stále nedochází ke správnému odvíjení chodidla.

Chůze do schodů mu stále činí mírný problém, ale již se nebojí, dokáže střídat nohy a pár schodů směrem vzhůru zvládne i bez dopomoci. Ze schodů potřebuje zábradlí či pomoc druhé osoby. Zmizelo preferování pravé nohy.

Chůzi po nerovném povrchu zvládá dobře, k udržení rovnováhy využívá horních končetin, ale nedokáže udržet pomalou chůzi. Pokud ztratí stabilitu, raději utíká.

6.1.5 Vyšetření stability

- Výskok – k výskoku již nepotřebuje pomoc, odraz zvládne od jedné i od obou nohou, nedokáže dopadnout na obě plošky, lehce vrávorá;
- stoj na špičkách – zvládne bez dopomoci, ale na velmi krátký časový interval;
- stoj na patách – pokynu již rozumí, pokouší se, ale potřebuje oporu
- stoj na jedné noze – zvládne s oporou na pravé i levé noze, stoj na levé noze je výrazně stabilnější
- stoj se zavřenýma očima – nevydrží mít zavřené oči a stát v klidu delší dobu – nevypovídající informace v rámci stability
- nestabilní plocha (bosu, čocka) – na nestabilní plochu si sám stoupne, vydrží stát stabilně bez dopomoci.

6.1.6 Antropometrické měření

Tab. 27 – Základní antropometrické údaje (výstupní KR).

Údaj	Rozměr
délka od C7 k patám	68 cm
délka od L5 k patám	42 cm
rozpětí paží	88,5 cm

Tab. 28 - Délkové rozměry horních končetin (výstupní KR).

Délkové rozměry	Levá HK	Pravá HK
délka celé HK	35, 5 cm	35, 5 cm
délka paže a předloktí	27 cm	27 cm
délka paže	15 cm	15 cm
délka předloktí	12, 5 cm	12, 5 cm
délka ruky	8, 5 cm	8, 5 cm

Tab. 29 - Obvodové rozměry horních končetin (výstupní KR).

Obvodové rozměry	Levá HK	Pravá HK
obvod m. deltoideus (přes axilu)	15 cm	15 cm
obvod paže relaxované	13 cm	13 cm
obvod paže v kontrakci	14 cm	14, 5 cm
obvod přes olecranon	10, 5 cm	10, 5 cm
obvod nejširší části předloktí	11 cm	11 cm
obvod zápěstí	neměřeno	neměřeno
obvod přes hlavičky metakarpů	neměřeno	neměřeno

Tab. 30 – Délkové rozměry dolních končetin (výstupní KR).

Délkové rozměry	Levá DK	Pravá DK
délka DK - anatomická	36 cm	36 cm
délka DK - funkční	39,5 cm	39,5 cm
délka umbilikální	44 cm	44 cm
délka stehna	20 cm	20 cm
délka bérce	16 cm	16 cm
délka nohy	12 cm	12 cm

Tab. 31 - Obvodové rozměry dolních končetin (výstupní KR).

Obvodové rozměry	Levá DK	Pravá DK
obvod stehna 8 cm nad patelou	22,5 cm	22 cm
obvod nad kolenním kloubem	18,5 cm	18 cm
obvod přes patelu	19,5 cm	19,5 cm
obvod pod patelou	17 cm	17 cm
obvod nejširší část lýtky	17 cm	16 cm
obvod přes malleoly	13,5 cm	13,5 cm
obvod přes nárt a patu	neměřeno	neměřeno
obvod přes hlavičky metatarzů	13,5 cm	14 cm

Tab. 32 - Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve (výstupní KR).

Obvodové rozměry	
obvod hlavy	46 cm
obvod krku	22 cm
obvod hrudníku	45 cm
obvod hrudníku v inspiriu	46 cm
obvod hrudníku v expiriu	43 cm
amplituda hrudníku	3 cm
obvod břicha	41 cm
obvod boků	42 cm

6.1.7 Goniometrie

Goniometrické vyšetření je spíše orientační a veškeré míry byly odebrány při pasivních pohybech. Pacient nevydržel v klidu a nespolupracoval, tudíž byly podmínky pro toto vyšetření zhoršené.

Tab. 33 – Goniometrické vyšetření (výstupní KR).

Měřená oblast	levá strana	pravá strana
ramenní kloub	S 10°- 0°- 170°	S 10°- 0°- 170°
	F 160°- 0°- 0°	F 165°- 0°- 0°
	T 125°- 0°- 40°	T 125°- 0°- 40°
	R 45°- 0° - 45°(odhadem)	R 45°- 0° - 45°(odhadem)
loket a předloktí	S 0° - 0° - 140°	S 0°- 0° - 140°
	R 70°- 0°- 70° (odhadem)	R 70°- 0°- 70° (odhadem)
zápěstí	S 45°- 0°- 50°	S 50°- 0°- 55°
	F - nelze vyšetřit	F - nelze vyšetřit

Tab. 34 (pokračování) – Goniometrické vyšetření (výstupní KR).

kyčelní kloub	S 10°- 0°- 100°	S 10°- 0°- 100°
	F 45°- 0°- 20°	F 45°- 0°- 20°
	R 50°- 0°- 40°	R 50°- 0°- 40°
kolenní kloub	S 0°- 0°- 110°	S 0°- 0°- 120°
hlezenní kloub	S - nelze vyšetřit	S - nelze vyšetřit
	F - nelze vyšetřit	F - nelze vyšetřit
	R - nelze vyšetřit	R - nelze vyšetřit

6.1.8 Svalový test

Vzhledem ke komunikační bariéře a neschopnosti pochopit pokyny nebylo vyšetření pomocí svalového testu prováděno.

6.1.9 Vyšetření úchopů

Provedení jednotlivých typů úchopů je pravděpodobně omezeno nedostatečným porozuměním úkolům a opožděným vývojem jemné motoriky.

Tab. 35 – Vyšetření úchopů (výstupní KR).

Typ úchopu	levá ruka	pravá ruka
silový úchop kulový	provede	provede
silový úchop válcový	provede	provede
háček	provede	provede
štípec	provede	provede
špetka	nepovede	provede
laterální úchop	nepovede	nepovede

6.1.10 Vyšetření myotatických reflexů

Tab. 36 – Vyšetření myotatických reflexů horních končetin (výstupní KR).

Vyšetřovaný reflex	levá HK	pravá HK
bicipitový reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
tricipitový reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex flexorů prstů	mírně vybavitelný	mírně vybavitelný

Tab. 37 – Vyšetření myotatických reflexů dolních končetin (výstupní KR).

Vyšetřovaný reflex	levá DK	pravá DK
patelární reflex	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex Achillovy šlachy	zcela vybavitelný	zcela vybavitelný
reflex medioplantární	mírně vybavitelný	mírně vybavitelný

6.1.11 Vyšetření břišních reflexů

Tab. 38 – Vyšetření břišních reflexů (výstupní KR).

Vyšetřovaný reflex	levá strana	pravá strana
reflex epigastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky
reflex mezogastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky
reflex hypogastrický	vybavitelný symetricky	vybavitelný symetricky

6.1.12 Test Barthelové

Tab. 39 – Test Barthelové (výstupní KR).

Úkon	Body
Jedení (např. krájení jídla)	5
Přesun z invalid. vozíku na lůžko a zpět (včetně posazení se na lůžku)	15
Osobní hygiena (mytí obličeje, učesání se, oholení, vyčištění zubů)	0
Posazení se na toaletu a vstání z ní (manipulace s oděvem, utření, spláchnutí)	10
Koupání nebo sprchování	0
Chůze po rovném povrchu	15
Chůze do schodů a ze schodů	5
Oblékání (včetně zavazování tkaniček, zapínání zipů)	5
Ovládání stolice	10
Ovládání močení	10
Bodové hodnocení	75
Slovní hodnocení	mírně nesoběstačný

6.1.13 Test funkční soběstačnosti

Tab. 40 – Test funkční soběstačnosti (výstupní KR).

Kategorie	Vstupní vyšetření
Osobní péče	
Jídlo	4
Péče o zevnějšek	3
Koupání	3
Oblékání - horní končetiny, trup	3
Oblékání - dolní končetiny	3
Intimní hygiena	2
Kontinence	
Kontinence - močový měchýř	5
Kontinence - konečník	5
Přesuny	
Lůžko, židle, vozík	7
WC	6
Vana, sprcha	4

Tab. 41 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti (výstupní KR).

Lokomoce	
Chůze/vozík	7
Schody	5
Pohybová dovednost (maximálně 91 bodů)	57 bodů
Komunikace	
Chápání (audio, video, obojí)	5
Vyjadřování (verbální, neverbální, obojí)	4
Sociální aspekty	
Sociální kontakt	7
Řešení problémů	3
Paměť	5
Psychické funkce (maximálně 35 bodů)	24 bodů
CELKOVÉ SKÓRE (maximálně 126 bodů)	81 bodů

6.2 Zhodnocení výsledků terapie

Vzhledem ke geneticky podmíněnému onemocnění není možné předpokládat plné uzdravení pacienta, ovšem vliv fyzioterapeutických jednotek na celkovou motoriku i psychiku pacienta je prokazatelně pozitivní a do budoucna nutný.

Největší posun je patrný u celkové stability pacienta a ve schopnosti sebeobsluhy při oblékání a svlékání. Na začátku terapií nebyl chlapec schopný se sám svléci ani obléci, často opakoval slůvka „nejde“, při opakovaném zkoušení byl rychle unavený a následně již pokusy odmítal. V období terapií, kdy byl nácvik ADL zařazen do cvičebních jednotek, se začala sebeobsluha prokazatelně zlepšovat, dle mého posouzení na základě zvýšení kondice.

Stabilita je výrazně lepší, chlapec se již nebojí vyvýšených míst, dokáže při pohybu rychleji střídat dolní končetiny a nastala i souhra dolních a horních končetin. Chůze po nízkých schodech se zlepšila, stále však přetrvává problém s vysokými schody, kde chlapec není schopný střídat pravou a levou nohu. Při stožení na jedné noze si je chlapec jistější, ale stále nevydrží stát delší dobu, velkou roli zde hraje i netrpělivost a možná hyperaktivita.

Díky antropometrickému měření je prokazatelné, že chlapec vyrostl a s tím se i zvětšily svalové obvodové míry. Na základě cvičebních jednotek připravených pro zvýšení svalové kondice se zlepšila motorika horních končetin a celkově se snížila unavitelnost těchto svalových skupin.

U chlapce zůstává problémem špatné odvíjení chodidla při chůzi a mírné vbočování kotníků, které je ovlivněné slabou svalovou silou a volností vazů kolem kotníku. Bohužel chlapec stále nemá vhodné boty ke korekci postavení hlezenních kloubů.

U jemné motoriky nastalo zlepšení v oblasti ADL a to prokazatelně u schopnosti nazout si boty a zapnout suchý zip, což chlapci na začátku terapií dělalo výrazný problém. Pravděpodobně i díky lepšímu chápání je již schopný využít k uchopení předmětů prsty a nebere je do dlaně.

Tab. 42 – Porovnání údajů z vyšetření stoje.

Vyšetření stoje	Vstupní vyšetření	Výstupní vyšetření
Aspekci zepředu	výrazně vbočené kotníky	mírně vbočené kotníky
	výrazná hra prstců	prstce volně
	kulaté břicho	mírné kontury přímých břišních svalů
	pravá prsní bradavka mírně výš	prsní bradavky symetricky
Aspekci z boku	anteverze pánve	mírná anteverze pánve
	vypouklé břicho	lehce vypouklé břicho, obvodově menší (dle antropometrie)
	bederní hyperlordóza	bederní lordóza v normě
Aspekci zezadu	výrazná absence svalové hmoty gluteálních svalů	mírná absence svalové hmoty gluteálních svalů
	odstávání horních i dolních úhlů lopatek	odstávání dolních úhlů lopatek

Tab. 43 – Porovnání údajů z vyšetření chůze.

	Vstupní vyšetření	Výstupní vyšetření
Vyšetření chůze	chybí rotace trupu	začíná rotace trupu
	chybí souhyb DKK a HKK	začíná souhyb DKK a HKK
	chůzi ze schodů nezvládá	ze schodů sejde s dopomocí
	chodí bez pomoci, ale vyžaduje vodění za ruku	chodí sám bez pomoci
	preferuje krok pravou nohou	zmizelo preferování pravé nohy

Tab. 44 – Porovnání údajů z vyšetření stability.

Vyšetření stability	Vstupní vyšetření	Výstupní vyšetření
výskok	s odrazem od jedné nohy	s odrazem od jedné i obou nohou
stoj na špičkách	pouze s dopomocí	bez dopomoci, na krátký časový interval
stoj na patách	neprovede	pokouší se, zvládne s oporou
stoj na jedné noze	nezvládne ani s dopomocí	zvládne s oporou
nestabilní plocha	zvládne s dopomocí	zvládne stabilně bez dopomoci

Tab. 45 – Porovnání údajů z vyšetření úchopů.

Typ úchopu	vstupní vyšetření		výstupní vyšetření	
	levá ruka	pravá ruka	levá ruka	pravá ruka
silový úchop kulový	provede	provede	provede	provede
silový úchop válcový	provede	provede	provede	provede
háček	neprovede	neprovede	provede	provede
štipec	provede	neprovede	provede	provede
špetka	neprovede	neprovede	neprovede	provede
laterální úchop	neprovede	neprovede	neprovede	neprovede

7 DISKUZE

Práce s handicapovanými dětmi vyžaduje spoustu zkušeností, schopnosti empatie a trpělivosti. Postižené děti vyžadují speciální pozornost a péči, což umožňuje přiblížit jejich vývoj co nejvíce ke zdravým vrstevníkům. Nutná je spolupráce specialistů z více oborů, jako je lékař specializovaný na děti a dorost, speciální pedagog, psycholog, fyzioterapeut a v některých případech i sociální pracovník. (Lebl, Provazník, Hejcmanová, 2007)

Dítěti s handicapem hrozí vzhledem k jeho postižení společenská izolace. Je tedy nutné pečlivě vybrat vhodné školní zařízení, které eliminuje případné negativní psychologické dopady na dítě. *„Lze zvolit specializovaná školská zařízení, která navštěvují podobně handicapované děti. Tato zařízení využívají intenzivní a vysoce speciální metody výuky a výchovy postiženého dítěte.“* (Lebl, Provazník, Hejcmanová, 2007) Vzdělávací proces u dětí s mentálními, pohybovými či kombinovanými poruchami je zaměřen na celkový rozvoj osobnosti a důraz je kladen především na praktickou orientaci v běžném životě. (Lebl, Provazník, Hejcmanová, 2007)

„Základem naší péče je individuální přístup k jednotlivým dětem a týmová spolupráce všech pracovníků stacionáře. Naším cílem je zlepšení zdravotního stavu dětí, ale zároveň se snažíme pomoci dětem dosáhnout v rámci jejich schopnosti a možností co největší soběstačnosti před nástupem školní docházky. Dětský rehabilitační stacionář je sice zdravotnické zařízení, ale je vybaveno tak, aby se u nás děti cítily dobře a své znevýhodnění si připomínaly co nejméně. Proto se prostředí ve stacionáři nejvíce podobá mateřské školce a krom jiného nabízí dětem to, co je pro jejich zdravé vrstevníky zcela běžné a samozřejmé, a to pobyt v dětském kolektivu.“ (DRS Zvonek, Kladno)

U mého pacienta byla největším problémem komunikační bariéra, což se odráželo na efektivitě terapie. Veškeré úkoly musely být zadávány velmi jednoduchým způsobem, chlapce bylo potřeba hodně korigovat a neustále ho „napomínat“ a vysvětlovat, co po něm požadují. V některých případech nebylo zřejmé, zda mi chlapec rozumí. Příčinou tohoto stavu může být opožděný vývoj řeči a smyslových funkcí, což se pojí se symptomy Silver-Russell syndromu, ale také jazyková bariéra, neboť rodina chlapce nepoužívá pro dorozumívání pouze český jazyk. V takovém případě je pro tříleté dítě s jakýmkoliv pohybovým či mentálním postižením mnohem náročnější zapojit se do různých aktivit.

Problém nízkého věku byl nejvíce znatelný při vstupním i výstupním vyšetření, jelikož chlapec nerozuměl zadaným úkolům a nebyl schopný je provést. K tomu se ještě u chlapce projevovala hyperaktivita a netrpělivost při čekání. Veškeré vyšetření i terapie musely být prokládány hrou a neustálým vyprávěním příběhů, které se k zadaným úkolům hodily.

Již Dvořáková (1995) popisuje motivaci dítěte k provádění pohybů ve své knize „Cvičíme a hrajeme si“ takto:

„Dítě potřebuje vědět, proč pohyb dělá. Ale ne jako dospělý, protože bude zdravé, zdatné. Ale protože je květinou, která roste a naklání se, je pejskem, který běhá a skáče, dosahuje na sluníčko a staví dům. Slovní motivace dává tak jeho pohybům smysl. Cvičení se stává pohádkou, přestupujeme z jedné postavy do druhé, nebo vymýšlíme celý příběh. Ale pozor, abychom jen nevyprávěli, cílem je pohyb, přiměřeně náročný, smysluplný a zábavný.“

Při prvních terapiích bylo nejtěžší chlapce naučit, aby zadané úkoly prováděl pomalu a tak, jak je vyžadováno. Například při chůzi po senzomotorickém chodníku si musel chlapec představovat, že je pod ním studená voda a nesmí do ní šlápnout. Podobná přirovnání bylo nutné zapojit do veškerých cviků.

„Dítě si dokáže zapamatovat určitý předmět, určitou situaci ve spojení s prožitkem. To může následně ovlivnit i chování dítěte. Proto smyslové vnímání v předškolním věku hraje velkou roli při motivaci pohybu i při poznávání světa prostřednictvím různých pohybových her. Poznávání světa se může stát pro dítě dobrodružstvím, které přináší poznání a radost s vědomím jistoty z přítomnosti oblíbené osoby. Rozvíjení pohybu spolu s rozvíjením smyslového vnímání je také vhodnou součástí pohybových aktivit pro rodiče s dětmi.“

(Borová, 1998)

K jakékoliv terapii je potřeba volit individuální přístup, ať už se jedná o dítě či dospělého pacienta. Vždy je nutné předpokládat, že každý jedinec je jiný a je důležité brát zřetel na jeho fyzické i psychické zvláštnosti, u dětí s jakoukoliv poruchou mentální či pohybovou pak obzvláště.

Cviky je tedy nutné volit tak, aby odpovídaly možnostem a úrovni motorického i mentálního vývoje dítěte a důležité je uvědomit si, že správné provedení zadaného cviku či provedení s maximálním nasazením se u dítěte nedá plně předpokládat. Pokud se v pohybovém aparátu projevuje jakákoliv patologie, dá se dopředu říci, že konkrétní pohyby nebudou provedeny korektně a při nucení dítěte do většího výkonu se s velkou pravděpodobností přidají chyby, které se jen těžko dají ohlídat. Proto je důležité respektovat individuální provedení, jestliže jsou zachovány výchozí důležité momenty společně se snahou. (Dvořáková, 2009)

U mého pacienta a obecně dětí se SRS je rehabilitace nutná po dobu do ukončení růstu a vhodné je pokračovat i v dospělosti. Absence svalové hmoty a slabá svalová síla má nemalý vliv na držení těla. Již teď lze u tříletého pacienta pozorovat patologické odchylky v aktivním i pasivním držení těla a s postupným nekorigovaným růstem by se tyto patologie prohlubovaly.

Velká část následné rehabilitace či ergoterapie by měla obsahovat aktivity zaměřené na nácvik ADL. Chlapcova nesoběstačnost se dá omluvit nízkým věkem a špatnou schopností porozumění, ale v porovnání s jinými vrstevníky se dá považovat za znepokojivou. Teprve v průběhu terapií, kdy byl kladen velký důraz na samostatné svlékání a oblékání, se chlapec naučil natáhnout si kalhoty, či ponožky a „prostrčit“ ruce skrz rukávy. Veškeré tyto aktivity a pohyby zvyšují u chlapce svalovou kondici, obratnost a také vytrvalost.

Při prvních setkáních bylo velice náročné chlapce přimět ke snaze svléknout se a po skončení terapie se obléknout. Neustále vyžadoval pomoc, nejevil známky snahy a vždy jen volal slovíčko „nejde“. Postupně se snaha začala objevovat, ale bylo zřejmé, že chlapcova malá svalová síla a neobratnost ho limituje. Cvičením motoriky horní poloviny trupu a zvyšováním svalové kondice se celkově zlepšil pohyb horních končetin. Při posledním setkání, kdy jsem chlapce viděla až po 3 týdnech, se sám svlékl, oblékl a s pouze mírnou dopomocí si nazul boty a zapnul suchý zip.

Trénink zapínání bot spadá do cvičení jemné motoriky, která je i nadále velice důležitou součástí terapií. Obratnost prstů a celé ruky je u chlapce i nadále omezená, ale při pokračování v terapii se odchylky mohou brzy vyrovnat. Procvičování jemné motoriky bylo nejefektivnější při cvičích s využitím magnetické tabule, neboť pro chlapce bylo zajímavé, když plnil úkoly s magnetickými zvířátky. S postupným růstem a vyšším věkem by bylo vhodné do terapie jemné motoriky zařadit i písmenka, barvy a různé tvary. To je pro chlapce zatím nezajímavé a náročné na pochopení.

Důležitou součástí nácviku úchopů a jemné motoriky je i trénování zapínání „jezdcového“ zipu a knoflíků, zavazování tkaniček, používání příboru, manipulace s kartáčkem a používání tužky, což jsou úkony, které chlapci činí velké problémy.

Velkým přínosem pro mého pacienta bylo využívání nestabilních ploch, Bobath válce a stavění senzomotorických chodníků. Postupem času si zvykal na nestabilní povrch, zmírnily se jeho obavy z pádu a na veškerá taková cvičení se těšil. Pro mě, jako terapeuta, byla práce s těmito pomůckami ulehčením, neboť to bylo pro chlapce motivační.

Silver – Russellův syndrom je jednou z nejzávažnějších poruch růstu dětí s intrauterinní růstovou retardací, ale jeho prognóza není fatální. Se zvyšujícím se věkem dítěte neroste riziko ochrnutí či úmrtí. Do budoucna se dá ovšem s určitou jistotou předpokládat, že člověk se SRS bude malé a hubené postavy, s čímž se pojí spousta nevýhod a následných pohybových komplikací. (Hašková, 2018/2019)

Léčbu růstovým hormonem mohou podstoupit i dospělí jedinci, kteří trpí nedostatkem GH na podkladě příčiny vzniklé v dětství (např. SRS) nebo až v dospělosti. Mezi charakteristické projevy nedostatku GH patří změny v tělesném složení – ubývání svalové hmoty a svalové síly a nabývání tukové tkáně. Tuk se pak ukládá především v břišní oblasti. (Lébl, Novotná, 2013)

„Substituční léčba růstovým hormonem u dětí i dospělých pacientů zlepšuje tělesné složení, protože růstový hormon snižuje množství tuku a zesiluje svalovou hmotu. Účinek je patrný již po 6 měsících. Dále substituční léčba růstovým hormonem zvyšuje kostní hmotu, a snižuje tím možnost zlomenin. Dále má vliv na kardiovaskulární rizikový profil – substituční léčba růstovým hormonem snižuje hladinu celkového cholesterolu. V neposlední řadě substituční léčba růstovým hormonem zlepšuje kvalitu života.“ (Lébl, Novotná, 2013)

Přehled pediatrických pracovišť pro léčbu růstovým hormonem v České republice:

- Fakultní nemocnice Motol, Praha 5;
- Endokrinologický ústav, Praha 1;
- Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha 10;
- Nemocnice České Budějovice;
- Fakultní nemocnice Brno;
- Fakultní nemocnice Olomouc;
- Fakultní nemocnice Hradec Králové;
- Fakultní nemocnice s poliklinikou, Ostrava;
- Fakultní nemocnice Plzeň – Lochotín;
- Nemocnice U Sv. Jiří, Plzeň 4;
- Masarykova nemocnice, Ústí nad Labem. (Škvor, 2012)

8 ZÁVĚR

Bakalářská práce byla zpracována pro objasnění symptomů spojených s genetickým onemocněním Silver – Russell syndrom a pro ucelení fyzioterapeutické intervence nutné pro ovlivnění následků tohoto syndromu.

V terapiích, které byly navrženy pro tříletého chlapce se SRS, musely být zohledněny komplikace, které se k tomuto syndromu pojí. Hlavním faktorem pro zlepšení stavu pacienta a zlepšení sebeobsluhy v rámci ADL bylo celkové zvýšení svalové kondice, zlepšení stability a ekonomičtější využívání pohybů pro sebeobsluhu, ať v rámci běžných denních činností či hry.

Terapie zaměřená na dětské pacienty vyžaduje především zkušenosti v přístupu k dětem z hlediska psychologie. Je nutné mít mnoho trpělivosti a fantazie, umět dítě správně motivovat a včas poznat, kdy je unavené či ho práce nebaví. V takovém případě se totiž efektivita terapie vytrácí.

Zpracování této bakalářské práce pro mě bylo v mnohém přínosné. Utvrdila jsem si svůj kladný vztah k dětem a naučila se s nimi pracovat z hlediska rehabilitace a také psychologie. Díky zpracovávání této bakalářské práce jsem získala spoustu nových poznatků ohledně vyšetřovacích a rehabilitačních metod používaných v dětské fyzioterapii a měla jsem možnost je aplikovat na mého pacienta.

Za největší přínos této bakalářské práce považuji shromáždění komplexních informací o téměř nediskutovaném Silver – Russell syndromu a zároveň doufám, že pomůže především laické veřejnosti (konkrétně rodičům, kteří by se u svého dítěte s tímto onemocněním setkali) v přístupu k tomuto zdravotnímu znevýhodnění.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

SRS	Silver – Russell syndrom
IGF 1	insuline-like growth factor
IUGR	intrauterine growth retardation
SGA	small for gestational age
RUS	radius-ulna-short bones
GIT	gastrointestinální trakt
DKK	dolní končetiny
DK	dolní končetina
HKK	horní končetiny
HK	horní končetina
DRS	dětský rehabilitační stacionář
PMV	psychomotorický vývoj
ADL	aktivity denních činností
GH	growth hormone
SHOX	short stature homeobox
SFTR	zápis goniometrické metody dle rovin

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. BOROŤÁ, Blanka. *Cvičíme s malými dětmi: náměty pro rozvoj pohybových dovedností dětí od 3 do 8 let*. Ilustrovala Patricie KOUBSKÁ. Praha: Portál, 1998. ISBN 80-7178-223-8.
2. BUCHTELOVÁ, Eva, Lucie DONČEVOVÁ, Jitka FRICOVÁ, et al. *Kazuistiky v ergoterapii a fyzioterapii*. Ústí nad Labem: Univerzita Jana Evangelisty Purkyně v Ústí nad Labem, Fakulta zdravotnických studií, 2017. ISBN 978-80-7561-081-2.
3. Dětský rehabilitační stacionář Zvonek. *Dětský rehabilitační stacionář Zvonek*. [online]. ©2017-2019 [cit. 2019-05-05]. Dostupné z: <http://www.zvonek-kladno.cz/index.php/co-nabizime/>
4. DORT, Jiří, Eva DORTOVÁ a Petr JEHLIČKA. *Neonatologie*. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2013. ISBN 978-80-246-2253-8.
5. DVOŘÁKOVÁ, Hana. *Cvičíme a hrajeme si*. Olomouc: Hanex, 1995. ISBN 80-85783-07-X.
6. DVOŘÁKOVÁ, Hana. *Pohybové činnosti pro předškolní vzdělávání*. Praha: Raabe, c2009. Nahlížet - nacházet. ISBN 978-80-86307-94-7.
7. DYLEVSKÝ, Ivan. *Funkční anatomie*. Praha: Grada, 2009. ISBN 978-80-247-3240-4.
8. DYLEVSKÝ, Ivan. *Obecná kineziologie*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1649-7.
9. GREULICH, William Walter a S. Idell PYLE. *Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist*. 2nd ed. Stanford, Calif.: Stanford University Press, [1959]. Dostupné také z: http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/bone_age.htm
10. HÁJKOVÁ, Simona. *Fyzioterapie I. - vyšetřovací postupy*. Kladno: FBMI ČVUT, letní semestr 2014/2015.

11. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010. ISBN 978-80-7013-516-7.
12. HAŠKOVÁ, Andrea. *Fyzioterapie v pediatrii: Fyzioterapeutické metody a koncepty využívané v pediatrii*. Kladno: FBMI ČVUT, zimní semestr 2016/2017.
13. Velký lékařský slovník. *Velký lékařský slovník* [online]. Maxdorf, 2019 [cit. 2019-05-05]. Dostupné z: <http://lekarske.slovniky.cz/pojem/delece>
14. JANDA, Vladimír. *Svalové funkční testy*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0722-5.
15. JEBAVÁ, Zdena. *Míčkování nebo-li míčková facilitace* [online]. ©2015 [cit. 2019-05-05]. Dostupné z: <http://www.mickuj.cz/mickovani.html>
16. JENŠOVSKÝ, Jiří, Jan LEBL a Jens Sandahl CHRISTIANSEN. *Růstový hormon*. Praha: Galén, 2000. ISBN 80-7262-064-9.
17. KLENER, Pavel, et al. *Propedeutika ve vnitřním lékařství*. 3. vydání. Galén, 2009. 324 s. ISBN 978-80-7262-643-4.
18. KLÍMA, Jiří. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada Publishing, 2016. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5014-9., str. 80
19. KOLÁŘ, Pavel a Miloš MÁČEK. *Základy klinické rehabilitace*. Praha: Galén, 2015. ISBN 978-80-7492-219-0.
20. KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, c2009. ISBN 978-80-7262-657-1.
21. KOLOUŠKOVÁ, Stanislava a Daniela ZEMKOVÁ-HELLEROVÁ. *Postnatální růst a puberta u dětí s intrauterinní růstovou retardací - základní informace*. Neonatologické listy. 2010, 16(2), 14-17. ISSN 1211-1600.
22. KRÁSNIČANOVÁ, Hana a Petr LESNÝ. *Kompendium pediatrické auxologie*. Praha: Galén, 2000. ISBN 80-7262-062-2. Dostupné také z: <http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/fontanel.htm>
23. KUČERA, Miroslav, Pavel KOLÁŘ a Ivan DYLEVSKÝ. *Dítě, sport a zdraví*. Praha: Galén, c2011. ISBN 978-80-7262-712-7.

24. KUČEROVSKÁ, Marie, Petra HANÁKOVÁ a Hana OŠLEJŠKOVÁ. *Vývojové vyšetření novorozence*. *Pediatric pro praxi*. 2013, 14(4), 231-234. ISSN 1213-0494. Dostupné také z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/archiv.php>
25. LEBL, Jan a Dana NOVOTNÁ. *Léčba růstovým hormonem: přehledné informace o léčbě růstovým hormonem*. 3. vyd. [Praha: Pfizer, spol. s r.o., 201-]n. 1. ISBN 978-80-254-5856-3. Dostupné také z: http://www.rustovyhormon.cz/dokumenty/order_brozura_lecbarh.pdf
26. LEBL, Jan, Kamil PROVAZNÍK a Ludmila HEJCMANOVÁ. *Preklinická pediatrie*. 2., přeprac. vyd. Praha: Galén, c2007. ISBN 978-80-7262-438-6.
27. LEWIT, Karel. *Manipulační léčba v myoskeletální medicíně*. 5. přeprac. vyd. Praha: Sdělovací technika, c2003. ISBN 80-86645-04-5.
28. MedlinePlus. *MedlinePlus* [online]. 2018 [cit. 2019-05-05]. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/ency/article/001209.htm>
29. MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.
30. PETROVICKÝ, Pavel. *Anatomie s topografií a klinickými aplikacemi*. Martin: Osveta, c2001. ISBN 80-8063-045-3.
31. PUCHMAJEROVÁ, A., KŘEPELOVÁ, A., TESAŘOVÁ, M., ČERNÝ, M. *Silver-Russell syndrom u novorozence, kazuistika, diferenciální diagnostika IUGR u plodu*. *Neonatologické listy*, 2010, roč. 16, č. 2, s. 37. ISSN: 1211-1600.
32. SEEMANOVÁ, Eva. *Syndromy s projevy genomického imprintingu*. *Časopis lékařů českých*. 2003, 142(5), 264-270. ISSN 0008-7335.
33. SMOLÍKOVÁ, Libuše a Miloš MÁČEK. *Léčebná rehabilitace v pediatrii*. Praha: Raabe, 2017. Rehabilitační a fyzikální terapie. ISBN 978-80-7496-313-1.
34. STRAŇÁK, Zbyněk a Jan JANOTA. *Neonatologie*. 2., přepracované a rozšířené vydání. Praha: Mladá fronta, 2015. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3861-4.

35. ŠIDÁKOVÁ, Silvie. *Rehabilitační techniky nejčastěji používané v terapii funkčních poruch pohybového aparátu*. *Medicína pro praxi*. 2009, 6(6), 331-336. ISSN 1214-8687. Dostupné také z:
<http://www.medicinapropraxi.cz/pdfs/med/2009/06/09.pdf>
36. ŠILHÁNOVÁ, E., P. PLEVOVÁ, A. BALCAR, R. VRTĚL a A. KŘEPELOVÁ. *Syndrom Silver- Russell u dítěte s vyváženou translokací 7;8 a mnohočetnou zátěží v rodině*. *Časopis lékařů českých*. 2011, 150(11), 632. ISSN 0008-7335.
37. ŠKVOR, Jaroslav. *Selhání tělesného růstu: praktický průvodce nejen pro dětské lékaře*. Praha: Mladá fronta, 2012. Aeskulap. ISBN 978-80-204-2803-5.
38. TANNER, J. M. *Assessment of skeletal maturity and prediction of adult height: (TW3 Method)*. 3rd ed. London: Saunders, 2001. ISBN 0-7020-2511-9.
Dostupné také z: http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/bone_age.htm
39. VOLF, Vladimír a Hana VOLFOVÁ. *Pediatric I pro 2. ročník středních zdravotnických škol*. 3., dopl. vyd. Praha: Informatorium, 2003. ISBN 80-7333-021-0.
40. VOLF, Vladimír a Hana VOLFOVÁ. *Pediatric pro střední zdravotnické školy*. Praha: Informatorium, 1996. ISBN 80-85427-87-7.

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obr. 1 - Vývojová stádia B-I prvního metakarpu (Tanner, 2001).	124
Obr. 2 - Test držení těla podle Matthiase (Haladová, Nechvátalová, 2003).....	124
Obr. 3 – Pohled zepředu (vstupní vyšetření).	125
Obr. 4 – Pohled z boku (vstupní vyšetření).	125
Obr. 5 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).	126
Obr. 6 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).	126
Obr. 7 – Hra prstců (vstupní vyšetření).	127
Obr. 8 - Pohled zepředu (výstupní vyšetření).	127
Obr. 9 – Pohled z boku (výstupní vyšetření).	128
Obr. 10 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).	128
Obr. 11 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).	129
Obr. 12 – Prstce nohy (výstupní vyšetření).	129
Obr. 13 - Trénink úchopů.....	130
Obr. 14 - Trénink jemné motoriky.	130
Obr. 15 - Stoj na nestabilní ploše.....	131
Obr. 16 - Návěk vstávání na nestabilní ploše.	131
Obr. 17 - Využití Bobath válce.	132
Obr. 18 - Návěk chůze do schodů.	132

12 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

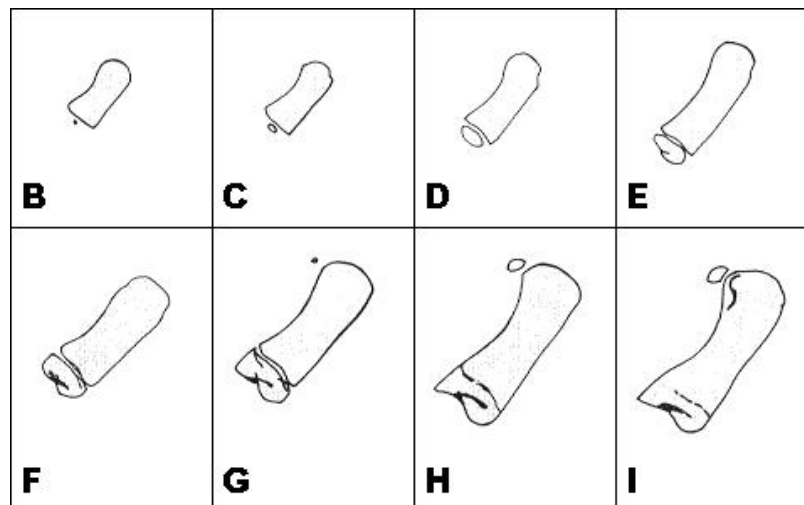
Tab. 1 - Barthel test (ÚZIS ČR, Pokorná, 2017).	47
Tab. 2- Hodnocení Barthel testu (ÚZIS ČR, Pokorná, 2017).	47
Tab. 3 – Test funkční soběstačnosti (Kolář, 2009).	49
Tab. 4 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti (Kolář, 2009)	50
Tab. 5 – Hodnocení testu funkční soběstačnosti (Kolář, 2009).	51
Tab. 6 – Základní antropometrické údaje.	64
Tab. 7 - Délkové rozměry horních končetin.	65
Tab. 8 - Obvodové rozměry horních končetin.	65
Tab. 9 – Délkové rozměry dolních končetin.	66
Tab. 10 - Obvodové rozměry dolních končetin.	66
Tab. 11 - Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve.	67
Tab. 12 – Goniometrické vyšetření horních končetin.	68
Tab. 13 – Goniometrické vyšetření dolních končetin.	69
Tab. 14 – Vyšetření úchopů.	70
Tab. 15 – Vyšetření myotatických reflexů horních končetin.	70
Tab. 16 – Vyšetření myotatických reflexů dolních končetin.	71
Tab. 17 – Vyšetření břišních reflexů.	71
Tab. 18 – Test Barthelové.	72
Tab. 19 – Test funkční soběstačnosti.	73
Tab. 20 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti.	74
Tab. 21 – Preference končetin (2017/2018).	78
Tab. 22 – Sebeobsluha (2017/2018).	78
Tab. 23 – Kompenzační pomůcky (2017/2018).	79
Tab. 24 – Preference končetin (2018/2019).	80
Tab. 25 – Sebeobsluha (2018/2019).	80
Tab. 26 – Kompenzační pomůcky (2018/2019).	81
Tab. 27 – Základní antropometrické údaje (výstupní KR).	93

Tab. 28 - Délkové rozměry horních končetin (výstupní KR).	94
Tab. 29 - Obvodové rozměry horních končetin (výstupní KR).	94
Tab. 30 – Délkové rozměry dolních končetin (výstupní KR).	95
Tab. 31 - Obvodové rozměry dolních končetin (výstupní KR).	95
Tab. 32 - Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve (výstupní KR).	96
Tab. 33 – Goniometrické vyšetření (výstupní KR).	97
Tab. 34 (pokračování) – Goniometrické vyšetření (výstupní KR).	98
Tab. 35 – Vyšetření úchopů (výstupní KR).	99
Tab. 36 – Vyšetření myotatických reflexů horních končetin (výstupní KR).	99
Tab. 37 – Vyšetření myotatických reflexů dolních končetin (výstupní KR).	100
Tab. 38 – Vyšetření břišních reflexů (výstupní KR).	100
Tab. 39 – Test Barthelové (výstupní KR).	101
Tab. 40 – Test funkční soběstačnosti (výstupní KR).	102
Tab. 41 (pokračování) – Test funkční soběstačnosti (výstupní KR).	103
Tab. 42 – Porovnání údajů z vyšetření stoje.	105
Tab. 43 – Porovnání údajů z vyšetření chůze.	106
Tab. 44 – Porovnání údajů z vyšetření stability.	106
Tab. 45 – Porovnání údajů z vyšetření úchopů.	107

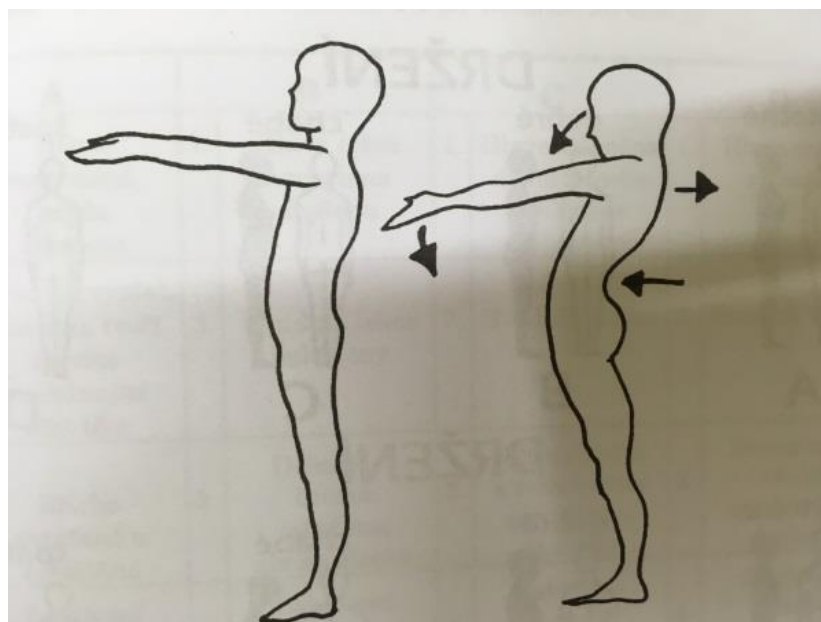
13 SEZNAM PŘÍLOH

Obr. 1 - Vývojová stádia B-I prvního metakarpu (Tanner, 2001).	124
Obr. 2 - Test držení těla podle Matthiase (Haladová, Nechvátalová, 2003).....	124
Obr. 3 – Pohled zepředu (vstupní vyšetření).	125
Obr. 4 – Pohled z boku (vstupní vyšetření).	125
Obr. 5 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).	126
Obr. 6 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).	126
Obr. 7 – Hra prstců (vstupní vyšetření).	127
Obr. 8 - Pohled zepředu (výstupní vyšetření).	127
Obr. 9 – Pohled z boku (výstupní vyšetření).	128
Obr. 10 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).	128
Obr. 11 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).	129
Obr. 12 – Prstce nohy (výstupní vyšetření).	129
Obr. 13 - Trénink úchopů.....	130
Obr. 14 - Trénink jemné motoriky.	130
Obr. 15 - Stoj na nestabilní ploše.....	131
Obr. 16 - Návuk vstávání na nestabilní ploše.	131
Obr. 17 - Využití Bobath válce.	132
Obr. 18 - Návuk chůze do schodů.	132

Přílohy



Obr. 1 - Vývojová stádia B-I prvního metakarpu (Tanner, 2001).



Obr. 2 - Test držení těla podle Matthiase (Haladová, Nechovátková, 2003)



Obr. 3 – Pohled zepředu (vstupní vyšetření).



Obr. 4 – Pohled z boku (vstupní vyšetření).



Obr. 5 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).



Obr. 6 – Pohled zezadu (vstupní vyšetření).



Obr. 7 – Hra prstců (vstupní vyšetření).



Obr. 8 - Pohled zepředu (výstupní vyšetření).



Obr. 9 – Pohled z boku (výstupní vyšetření).



Obr. 10 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).



Obr. 11 – Pohled zezadu (výstupní vyšetření).



Obr. 12 – Prstce nohy (výstupní vyšetření).



Obr. 13 - Trénink úchopů.



Obr. 14 - Trénink jemné motoriky.



Obr. 15 - Stoj na nestabilní ploše.



Obr. 16 - Návčik vstávání na nestabilní ploše.



Obr. 17 - Využití Bobath válce.



Obr. 18 - Návuk chůze do schodů.