



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

Fyzioterapie u pacientky se spinální svalovou atrofií

Physiotherapy With a Patient With Spinal Muscular Atrophy

Bakalářská práce

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Aneta Mandová

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Štěpánka Křížková

Kladno 2020



ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Přijmení: **Mandová** Jméno: **Aneta** Osobní číslo: **473775**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Specializace ve zdravotnictví**
Studijní obor: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapie u pacientky se spinální svalovou atrofií

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapy with a Patient with Spinal Muscular Atrophy

Pokyny pro vypracování:

Bakalářská práce bude zaměřena na fyzioterapeutickou péči u pacientky se spinální svalovou atrofií III. typu. Práce bude zpracována formou kazuistiky. Teoretická část se bude zabývat pojmem spinální svalová atrofie a budou zde uvedeny základní poznatky z genetiky. Dále bude obecná část věnována anatomii, fyziologii a také etiologii dané problematiky. Budou zde popsány vhodné vyšetřovací i terapeutické metody. Speciální část bude obsahovat vstupní kineziologický rozbor pacientky. Na základě kineziologického rozboru bude stanoven fyzioterapeutický plán a aplikována vhodná terapie. V závěru bude výstupní vyšetření, podle kterého bude vyhodnocen efekt terapie a její přínos. V kapitole diskuze bude pojednáno o problematice této diagnózy.

Seznam doporučené literatury:

- [1] KOLÁŘ, Pavel et al., Rehabilitace v klinické praxi, ed. 1, Praha: Galén, c2009, ISBN 978-80-7262-657-1
- [2] KOČOVÁ, Helena, Spinální svalová atrofie v souvislostech, Praha: Grada Publishing, 2017, ISBN 978-80-247-5705-6

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

Mgr. Štěpánka Křížková

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **17.02.2020**

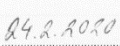
Platnost zadání bakalářské práce: **19.09.2021**

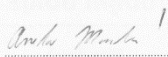

prof. MUDr. Leoš Navrátil, CSc., MBA, dr.h.c.
podpis vedoucí(ho) katedry


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

III. PŘEVZETÍ ZADÁNÍ

Student(ka) bere na vědomí, že je povinnen(a) vypracovat bakalářskou práci samostatně, bez cizí pomoci, s výjimkou poskytnutých konzultací. Seznam použité literatury, jiných pramenů a jmen konzultantů je třeba uvést v bakalářské práci.


Datum převzetí zadání


Podpis studenta(ky)

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci s názvem Fyzioterapie u pacientky se spinální svalovou atrofií vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

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

V Praze dne 03.06.2020

.....
Aneta Mandová
podpis

PODĚKOVÁNÍ

Ráda bych touto cestou poděkovala vedoucí práce paní Mgr. Štěpánce Křížkové za cenné rady, ochotu, vstřícnost a čas, který mi věnovala při zpracování bakalářské práce. Velké dík patří také pacientce, která mi dala možnost psát práci na toto téma a aktivně se podílela na tvorbě praktické části.

ABSTRAKT

Bakalářská práce se zabývá problematikou spinální svalové atrofie. Kapitola Současný stav je věnována teoretickým poznatkům o této chorobě. Začátek obsahuje anatomický popis struktur, která jsou v důsledku spinální svalové atrofie poškozeny. Dále je vysvětlena podstata nemoci spinální svalové atrofie a charakterizovány její klasifikace. V podkapitole Genetika je objasněná příčina nemoci a vysvětlené genetické vyšetření. Následuje diagnostika spinální svalové atrofie. Na konci kapitoly Současný stav jsou uvedeny možnosti léčby.

V kapitole Metodika jsou uvedeny vyšetřovací a terapeutické postupy užité v práci. Speciální část je tvořena kazuistikou pacientky se spinální svalovou atrofií. Kapitola začíná zpracovaným vstupním kineziologickým rozбором pacientky. Dále kapitola obsahuje krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán a terapeutické jednotky.

V kapitole Výsledky jsou porovnána data ze vstupního a výstupního vyšetření a je zhodnocen efekt terapie. Kapitola Diskuze se věnuje především problematice farmakologické léčby v dnešní době.

Bakalářská práce potvrdila předpoklad pozitivního účinku fyzioterapie u spinální svalové atrofie.

Klíčová slova

Spinální svalová atrofie; neuromuskulární onemocnění; alfa-motoneurony; genetika; gen SMN1; gen SMN2; fyzioterapie

ABSTRACT

Bachelor work addresses the issue muscular atrophy. Chapter Současný stav focuses on theoretic findings about this disease. Beginning includes anatomic description of part of body, which is damaged in consequence of spinal muscular atrophy. Further is explained the disease spinal muscular atrophy and her classifications are described. Cause of disease and genetics examination are in subchapter Genetika. Then follows the diagnostic of spinal muscular atrophy. At the end of the chapter Současný stav there are stated the possibilities of the treatment.

Examination and therapy used in this work are examined in the chapter Metodika. Patient's case history is analysed in Speciální část. Chapter begins with patient's compiled introductory kineziology analysis. Next chapter includes short-time and long-time rehabilitation plan and therapeutic units.

Data from introductory and final examination are compared in the chapter Výsledky and the effect of the therapy is evaluated. The chapter Diskuze focuses primarily on the issues of pharmacological treatment today.

Bachelor's work confirms assumption of the positive effect of physiotherapy by spinal muscular atrophy.

Keywords

Spinal muscular atrophy; neuromuscular disease; alfa-motoneuron; genetics; gene SMN1; gene SMN2; physiotherapy

Obsah

1	Úvod.....	13
2	Cíle práce.....	14
3	Přehled současného stavu.....	15
3.1	Anatomie.....	15
3.1.1	Stavba míchy.....	15
3.1.2	Alfa-motoneurony.....	15
3.1.3	Bulbární nervy.....	17
3.2	Spinální svalová atrofie.....	17
3.3	Klasifikace a typické klinické projevy spinální svalové atrofie.....	20
3.3.1	Spinální svalová atrofie I. typu - akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom).....	21
3.3.2	Spinální svalová atrofie II. Typu – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigova-Hoffmannova syndromu).....	21
3.3.3	Spinální svalová atrofie III. Typu – juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom).....	22
3.3.4	Spinální svalová atrofie IV. typu – vlastní adultní forma (Aranův- Duchenneův syndrom).....	23
3.3.5	Spinální svalová atrofie 0. typu – prenatální forma (syndrom Pena-Shokeir typ 1).....	23
3.4	Genetika.....	24
3.4.1	Gen SMN.....	24
3.4.2	Mutace genu SMN 1.....	25
3.4.3	Gen SMN 2.....	26

3.5	Genetické vyšetření	27
3.5.1	Genetická konzultace	27
3.5.2	Analýza DNA	28
3.5.3	Molekulárně genetické vyšetření	28
3.5.4	Prenatální diagnostika	29
3.6	Diagnóza	30
3.6.1	Diferenciální diagnostika	31
3.7	Léčba	31
3.7.1	Symptomatická léčba	31
3.7.2	Farmakologická terapie	33
4	Metodika	36
4.1	Vyšetření	36
4.1.1	Anamnéza	36
4.1.2	Vyšetření aspektů - pohledem	37
4.1.3	Vyšetření palpací - pohmatem	37
4.1.4	Vyšetření chůze	37
4.1.5	Antropometrie	38
4.1.6	Dynamické vyšetření páteře	39
4.1.7	Vyšetření hypermobility	39
4.1.8	Goniometrie	39
4.1.9	Vyšetření zkrácených svalů	40
4.1.10	Vyšetření svalové síly	40
4.1.11	Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy	41
4.1.12	Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity	41

4.1.13	Neurologické vyšetření	41
4.1.14	Testování úchopů	44
4.1.15	Barthel Index (BI)	45
4.1.16	Frenchayský test aktivit (FTA).....	45
4.2	Terapeutické postupy	46
4.2.1	Techniky měkkých tkání (TMT)	46
4.2.2	Míčková facilitace	46
4.2.3	Respirační fyzioterapie a dechová gymnastika	47
4.2.4	Analytické protahování a posilování	48
4.2.5	Mobilizace	49
4.2.6	Postizometrická svalová relaxace (PIR)	49
4.2.7	Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS).....	50
4.2.8	Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF).....	50
4.2.9	Senzomotorická stimulace (SMS).....	51
4.2.10	Akrální koaktivační terapie (ACT).....	51
5	Speciální část.....	53
5.1	Anamnéza	53
5.2	Výpis ze zdravotní dokumentace.....	56
5.3	Indikace k rehabilitaci (RHB).....	57
5.4	Vstupní kineziologický rozbor	58
5.4.1	Vyšetření stoje aspektů.....	58
5.4.2	Vyšetření chůze	60
5.4.3	Dynamické vyšetření páteře	61
5.4.4	Vyšetření hypermobility	61

5.4.5	Antropometrické měření	62
5.4.6	Vyšetření zkrácených svalů	64
5.4.7	Vyšetření svalové síly	64
5.4.8	Goniometrické vyšetření	66
5.4.9	Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy	67
5.4.10	Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře	68
5.4.11	Neurologické vyšetření	69
5.4.12	Vyšetření periferní paréz na HKK	70
5.4.13	Testování úchopů	71
5.4.14	Barthel Index	71
5.4.15	Frenchyský test aktivit	72
5.4.16	Závěr vstupního kineziologického rozboru	73
5.5	Rehabilitační plány	75
5.6	Terapeutické jednotky	76
5.6.1	Terapeutická jednotka číslo jedna	76
5.6.2	Terapeutická jednotka číslo dva	77
5.6.3	Terapeutická jednotka číslo tři	79
5.6.4	Terapeutická jednotka číslo čtyři	81
5.6.5	Terapeutická jednotka číslo pět	84
5.6.6	Terapeutická jednotka číslo šest	86
5.6.7	Terapeutická jednotka číslo sedm	88
6	Výsledky	90
6.1	Výstupní kineziologický rozbor	90

6.1.1	Anamnéza.....	90
6.1.2	Vyšetření stoje aspektí.....	90
6.1.3	Vyšetření chůze	92
6.1.4	Dynamické vyšetření páteře	93
6.1.5	Vyšetření hypermobility	94
6.1.6	Antropometrické měření.....	94
6.1.7	Vyšetření zkrácených svalů	97
6.1.8	Vyšetření svalové síly	98
6.1.9	Goniometrické vyšetření	100
6.1.10	Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy.....	102
6.1.11	Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře.....	103
6.1.12	Neurologické vyšetření	105
6.1.13	Vyšetření periferní paréz na HKK.....	107
6.1.14	Testování úchopů	107
6.1.15	Barthel Index.....	108
6.1.16	Franchyský test aktivit.....	109
6.1.17	Zhodnocení výsledků terapie.....	110
7	Diskuze	112
8	Závěr	121
9	Seznam použitých zkratk.....	122
10	Seznam použité literatury	125
11	Seznam použitých obrázků	133
12	Seznam použitých tabulek.....	134

13	Seznam příloh.....	137
----	--------------------	-----

1 ÚVOD

Tématem mé bakalářské práce je Fyzioterapie u pacientky se spinální svalovou atrofií. Jedná se o závažné genetické onemocnění, které je způsobeno degenerací alfa-motoneuronů v předních rozích míšních. Hlavní komplikací pro pacienty s touto chorobou je postupné ubývání svalové síly, proto ztrácejí schopnost pohybu, polykání a dýchání. Volba spinální svalové atrofie jako téma mé bakalářské práce úzce souvisí se seznámením s pacientkou, kterou jsem potkala na odborných praxích a začala jsem se zajímat o její diagnózu. Následně jsem ji požádala, zda by byla ochotná, se mnou spolupracovat na bakalářské práci. Probandem mé bakalářské práce je tedy žena se spinální svalovou atrofií, kterou ji diagnostikovali v pěti letech.

Pro spinální svalovou atrofii dosud není kauzální léčba, ale existuje léčba, která progres nemoci zpomalí nebo v lepším případě zastaví. To je také důvod, který mě vedl ke zvolení spinální svalové atrofie jako tématu mé bakalářské práce, protože si myslím, že rehabilitace je v tomto případě nepostradatelná. Rehabilitace u progresivních onemocnění se odlišuje výrazně od ostatních.

Volba tématu také souvisela s neobvyklostí této diagnózy a s mým přáním dozvědět se o dané problematice více. Jelikož jde o vzácné onemocnění, není mezi lidmi příliš povědomé. K problematice spinální svalové atrofie existují informace v českém jazyce, ale většinou jsou jen krátké a útržkovité. Budu ráda, když svojí bakalářskou prací alespoň malinko rozšířím povědomí o spinální svalové atrofii ve společnosti.

2 CÍLE PRÁCE

Cílem mé bakalářské práce je zpracování dosud známých informací o spinální svalové atrofii, díky kterým si vytvořím lepší přehled o dané problematice. Dalším cílem je přiblížení rehabilitační péče u dospělé pacientky se spinální svalovou atrofií III. typu. Součástí rehabilitační péče bude vstupní kineziologický rozbor, krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán, terapeutické jednotky a výstupní kineziologický rozbor.

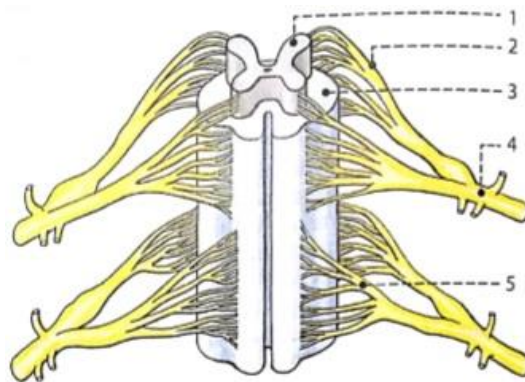
Posledním cílem bude zhodnocení efektu terapie na základě porovnání vstupního a výstupního vyšetření.

3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

3.1 Anatomie

3.1.1 Stavba míchy

Mícha je provazec, který je uložený v páteřním kanálu. Uprostřed míchy je míšňí kanálek, který obklopuje šedá hmota. Šedá hmota vytváří na příčném řezu obrys „motýlích křídel“. Šedou hmotu rozdělujeme na přední rohy míšňí a zadní rohy míšňí. Na šedou hmotu naléhá bílá hmota, která se rozděluje na zadní, postranní a přední provazce. Zadní provazce obsahují ascendentní vlákna, postranní a zadní provazce se skládají z ascendentních i descendentních vláken. V předních rozích míšňích jsou uloženy dva typy motoneuronů, kterými jsou gama-motoneurony a alfa-motoneurony. Gama-motoneurony tvoří asi 30 % všech motoneuronů a jejich axony sahají ke svalovým vřetenkám příčně pruhované svaloviny (Dylevský, 2009).



Obr. 3.1 Úprava šedé a bílé míšňí hmoty (schéma)
1 – zadní míšňí rohy, 2 – zadní míšňí kořeny, 3 – bílá hmota míšňí, 4 – míšňí nerv, 5 – přední míšňí kořeny

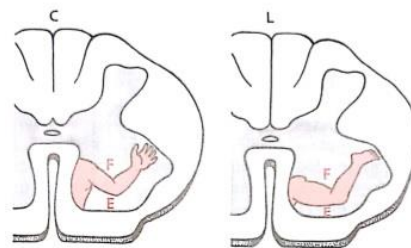
Obrázek 1 - Mícha (Dylevský, 2009)

3.1.2 Alfa-motoneurony

Alfa-motoneurony jsou specializované nervové buňky, které jsou uloženy v předních míšňích rozích. Jejich buněčná těla jsou multipolární a dosahují velikosti 60 – 100 μm . Alfa-motoneurony opouštějí míchu předními míšňími

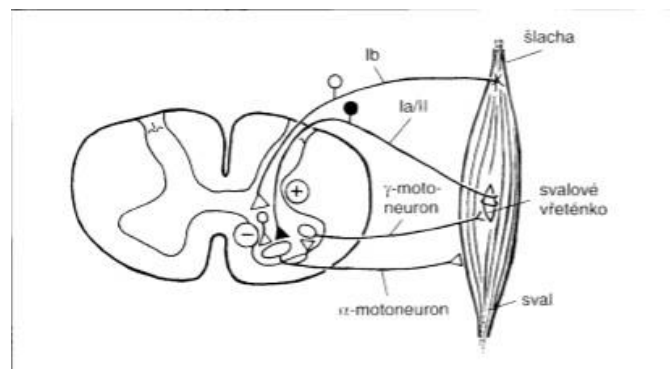
kořeny. Konec alfa-motoneuronů je tvořen nervosvalovými synapsemi, které končí na vláknech příčně pruhovaných svalů.

Alfa-motoneurony jsou v předních rožích míšních uspořádány do komplexu jader. Jádra se rozdělují na mediální a laterální. Do jader mediálních patří nucleus dorsomedialis a nucleus ventromedialis. Tato jádra inervují zádové, šíjové a trupové svalstvo. Jádra mediální jsou rozlišitelná v celém rozsahu míchy. Na rozdíl od jader laterálních, která jsou patrná jen ve ztluštěných místech míchy. Do jader laterálních patří nucleus centralis, nucleus ventrolateralis, nucleus dorsolateralis a tato jádra inervují svalstvo končetin (Dylevský, 2000).



Obr. 3.2 Distribuce motoneuronů předních míšních rohů
C – krční mícha (motoneurony horní končetiny), L – bederní mícha (motoneurony dolní končetiny), F – motoneurony flexorů, E – motoneurony extenzorů

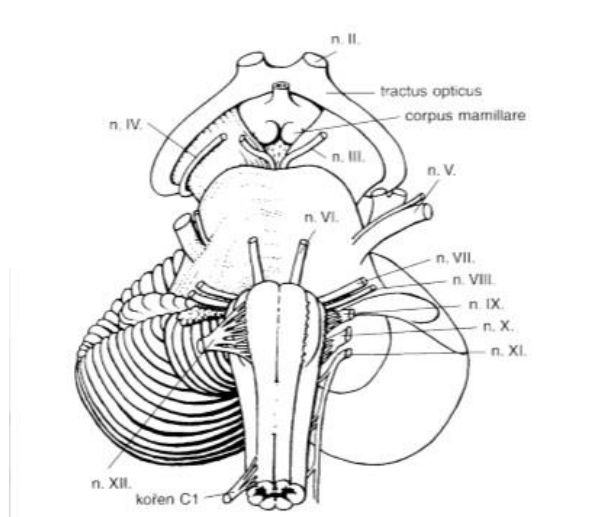
Obrázek 2 – Distribuce motoneuronů předních míšních rohů (Dylevský, 2009)



Obrázek 3 – Spinální motorický okruh (Ambler, 2011)

3.1.3 Bulbární nervy

Mezi bulbární nervy patří IX., X., XI. a XII. hlavový nerv, tedy nervus (n.) glossopharyngeus, n. vagus, n. accessorius a n. hypoglossus. Jádra bulbárních nervů jsou uložena v prodloužené míše. Motorická vlákna n. glossopharyngeus spolu s n. vagus a n. accessorius inervují měkké patro, epifarynx, zadní třetinu jazyka, střední ucho a tonzily. Motorická vlákna n. vagus spolu s n. accessorius inervují měkké patro uvulu, larynx, farynx a samostatně n. vagus inervuje jícen, žaludek, střevo a svalstvo hlasivek, trachey a bronchů. N. accessorius sám inervuje musculus (m.) sternocleidomastoideus a střední a dolní část m. trapezius. N. hypoglossus inervuje svaly jazyka (Ambler, 2011).



Obrázek 4 – Výstupy hlavových nervů na bázi mozku (Ambler, 2011)

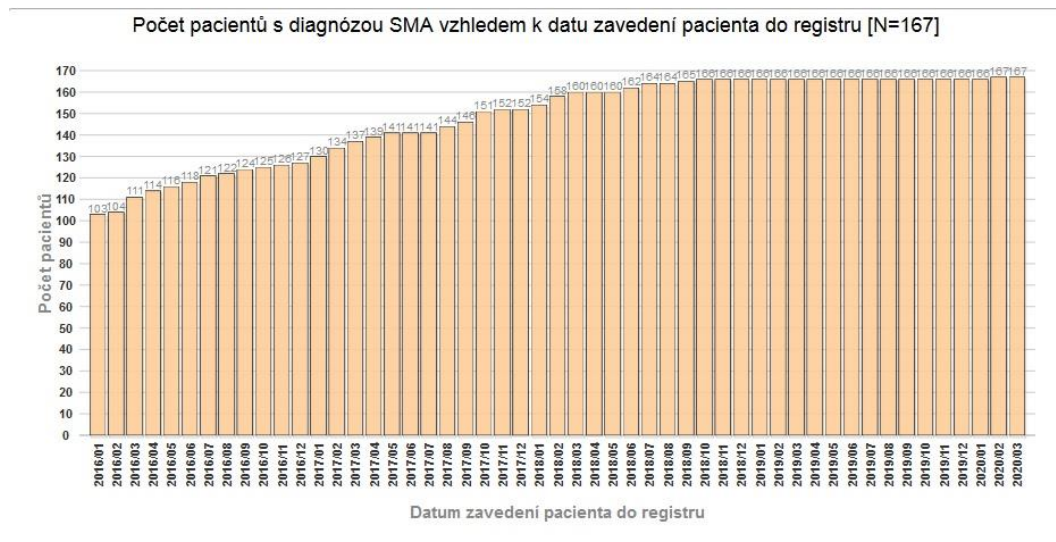
3.2 Spinální svalová atrofie

Spinální svalová atrofie (SMA) je geneticky podmíněné onemocnění, které je způsobené degenerací alfa-motoneuronů v předních rožích míšních, často v kombinaci s degenerací motorických bulbárních jader. SMA je druhé nejčastější neuromuskulární onemocnění (Ehler, 2013-2014). SMA patří mezi heterogenní skupinu onemocnění, ale až 95 % případů SMA se řadí do tzv. proximálně

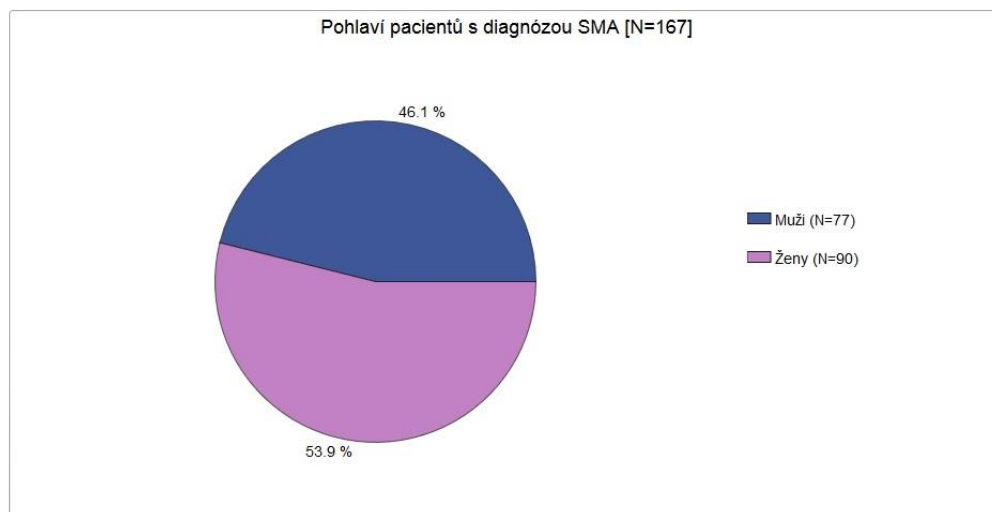
autosomálně recesivních forem. Příčinou nemoci je mutace genu SMN, který kóduje protein nazvaný survival motor neuron (Haberlová, 2016).

Spinální svalové atrofii se stále věnují odborníci z celého světa z důvodu, že patří mezi nejčastější autosomální recesivní poruchy, konkrétně druhé nejčastější. V počtu výskytů se objevuje častěji pouze cystická fibróza. (Rosenfeld, 2019). SMA se udává za příčinu i druhé nejvyšší úmrtnosti kojenců mezi autosomálně recesivními onemocněními (Ehler, 2013-2014).

SMA se řadí mezi vzácná onemocnění, má incidenci 1:6-10 000. Od roku 2012 existuje registr pacientů se SMA od společnosti ČSL JEP (Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně). Jedná se o Ready registr (ready.registry.cz). Aktuálně je v Ready registru zaregistrováno 167 jedinců s diagnózou SMA žijících v České republice. Uvádí se, že ročně se rodí 10 dětí se SMA (Haberlová, 2016). SMA se vyskytuje u všech ras rovnoměrně. Podobně je tomu i u pohlaví, ale u mužů bývá většinou závažnější progresse onemocnění. Věk nástupu SMA je různý. Dle věku nástupu a podle dalších kritérií rozdělujeme klinické formy SMA, které budou popsány níže (Oleszek, 2011).



Obrázek 5 - Počet pacientů s diagnózou SMA (REaDY registr, 2020)

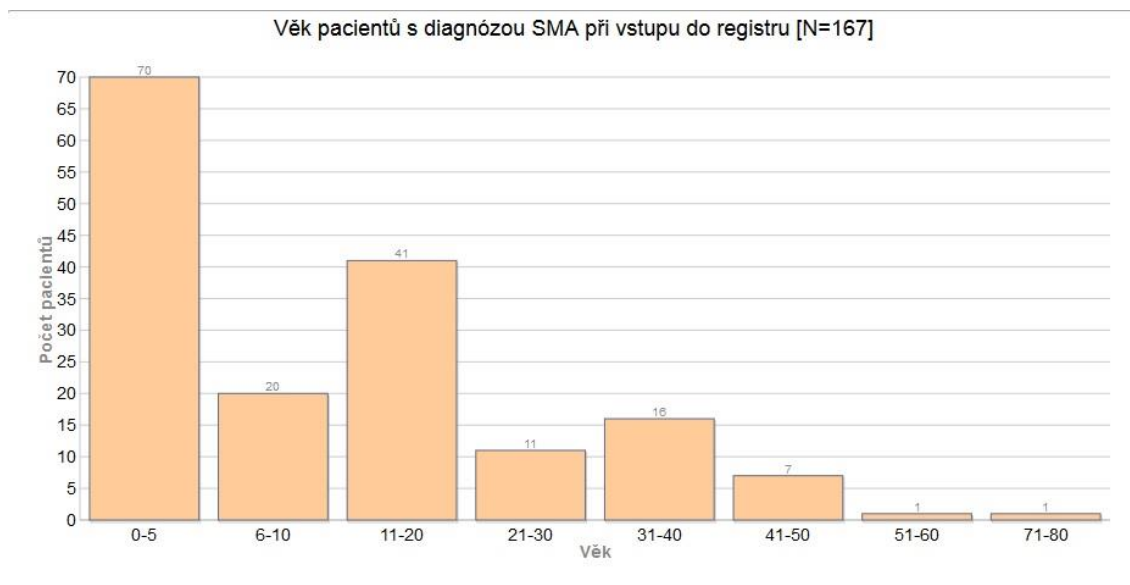


Obrázek 6 – Poměr pohlaví pacientů s diagnózou SMA (REaDY registr, 2020)

Progrese SMA se projevuje tím, že zachovalé svaly nestačí na nároky způsobené růstem a vývojem těla. Pro SMA je charakteristická svalová slabost, která nejvíce manifestuje na dolních končetinách (DKK) (Dungl, 2014).

Svalové hypotrofie, v pozdějších stádiích atrofie, jsou příčinou kloubních kontraktur a deformit končetin. U pacientů se SMA můžeme velmi často vidět skoliózu. Děti se SMA se vyznačují hypotonií, která se nejvíce projevuje na DKK (Muntau, 2014). Mezi další projevy se řadí hyporeflexie až nemožnost vyvolat myotatické reflexy (Ehler, 2013-2014). Degenerace motorických bulbárních jader se projevuje aspirací a slabým křikem (Muntau, 2014). Později se objevují fascikulace, zejména na jazyku. Mezi komplikace se také řadí obstrukce a gastroezofagální reflux (Kočová, 2017).

Typický projev SMA je třes horních končetin (HKK), který bývá dobrým vodítkem v diferenciální diagnostice (Ehler, 2019). K vážným komplikacím dochází v případě přítomnosti respirační insuficience, která se řeší umělou plicní ventilací. Je nutné zdůraznit, že inteligence pacientů se SMA je normální. Dokonce se tvrdí, že jedinci se SMA jsou výjimečně bystří a chytrí. Jako vysvětlení se uvádí, že jejich úsilí, které nemohou využít ke svému motorickému vývoji, soustředí ve prospěch svého duševního vývoje (Muntau, 2014).



Obrázek 7 – Věk pacientů SMA při vstupu do registru (REaDY registr, 2020)

3.3 Klasifikace a typické klinické projevy spinální svalové atrofie

SMA dělíme na proximální a distální, podle věku nástupu nemoci, rychlosti progresu a způsobu dědičnosti. Distální spinální svalová atrofie má benigní průběh. Pacienti s distální SMA mají většinou normální délku života a nejsou výrazně omezeni. Pro distální SMA je typické postižení na akrálních svalových skupinách. První příznaky se objevují v dětství, v dospívání nebo až časně dospělosti. Jsou doloženy distální SMA s autosomálně recesivní dědičností i s autosomálně dominantní dědičností (Jedlička, 2005).

Častější typ je proximální svalová atrofie, která je progresivní. Oproti distální SMA se jedná o závažnější onemocnění. Svalová slabost je symetrická. Klinicky rozlišujeme 5 proximálních SMA. Jsou odlišné věkem nástupu, průběhem, mírou postižení a délkou života. Následující odstavce budou věnovány pouze proximálním svalovým atrofiím (Ehler, 2013-2014).

3.3.1 Spinální svalová atrofie I. typu - akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom)

První typ SMA tvoří asi čtvrtinu všech případů (Haberlová, 2016). SMA I. typu byla poprvé popsána roku 1891 a je první ze všech typů spinálních svalových atrofií vědecky popsanou. Zásahu na tom má rakouský neurolog Guido Werdnig a německý neurolog Johan Hoffmann (Kolb, 2011).

Objevuje se mezi nultým až šestým měsícem života. Vyznačuje se opožděným motorickým vývojem a poruchou držení hlavy, které jsou způsobené hypotonií se svalovou slabostí. Komplikace nastávají okolo 1. roku života dítěte, kdy začíná mít problémy s polykáním a příjmem potravy. V tu chvíli je nutné řešení příjmu potravy pomocí sondy (Haberlová, 2016). Především fascikulace jazyka při křiku a myoklonus prstů na ruce, ale i na nohou jsou typické příznaky pro SMA I. typu. (Muntau, 2014).

Pro všechny pacienty se SMA I. typu je charakteristické, že nejsou nikdy schopni samostatného sedu. Zpočátku nemoci se svalová slabost neprojevuje na drobných ručních svalech, bránici a okohybných svalech. V dalších stadiích nemoci vznikají problémy s dýcháním. Právě respirační insuficience je příčinou úmrtí dětí se SMA I. typu (Ehler, 2013-2014). Zhruba 95 % pacientů se SMA I. typu se dožívá maximálně 18 měsíců. (Haberlová, 2016).

3.3.2 Spinální svalová atrofie II. Typu - přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigova-Hoffmannova syndromu)

Spinální svalová atrofie II. Typu je nejčastější formou (Kočová, 2017). Postihuje téměř polovinu pacientů se SMA. Jde o středně těžkou formu. První příznaky se objevují do 18. měsíce věku dítěte. Pacienti se SMA II. typu nejsou nikdy schopni samostatné chůze, ale zvládají vzpřímený sed. Z důvodu nemožnosti samostatné chůze pacienti potřebují k pohybu mechanický, později elektrický vozík (Ehler, 2013-2014). Svalová slabost se nejvíce projevuje jako symetrická

v pletencích DKK. Dochází k rozvoji kontraktur, deformit hrudníku a může se objevovat i skolióza. U pacientů se SMA II. typu můžeme vidět posturální a kinetický třes HKK, především aker HKK. Progrese obtíží je pomalá. Stejně jako u SMA I. typu existuje nebezpečí respirační insuficience a poruchy polykání. Pacienti se SMA II. typu se běžně dožívají 20-30 let (Haberlová, 2016).

3.3.3 Spinální svalová atrofie III. Typu - juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom)

Spinální svalová atrofie III. typu nebyla popsána až do 50. let 20. století, kdy se jí podrobně věnovali Erik Klas Hendrik Kugelberg a Lisa Welander (Kolb, 2011). První příznaky spinální svalové atrofie III. typu se projeví až po prvním roce života dítěte. Čím dříve se nemoc projeví, tím těžší jsou pak následky nemoci.

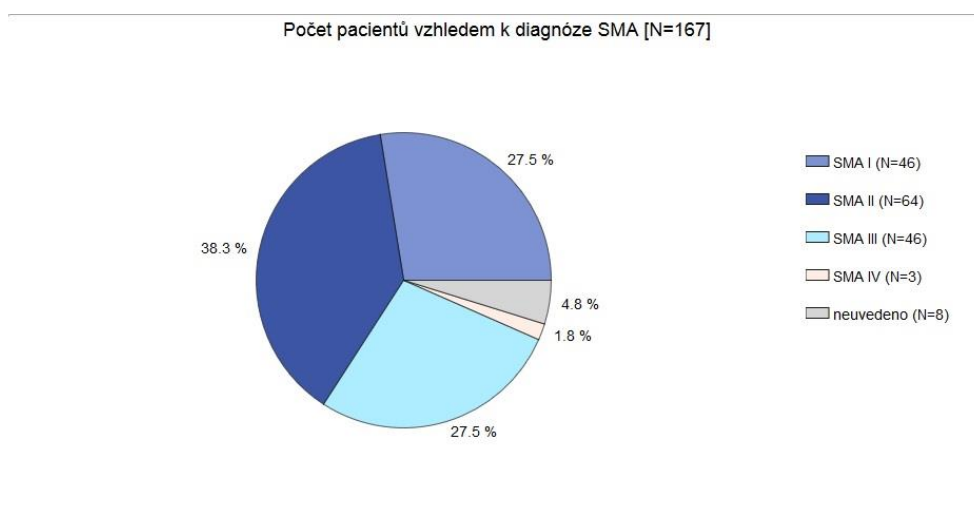
Porucha chůze je první známka nemoci. Oslabení proximálního svalstva DKK se projeví patologickou chůzí. DKK jsou oslabené symetricky. Progrese oslabení je pomalá. Tvoří se kontraktury, zejména v oblasti lýtek. Skolióza u pacientů se SMA III. typu není výjimkou. Typickým příznakem, viditelným již zpočátku choroby, je pseudohypertrofie lýtek a později může být viditelný třes HKK (Haberlová, 2016). Svalová slabost na DKK má za následek potíže s chůzí do schodů a ze schodů (Oleszek, 2011). U těžších forem SMA III. typu hrozí z důvodu progredující svalové slabosti ztráta samostatné chůze. Může být také přítomna dysartrie a dysfagie, ale pouze u těžších forem nemoci (Haberlová, 2016).

V průběhu onemocnění se svalové oslabení začíná projevovat i na HKK, oslabené je především proximální svalstvo HKK (Kočová, 2017). Respirační selhání u SMA III. typu není tak časté jako u SMA I. a II. typu. Pro diagnózu SMA III. typu jsou typická kardiovaskulární onemocnění. Nejčastěji jde o mírnější

poruchy srdečního rytmu (Oleszek, 2011). Jedinci se SMA III. typu se obvykle dožívají dospělosti a jejich věk nemusí být zkrácen (Haberlová, 2016).

3.3.4 Spinální svalová atrofie IV. typu - vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)

Nejmírnější formou nemoci je SMA IV. typu. Pro SMA IV. typu je charakteristický benigní průběh. Nemoc se začíná projevovat až v dospělém věku jedince. Mezi příznaky patří opět proximální svalová slabost s mírnou progresí a dále minipolymyoklonus. Právě minipolymyoklonus při diagnóze zavrhuje myogenní původ nemoci (Kočová, 2017). Pacienti se SMA IV. typu jsou schopni samostatné chůze do pozdní dospělosti. Další komplikace, kterými jsou respirační insuficience, skolióza či dysfagie se vyskytují výjimečně (Haberlová, 2016). Následky SMA IV. typu jsou oproti ostatním typům SMA mírné a pacienti jsou schopni žít samostatně (Groen, 2018).



Obrázek 8 - Rozdělení typů SMA podle počtu pacientů (REaDY registr, 2020)

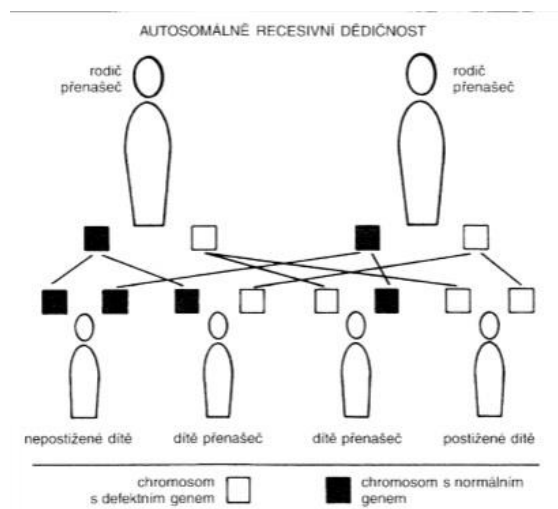
3.3.5 Spinální svalová atrofie 0. typu - prenatální forma (syndrom Pena-Shokeir typ 1)

Spinální svalová atrofie 0. typu je nejtěžší forma SMA. Nemoc s příznaky se rozvíjí již prenatálně, jedná se především o snížené pohyby plodu. Ovšem

k akinezi ve většině případech nedochází (Ehler, 2013-2014). Po porodu mají děti mnohočetné kontraktury. Respirační insuficience je důvodem k zavedení umělé plicní ventilace. Bez umělé plicní ventilace nejsou jedinci s typem 0 SMA schopní přežít (Haberlová, 2016). Pacienti umírají během týdnů až měsíců a to i s intenzivní dýchací podporou (Groen, 2018).

3.4 Genetika

Spinální svalové atrofie jsou ve většině případů autosomálně recesivně dědičné. To znamená, že pacienti se SMA mají dvě chyby v úrovni DNA, protože zdědili chybu ve stejném genu od obou rodičů. Jestliže jedinec má jednu chybu v úrovni DNA, nemoc se u něj neprojeví, ale jejím přenašečem. Obvykle se nemoc objeví zcela nečekaně, jelikož se v rodině nikdy předtím nevyskytovala. Pro sourozence pacienta se SMA platí 25% pravděpodobnost, že bude mít stejnou diagnózu nebo bude zdravý a 50% pravděpodobnost, že bude přenašečem (Kočová, 2017).



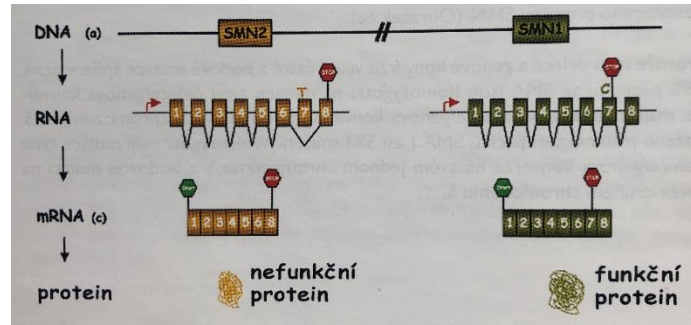
Obrázek 9 – Schéma autosomálně recesivní dědičnosti (Ambler, 2011)

3.4.1 Gen SMN

Okolo 95 % proximálních svalových atrofií je způsobeno mutací genu Survival motor neuron, zbylých 5% svalových atrofií je způsobeno mutací jiného genu.

Gen SMN je lokalizován na 5. chromozomu v oblasti 5q12.2 - q13.3 (Haberlová, 2002). Gen SMN byl identifikován v roce 1995 (Simard, 2011).

Hlavní funkcí genu je regulace přežití motorického neuronu. Produktem genu SMN je tvorba proteinu SMN, který zajišťuje přežití motorického neuronu v předních rozích míšních. Lidský genom obsahuje dvě téměř stejné kopie genu SMN, označují se jako SMN 1 a SMN 2. Geny SMN 1 a SMN 2 jsou si dost podobné, ale přesto se od sebe odlišují. Rozdíl mezi SMN 1 a SMN 2 je v exonu 7. mRNA genu SMN 1 exon 7 obsahuje, ale mRNA genu SMN 2 nikoliv. Exon 7 je důležitý při RNA splicing neboli sestřihu genu SMN. Tudíž přítomnost exonu 7 rozhoduje o tvorbě dostatečného množství funkčního a stabilního proteinu SMN. Samotný gen SMN 2 nezajistí potřebné množství proteinu SMN, které je potřeba pro přežití motorických neuronů. Spinální svalová atrofie je tedy způsobená mutací genu SMN 1 (Simard, 2011).



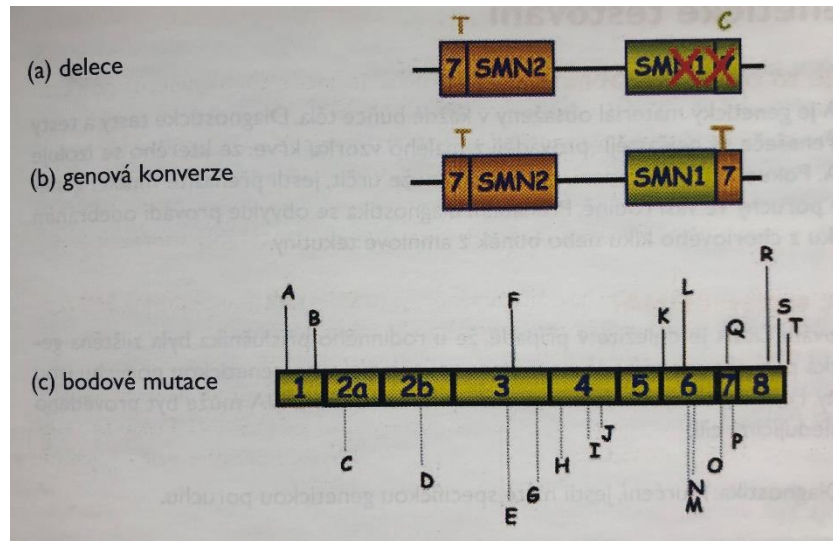
Obrázek 10 – Schéma tvorby proteinu (Simard, 2011)

3.4.2 Mutace genu SMN 1

Více než 95 % mutací genu SMN 1 je způsobeno delecí nebo genovou konverzí. Jestliže jde o delecí, dochází k částečnému nebo k úplnému odstranění genu SMA 1 a pacientovi částečně nebo úplně chybí gen SMN 1. Genová konverze spočívá v záměně genu SMN 1 za gen, který je podobný genu SMN 2. Následek

genové konverze je chybějící exon 7 v genu SMN 1. To má za následek produkci nedostatečného množství funkčního a stabilního proteinu SMN.

Poslední možnost, čím může být způsobena mutace genu SMN 1, je bodová mutace, která je ovšem vzácná. Bodová mutace také způsobuje produkci nefunkčního nebo nestabilního proteinu SMN (Simard, 2011).



Obrázek 11 – Delece, genová konverze a bodová mutace (Simard, 2011)

3.4.3 Gen SMN 2

Nedostatečné množství SMN proteinu vyvolá spinální svalovou atrofií. Kolem 90 % SMN proteinu vytváří gen SMN 1 a zbylých 10 % proteinu je produktem genu SMN 2. Dalším produktem genu SMN 2 je zkrácený a nestabilní protein a to až z 90 % jeho produkce. Přestože gen SMN 2 produkuje jen malé množství funkčního a stabilního proteinu SMN, je velmi důležitý. Absence genu SMN 2 u pacientů se SMA je smrtelná. Gen SMN 2 poskytuje takové množství proteinu, které umožňuje přežití pacientů se SMA (Ehler, 2013-2014).

Množství genu SMN 2 se v populaci liší. Někteří jedinci nemají žádnou kopii genu SMN 2, ale v tomto případě nejde o pacienty s SMA. Osoby se SMA mají

nejméně jednu kopii genu SMN 2. Počet kopií genu SMN 2 určuje závažnost onemocnění. Když má pacient tři nebo více kopií, pak má klinické projevy odpovídající III. nebo IV. SMA a jestliže má pacient jednu až dvě kopie, tak má I. nebo II. formu SMA. Je však nutno zdůraznit, že nelze dle počtu kopií přesně predikovat klinickou závažnost (Haberlová, 2016). Dokonce byli identifikováni jedinci s delecí SMN 1 bez klinických projevů SMA. To nám dokazuje další vzácné typy tohoto onemocnění (Ehler, 2013-2014). Z důvodu, že nelze odhadnout závažnost SMA podle počtu kopií genu SMN 2, se v ČR standardně neurčuje počet kopií genu SMN 2 (Haberlová, 2016).

3.5 Genetické vyšetření

Genetické vyšetření pacientů se SMA se skládá z konzultace s klinickým genetikem, z klinického vyšetření a z laboratorního vyšetření. Laboratorní vyšetření zahrnuje analýzu DNA a molekulárně genetické vyšetření. Do genetického vyšetření můžeme zařadit i prenatální diagnostiku, která má významnou úlohu u rodin s diagnostikovanou SMA. Pro pacienty se SMA a jejich rodinné příslušníky v ČR platí, že je genetické vyšetření plně hrazeno zdravotní pojišťovnou (Kočová, 2017).

3.5.1 Genetická konzultace

Genetická konzultace je proces, při kterém lékař shromažďuje informace o klinických projevech a o výsledcích odborných vyšetření pacienta. Měla by být poskytnuta ihned po zjištění dědičné nemoci a měla by předcházet laboratorním testům, které lékař navrhuje. Laboratorní testy, jsou nutné pro DNA analýzy genů spojených se SMA.

Součástí genetické konzultace je sestavení rodokmenu pro lepší pochopení dědičné nemoci. Lékař může pacientovi nebo zákonnému zástupci pacienta navrhnout léčbu ve specializovaných odděleních. Konzultace s klinickým

genetikem je důležitá pro pacienty a jejich rodinné příslušníky, protože mají možnost pochopit princip vzniku dědičné nemoci (Kočová, 2017).

3.5.2 Analýza DNA

Analýza DNA představuje vyšetření, při kterém se odebírá krev ze žíly do zkumavky. DNA se určuje z bílých krvinek. Analýzu DNA mají na starosti molekulární biologové. Princip spočívá v tom, že pomocí polymerázové řetězové reakce, dojde k namnožení úseku DNA, který má být analyzován. Pokud je nalezena změna v namnoženém úseku DNA, dojde k odhalení nebo k potvrzení příčiny onemocnění (Kočová, 2017).

3.5.3 Molekulárně genetické vyšetření

Molekulárně genetické vyšetření je v současné době nejběžnějším vyšetřením, které se využívá při podezření na nemoc SMA. Molekulárně genetické vyšetření je prováděno metodou Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA). Při vyšetření se stanovuje počet kopií genu SMN 1. Molekulárně genetické vyšetření neodhalí bodové mutace v genu SMN 1. Pro diagnostiku se v tomto případě využívá sekvenční analýza genu SMN 1. Metoda MLPA také nerozezná případy, kdy 2 kopie exonu 7 genu SMN 1 leží na jednom chromozomu a na druhém pak není žádná kopie exonu 7 genu SMN 1. U takového jedince se nemoc sice neprojeví, ale je přenašečem (Kočová, 2017).

3.5.4 Prenatální diagnostika

Cílem prenatální diagnostiky je odhalit u plodu onemocnění, která se mohou s určitou pravděpodobností vyskytnout v rodině. Velmi doporučovaná prenatální diagnostika je u plodu rodičů, kteří již mají potomka se SMA. Pro takový plod je 25% pravděpodobnost, že bude mít stejnou diagnózu. Již 10% pravděpodobnost vzniku nemoci se v lékařské genetice považuje za vysokou (Kočová, 2017).

Pro prenatální diagnostiku se využívají 2 metody. První z nich je amniocentéza. Při aminocentéze se zavádí jehla do břicha matky a pomocí jehly se odebere amniová tekutina, která je potřeba pro izolaci DNA (Simard, 2011). Amniová tekutina obsahuje buňky z odloupané kůže a sliznic plodu, ale není jich dostatečné množství. Jelikož buněk je málo, tak se část buněk využije k izolaci DNA ihned po odběru. Zbytek buněk se kultivuje, aby se buňky rozmnožily a bylo jich dostatek pro izolaci DNA (Kočová, 2017). Vyšetření pomocí amniové tekutiny se obvykle provádí po 14. týdnu těhotenství. Pro aminocentézu platí riziko potratu 1 : 200 (Simard, 2011).

Druhá metoda, která se používá pro prenatální diagnostiku, je odběr chloridového klku. Tato metoda se aplikuje obvykle mezi 10. – 20. týdnem těhotenství. Chloridové klky vytváří placenta a jsou odebírány z pochvy matky pomocí katetru. Druhou možností odběru chloridových klků je přes břicho velmi tenkou jehlou. Stejně jako u aminocentézi odebrané vzorky slouží k izolaci DNA a následnému určení, zda plod má genetickou poruchu či nikoliv (Simard, 2011).

Nevýhodou této metody je, že se při odebírání chloridového klku, může tkáň smísit s tkání matky. Výsledek vyšetření pak není jednoznačný. Celý proces vyšetření je sledován. Jestliže dojde ke kontaminaci odběrového materiálu, je nutno provést vyšetření znovu. Obvykle se pak využívá amniocentéza (Kočová,

2017). Další nevýhodou odběru chloridového ktku je větší riziko potratu, které je 1 : 100 (Simard, 2011).

3.6 Diagnóza

Základ diagnózy je anamnéza, která je u většiny případů nepřímá. Dále následuje sestavení objektivního nálezu (Haberlová, 2016). První známky nemoci, kterých si všímáme, jsou: Hypotonie, slabost svalů DKK a fascikulace jazyka. Mohou být postiženy i mezižeberní svaly. Klinickým obrazem oslábých mezižeberních svalů je paradoxní dýchání a hrudník ve tvaru zvonu (Mercuri, 2018). Následují základní odběry, ve kterých může být lehce zvýšená hladina kreatinkinázy (Haberlová, 2016). Kreatinkináza (CK) je enzym, jehož zvýšené množství se vyskytuje u poruch periferního nervového systému a považuje se za nejcitlivější indikátor svalového poškození (Vohánka, 2012). U pacientů se SMA může být zvýšená CK až pětkrát (Haberlová, 2016).

Dále je pro diagnostiku důležité elektromyografické vyšetření. Typický pro spinální svalovou atrofii je nález fascikulací a fibrilací při elektromyografickém vyšetření (EMG). EMG určí počet činných motorických jednotek, které jsou u SMA sniženy. Dále na EMG můžeme vidět akční potenciály, které mají velkou amplitudu s dlouhou dobou trvání (Haberlová, 2002). Amplituda akčního potenciálu může dosahovat 10 až 15 mV (Ehler, 2013-2014). U pacientů se SMA I. typu v jehlové EMG mohou být patrné denervace. Pro potvrzení diagnózy je potřeba molekulárně genetické vyšetření, ke kterému se využívá metoda MLPA. Jestliže genetické vyšetření vyjde negativní, je potřeba posoudit, zda by nebyla vhodná magnetická rezonance mozku a míchy a dále případné provedení svalové biopsie (Haberlová, 2016).

3.6.1 Diferenciální diagnostika

Diferenciální diagnostika zahrnuje další nemoci, které mohou být podobné SMA. Mezi společné znaky těchto nemocí se řadí raná hypotonie známá také pod pojmem „floppy infant syndrom“. V pozdějším věku se přidává slabost pletenců končetin (Ehler, 2013-2014). Diferenciálně diagnosticky připadají v úvahu amyotrofická laterální skleróza, vrozené svalové dystrofie a vrozené myopatie, jako jsou metabolické myopatie. Dále také myasthenia gravis a některé poruchy metabolismu sacharidů (Kočová, 2017). U SMA nedochází k postižení kortikospinální dráhy jako je tomu u Amyotrofické laterální sklerózy (ALS) (Oleszek, 2011). Jestliže se u novorozence objeví „floppy infant syndrom“ měli bychom uvažovat o těchto onemocněních: onemocnění CNS (centrální nervová soustava), glykogenózy, chromozomální anomálie, myotonická dystrofie, defekty mitochondriálního dýchacího řetězce, poranění míchy, myositida, kongenitální svalová dystrofie, myastenické syndromy, kongenitální myopatie a spinální svalová atrofie (Muntau, 2014).

3.7 Léčba

Základem léčby pacientů se SMA je ucelená rehabilitace. Součástí ucelené rehabilitace je kombinace léčebné, sociální, pedagogické a psychologické rehabilitace. Cílem ucelené rehabilitace je získání nejvyšší možné výkonosti, funkční schopnosti a soběstačnosti pacienta (Novosad, 2002). Léčebná rehabilitace zahrnuje symptomatickou, farmakologickou a genovou terapii (Haberlová, 2016).

3.7.1 Symptomatická léčba

Přestože máme na trhu léčivo modifikující nemoc SMA (viz farmakologická terapie), je pro pacienty stále důležitá symptomatická léčba. Správně vedená symptomatická léčba zvyšuje kvalitu života a prodlužuje věk dožití (Haberlová,

2018). Cílem symptomatické léčby je předejít komplikacím nemoci, kterými jsou respirační infekce, deformity páteře a svalové kontraktury (Ehler, 2013-2014). Pro symptomatickou léčbu je důležitá komplexní lékařská péče, jejíž součástí je pediatr, neurolog, ortoped, rehabilitační lékař, pneumolog, kardiolog, fyzioterapeut, psycholog, protetik, ergoterapeut, gastroenterolog a také sociální pracovník. V roce 2017 byly vydány standardy péče o pacienty se SMA (Haberlová, 2018).

Nedílnou součástí je intenzivní rehabilitace. V jejím rámci se provádí respirační fyzioterapie, neinvazivní ventilace, protahování a posilování jako prevence vzniku kontraktur a vertikalizace, pomocí které se snažíme předcházet vzniku skolióz. Pacientům se SMA je indikována lázeňská péče (Ehler, 2013-2014). Péče ortopeda je důležitá pro indikaci ortéz, dlah a korzetů. Do symptomatické léčby se řadí také zajištění pomůcek, kterými může být invalidní mechanický či elektrický vozík a další domácí pomůcky. U těžších forem SMA, kdy dochází k respirační insuficienci, se využívá přístroj Cough Assistent Machine. Účinek tohoto přístroje spočívá ve zvýšení účinnosti kašle, ale také zlepšuje dechové funkce a snižuje rozvoj infekcí. (Štětkářová, 2019).



Obrázek 12 – Cought Assist (Kočová, 2017)

3.7.2 Farmakologická terapie

Spinraza

Po několika letech intenzivního výzkumu došlo k schválení léku Spinraza. (Groen, 2018). Roku 2016 byla Spinraza registrovaná USA a v roce 2017 se poprvé objevila v Evropě. Lék Spinraza s účinnou látkou Nusinersen je velkou nadějí pro pacienty se SMA (Štětkářová, 2019). Lék Spinraza se společně s lékem Zolgensma řadí mezi léčivo modifikující nemoc. Studie léčebného přípravku Spinraza zahájily v roce 2010 firmy Ionis a Biogen. Mezi lety 2012 – 2013 došlo k testování léku. Následovalo srovnání účinků Spinrazy proti placebo. Výsledky dopadly velmi příznivě pro Spinrazu a nic nebránilo firmám, aby podaly přihlášku nového léčiva k americkému úřadu pro kontrolu léků a potravin, která byla následně schválena (Kočová, 2017).

Spinraza působí na všechny typy SMA vázané na 5. chromozom. Spinraza patří do skupiny léků, známé jako antisense oligonukleotid, která se váže na úrovni mRNA na oblast 7. exonu genu SMN2. Touto vazbou umožní začlenění exonu 7 do transkriptu a zabrání předčasnému ukončení translace. Díky tomu se zvýší tvorba SMN proteinu, kterého mají pacienti se SMA nedostatek. Lék Spinraza se aplikuje do páteřního kanálu. Aplikace souvisí s nežádoucím účinkem, kterým je postpunkční syndrom, charakterizovaný bolestí hlavy a zad (Haberlová, 2018).

Léčba přípravkem Spinraza je nutná celý život a je velmi nákladná. Jedna dávka vychází na 2 miliony korun českých a dávka je potřeba opakovat čtyřikrát za rok. Takové stanovení cen vede k řadě složitých problémů po celém světě (Groen, 2018).

V ČR nyní VZP doporučuje úhradu za léčbu přípravkem Spinraza zdravotní pojišťovnou. Po zažádání u pojišťovny se musí čekat na schválení revizním lékařem. Hodnocení účinku léku Spinraza zatím dopadá velmi příznivě. (Štětkářová, 2019)

Společnost dětské neurologie ČLS JEP podporuje terapii pomocí léku Spinraza, jelikož je to současné době jediná dostupná možnost léčby SMA. Její pozitivní efekt jasně ukazuje studie Endear viz kapitola diskuze (Haberlová, 2017).

V dnešní době jsou ve studii další dvě látky, které by v budoucnu mohly pomoci k léčení pacientů se SMA. Jedná se o Risdiplam a Branaplam. Předpokládá se, že léčba pomocí Risdiplamu bude léčbou peroneální a během letošního roku by mohl být lék uveden na trh (Štětkářová, 2019).

Zolgensma

Zolgensma je první genová terapie SMA vyvinutá společností AveXis. Tato genová terapie byla schválena v roce 2019 americkým úřadem pro potraviny a léčiva pro léčbu všech typů SMA. V Evropě se schválení řeší a mělo by být dostupné tento rok. Zolgensma je další léčbou modifikující onemocnění, která modifikuje onemocnění SMA, aplikuje se intravenózně, čím dříve se pacientům podá tím lépe. Léčebný přípravek Zolgensma je nutné podat do dvou let věku dítěte se SMA.

Zolgensma působí v těle pacienta, tak že dodává pracovní kopii genu SMN 1, který je právě u pacientů se SMA poškozen nebo úplně chybí. Zolgensma má v sobě kapsidu geneticky upraveného viru, který nese normální kopii genu SMN 1 (tzv. transgen SMN1) k alfa-motoneuronům. Jakmile se transgen SMN 1 gen dostane k alfa-motoneuronům, začne produkovat bílkovinu SMN nutnou

pro přežití alfa motoneuronů. Transgen SMN 1 je složen z dvouvláknové DNA, což znamená, že má stejnou formu jako přirozené geny, může být rychleji aktivován a terapie je pak rychlejší a účinnější (SMA News Today, 2020).

Ostatní léčebné přípravky

Je známo několik druhů léčebných přípravků, které zpomalují zhoršení průběhu nemoci. Jedním z nich je Valproát sodný (VPA), který je nejdostupnějším lékem. Studie, která zkoumala účinek VPA, došla k závěru, že při užívání VPA dochází k mírnému zlepšení stavu pacienta, viz diskuze (Kočová, 2017).

Další lék, který je zatížený vysokou cenou je Fenylbutyrát sodný. Svým působením zvyšuje expresi genu SMN 2. Gen SMN 2 pak následně stimuluje expresi proteinu SMN. Výsledkem by mělo být zlepšení svalové síly, vyšší svalová aktivita a pomalejší progresse nemoci. Studie, která se zabývala účinkem Fenylbutyrátu sodného, měla málo pacientů, proto nejsou výsledky považovány za věrohodné. Žádné nežádoucí účinky se neobjevily (Kočová, 2017).

Léčebný přípravek se dvěma účinky se nazývá Salbutamol. Salbutamol se využívá nejen k léčbě pacientů se SMA, ale pozitivně působí i u astmatiků. Jeho funkce je přenos signálů přes β_2 receptory a následné usnadnění dýchání. Pro pacienty se SMA je důležitý druhý účinek Salbutamolu, kterým je zvýšení počtu proteinu SMN. Salbutamol je pacienty dobře snášen (Kočová, 2017).

4 METODIKA

Speciální část bakalářské práce je zpracována formou jedné kazuistiky. Proband mé bakalářské práce je žena ve věku 28 let. SMA má diagnostikovanou od pěti let a konkrétně jde o SMA III. typu. Pacientka je dosud zcela samostatná. Její léčba je doposud symptomatická. Naše spolupráce trvala celkově pět měsíců, od listopadu 2019 do března 2020 a výstupní vyšetření bylo provedeno v květnu po skončení nouzového stavu. U pacientky byl proveden vstupní kineziologický rozbor, na základě kterého jsem sestavila terapeutický postup. Na doporučení rehabilitačního lékaře pacientky byly terapeutické jednotky prováděny v domácím prostředí. Veškeré vyšetřovací a terapeutické postupy, které byly pro vyšetření a terapii zvoleny, budou uvedeny v následujících kapitolách.

4.1 Vyšetření

4.1.1 Anamnéza

Anamnéza je soubor všech informací o pacientovi, které známe od jeho narození až po současnost. Anamnézu dělíme na přímou a nepřímou. Jestliže odebíráme anamnézu přímou, získáváme ji přímo od pacienta, pokud jde o anamnézu nepřímou, ptáme se příbuzných nebo osob, které pacienta doprovázejí a dobře znají. Nepřímá anamnéza je vhodná například u dětí, u psychicky nemocného pacienta a nutná při poruchách vědomí pacienta. Dobře provedená anamnéza slouží nejen ke shromáždění všech údajů o pacientovi, ale dále také k získání důvěry pacienta směrem k lékaři (Chrobák, 2007). Anamnéza se dělí na: nynější onemocnění, osobní anamnézu, rodinnou anamnézu, pracovní anamnézu, sociální anamnézu, alergologickou anamnézu, farmakologickou anamnézu, gynekologickou anamnézu, proktologickou anamnézu, rehabilitační anamnézu a sportovní anamnézu (Navrátil, 2017).

4.1.2 Vyšetření aspektů - pohledem

Vyšetření aspektů slouží k získání informací o pacientovi během krátké doby. Při pohledu na pacienta bychom si měli vytvořit obraz o pacientovi i o jeho nemoci (Kolář, 2009). Do držení těla, ale i do pohybu se nám odráží různé nemoci, zranění a také psychický stav. Správné držení těla nám ukazuje fyzické a duševní zdraví pacienta (Haladová, 2010). Často se nám nabízí začít vyšetřování v místě problému, udávané poruchy nebo bolesti. Nesmíme zapomínat, že původ problému, který pacienta trápí, může pramenit z jiné oblasti těla. Z tohoto důvodu potřebujeme získat celkový přehled o pacientovi (Véle, 2006).

Při aspekčním vyšetření je pacient bos, ve spodním prádle nebo v plavkách. Vyšetřovaného pozorujeme zepředu, zezadu a ze strany. Začínáme hodnotit zdola a dále pokračujeme směrem nahoru (Kolář, 2009).

4.1.3 Vyšetření palpací - pohmatem

Při palpaci se soustředíme na tvrdost, drsnost nebo naopak hladkost, poddajnost, pružnost, vlhkost a teplotu. Díky palpaci zjišťujeme zvýšené napětí svalů a objevujeme spoušťové body tzv. trigger points. Dozvídáme se, kde a co pacienta bolí (Kolář, 2009). Palpací posuzujeme kůži, její barvu a teplotu. Dále hodnotíme tonus podkožního svalstva, eventuálně svalovou atrofii. V případě, že se nachází otok palpujeme jeho kvalitu. U žizev hodnotíme bolestivost a posuvnost proti spodině. Dále můžeme palpat kontraktury (Haladová, 2010).

4.1.4 Vyšetření chůze

„Chůze je základní lokomoční stereotyp vybudovaný v ontogenezi na fylogeneticky fixovaných principech charakteristických pro každého jedince. Jedná se o komplexní pohybovou funkci, ve které se mohou objevit poruchy pohybového aparátu“ (Kolář, 2009, s. 48).

Podle V. Jandy dělíme chůzi na tři typy – proximální, peroneální a akrální. Proximální chůze je charakterizována hlavním pohybem v kyčelních kloubech a dochází k malému odvinování chodidla. Pro peroneální chůzi je typická výrazná flexe v kolenních kloubech, everze nohy a vnitřní rotace v kyčelních kloubech. Akrální chůze se vyznačuje výrazným odvíjením chodidla a zvýšenou plantární flexí nohy (Kolář, 2009).

Chůzi vyšetřujeme aspekci. Sledujeme došlap nohou a jejich odvíjení. Všimáme si symetrie délky a šířky kroku. V závěru stojné fáze hodnotíme extenzi v koleni a v kyčli. Jestliže je malá extenze v kyčelním kloubu, dochází ke kompenzaci zvětšením antevertze, rotace pánve a lordotizací bederní páteře. Dále nás zajímá postavení lumbosakrálního a thorakolumbálního přechodu. Pozorujeme pohyby páteře a pánve. Pánev se při chůzi posunuje lehce do strany vždy ke stojné končetině. Na straně švihové má pánev fyziologický pokles 5°. Na trupu hodnotíme postavení ramen a rotaci trupu. Všimáme si pohybu HKK, který by měl vycházet z ramenních kloubů. Jako poslední sledujeme hlavu, její pozici a případné pohyby (Kolář, 2009).

4.1.5 Antropometrie

Antropometrie měří rozměry lidského těla, kterými jsou výška, váha, délkové rozměry DKK a HKK, obvodové rozměry DKK a HKK. Měření délek a obvodů končetin spočívá především v jejich vzájemném porovnávání. Dále do antropometrie patří měření hrudníku při maximálním nádechu a výdechu, čímž zjistíme pružnost hrudního koše. Délkové a obvodové rozměry měříme pomocí antropometrických bodů, což jsou snadno palpovatelné body. Na antropometrické body přikládáme krejčovský metr (Haladová, 2010).

4.1.6 Dynamické vyšetření páteře

Dynamické vyšetření páteře představuje zjištění pohyblivosti jednotlivých úseků páteře. Vyšetření provádíme přiložením krejčovského metru na určitý úsek páteře a pacient následně provádí určitý pohyb. Dynamické vyšetření páteře představují následující zkoušky: Schoberova vzdálenost (určuje rozvíjení bederní páteře, Stiborova vzdálenost (ukazuje pohyblivost bederní a hrudní páteře), Forestierova fleche (zjišťuje se při flekčním postavením hlavy), Čepojova vzdálenost (rozsah krční páteře do flexe), Ottova reklnační a inklnační vzdálenost (rozsah hrudní páteře do záklonu a předklonu), Thomayerova vzdálenost (pohyblivost celé páteře) a lateroflexe (pohyblivost páteře do úklonu) (Haladová, 2010).

4.1.7 Vyšetření hypermobility

Změřením maximálního rozsahu v kloubu, zjišťujeme, zda pacient má určitý kloub hypermobilní nebo ne. K vyšetření hypermobility máme k dispozici mnoho zkoušek. Vyšetření hypermobility je aktivní, ale můžeme konec pohybu pasivně dotáhnout. V této bakalářské práci je měřena hypermobilita dle Jandy, který hodnotí hypermobilitu pouze slovně ano/ne (Janda, 1996).

4.1.8 Goniometrie

Goniometrie patří mezi základní vyšetřovací metody. Goniometrie se řadí mezi metody planimetrické, což znamená, že úhel zaznamenáváme v jedné rovině. V goniometrii měříme úhel, kterého lze v kloubu dosáhnout nebo úhel, ve kterém se kloub nachází. Pro každý pohyb v daném kloubu je určena správná výchozí poloha. Měření úhlu lze provést jak aktivně, tak pasivně. Úhel kloubu měříme goniometrem. Nejběžnější je goniometr dvouramenný. Údaje vycházející z měření zapisujeme pomocí metody SFTR (Janda, 1993).

4.1.9 Vyšetření zkrácených svalů

Při vyšetření zkrácených svalů vyšetřujeme celé determinované svalové skupiny. Princip spočívá v zaměření pasivního rozsahu v kloubu. Při testu musíme zachovávat standardizovaný postup. Dbáme na správnou fixaci, přesnou výchozí polohu a správný směr pohybu. Svalové zkrácení lze dobře vyšetřit v případě, že pohyb není omezen z jiných příčin. Svalové zkrácení dle Jandy má 3 stupně. Nula znamená, že nejde o zkrácení, jedna je malé zkrácení a 2 velké zkrácení (Janda, 1996).

4.1.10 Vyšetření svalové síly

Vyšetření svalové síly provádíme pomocí svalového testu. V ČR je nejvíce využívaný svalový test dle V. Jandy. Svalový test je analytická metoda. Při měření svalové síly stanovujeme svalovou sílu jednotlivých skupin svalů. Při hodnocení nás zajímá kvantitativní a kvalitativní stránka pohybu. Všíáme si, jak byl pohyb proveden (Kolář, 2009). Při svalovém testu je nutné dodržovat dané zásady. Svalový test provádíme v teplé a tiché místnosti. Testujeme celý rozsah pohybu. Pevně fixujeme. Odpor klademe stále v celém rozsahu pohybu, kolmo na směr pohybu, stále stejnou silou a neklademe ho přes dva klouby.

Ve svalovém testu rozeznáváme 6 stupňů svalové síly. Začínáme od stupně 3, který charakterizuje pohyb proti gravitaci v celém rozsahu. Jestliže má pacient svalovou sílu 3, přistupujeme na svalovou sílu 4, která je proti námi vytvořenému odporu a dále ke svalové síle 5, která je proti většímu odporu. Když pacient nezvládne pohyb proti gravitaci, má menší svalovou sílu než 3 a přistupujeme ke svalové síle 2, která charakterizuje pohyb v plném rozsahu pohybu, ale s vyloučením gravitace. Při svalové síle 1 je viditelný záškub svalu. Při svalové síle 0 nedochází k žádnému záškubu (Janda, 1996).

4.1.11 Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy

Vyšetření pohybových stereotypů je podobné vyšetření svalové síly. Při vyšetřování pohybových stereotypů neměříme stupeň svalové síly, ale sledujeme aktivaci a koordinaci všech svalů, které se pohybu účastní. Pro vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy používáme šest testů: extenze a abdukce v kyčelním kloubu, flexe trupu a hlavy, abdukce v ramenním kloubu a test kliku. Při vyšetření se řídíme danými zásadami. Vyšetřovaný dělá pohyb sám a pomalu. Pacienta při pohybu neopravujeme a nedotýkáme se ho (Haladová, 2010).

4.1.12 Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktibility

Svalovou souhru svalů nelze vyšetřit svalovým testem. Může dojít k situaci, že sval dosáhne ve svalovém testu stupně pět, ale nedostatečně se zapojuje do konkrétní posturální situace. Z toho důvodu existují testy, které posuzují svalovou souhru a funkci svalu během stabilizace. Pro vyšetření posturální stabilizace svalů máme k dispozici celkem osm testů. Je to extenční test, test flexe trupu, brániční test, test extenze v kyčlích, test flexe v kyčli, test nitrobršního tlaku, vyšetření dechového stereotypu, test polohy na čtyřech a test hlubokého dřepu (Kolář, 2009).

4.1.13 Neurologické vyšetření

Neurologické vyšetření nám pomáhá určit, zda je příčinou pacientových příznaků porucha pohybového nebo nervového systému (Gross, 2005). V této bakalářské práci je neurologického vyšetření zaměřeno především na vyšetření myotatických reflexů, břišních reflexů, pyramidových jevů zánikových a iritačních, taxie a cití. Myotatické reflexy vyšetřujeme na DKK a HKK. Pro správné provedení vyšetření myotatických reflexů platí rychlý a pružný úder na šlachy nebo na periost v blízkosti svalových úponů. Následně hodnotíme

záškub ve směru kontrakce. Na horních končetinách vyšetřujeme reflex bicipitový (pro vlákna ze segmentu C5), reflex stylo radiální (pro segment C5, C6), reflex tricipitový (pro segment C7) a reflex flexorů prstů (pro segment C8). Na dolních končetinách vyklepáváme reflex patelární (pro vlákna ze segmentu L2-L4), reflex Achillovy šlachy (pro segment S1-S2) a poslední medioplantární reflex (pro segment S1-S2) (Opavský, 2003).

V oblasti břicha vyšetřujeme kožní břišní reflexy. Vyšetření provádíme tahem od zevní strany směrem ke středu. Břišní reflexy vyvoláváme ve třech úrovních. Úrovně jsou dány segmenty. Mediálně od oblouků žeber se vyvolává epigastrický reflex, který je v úrovni segmentů Th7-Th8, v úrovni pupku dostáváme odpověď mezogastrického reflexu (Th9-Th10) a poslední břišní reflex je hypogastrický (Th10-Th12) (Opavský, 2003).

K vyšetření zda pacient cítí daný podmět, využíváme vyšetření cití. Dále pomocí cití zjišťujeme, v jaké oblasti došlo ke změně cití. Cití vyšetřujeme povrchové a hluboké. Vyšetření provádíme na DKK i na HKK a zásadně oboustranně, aby se nám podařilo zachytit i jemné rozdíly. Ve své bakalářské práci vyšetřím povrchové i hluboké cití. Povrchové cití vyšetřím pomocí taktilního cití, ke kterému využiji štětičku z neurologického kladívka. K vyšetření hlubokého cití použiji statestézii. Statestézie spočívá v určení polohy končetiny, do které byla nastavena. Statestézie se dá také vyšetřovat následujícím způsobem. Pacient má zavřené oči. Uvedeme jednu končetinu do určitého postavení. Následně pacient napodobí postavení druhou končetinou (Opavský, 2003).

Pyramidové jevy zánikové a iritační se vyšetřují pro odhalení motorického deficitu. Pyramidové jevy zánikové jsou pozitivní v případě léze centrálního i periferního neuronu. Odhalí parézu, ale neurčí její typ. Na HKK vyšetřujeme

zánikové jevy následujícími zkouškami, které jsou pojmenovány po svých autorech. Mingazzinni, Rusecký, Dufour a Barré. Vyšetření zánikových jevů na DKK provádíme zkouškou Mingazzinni (Ambler, 2011).

Při lézi centrálního motoneuronu jsou pozitivní jevy iritační. Hoffmannův příznak je iritační jev vyšetřující se na HKK. Vyvoláme ho přebrnknutím přes třetí prst z dorzální strany a je pozitivní, jestliže dojde flexi a opozici palce. Další iritační jev na HKK je Juster, který se vyvolává přejetím ostrým předmětem od hypotenaru až po bříška prstů. Pozitivní je když dojde k flexi a opozici palce. Na DKK vyšetřujeme nejčastěji iritační jevy s extenční odpovědí. Základní iritační jev se uvádí příznak Babinského. Při podráždění planty od paty vnější hranou až k palci dojde k extenzi palce. Dále na DKK vyšetřujeme Chaddockův a Oppenheimův jev, které mají stejnou odpověď jako příznak Babinského. Chaddockův jev se vyvolává ostrým podrážděním za zevním kotníkem a Oppenheimův jev se projeví po přejetí pěstí pod tlakem po hraně tibie distálním směrem (Ambler, 2011).

Pro vyšetření mozečkových funkcí využíváme vyšetření taxe. Na HKK taxi vyšetřujeme tím, že požádáme pacienta, aby zavřel oči a z upažení pomalým pohybem se ukazovákem dotknul špičky nosu. Na DKK je pro vyšetření taxe zkouška pata-koleno. Pacient má opět zavřené oči, patu jedné nohy přiloží na koleno nohy druhé a pomalu sjíždí patou po tibii až ke kotníku. Další způsob vyšetření mozečkových funkcí je provádění koordinovaných pohybů. Tomuto vyšetření říkáme diadochokineze a vyšetřujeme ji na HKK otáčením předpažených rukou do supinace a pronace. Didochokineze je pozitivní, jestliže vidíme poruchu koordinace (Ambler, 2011).

Neurologické vyšetření stoje se zaměřuje na poruchy rovnováhy a provádíme ho pomocí zkoušky Romberg I-III. Romberg I znamená normální stoj s mírně rozkročenými DKK. Při zkoušce Romberg II pacient stojí o úzké bázi a Romberg III je stejný jako Romberg II, ale zároveň má pacient zavřené oči. Rombergovy zkoušky jsou pozitivní, jestliže dochází ke zhoršení rovnováhy (Ambler, 2011). Vyšetření na jedné noze neboli Trendelenburgova zkouška se využívá k vyšetření stabilizace pánve pomocí abduktorů kyčelního kloubu. Vyšetřovaný stojí na jedné DK, druhá je pokrčená v koleni a v kyčli. Zkouška je pozitivní, jestliže dojde k poklesu pánve na stojné DK (Kolář, 2009). Při stoji na špičkách můžeme odhalit kořenový syndrom S1 a při stoji na patách kořenový syndrom L5 (Opavský, 2003).

Pro vyšetření periferních paréz na HKK využíváme specifické testy. Poruchu n. medianus ozřejmuje zkouška mlýnků palců, při které je vyžadována cirkumdukce palce. Dále parézu n. medianus vyšetřujeme zkouškou pěsti, příznakem láhve a příznakem kružítka. Funkci n. ulnaris zjišťujeme Fromentovým testem, který testuje adduktor palce. Pacient při tomto testu vezme papír mezi palec a ukazovák a snaží se ho přetřhnout. Při paréze n. ulnaris nemocný nesvede abdukci ani addukci malíku na straně léze. N. radialis lze vyšetřovat testem na extenzory – nemocný nesvede extenzi ruky a prstů v metakarpofalangeálních kloubech. Dále se využívá zkouška sepjetí prstů, kdy pacient není schopný sepnout ruce s nataženými prsty (Janda, 1996).

4.1.14 Testování úchopů

Pro vyšetření úchopů využíváme 6 základních testů podle Nováka. Při testování se testuje dominantní i nedominantní HK. Testy hodnotí jemný, precizní úchop a silový úchop. Mezi základní funkční testy patří:

- Jemné precizní úchopy;
 - Štípec – úchop dvěma prsty;
 - Špetka – úchop třemi prsty;
 - Laterální, klíčový úchop - mezi radiální hranou ukazováku a ulnární stranou druhého článku palce.
- Silové úchopy;
 - Kulový úchop – uchopení koule nebo míče;
 - Háček – slouží k nošení břemen;
 - Válcový úchop – uchopení válce, až sevření do pěsti (Haladová, 2010).

4.1.15 Barthel Index (BI)

BI je nejrozšířenější skórovací test v medicíně. Je využíván po celém světě a je určen pro pacienty s neuromuskulárním a muskuloskeletálním onemocněním. BI hodnotí samostatnost pacienta. Pacient v BI může dosáhnout maximálně sto bodů. Maximální počet bodů neznamená, že je pacient zcela samostatný, protože v BI chybí některé okruhy týkající se běžného života, jako např.: vaření a nakupování. Výhodou BI je jeho rychlé provedení.

Hodnocení

Nesoběstačný: 0 – 40 bodů (b.)

Středně nesoběstačný: 41 – 60 b.

Mírně nesoběstačný: 61 – 95 b.

Soběstačný: 96 – 100 b. (Lippert-Grüner, 2005)

4.1.16 Frenchayský test aktivit (FTA)

FTA byl sestaven roku 1983 jako doplněk hodnocení každodenních činností. FTA posuzuje každodenní činnosti ve třech oblastech: vedení domácnosti, volný čas, pracovní zařazení spolu se sociálními aktivitami. Provedení testu je krátké,

zhruba 5 - 15min. Jestliže pacient dosáhne maximálního počtu bodů - 24, je celkově nezávislý (Lippert-Grüner, 2005).

4.2 Terapeutické postupy

4.2.1 Techniky měkkých tkání (TMT)

Měkké tkáně obklopují pohybovou soustavu lidského těla, proto se s ní musí harmonicky pohybovat. Měkké tkáně se pohybují protahováním nebo posouváním se ve všech vrstvách. Porucha pohybu měkkých tkání se projevuje vzniklým odporem proti protažení nebo posouvání. Odpor měkkých tkání není nikdy tak velký, že by nebyl překonán svaly, přesto narušuje pohyb a způsobuje bolest (Kolář, 2009). TMT jsou léčebnou metodou, kterou odstraňujeme vzniklý odpor měkkých tkání. Jestliže se upraví pohyblivost měkkých tkání, obnoví se i funkce pohybové soustavy. TMT reflexně působí na kůži, podkoží, fascie, ale i na svaly. TMT jsou nejvíce využívány při bolestech nebo k přípravě použití dalších technik (Rychlíková, 2016).

4.2.2 Míčková facilitace

Míčkování neboli míčková facilitace je terapeutická metoda, která se využívá především u pacientů s respiračním onemocněním. Uplatňuje se u alergických, astmatických a průduškových onemocnění. Míčkování také pomáhá k terapii vadného držení těla a dětských skolióz. Autorkou míčkové facilitace je paní Zdena Jebavá.

Při míčkování dochází k povrchové masáži měkkých struktur a také k reflexnímu působení na vnitřní orgány, k uvolnění křečovitě stažených hladkých svalů průdušek a tím se nepřímo podněcuje uvolnění a vykašlání hlenu. Dále působí míčkování na příslušné svalové skupiny, čímž je protahuje a uvolňuje. Míčkování působí na svaly krční, hrudní, břišní a svaly okolo páteře.

Míčková facilitace působí také na dýchání. Mění povrchové dýchání na hlubší a hrudní dýchání na břišní.

Pro míčkování jsou potřeba speciální molitanové míčky. Pomocí molitanových míčků jsou prováděny dvě odlišné metody míčkování. První z nich je koulení, neboli odvalování míčku prsty, dlaní a zápěstím. Druhá je vytírání, což je posouvání míčku drženého v prstech. Míček se při vytírání neotáčí. Při míčkování s míčkem pohybujeme pomalu, plynule a zároveň s ním vytváříme mírný tlak, aby se před ním vytvářela kožní řasa. Každý tah opakujeme třikrát. Pro míčkovou facilitaci je zásadní pravidelnost. Doporučuje se míčkovat každý den (Jebavá, 1997).

4.2.3 Respirační fyzioterapie a dechová gymnastika

Respirační fyzioterapie (RFT) zahrnuje metody a techniky aktivně modifikovaného dýchání. RFT je vhodná pro pacienty v akutní fázi onemocnění, pro pacienty s exacerbací chronického onemocnění, ale také pro ty, kteří mají funkci dýchacího systému omezenou. Působením RFT se zvyšuje hygiena dýchacích cest a snižuje se bronchiální obstrukce (Smolíková, 2010).

S respirační fyzioterapií úzce souvisí dechová gymnastika. Pro dechovou gymnastiku platí také označení dechové cvičení. Cílem dechové gymnastiky je zvýšení fyzické kondice. Dechová gymnastika je vhodná pro kardiaky, diabetiky a pro další chronicky nemocné jedince (Kolář, 2009). Dechová gymnastika se dělí na statickou, dynamickou a mobilizační. Ve své bakalářské práci budu nejvíce využívat dechovou gymnastiku mobilizační. Do dechové gymnastiky mobilizační se řadí lokalizované dýchání. Jde o stimulování plicního okrsku, který je momentálně vyřazen z ventilace. Lokalizované dýchání začínáme v leže na zádech nebo na břiše a přecházíme do poloh vertikálních. Fyzioterapeut klade odpor rukou na hrudník pacienta a pacient se dechovými pohyby snaží ruku

odtlačit. Tímto způsobem nacvičujeme lokalizované dýchání v horní, střední a zadní části hrudníku. Brániční dýchání stimulujeme jemným stlačováním stěny břišní a žeberních oblouků (Máček, 1995).

4.2.4 Analytické protahování a posilování

Kosterní svaly rozdělujeme do dvou skupin. Jsou to svaly tonické a fázické. Tonické svaly, které mají převážně funkci posturální, mají tendenci k hyperaktivitě, hypertonii a ke zkracování. Svaly fázické se naopak často stávají oslabenými. Záleží na okolnostech, zda se zmíněné tendence projeví nebo ne. Svalová dysbalance může být způsobená nemocí, úrazem, jednostrannou zátěží nebo nedostatkem pohybu. Zmíněné rozdělení svalů neplatí vždy, můžeme se setkat také se svaly, které jsou zkrácené a zároveň slabé.

Obnovování svalové dysbalance má dvě složky. Nejdříve bychom měli začít s uvolněním a protažením zkrácených svalů. Dále také posílením svalů oslabených. Druhou složkou je úprava špatných pohybových stereotypů.

Při protahování je nutné dodržovat dané zásady. Pacient musí být v pohodlné a stabilní poloze. Protahovací cviky provádíme pomalu a plynule. Protahovací cvik musí být vždy pod kontrolou cvičence a musí ho být možno kdykoliv zastavit. Protahování nesmí být bolestivé.

Posilování svalů můžeme provádět pomocí odporu nebo přes výdrž. Odpor musí být přiměřený. Jestliže bude příliš malý, nepůjde o cvičení síly. Když bude moc velký, tak sval nebude aktivován, ale spíše tlumen. Při nadměrném odporu se nezapojují oslabené svaly, ale svaly hyperaktivní. Velikost odporu musíme přizpůsobit také počtu opakování. Pro velký počet opakování platí stejné pravidlo, jako pro příliš velký odpor. Posilování proti odporu také závisí na tom, jestli sval provádí koncentrickou nebo excentrickou kontrakci. Obecně

platí, že při excentrické kontrakci je sval schopen překonat větší odpor než při kontrakci koncentrické. Pro posilování oslabeného svalu jsou vhodné jednoduché cviky. Je důležité, aby se pacient soustředil na správné provedení. Posledním krokem při posilování oslabeného svalu, je jeho zařazení do každodenních aktivit (Kabelíková, 1997).

4.2.5 Mobilizace

Mobilizace jsou léčebným postupem, který je využíván při funkční poruše hybnosti kloubu. Mobilizacím by mělo předcházet vyšetření daného kloubu. Mobilizaci provádíme šetrnými pohyby ve směru kloubní blokády. Nutné zdůraznit, že mobilizujeme pouze v omezeném směru pohybu. Mobilizaci kloubu opakujeme desetkrát až patnáctkrát. Při provádění mobilizačních pohybů se nevracíme do středního postavení. (Salabová, 2017). Mobilizace jsou indikovány nejen při vzniku kloubní blokády, ale také u poúrazových stavech a u degenerativních chronických kloubních onemocnění. Mobilizace můžeme aplikovat na končetiny a také na všechny segmenty páteře. Mobilizovat by se nemělo u čerstvých traumat a fraktur, při nádorových procesech kloubních, při ankylose kloubu a u akutním zánětu kloubu (Hájková, 2014).

4.2.6 Postizometrická svalová relaxace (PIR)

PIR je léčebná metoda, která se zaměřuje na léčení svalových spazmů, zejména na Trps. PIR vždy vyžaduje aktivní spolupráci nemocného. Při provádění PIR postupujeme následujícím způsobem: Nejdříve uvedeme sval do polohy, ve které je v maximální délce, aniž by se protahoval. Následně vyzveme pacienta, aby kladl odpor minimální silou a volně dýchal. Pacient drží odpor zhruba deset sekund a pak s výdechem povolí. Během relaxace dochází ke spontánnímu prodloužení svalu dekontrakcí. Relaxace trvá tak dlouho, dokud cítíme, že se sval

uvolňuje. Doba relaxace je různá, může trvat deset sekund nebo déle, ale neměli bychom tento proces přerušit, protože uvolnění svalu je cílem PIR (Lewit, 2003).

4.2.7 Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS)

Terapeutický postup DNS, jejímž autorem je prof. Pavel Kolář, se soustředí na začleňování svalů do jejich biomechanických řetězců. Tyto biomechanické řetězce se nedají odvodit pouze z anatomických souvislostí, ale zároveň je nutné odvození z řídicích procesů CNS. Základem této metody je vývojová kineziologie. Jsou využívány jednotlivé pohybové vzory z vývojové kineziologie. Cíl terapeutické metody DNS je zautomatizování posturální funkce svalů, aby bylo možné posturální svaly zařadit do běžných denních činností. Posturální svaly jsou nutné ke správné stabilizaci trupu při pohybu trupu a končetin (Kolář, 2009).

4.2.8 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)

PNF je léčebná metoda, která ovlivňuje reakci nervosvalového mechanismu pomocí proprioceptivních orgánů. PNF je využívána především u pacientů, kteří mají zvýšenou dráždivost některých neuronů a je potřeba více vzruchů pro vznik synaptického impulzu. Platí totiž, že čím je nižší počet vzruchů vstupující na síť motoneuronů, tím je práh dráždivosti vyšší (Holubářová, 2017).

PNF vychází z představy, že mozek myslí v pohybech, proto jsou základním stavebním kamenem pohybové vzorce. Pohybové vzorce se podobají běžným denním aktivitám a jsou vedeny diagonálním směrem se současnou rotací. Pro každou část těla existují dvě diagonály, jejichž pohyby jsou si navzájem antagonistické (Kolář, 2009).

4.2.9 Senzomotorická stimulace (SMS)

Název SMS představuje vzájemnou provázanost aferentní a eferentní informace při řízení pohybu. SMS je cvičební postup, kterým odstraňujeme svalovou nerovnováhu automatizací svalové aktivity. SMS usnadňuje napravení nesprávných pohybových stereotypů. Dále se SMS využívá k úpravě rovnováhy, ke zlepšení držení těla a k ovlivnění poruch propiocepce doprovázející neurologická onemocnění. SMS obsahuje soustavu balančních cviků prováděných v různých polohách (Kolář, 2009).

Nejdůležitější poloha pro SMS je cvičení ve vertikále. Díky SMS můžeme ovlivnit např. stoj a chůzi. Pro tento terapeutický postup je důležitá facilitace z chodidla. Cvičení ve vertikále má určité zásady, kterými bychom se měli řídit. Při korigování postupujeme od distálních částí k proximálním. Nejdříve se soustředíme na chodidlo a pak postupujeme výše. Cviky jsou prováděny na boso, z důvodu zvýšení aferentace z plosky. Necvičíme přes bolest ani přes únavu. Základním cvikem SMS je malá noha, která se využívá ke zvýšení aferentace nohy a k aktivaci hlubokých svalů nohy. Při cvičení malé nohy se přibližuje současně pata a přednoží k sobě (Janda, 1992).

4.2.10 Akrální koaktivační terapie (ACT)

ACT je metoda, jejímž cílem je napravení nesprávných pohybových stereotypů pomocí motorického učení. Pro naučení nového způsobu provádění pohybu, je potřeba mnohonásobné opakování. Některé studie uvádějí až 2000 opakování. Sestavy cvičení ACT vycházejí z jednotlivých pohybových vzorů z vývojové kineziologie. Čím se dále vyznačuje ACT, je vzpěr o akra na DKK a HKK. Vzpěr může být reálný nebo virtuální. Vzpěr reálný je vzpěr akra vůči segmentům těla a virtuální vzpěr provádíme proti imaginární překážce (Palaščíková Špringrová, 2018).

Správné využití akera je důležité pro ACT, protože během dne je využíváme více, než jsme si vědomi. Jsou to běžné situace jako vstávání od stolu, ze židle, zvedání předmětů. Na noze akera zatěžujeme ve stoji a při chůzi. Proto je důležité udržení správného klenutí akera při jakékoliv činnosti, protože pak jsme schopni zafixovat pohybové vzory pro napřímení páteře (Palaščáková Špringrová, 2015). ACT je vhodná léčebná metoda pro mnoho poruch pohybového aparátu (Palaščáková Špringrová, 2018).

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

5.1 Anamnéza

Datum: 12. 11. 2019

Pacient LJ	Výška: 160 cm	Lateralita: Pravák
Pohlaví: Žena	Váha: 78 kg	
Rok narození: 1991	Body mass index (BMI): 30,47	

Daignóza: Spinální svalová atrofie III. Typu (Kugelbergův-Welanderové syndrom)

Nynější onemocnění: Pacientka trpí progresivní chorobou spinální svalovou atrofií III. typu., diagnostikovanou v pěti letech věku pacientky. První příznak, kterého si matka všimla, byla hypervalgozita kolenních kloubů. Od 12 let došlo k postupnému zhoršování chůze. Z důvodu hrudní skoliózy podstoupila korzetoterapii (v roce 2001 - 2009) a pro hypervalgozitu podstoupila operaci v roce 2004 a dále jí byly indikovány kolenní ortézy, které nosila od roku 2003 do roku 2010.

Momentálně jí dělá problém chůze do schodů i ze schodů. Schody je schopná zdolat, ale potřebuje se přidržovat zábradlí popřípadě stěny. To stejné platí i pro chůzi ze schodů. Není schopná běhu a rychlé chůze. Vnímá pravou stranu slabší a levou silnější. Cítí, že má slabší DKK než HKK. Na HKK má od puberty třes zhoršující se námahou.

Kromě svalové slabosti si pacientka stěžuje na občasné bolesti v oblasti krční a bederní páteře a také v oblasti lýtek. Dle názoru pacientky bolest v bederní oblasti vychází z vadného držení těla, zejména ji pociťuje při dlouhodobém stání v zaměstnání.

Bolest krční páteře, která se projevuje v oblasti horní části musculus trapezius, pociťuje hlavně při stresu. Dále pacientku omezuje častá blokáce žeber.

Osobní anamnéza: Běžné dětské nemoci. V roce 2014 prodělala infekční mononukleózu. V zimě roku 2018 měla zánět m. adductor pollicis na PHK, z přetížení – manuální činnosti. Stále cítí bolest v této oblasti, zejména při chladném počasí.

Operace:

V roce 2004 podstoupila ortopedickou operaci pro hypervalgozitu kolenních kloubů – blíže nespecifikováno. Adenotomie – 2x v dětství.

Rodinná anamnéza:

Otec – hypertenze, hypercholesterolémie, gonartróza, přenašeč SMA

Matka – často atopický ekzém, alergie – blíže nespecifikováno, přenašečka SMA, jinak zdráva

Sestra – celiakie, astma, přenašečka SMA

Prarodiče

Od matky

- matka – bércové vředy, Alzheimerova nemoc, zemřela v 80 letech
- otec – zemřel v 50 letech – kolorektální karcinom

Od otce

- matka - hypertenze, hypercholesterolémie, artróza nosných kloubů
- otec - hypertenze, hypercholesterolémie, zemřel v 50 letech IM

Pracovní anamnéza: Učitelka na 2. stupni základní školy, částečný úvazek.

Sociální anamnéza: Bydlí s rodiči v domě, ale v samostatném bytě, v bytě žije sama. Byt se nachází v podkroví a vede do něj 15 schodů, které jsou pro pacientku bariérou, ale překonatelnou. Pacientka v budoucnu předpokládá, že

se jí stane další bariérou sprchový kout, který má vyvýšenou vaničku nad zemí. Zatím je to pro ni zvladatelné.

Alergologická anamnéza: Stěžuje si na alergické reakce z prachu a roztočů, ale alergii nemá potvrzenou. Pacientka dosud nenavštívila alergologa.

Farmakologická anamnéza: Salbutamol, Analergin, hormonální antikoncepce

Gynekologická anamnéza: potraty 0, porody 0, menstruace pravidelná

Proktologická anamnéza: 0

Ab úzus: Alkohol příležitostně

Sportovní anamnéza: Momentálně pacientka dvakrát týdně doma cvičí asi 20 min., v létě plave.

Rehabilitační anamnéza: Pacientka od pěti let docházela ambulantně na rehabilitaci. Má nárok každý rok na lázeňský pobyt v délce šesti týdnů, ale z důvodu časové náročnosti jezdí jednou za dva roky. Podle slov pacientky, se začala intenzivně věnovat rehabilitaci zhruba před dvěma lety. Předtím docházela na rehabilitace, ale nebyly vždy intenzivní a pravidelné jako nyní.

5.2 Výpis ze zdravotní dokumentace

Zařízení: Centrum komplexní péče Roseta s.r.o.

Datum: 2. 1. 2020

Dg: G129

NO: Minule zde vyšetřena 10/19, vedena s dg. Spinální muskulární atrofie III, perinatální okolnosti v normě, zpočátku jen nižší obratnost, valgozita kolen, polohovány ortézami, v předškolním věku dg. neurolog, postupně jasnější oslabení svalových skupin – nejvíce kořenové svaly DKK, quadricepsy, hýždě, břišní svaly, pro skoliózu korzetována kolem 10 let, pro valgozitu kolen provedena korekční operace, medikačně využívá Salbutamol, dříve Valproát, ale vysazen z důvodu zvýšení váhy a možný vliv na játra po infekci mononukleózy, dlouhodobě probíhá RHB, jednak formou lázní a jednak formou průběžných individuálních fyzioterapií, velmi vyhovuje, uvolňuje napětí a dyskomfort v oblasti šíje, bolest beder při delším stání, při únavě třes HKK.

Aktuálně – Spokojena s RHB, vnímá pozitivní efekt, pocit vyšší stabilizace, stability, méně přetížená krční páteř, nyní v zimě větší únava – větší váha oblečení, bot, horší schody

OA: Mononukleóza 2014

Operace: Nosní mandle v dětství 2x + viz výše

Úrazy: --

FA: Salbutamol, Analergin, HAK

SPA: Bydlí v domě s rodiči v samostatném bytě, učí na ZŠ

Pohybová anamnéza: Nyní 2x týdně asi 20 min cvičení, kratší chůze po městě, RHB, v létě plave, více chodí, i s nordic holema

RA: Otec hypertenze, cholesterol, matka alergie, sestra astma

Obj.: Orientována, klidově eupnoe, bez ikteru, afebrilní

Stoj: těžiště dopředu, kyfotický C-Th, skolióza Th dx (dexter), vysazení pánve, oslabené břišní svalstvo, držení v kolenou se střídá od lehké flexe do hyperextenze, tendence do valgózního postavení kolen

Chůze: Po špičkách zvládne dobře, po patách s lehčím omezením, dřep nelze ani podřep

Palpace: Celková hypotonie s maximem v nejvíce oslabených segmentech, hypertenze a přetížení Cp (krční páteř) a přechod krční a hrudní páteře (C-Th), tužší hrudní páteř (Th) v oblasti skoliózy, jinak páteř bez omezení, kořenové svaly HKK svalová síla 4, distálněji v normě, třes minimální

Oslabení trupového svalstva, více břišní, posazuje se s oporou, nestabilita kyčle, oslabení svalové síly kořenových svalů DKK, kolena cca 3, akrálně jen minimální oslabení

Terapie: Edukace dýchání, chůze, zátěž

Závěr: Spinální muskulární atrofie III, dominuje oslabení kořenového svalstva DKK, lehký třes HKK, přetížení Cp, C-Th, stav po operaci valgozity kolen, skolióza + OA

Doporučení: Doporučuji pravidelné dlouhodobé rehabilitace jako základní možnosti udržování stabilizace stavu

5.3 Indikace k rehabilitaci (RHB)

SMA – účast na BP doporučena ošetřujícím rehabilitačním lékařem pacientky.

5.4 Vstupní kineziologický rozbor

5.4.1 Vyšetření stoje aspekci

Zapředu:

Stojná база: Úzká

Zatížení hran chodidel: Váha je přenášena na palce

Nožní klenba: Plochonoží bil., podélná a lehce i příčná

Postavení hlezenních kloubů: Valgozita bil.

Symetrie lýtek: Asymetrie, levé větší obj.

Postavení kolenních kloubů: Valgozita kolenního kloubu bil.

Postavení patelly: Pravá je výš

Symetrie stehen: Levé stehno je větší obj.

Postavení pánve – Postavení předních spin: Asymetrie, pravá výš

Břišní stěna: Hypotonie břišní stěny

Postavení pupku: Lehce vlevo

Postavení horních končetin: Mírná vnitřní rotace bil.

Symetrie tonu svalstva HKK: Symetrické

Postavení hrudníku: Nádechový

Symetrie tonu prsního svalstva: Levé větší

Postavení klíční kosti: Levá výš

Postavení ramen: Levé výš

Symetrie tonu flexorů krku: Pravá strana více hypertonická

Postavení ušních boltců: Symetrie

Symetrie obličeje: Symetrie

Z boku:

Nožní klenba: Plochonoží bil., podélná a lehce i příčná

Postavení kolen: Symetrie

Postavení pánve: Anteverze

Zakřivení páteře: Hyperlordóza bederní páteře (Lp)

Břišní stěna: Hypotonie břišní stěny, břicho prominuje

Postavení ramen: Mírná vnitřní rotace

Postavení hlavy: Mírný předsun

Ze zadu:

Postavení pat: Jsou kulaté, pravá mírně varózní

Postavení hlezenních kloubů: Valgozita bil.

Symetrie Achillovy šlachy: Levá je objemnější

Symetrie lýtek: Levé je větší obj. pseudohypertrofie bil.

Postavení kolenních kloubů (kl.) – Valgozita bil.

Postavení popliteálních rýh: Pravá výš

Symetrie stehen: Levé větší

Postavení subgluteálních rýh: Pravá je výš

Postavení pánve – postavení zadních spin: Asymetrie, pravé výš

Symetrie paravertebrálních svalů - Pravá strana je větší

Křivka páteře – Pravostranná hrudní skolióza

Postavení žeber – Prominují spodní žebra levé strany

Symetrie thorakobrachiálního trojúhelníku: Levý je větší

Postavení horních končetin: Mírná vnitřní rotace bil.

Postavení lopatek: Levá výš

Postavení ramen: Levé rameno je výš

Symetrie tonu šijového svalstva: Symetrické

Postavení hlavy: Ve středním postavení

Modifikace stoje:

- Stoj na špičkách – Svede;
- Stoj na patách – Svede, nejistý stoj, udrží se po dobu 3 s.
- Stoj na levé dolní končetině (LDK) – Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní;

- Stoj na pravé dolní končetině (PDK) - Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní;
- Romberg I – Negativní;
- Romberg II – Negativní;
- Romberg III – Negativní.

5.4.2 Vyšetření chůze

Pacientka nepoužívá při chůzi žádné pomůcky. Při chůzi nedochází k fyziologickému odvíjení planty od podložky. Rytmus je pravidelný. Délka kroku je krátká. Při nášlapné fázi dochází k hyperextenzi kolenního kloubu. Pro oslabení laterálního korzetu pánve dochází ke „kachní chůzi“. Souhyby horních končetin jsou minimální. Chůze je lehce nestabilní.

Pacientka je schopná chůze do schodů a ze schodů, za předpokladu že se přidržuje zábradlí nebo stěny. Při chůzi do schodů se zvyšuje hyperextenze v kolenních kloubech a více se pánev vychyluje do stran.

Typ chůze dle Jandy: Akrální

Modifikace chůze:

Chůze pozadu: Nejistá chůze, ale svede

Chůze se vzpaženýma rukama: Svede

Chůze stranou: Svede

Chůze po špičkách: Svede

Chůze po patách: Nejistá chůze, ale svede

Chůze v podřepu: Nesvede

Chůze po čáře: Svede

Chůze se zavřenýma očima: Svede nestabilní chůzi

Běh: Nesvede

5.4.3 Dynamické vyšetření páteře

Tabulka 1 – Dynamické vyšetření páteře (vlastní zdroj)

Dynamické vyšetření páteře		
Vyšetřovaná vzdálenost	Hodnota (cm)	Norma (cm)
Thomayerova vzdálenost	-9	0
Čepojova vzdálenost (C7-8 cm)	1	3
Stiborova vzdálenost (L5-C7)	5	7 – 10
Ottova inklináční vzdálenost (C7-30cm)	2	3,5
Ottova reklináční vzdálenost (C7-30cm)	2	2,5
Schoberova vzdálenost	3,5	4
Forestierova fleche	0	0
Lateroflexe	P 19 L 19	Symetrie

5.4.4 Vyšetření hypermobility

Tabulka 2 – Vyšetření hypermobility (vlastní zdroj)

Vyšetření hypermobility		
Zkouška	Hypermobilita dex.	Hypermobilita sin.
Rotace hlavy	ANO (45°)	ANO (45°)
Šály	ANO (ruka překryje lopatku)	ANO (prsty překryjí mediální hranu)
Zapažených paží	ANO (překryté celé dlaně)	ANO (překryté celé dlaně)
Založených paží	ANO (prsty překrývají spinu)	ANO (prsty překrývají spinu)
Extendovaných loktů	ANO (úhel 160°)	
Sepjatých rukou	ANO (80°)	ANO (80°)
Sepjatých prstů	ANO (100°)	ANO (100°)
Předklonu	ANO (-9 cm)	
Úklonu	ANO	ANO
Posazení na paty	Nelze vyšetřit	
Hypermobilita kolen (měřeno pasivně, vzdálenost paty od podložky)	5 cm	4 cm

5.4.5 Antropometrické měření

Tabulka 3 – Délkové rozměry HKK (vlastní zdroj)

Délkové rozměry horních končetin		
Délkový rozměr	Délka pravé HK (cm)	Délka levá HK (cm)
Délka celé horní končetiny	72	72
Délka paže	31	31
Délka předloktí	24	24
Délka paže a předloktí	55	55
Délka ruky	17	17

Tabulka 4 – Obvodové rozměry HKK (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry horních končetin		
Obvodový rozměr	Délka pravé HK (cm)	Délka levá HK (cm)
Obvod paže relaxované	31	31
Obvod paže při kontrakci	31	32
Obvod loketního kloubu	25	26
Obvod předloktí	25	25,5
Obvod zápěstí	16	16
Obvod přes hlavičky metakarpů	19	18,5

Tabulka 5 – Délkové rozměry DKK (vlastní zdroj)

Délkové rozměry dolních končetin		
Délkový rozměr	Délka pravé DK (cm)	Délka levá DK (cm)
Funkční délka DK	84,5	84
Anatomická délka DK	84,5	84
Umbilikální délka DK	95	95
Délka stehna	43	43
Délka bérce	36	36
Délka nohy	22,5	22,5

Tabulka 6 – Obvodové rozměry DKK (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry dolních končetin		
Obvodový rozměr	Obvod pravé DK (cm)	Obvod levé DK (cm)
Obvod stehna (15cm nad patellou)	51	51,5
Obvod kolena	36	36
Obvod přes tuberositas tibiae	36	36
Obvod lýtky	41	42
Obvod přes kotníky	24	24
Obvod přes nárt a patu	31	31
Obvod přes hlavice metatarsů	20	20

Tabulka 7 – Obvodové rozměry trupu, hlavy a pánve (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve	
Obvodový rozměr	Hodnota (cm)
Obvod hlavy	55
Obvod hrudníku	92
Obvod hrudníku v inspiriu	94
Obvod Hrudníku v expiriu	91
Amplituda hrudníku	3
Obvod břicha	95
Obvod pánve	108

5.4.6 Vyšetření zkrácených svalů

Tabulka 8 – Vyšetření zkrácených svalů (vlastní zdroj)

Vyšetření zkrácených svalů		
Vyšetřované svaly	Stupeň zkrácení – pravá strana	Stupeň zkrácení – levá strana
M. triceps surae – m. gastrocnemius	1	1
M. triceps surae – m. soleus	0	0
M. iliopsoas	0	0
M. rectus femoris	0	0
M. tensor fasciae latae	0	0
M. biceps femoris	0	0
M. semitendinosus	0	0
M. semimembranosus	0	0
Jednokloubové adduktory kyčelního kloubu	0	0
Dvoukloubové adduktory kyčelního kloubu	0	0
M. piriformis	0	0
M. quadratus lumborum	0	0
Paravertebrální zádové svaly	1	1
M. pectoralis major	0	0
M. trapezius – horní část	0	0
M. levator scapulae	0	0
M. sternocleidomastoideus	1	1

5.4.7 Vyšetření svalové síly

Tabulka 9 – Vyšetření svalové síly – krk, trup, pánev dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly - krk, trup, pánev dle Jandy		
Vyšetřovaný pohyb	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe krku – obloukovitá flexe		4
Flexe krku – předsun		5
Extenze krku		4+
Flexe trupu		2+
Flexe trupu s rotací	2-	2-
Extenze trupu		2
Elevace pánve	3	4+

Tabulka 10 – Vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy		
Vyšetřovaný pohyb	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Addukce	3	3
Kaudální posunutí a addukce	3	2
Elevace	5	5
Abdukce s rotací	2	2

Tabulka 11 – Vyšetření svalové síly HK dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly horní končetiny dle Jandy		
Vyšetřovaný pohyb	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe ramene	5-	5-
Extenze ramene	2-	2
Abdukce ramene	4+ souhyb	5- souhyb
Extenze v abdukci ramene	2	3
Horizontální addukce ramene	3+	4
Zevní rotace ramene	5-	5
Vnitřní rotace ramene	3-	3
Flexe lokte	5	5
Extenze lokte	3	3+
Pronace předloktí	4	4+
Supinace předloktí	4-	4
Flexe s addukcí zápěstí	4	5
Flexe s abdukci zápěstí	4	5
Extenze s addukcí zápěstí	4	5
Extenze s abdukci zápěstí	4	5

Tabulka 12 – Vyšetření svalové síly DK (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly dolní končetiny dle Jandy		
Vyšetřovaný pohyb	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe kyčle	2	2+
Extenze kyčle	2-	2+
Abdukce kyčle	3	4-
Addukce kyčle	2-	2-
Zevní rotace kyčle	2-	2+
Vnitřní rotace kyčle	2	3
Flexe kolene	5-	5
Extenze kolene	2	2+
Plantární flexe hlezna (m. triceps surae)	5	5
Plantární flexe (m. soleus)	5	5
Supinace s dorzální flexí hlezna	5-	5-
Supinace v plantární flexi	5-	5
Plantární pronace	4	4

5.4.8 Goniometrické vyšetření

Tabulka 13 – Goniometrické vyšetření HK (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření horní končetiny				
Vyšetřovaná oblast	Pravá strana (°)		Levá strana (°)	
	Pasivně	Aktivně	Pasivně	Aktivně
Ramenní kloub	S 50-0-190	S 0-0-180	S 50-0-190	S 0-0-180
	F 180-0-0	F 180-0-0	F 180-0-0	F 180-0-0
	T 20-0-140	T 20-0-120	T 20-0-140	T 20-0-130
	R 100-0-70	R 100-0-30	R100-0-80	R 100-0-30
Loket a předloktí	S 10-0-160	S 10-0-160	S 10-0-160	S 10-0-160
	R 90-0-90	R 90-0-90	R 90-0-90	R 90-0-90
Zápěstí	S 90-0-90	S 90-0-90	S 90-0-90	S 90-0-90
	F 20-0-50	F 20-0-50	F 30-0-40	F 30-0-40

Tabulka 14 – Goniometrické vyšetření DK (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření dolní končetiny				
Vyšetřovaná oblast	Pravá strana (°)		Levá strana (°)	
	Pasivně	Aktivně	Pasivně	Aktivně
Kyčelní kloub	S 30-0-120	S 0-0-0 natažená DK	S 30-0-130	S 0-0-0 natažená DK
	F 50-0-20	F 45-0-0	F 50-0-20	F 50-0-0
	R 45-0-45	R 10-0-20	R 45-0-45	R 20-0-25
Kolenní kloub	S 5-0-140	S 0-0-100	S 5-0-140	S 5-0-110
Hlezenní kloub	S 10-0-60	S 10-0-60	S 30-0-60	S 30-0-60
	R 20-0-20	R 10-0-10	R 10-0-10	R 10-0-10

Tabulka 15 – Goniometrické vyšetření krční páteře (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření krční páteře		
	Pasivně	Aktivně
S	S 60-0-50	S 60-0-50
F	F 45-0-45	F 40-0-40
R	R 45-0-45	R 45-0-45

5.4.9 Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy

Tabulka 16 – Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření pohybových stereotypů		
Vyšetřovaná oblast	Pravá strana	Levá strana
Extenze v kyčelním kloubu	Neprovede celý pohyb, náznak extenze 1. se zapojuje m. gluteus maximus, 2. nepatrně ischiokrurální svaly, 3. Ls + Th minimálně Patologie: Zapojení svalů pletence ramenního – kontra laterálně, výrazné nadzvednutí pravé SIAS	Stejně jako pravá strana, větší rozsah pohybu
Abdukce v kyčelním kloubu	Náznak quadrátového mechanismu	Náznak quadrátového mechanismu
Flexe trupu	Zvládne jen po horní úhly lopatek, převážně se zapojuje jen m. rectus abdominis	
Flexe šíje	Obloukovitá flexe	
Stereotyp kliku	Nesvede	
Abdukce v ramenním kloubu	Převládá m. trapezius homolaterálně, dále i kontra laterálně a m. deltoideus, dochází k souhybu v ramenním kloubu	Stejně jako pravá strana

5.4.10 Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře

Tabulka 17 – Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře (vlastní zdroj)

Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře		
Vyšetřovaný test	Pravá strana	Levá strany
Extenční test	Svaly, které se zapojují: Paravertebrální v oblasti hrudní páteře, svaly plence ramenního, gluteální a méně ischiokrurální a m. triceps surae Pánev se nehýbe, nedochází k aktivaci laterální skupiny břišních svalů, dopomáhá si rameny, lopatky jsou stahovány k sobě adduktory	
Test flexe trupu	Dojde k flexi krku, trupu minimálně, po horní úhly lopatek, zapojuje se převážně jen m. rectus abdominis, hrudník je v nádechovém postavení, dochází ke kraniální migraci hrudníku	
Brániční test	Pacientka dokáže aktivovat svaly proti mému odporu, ale pouze malou silou; odpor vytvořený na levé straně je znatelně větší; při aktivaci dochází ke kraniální migraci žeber; nedochází k dostatečnému rozšíření mezižeberních prostor	
Test extenze v kyčlích	Malý pohyb, zapojují se gluteální svaly – hlavně m. gluteus maximus, mírně se zvětšuje bederní lordóza, zapojují se kontraleterálně svaly plence ramenního	Srovnatelné s PDK, pohyb větší rozsahu
Test flexe v kyčli	Téměř nesvede, výrazné zapojení m. quadriceps, při palpaci hmatatelné záškuby m. iliopsoas	Viditelně větší pohyb než na PDK
Test nitrobřišního tlaku	Pacientka dokáže vytvořit tlak, proti mému odporu, nejdříve v podbřišku, pak až laterální část břišní stěny	Vzniklý tlak je větší než na pravé straně
Vyšetření dechového stereotypu	Spíše kostální, minimální pohyby	
Test polohy na čtyřech	Nesvede	
Test hlubokého dřepu	Nesvede	

5.4.11 Neurologické vyšetření

Tabulka 18 – Vyšetření myotatických reflexů HK (vlastní zdroj)

Vyšetření myotatických reflexů horní končetiny		
Vyšetřovaná reflex	Pravá HK	Levá HK
Bicipitový reflex (C5)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Styloradiální reflex (C6)	Areflexie	Areflexie
Tricipitový reflex (C7)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Reflex flexorů prstů (C8)	Areflexie	Areflexie

Tabulka 19 – Vyšetření myotatických reflexů DK (vlastní zdroj)

Vyšetření myotatických reflexů dolní končetiny		
Vyšetřovaná reflex	Pravá DK	Levá DK
Patelární reflex (L2-L4)	Areflexie	Areflexie
Medioplantární reflex (S1-S2)	Areflexie	Areflexie
Reflex Achillovy šlachy (S1-S2)	Areflexie	Areflexie

Tabulka 20 – Vyšetření břišních reflex (vlastní zdroj)

Vyšetření břišních reflexů		
Vyšetřovaná reflex	Pravá strana	Levá strana
Epigastrický reflex (Th7-Th8)	Areflexie	Areflexie
Mezogastrický reflex (Th9-Th10)	Areflexie	Areflexie
Hypogastrický reflex (Th11-Th12)	Areflexie	Areflexie

Tabulka 21 – Další neurologické vyšetření (vlastní zdroj)

Další neurologické vyšetření	
Vyšetřovaný jev	Výsledek
Horní končetina	
Vyšetření pyramidových jevů zánikových	
Mingazzinni	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v ramenním kloubu
Rusecký	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni
Dufour	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v rameni
Barré	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni
Vyšetření pyramidových jevů iritačních	
Hoffmann	Negativní bil.
Juster	Negativní bil.
Dolní končetina	
Vyšetření pyramidových jevů zánikových	
Mingazzinni	Pozitivní bil.
Vyšetření pyramidových jevů iritačních	
Babinský	Negativní bil.
Chaddock	Negativní bil.
Oppenheim	Negativní bil.
Vytření čítí – povrchové, HKK, DKK	Negativní bil.
Vytření čítí – hluboké, HKK, DKK	Negativní bil.
Vyšetření taxy HKK: zkouška prst-nos	Negativní bil.
Vyšetření taxy DKK: zkouška pata-koleno	Lehce nepřesné pro oslabení bil.
Vyšetření diadochokineze	Negativní bil.

5.4.12 Vyšetření periferní paréz na HKK

N. radialis – negativní

N. medianus – negativní

N. ulnaris – negativní

5.4.13 Testování úchopů

- Jemné precizní úchopy;
 - Štípec – Svede;
 - Špetka – Svede;
 - Laterální, klíčový úchop – Svede;
- Silové úchopy;
 - Kulový úchop – Svede;
 - Háček – Svede;
 - Válcový úchop – Svede.

5.4.14 Barthel Index

Tabulka 22 – Barthel Index (vlastní zdroj)

Barthel Index	
Funkce	Body
Příjem potravy	10
Přesun z vozíku na židli a nazpět	15
Osobní hygiena	5
Toaleta	10
Koupání	5
Pohyb po rovině	15
Schody (výstup a sestup)	10
Oblékání	10
Ovládání vyměšování stolice	10
Ovládání měchýře	10
Celkem: 100	

5.4.15 Frenchyský test aktivit

Tabulka 23 – Frenchyský test aktivit (vlastní zdroj)

Frenchyský test aktivit		
Během předchozích 3 měsíců		
Činnost	Bodování	Výsledek
Příprava hlavního jídla Mytí nádobí	1 = nikdy 2 = méně než 1 týdně 3 = 1-2krát v týdnu 4 = většinu dnů	3
Praní prádla, Lehčí domácí práce, Nákup v místě bydliště, Těžké domácí práce, Běžné společenské potřeby, Vycházka delší než 15 min., Provozovat aktivně nějaké hobby, Řídit auto/cestovat autobusem	1 = nikdy 2 = 1-2krát během 3 měsíců 3 = 3-12krát během 3 měsíců 4 = nejméně jednou týdně	3
Během předchozích 6 měsíců		
Vycházky, výlety/vyjíždky autem	1 = nikdy 2 = 1-2krát během 6 měsíců 3 = 3-12krát během 6 měsíců 4 = nejméně jednou týdně	3
Práce na zahradě Domácí práce a/nebo údržba auta	1 = žádné 2 = lehké 3 = středně těžké 4 = vše potřebné	3
Četba knih	1 = žádná 2 = jednou během 6 měsíců 3 = méně než jednou za 14 dní 4 = Více než 1 za 14 dní	4
Zisková (výdělečná) práce	1 = žádná 2 = až 10 hodin týdně 3 = 10-30 hodin týdně 4 = Více než 30 hodin týdně	3
Celkem bodů: 19/24		

5.4.16 Závěr vstupního kineziologického rozboru

Při vstupním kineziologickém rozboru byly nalezeny příznaky, které odpovídají diagnóze SMA III. typu. Při vyšetření aspekci je na DKK dominantní propadlá podélná klenba nožní bil., valgozita hlezenních a kolenních kloubů bil. Při pohledu zezadu je patrná pseudohypertrofie lýtek bil. Celá levá DK je aspekčně objemnější. Postavení SIAS a SIPS je výše vpravo. Dominantní znak je hyperlordóza bederní páteř a pravostranná hrudní skolióza. Při chůzi se objevuje hyperextenze v kolenních kloubech bil. a pro oslabení laterálního korzetu dochází ke kolébové chůzi, tzv. „kachní chůzi“. Oslabení laterálního korzetu pánve dokazuje bil. pozitivní Trendelenburgova zkouška. Při chůzi do schodů jsou patologické znaky chůze výraznější. Pro svalovou slabost má pacientka problém se stojem a chůzí na patách, dále nesvede chůzi v podřepu a běh. Na HKK má pacientka třes aker.

Při dynamickém vyšetření páteře dochází k malému rozvíjení páteře. Veškeré zkoušky na hypermobilitu jsou bil. pozitivní a rozsahy kloubů při goniometrickém jsou bil. větší než fyziologické. Při antropometrickém vyšetření byla zjištěna delší PDK, s čímž souvisí vyšší postavení SIAS a SIPS. Dále jsou obvodové rozměry LDK větší než PDK. Při vyšetření svalové síly dle Jandy, bylo zjištěné, že nejslabší pohyby jsou: flexe a extenze trupu; pohyby lopatky; extenze a VR v ramenním kloubu; flexe, extenze, addukce, ZR a VR v kyčelním kloubu. Tyto pohyby mají 2. až 3. stupeň svalové síly.

Vyšetření pohybových stereotypů bylo pro pacientku náročné z důvodu svalové slabosti. Pacientka nezvládla stereotyp kliku, extenzi v kyčelním kloubu a flexi trupu jen v omezeném rozsahu. Při vyšetření posturální stabilizace pacientka nebyla schopná provést některé testy, z důvodu nedostačující svalové síly. Konkrétně test hlubokého dřepu, test polohy na čtyřech a některé další testy byly provedeny v menším rozsahu. Při tomto vyšetření byl velmi znatelný rozdíl

mezi levou a pravou stranou těla. Levá část těla se zapojuje pomaleji a méně. Aktivace HSS (hlubokého stabilizačního systému) podle tohoto vyšetření je oslabena.

Při neurologickém vyšetření byla zjištěna hyporeflexie až areflexie na HKK. Na DKK myotické reflexy jsou také bez odezvy. Vyšetření taxie na DKK je lehce nepřesná pro oslabení svalů DKK bil. Pyramidové jevy zánikové jsou pozitivní na DKK bil. a na HKK lehce vpravo. Testy na periferních parézy n. medianus, n. radialis a n. ulnaris jsou negativní. Na HKK se objevuje lehký třes aker. Zkoušky úchopů jsou negativní. Výsledek Barthel Indexu a Frenchského testu aktivit nám dokazuje samostatnost a soběstačnost pacientky. Při palpaci zjištěna celkově hypotonie, nejvíce v oslabených segmentech. Hypertonie je v přetížených oblastech – krční a bederní páteř a v oblasti lýtek.

5.5 Rehabilitační plány

Rehabilitační plány byly sestaveny na základě podané anamnézy a vstupního kineziologického rozboru.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Udržení svalové síly a případně zvýšení svalové síly;
- Odstranění bolesti v oblasti krční páteře a bederní páteře;
- Uvolnění svalů v hypertonu v oblasti krční, hrudní a bederní páteře;
- Odstranění bolesti v oblasti bederní páteře;
- Odstranění bolesti v oblasti lýtek;
- Ovlivnění dechového stereotypu;
- Ovlivnění plochonoží;
- Zlepšení stability při stoje a chůzi;
- Korekce pohybových stereotypů;
- Korekce stereotypu stoje a chůze;
- Aktivace HSS;
- Stabilizace hypermobilních struktur.

Dlouhodobý rehabilitační plán

Navazuje na cíle krátkodobého rehabilitačního plánu a zaměřuje se na zmírnění progresu onemocnění. Dále do dlouhodobého rehabilitačního plánu zařazují zachování samoobsluhy v rámci ADL.

5.6 Terapeutické jednotky

5.6.1 Terapeutická jednotka číslo jedna

Datum: 12. 11. 2019

Status praesens: Subjektivně (subj.): Pacientka přichází v dobré náladě. Stěžuje si na bolesti v oblasti krční páteře hlavně v oblasti horní části m. trapezius bil.

Obj.: viz vstupní kineziologický rozbor

Cíl terapeutické jednotky:

- 1) Odebrání amnestických dat od pacientky;
- 2) provedení vstupního kineziologického rozboru;
- 3) vyšetření soběstačnosti
- 4) seznámení pacientky s průběhem terapie, podepsán informovaný souhlas;
- 5) režimová opatření;
- 6) uvolnění horní část m. trapezius.

Průběh terapie:

- 1) Odebrání amnestických dat;
- 2) provedení vstupního kineziologického rozboru;
- 3) vyplnění BI a Frenchayského testu aktivit;
- 4) seznámení pacientky s průběhem terapie;
- 5) korekce sedu a stoje;
- 6) provedení TMT a protažení fascií v oblasti Cp, PIR m. trapezius.

Závěr terapie:

Vstupní kineziologický rozbor byl proveden. Vyšetřila jsem soběstačnost a zhodnotila jsem, že pacientka je plně soběstačná. Stanovila jsem RHB plány. Dále jsem provedla u pacientky korekce sedu a stoje. Dále jsem pacientce uvolnila horní část m. trapezius pomocí TMT a protáhla jsem fascie v této oblasti. Pacientka je snaživá a o svoji diagnózu se zajímá, proto věřím, že práce s pacientkou bude bez obtíží.

5.6.2 Terapeutická jednotka číslo dva

Datum: 12. 12. 2019

Status praesens: S pacientkou jsme se sešly po jednom měsíci. Předchozí terapeutická jednotka byla zrušena pro nemoc pacientky.

Subj.: Pacientka přichází mírně unavena a stěžuje si na velké množství práce, které má poslední dobou v zaměstnání. Nadměrné množství práce ji stresuje a stres se odráží v jejím zdravotním stavu. Stále ji trápí bolest v oblasti horní části m. trapezius.

Obj.: Palpací proběhlo vyšetření tonu svalů v oblasti krční a hrudní páteře. M. levator scapulae bil., m. trapezius (horní část), m. sternocleidomastoideus a krátké extenzory krční páteře byly při palpačním vyšetření hypertrofické. V oblasti krční páteře, konkrétně v místě krátkých extensorů, byly palpačně hmatatelné Trigger points (Trps), dále také byly v horní části m. trapezius na levé straně.

Cíl terapie:

- 1) Uvolnit šíjové svalstvo;
- 2) odstranit nalezené Trps;
- 3) protáhnout fascie v oblasti horní části m. trapezius;

- 4) ovlivnění dechového stereotypu;
- 5) korekce vadného držení těla;
- 6) posílení DKK;
- 7) aktivace mezilopatkového svalstva.

Provedení terapie

- 1) Terapeutickou jednotku jsem zahájila palpačním vyšetřením – viz obj. status praesens
- 2) TMT v oblasti šíjového svalstva a lopatek;
 - Kiblerova řasa v oblasti šíjového svalstva;
 - reflexní masáž – horní sestava;
 - protažení fascií v oblasti šíje;
 - PIR pro horní část m. trapezius, pro m. sternocleidomastoideus a m. levator scapulae;
- 3) Odstranění nalezených Trps;
 - presura spoušťových bodů v oblasti m. trapezius;
- 4) Lokalizované dýchání v leže na zádech – pod klíčky, oblast žeber a do břicha;
- 5) Korekce vadného držení těla ve stoji;
 - korekce vadného držení soustředěna na DKK a pánev;
 - zatížení celé části obou chodidel, pata, vnější hrana a prsty;
 - zmenšit valgozitu kolen, kolena směřovat od osy těla;
 - dosažení středního postavení pánve;
- 6) Posilování svalů DKK v polohách druhého stupně svalové síly;
- 7) Aktivace mezilopatkového svalstva;
 - Cvik – poloha tříměsíčního dítěte v poloze na břiše;
Výchozí poloha (VP): třetí měsíc dítěte v poloze na břiše;

provedení: v první fázi nádech do břicha, v druhé fázi stáhnout ramena od uší; ve třetí fázi opřít se o dlaně a lokty, nadzvednutí hlavy od podložky, hlava je v prodloužení páteře.

Závěr terapie:

Pacientka MT velmi dobře snáší, byly ji příjemné a během nich došlo k uvolnění horní části m. trapezius, které pacientka sama pociťovala. Korekce stoje pro pacientku není snadná, především v oblasti pánve, z důvodu malé svalové síly v této oblasti. Lokalizované dýchání bylo pro pacientku náročné, měla za úkol, co nejvíce rozvíjet oblast, kterou jsem ji určila a zároveň se soustředit na rovnoměrné rozvíjení pravé a levé strany. Pravá strana se rozvíjela méně. V dalších terapiích se budeme soustředit na prodýchávání pravé strany těla.

Posilování DKK bylo zaměřeno na adduktory a extenzory kyčelního kloubu. Cvik, který jsme vyzkoušely, byl výborně proveden. Patientce vyhovuje. Při cviku pacientka cítila, jak se ji aktivuje mezilopatkové svalstvo. Horní část m. trapezius byl při provádění cviku uvolněn. Pacientka cvičila ve třech sériích po třech opakováních.

5.6.3 Terapeutická jednotka číslo tři

Datum: 16. 1. 2020

Status praesens: Subj.: Pacientka přichází v dobré náladě, ale stále udává, že má hodně práce v zaměstnání. Na žádné obtíže ani bolesti si momentálně nestěžuje.

Obj.: Trvá hypertonus v oblasti Cp

Cíl terapie:

- 1) Uvolnění svalů v oblasti krční, hrudní a bederní páteře;

- 2) analytické cvičení pro krční páteř;
- 3) ovlivnění dechového stereotypu;
- 4) aktivace šikmých břišních svalů;
- 5) aktivace HSS;
- 6) opakování cviku z minulé terapeutické jednotky;
- 7) uvolnění m. triceps surae.

Provedení terapie:

- 1) Míčkování dle Zdeny Jebavé v oblasti zad;
- 2) Retrakce krční páteře v sedě;
- 3) lokalizované dýchání v leže na zádech - oblast pod klíčky, oblast žeber, oblast břicha;
- 4) cvik pro aktivaci šikmých břišních svalů:
 - VP: leh na zádech, DKK podepřeny gymnastickým míčem v oblasti lýtek, HKK podél těla;
 - současně vytáčet DKK s pánví na jednu stranu a hlavu s horní částí hrudníku na stranu druhou;
 - ve VP je nádech do břicha, při rotaci je pomalý výdech, následuje vrácení do VP;
- 5) cvik pro aktivaci HSS:
 - VP: DKK flektované v koleni, v kyčli a opřené o gymnastický míč, kolena směřují od sebe a paty k sobě, HKK podél těla, kaudální postavení žeber;
 - ramena jsou stažená kaudálně, páteř je napřimená, hlava v prodloužení páteře;
 - aktivace bráničního dýchání a nitrobřišního tlaku;
- 6) cvik z polohy na břicho tříměsíčního dítěte, viz druhá terapeutická jednotka
 - a. kontrola provedení cviku

- b. zvýšení obtížnosti – při nadzvednutí hlavy a horní části hrudníku, přenést váhu na jednu HK a druhá HK se natahuje směrem kraniálně

7) PIR m. soleus a m. gastrocnemius.

Závěr terapie:

Míčkování v oblasti zad bylo pro pacientku příjemné a uvolňující. Cvičení retrakce krční páteře bylo bez potíží. Při lokalizovaném dýchání je stále znatelné menší rozvíjení pravé strany ve všech třech oblastech. Cvik pro aktivaci šikmých břišních svalů pacientka zvládla dobře. Cvik provedla celkem čtyřikrát na každou stranu. Se cvikem pro aktivaci HSS budeme nadále pracovat. Pacientka umí výborně aktivovat nitrobřišní tlak, ale při cviku není uvolněný ramenní pletenec a kraniálně se zvedají žebra.

Dále jsem zkontrolovala cvik zadaný z minulé terapeutické jednotky. Vzhledem ke kvalitnímu provedení jsem cvik pacientce ztížila. Provedení cviku bylo správné. Pro zvýšenou náročnost cviku bylo opakování, dvakrát na každou stranu. Terapeutickou jednotku jsem ukončila uvolněním m. gastrocnemius a m. soleus bil. pomocí PIR. Pacientka při PIR cítila uvolňování v této oblasti.

5.6.4 Terapeutická jednotka číslo čtyři

Datum: 5. 2. 2020

Status praesens: Subj.: Pacientka přichází dobře naladěna. Cítí se mírně unavená po celém dni, ale přesto je motivovaná k rehabilitaci. Neudává žádné bolesti.

Obj.: Zlepšení hypertonu v oblasti krční páteře, trvá oslabení DKK

Cíl terapie:

- 1) Uvolnění svalů v oblasti horní části m. trapezius, m. levator scapulae a krátkých extensorů Cp;
- 2) posílení svalů DKK;
- 3) posílení mezilopatkových svalů;
- 4) ovlivnění dechového stereotypu a posílení HSS;
- 5) posílení břišních svalů;
- 6) Uvolnění plosky nohy
- 7) ovlivnění plochonoží.

Provedení terapie:

- 1) TMT v dorsální části Cp – dynamicky pomocí silikonové baňky; PIR m. trapezius a m. levator scapulae bil.;
- 2) Posilování svalů DKK v polohách druhého stupně svalové síly;
- 3) a. cvik z polohy vleže na břicho tříměsíčního dítěte, viz druhá terapeutická jednotka;
 - opakování cvičení, jednoduchá i ztížená forma cviku;b. zadání nového cviku pro posílení mezilopatkových svalů:
 - VP: Vleže na břicho, ruce ve svícnu, zvednou HKK asi pět cm nad podložku;
 - stahovat lokty směrem kaudálním a k tělu;
- 4) Cvik pro aktivaci HSS:
 - VP: DKK flektované v koleni, v kyčli a opřené o gymnastický míč;
 - ramena jsou stažená kaudálně, páteř je vyrovnaná, hlava v prodloužení páteře;
 - aktivace bráničního dýchání a nitrobřišního tlaku;
 - zároveň zatlačit patami do gymnastického míče, chvíli vydržet a povolit;
- 5) cvik pro aktivaci šikmých břišních svalů, viz třetí terapeutická jednotka;

- 6) Uvolnění plosky nohy – mobilizace kloubů nohy bil., stimulace pomocí bodlinkového míčku
- 7) Cvičení malé nohy – pasivně, aktivně s dopomocí a sama aktivně;
- VP: korigovaný sed;
 - Provedení: zkrácení a zúžení chodidla bez flexe prstů, vymodelování příčné a podélné klenby;
- píďalky:
- Posouvání nohy dopředu a dozadu pomocí flexe a extenze prstů; nadzvedávání prstů a zvlášť palce od podložky.

Závěr terapie:

TMT pacientka velmi dobře snášela a bylo ji příjemné. Dále jsem pacientce uvolnila horní část m. trapezius a m. levator scapulae pomocí PIR. Poté pacientka cítila svaly uvolněné. Posilování svalů DKK bylo zaměřené na flexory a extenzory kolenního kloubu. Cvik z polohy na břicho tříměsíčního dítěte pacientka zvládla velmi dobře, ale bylo vidět, že s narůstajícím opakováním se provedení cviku zhoršovalo. Cvik jsme opakovaly celkem čtyřikrát. Dvakrát základní formu a dvakrát formu se ztížením. Nový cvik pro posílení mezilopatkových svalů pacientka sice zvládla, ale cvik nebyl pro pacientku snadný, proto jsem zvolila pouze dvě série po třech opakování.

Cvik pro aktivaci HSS pacientka provedla celkem správně. Ztížená forma cviku byla sice pro pacientku náročnější, ale obtížnost byla pro ni snesitelná. Dále měla pacientka za úkol uvolnit ramenní pletenec a stahovat žebra kaudálně. Při palpaci v dolní části břicha bylo při tomto cvičení rozvíjení pravé a levé strany srovnatelné. Dále jsme zopakovaly cvik pro aktivaci šikmých břišních svalů. Z důvodu správného provedení jsem zvýšila počet opakování na pět na každou stranu.

Terapeutickou jednotku jsme ukončily cvičením na ovlivnění plochonoží. Pacientka nácvik malé nohy provedla. Patrný byl rozdíl mezi pravou a levou nohou. Na pravé noze bylo provedení horší. Ovšem celkové provedení bylo dobré, protože pacientka má s cvikem zkušenosti z minulosti. Cvik píďalky byl pro pacientku jednoduchý. Obtížné pro ni bylo oddělené zvedání palce a zbylých prstů, proto s tím budeme v dalších terapiích pracovat.

5.6.5 Terapeutická jednotka číslo pět

Datum: 25. 2. 2020

Status praesens: Subj.: Pacientku trápí bolest v levé části hrudní páteře dorzálně. Jinak se cítí dobře.

Obj.: Při palpačním vyšetření hmatatelný zvýšený tonus v oblasti levé části hrudní páteře, konkrétně v pátém a šestém mezižebří. V této oblasti pacientka cítí při palpaci bolest.

Cíl terapie:

- 1) Uvolnění hrudní páteře – zejména vlevo;
- 2) ovlivnění dechového stereotypu;
- 3) aktivace HSS;
- 4) aktivace šikmých svalů břišních.

Provedení terapie:

- 1) Uvolnění hrudní páteře
 - Míčkování hrudní sestava
 - PIR pro horní hrudní vzpřimovač trupu a pro střední část m. trapezius
 - Mobilizace/manipulace hrudní páteře v leže po směru a proti směru hodinových ručiček
 - Mobilizace do rotace střední a hrudní páteře

- Trakce střední hrudní páteře
- 2) Lokalizované dýchání vleže na břicho mezi lopatky, oblast dolních žebér, oblast břicha;
 - 3) Aktivace HSS pomocí cviku pro aktivaci nitrobřišního tlaku – viz třetí terapeutická jednotka
 - 4) Cvik pro aktivaci šikmých svalů břišních s overballem
 - VP: leh na zádech, DKK flektované v koleni, v kyčli a opřené o gymnastický míč
 - Ramena jsou stažena kaudálně, páteř vyrovnaná a hlava je v prodloužení páteře
 - Provedení: v ruce LHK je overball, který přitlačujeme na stehno PDK, chvíli držíme tlak, následně vrátíme do VP a to samé na druhou stranu.

Závěr terapie:

První část páteř terapeutické jednotky jsem věnovala uvolnění hrudní páteře. Kombinace míčkování, PIR, mobilizace a trakce byla dle názoru pacientky vhodná, protože následně cítila snížení bolesti na levé straně zad. Při lokalizovaném dýchání měla pacientka za úkol, rozvíjet především pravou stranu. Dýchání do pravé strany hrudníku bylo oproti třetí terapeutické jednotce lepší. Dále jsme se vrátily k cviku pro aktivaci HSS, ve kterém pracujeme na uvolnění ramenního pletence a svalů krční páteře. Jinak je provedení správné. Na závěr jsem zadala další cvik pro aktivaci šikmých svalů břišních s overballem. Pacientka měla zadané dvě série po dvou opakováních na každou stranu. Počet opakování byl dostačující, aby bylo provedení kvalitní.

5.6.6 Terapeutická jednotka číslo šest

Datum: 2. 3. 2020

Status praesens: Subj.: Bolest v levé části hrudníku již není, ale momentálně pacientku trápí bolest krční páteře dorsálně vpravo. Bolest je hlavně při aktivním pohybu – záklon a úklon vpravo. Dle pacientky z přeležení.

Obj.: Při palpačním vyšetření hmatatelný zvýšený tonus v oblasti krční páteře vpravo a nalezení Trps. Palpace v hypertonické části je výrazně bolestivá.

Cíl terapie:

- 1) Uvolnění krční páteře – zejména vpravo;
- 2) lokalizované dýchání v leže;
- 3) aktivace HSS;
- 4) posílení šikmých svalů břišních;
- 5) napřímení páteře;
- 6) ovlivnění plochonoží.

Provedení terapie:

- 1) Uvolnění krční páteře;
 - míčkování v oblasti krční páteře;
 - PIR krátké extenzory kraniocervikálního přechodu, m. levator scapulae a skalenové svaly;
 - odstranění nalezených Trps;
 - trakce krční páteře s propracováním měkkých tkání.
- 2) Lokalizované dýchání v leže na zádech – pod klíčky, oblast žeber;
- 3) Cvik pro aktivaci HSS, viz třetí terapeutická jednotka;
- 4) Cvik pro posílení šikmých svalů břišních s overballem, viz pátá terapeutická jednotka;

- 5) Cvik pro napřímění páteře – vzpěr v sedu na židli;
- VP: sed, kořeny rukou opřeny o stehna, nohy vzepřené o paty, špičky zvednuté;
 - současný vzpěr do kořenů dlaní a do pat;
- 6) Senzomotorické cvičení;
- Stimulace plosky pomocí bodlinkového míčku
 - malá noha aktivně, zvlášť zvedání prstů a palce, viz čtvrtá terapeutická jednotka;
 - balanční cvičení na čočce.

Závěr terapie:

Začátek terapie jsem věnovala problému, který pacientku nejvíce trápil a to uvolnění krční páteře. Po aplikaci TMT, PIR, terapii Trps a trakci hodnotila pacientka krční páteř uvolněnou i při aktivním pohybu. Při palpačním vyšetření po aplikaci zmíněných metod, byly svaly v dorzální části krční páteře výrazně uvolněnější než na začátku terapie. Při lokalizovaném dýchání jsem zaznamenala mírné zlepšení v rozvíjení pravé strany těla.

Provedení cviku pro posílení šikmých svalů břišních s overballem bylo kvalitní a stejně jako minule pacientka provedla dvě série po dvou opakování na každou stranu. Ze senzomotorického cvičení jsme opakovaly cvičení malé nohy, tentokrát jen aktivně. Pravá noha má stále horší provedení. Dále jsme trénovaly zvlášť zvedání palce a ostatních prstů.

Terapeutickou jednotku jsme ukončily cvičením na balanční podložce – čočce. Začaly jsme stojem s držením pomocí rukou. Pacientka měla za úkol provést tříbodovou oporu. Po zvládnutí této první části se pacientka pustila LHK a snažila se stabilizovat, pak vyměnila ruce. Jako poslední cvik jsme zkusily stoj bez držení rukou. Pacientka cvik provedla, ale udržela se jen čtyři vteřiny.

5.6.7 Terapeutická jednotka číslo sedm

Datum: 9. 3. 2020

Status praesens: Subj.: Bolest krční páteře pacientka již nepocituje. Při poslední terapii byla krční páteř uvolněna a bolest se nevrátila.

Obj.: Palpací proběhlo vyšetření tonu svalů v oblasti lýtek. V průběhu svalu m. gastrocnemius bil. bylo značně zvýšené svalové napětí. V oblasti mediální a laterální hlavy m. gastrocnemius byly nalezeny Trps

Cíl terapie:

- 1) Uvolnit lýtkové svalstvo;
- 2) uvolnit svaly nohy;
- 3) ovlivnění plochonoží;
- 4) posílení svalů DKK;
- 5) cvičení pro napřímení páteře;
- 6) instruktáž cviků na doma.

Provedení terapie

- 1) Uvolnění lýtkového svalstva;
 - terapeutickou jednotku jsem zahájila palpačním vyšetřením v oblasti lýtek – viz obj. status praesens.
 - MT v oblasti lýtek;
 - PIR pro m. gastrocnemius, m. soleus, m. tibialis anterior;
 - odstranění nalezených Trps.
- 2) Uvolnění a stimulace plosky nohy;
 - míčkování v oblasti plosky pomocí masážního ježku;
 - PIR pro plantární aponeurózu;
- 3) Cvičení na balanční podložce – čochce;

- 4) Posilování svalů DKK v polohách druhého stupně svalové síly;
- 5) Cvik pro napřímení páteře – vzpěr v sedu na židli – viz terapeutická jednotka číslo šest;
- 6) Instruktaž cviků na doma

Závěr terapie:

Přestože pacientka na začátku terapie nepociťovala žádné bolesti, tak při palpaci v oblasti lýtek bolest zaznamenávala. Uvolnění lýtkových svalů bylo úspěšné a pacientka cítila lýtka volnější. Dále jsem pomocí masážního ježka stimulovala plosky bil. Následovalo uvolnění chodidla pomocí PIR pro plantární aponeurózu.

Pokračovaly jsme cvičením na balanční podložce – čočce. Zpočátku se pacientka držela a měla za úkol stejnoměrně zatížit tříbodovou oporu. Dále jsem pacientce zkorigovala stoj. Pacientka zkoušela stoj s držením pouze PHK nebo LHK a také bez rukou. Dále přenášení váhy na špičky, na paty, na PDK, na LDK a přešlapy. Cvičení na čočce bylo prokládáno krátkými pauzami. Posilování svalů DKK bylo zaměřeno na abduktory, zevní a vnitřní rotátory. Pokračovaly jsme cvikem zadaném při minulé terapeutické jednotce z metody ACT, který pacientka provádí dobře. Nakonec byla provedena instruktaž cviků na doma.

6 VÝSLEDKY

6.1 Výstupní kineziologický rozbor

Datum: 20. 5. 2020

6.1.1 Anamnéza

Viz Vstupní kineziologický rozbor

6.1.2 Vyšetření stoje aspekci

Zapředu:

Vyšetřovaná oblast: vstupní test/výstupní test

Stojná baza: úzká/úzká

Zatížení hran chodidel: Váha je přenášena na palce/váha je přenášena na palce

Nožní klenba: Plochonoží bil., podélná a lehce i příčná/ plochonoží bil

Postavení hlezenních kloubů: valgozita bil./ valgozita bil.

Symetrie lýtek: Asymetrie, levé větší obj./asymetrie, levé větší obj.

Postavení kolenních kloubů: Valgozita kolenního kloubu bil./valgozita bil.

Postavení patelly: Pravá je výš/pravá výš

Symetrie stehen: Levé stehno je větší obj./symetrie

Postavení pánve – postavení předních spin: Asymetrie, pravá výš/ postavení

předních spin: Asymetrie, pravá výš

Břišní stěna: Hypotonie břišní stěny/hypotonie břišní stěny

Postavení pupku: Lehce vlevo/lehce vlevo

Postavení horních končetin: Mírná vnitřní rotace bil./mírná vnitřní rotace bil.

Symetrie tonu svalstva HKK: Symetrické/symetrické

Postavení hrudníku: Nádechový/nádechový

Symetrie tonu prsního svalstva: Levé větší/ levé větší

Postavení klíční kosti: levá výš/ levá výš

Postavení ramen: Levé výš/levé výš

Symetrie tonu flexorů krku: Pravá strana více hypertonická/symetrie

Postavení ušních boltců: Levý výš/levý výš

Symetrie obličeje: Symetrie/symetrie

Z boku:

Nožní klenba: Plochonoží bil., podélná a lehce i příčná/plochonoží

Postavení kolen: Symetrie/symetrie

Postavení pánve: Anteverze/anteverze

Zakřivení páteře: Hyperlordoza Lp/hyperlordoza Lp

Břišní stěna: Hypotonie břišní stěny, břicho prominuje/břicho méně prominuje,
hypotonie

Postavení ramen: Mírná vnitřní rotace/mírná vnitřní rotace

Postavení hlavy: Mírný předsun/mírný předsun

Ze zadu:

Postavení pat: Jsou kulaté, pravá mírně varózní/kulaté, pravá mírně varózní

Postavení hlezenních kloubů: valgozita bil./valgozita bil.

Symetrie Achillovy šlachy: Levá je objemnější/levá je objemnější

Symetrie lýtek: Levé je větší obj. pseudohypertrofie bil./Levé je větší obj.
pseudohypertrofie bil.

Postavení kolenních kl. – valgozita bil./valgozita bil.

Postavení popliteálních rýh: Pravá výš/pravá výš

Symetrie stehen: Levé větší obj./symetrie

Postavení subgluteálních rýh: Pravá je výš/pravá je výš

Postavení pánve – postavení zadních spin: Asymetrie, pravé výš/asymetrie,
pravé výš

Symetrie paravertebrálních svalů - Pravá strana je větší/symetrie

Křivka páteře – Pravostranná hrudní skolióza/pravostranná hrudní skolióza

Postavení žeber – prominují spodní žebra levé strany/prominují spodní žebra
levé strany

Symetrie thorakobrachiálního trojúhelníku: Levý je větší/levý je větší

Postavení horních končetin: Mírná vnitřní rotace bil./Mírná vnitřní rotace bil.

Postavení lopatek: Levá výš/levá výš

Postavení ramen: Levé rameno je výš/levé rameno je výš

Symetrie tonu šíjového svalstva: Symetrické/symetrické

Postavení hlavy: Ve středním postavení/ve středním postavení

Modifikace stoje: Vstupní test/výstupní test

- Stoj na špičkách – Svede/Svede
- Stoj na patách – Svede, nejistý stoj, udrží se po dobu 3 s/ svede 5 s
- Stoj na LDK – Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní/ Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní
- Stoj na PDK - Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní/Svede, Trendelenburgova zkouška je pozitivní
- Romberg I – Svede/svede
- Romberg II – Svede/svede
- Romberg III – Svede/svede

6.1.3 Vyšetření chůze

Vstupní test:

Bez pomůcky, pravidelný rytmus, krátká délka kroku, planta se fyziologicky neodvíví, hyperextenze kolenního kloubu, „kachní chůze“, minimální souhyby HKK, nestabilní, chůze do schodů i ze schodů za předpokladu zábradlí.

Typ chůze dle Jandy: Akrální

Výstupní test:

Bez pomůcky, pravidelný rytmus, krátká délka kroku, planta se začíná odvíjet, hyperextenze kolenního kloubu, „kachní chůze“, minimální souhyby HKK, nestabilní, chůze do schodů i ze schodů za předpokladu zábradlí.

Typ chůze dle Jandy: Akrální

Modifikace chůze:

Modifikovaná chůze: Vstupní test/výstupní test

Chůze pozadu: Nejistá chůze, ale svede/svede

Chůze se vzpaženýma rukama: Svede/svede

Chůze stranou: Svede/Svede

Chůze po špičkách: Svede/svede

Chůze po patách: Nejistá chůze, ale svede/svede

Chůze v podřepu: Nesvede/nesvede

Chůze po čáře: Svede

Chůze se zavřenýma očima: Svede nestabilní chůzi

Běh: Nesvede

6.1.4 Dynamické vyšetření páteře

Tabulka 24 – Vstupní a výstupní dynamické vyšetření páteře (vlastní zdroj)

Dynamické vyšetření páteře			
	Vstupní test		Výstupní test
Vyšetřovaná vzdálenost	Hodnota (cm)	Norma (cm)	Hodnota (cm)
Thomayerova vzdálenost	-9	0	-9
Čepojova vzdálenost (C7-8 cm)	1	3	2
Stiborova vzdálenost (L5-C7)	5	7 – 10	6
Ottova inklinální vzdálenost (C7-30cm)	2	3,5	3
Ottova reklinační vzdálenost (C7-30cm)	2	2,5	2
Schoberova vzdálenost	3,5	4	3,5
Forestierova fleche	0	0	0
Lateroflexe	P 19 L 19	Symetrie	P 19 L 19

6.1.5 Vyšetření hypermobility

Tabulka 25 – Vstupní a výstupní vyšetření hypermobility (vlastní zdroj)

Vyšetření hypermobility				
	Vstupní test		Výstupní test	
Zkouška	Hypermobilita dex.	Hypermobilita sin.	Hypermobilita dex.	Hypermobilita sin.
Rotace hlavy	ANO (45°)	ANO (45°)	ANO (45°)	ANO (45°)
Šály	ANO (ruka překryje lopatku)	ANO (prsty překryjí mediální hranu)	ANO (ruka překryje lopatku)	ANO (prsty překryjí mediální hranu)
Zapažených paží	ANO (překryté celé dlaně)	ANO (překryté celé dlaně)	ANO (překryté celé dlaně)	ANO (překryté celé dlaně)
Založených paží	ANO (prsty překrývají spinu)	ANO (prsty překrývají spinu)	ANO (prsty překrývají spinu)	ANO (prsty překrývají spinu)
Extendovaných loktů	ANO (úhel 160°)		ANO (úhel 160°)	
Sepjatých rukou	ANO (80°)	ANO (80°)	ANO (80°)	ANO (80°)
Sepjatých prstů	ANO (100°)	ANO (100°)	ANO (100°)	ANO (100°)
Předklonu	ANO (-9 cm)		ANO (-9 cm)	
Úklonu	ANO	ANO	ANO	ANO
Posazení na paty	Nelze vyšetřit		Nelze vyšetřit	
Hypermobilita kolen (měřeno pasivně, vzdálenost paty od podložky)	5 cm	4 cm	5 cm	4 cm

6.1.6 Antropometrické měření

Výška, váha, BMI: vstupní test/výstupní test

Výška: 160 cm/160cm

Váha: 78kg/77kg

BMI: 30,47/30,08

Tabulka 26 – Vstupní a výstupní vyšetření délkových rozměrů HKK (vlastní zdroj)

Délkové rozměry horních končetin				
Délkový rozměr	Vstupní test		Výstupní test	
	Délka pravé HK (cm)	Délka levá HK (cm)	Délka pravé HK (cm)	Délka levá HK (cm)
Délka celé horní končetiny	72	72	72	72
Délka paže	31	31	31	31
Délka předloktí	24	24	24	24
Délka paže a předloktí	55	55	55	55
Délka ruky	17	17	17	17

Tabulka 27 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů HKK (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry horních končetin				
Obvodový rozměr	Vstupní test		Výstupní test	
	Obvod pravé HK (cm)	Obvod levá HK (cm)	Obvod pravé HK (cm)	Obvod levá HK (cm)
Obvod paže relaxované	31	31	31	31
Obvod paže při kontrakci	31	32	31	32
Obvod loketního kloubu	25	26	25	26
Obvod předloktí	25	25,5	25	25,5
Obvod zápěstí	16	16	16	16
Obvod přes hlavičky metakarpů	19	18,5	19	18,5

Tabulka 28 – Vstupní a výstupní vyšetření délkových rozměrů DKK (vlastní zdroj)

Délkové rozměry dolních končetin				
Délkový rozměr	Vstupní test		Výstupní test	
	Délka pravé DK (cm)	Délka levá DK (cm)	Délka pravé DK (cm)	Délka levá DK (cm)
Funkční délka DK	84,5	84	84,5	84
Anatomická délka DK	84,5	84	84,5	84
Umbilikální délka DK	95	95	95	95
Délka stehna	43	43	43	43
Délka bérce	36	36	36	36
Délka nohy	22,5	22,5	22,5	22,5

Tabulka 29 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů DKK (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry dolních končetin				
	Vstupní test		Výstupní test	
Obvodový rozměr	Obvod pravé DK (cm)	Obvod levé DK (cm)	Obvod pravé DK (cm)	Obvod levé DK (cm)
Obvod stehna (15cm nad patellou)	51,5	51,5	51,5	51,5
Obvod kolena	36	36	36	36
Obvod přes tuberositas tibiae	36	36	36	36
Obvod lýtky	42	42	42	42
Obvod přes kotníky	24	24	24	24
Obvod přes nárt a patu	31	31	31	31
Obvod přes hlavice metatarsů	20	20	20	20

Tabulka 30 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů hlavy, trupu a pánve (vlastní zdroj)

Obvodové rozměry hlavy, trupu a pánve		
	Vstupní test	Výstupní test
Obvodový rozměr	Hodnota (cm)	Hodnota (cm)
Obvod hlavy	55	55
Obvod hrudníku	92	92
Obvod hrudníku v inspiriu	94	95
Obvod Hrudníku v expiriu	91	91
Amplituda hrudníku	3	4
Obvod břicha	95	95
Obvod pánve	108	108

6.1.7 Vyšetření zkrácených svalů

Tabulka 31 – Vstupní a výstupní vyšetření zkrácených svalů (vlastní zdroj)

Vyšetření zkrácených svalů				
Vyšetřované svaly	Vstupní test		Výstupní test	
	Stupeň zkrácení pravá strana	Stupeň zkrácení levá strana	Stupeň zkrácení pravá strana	Stupeň zkrácení levá strana
M. triceps surae – m. gastrocnemius	1	1	1	1
M. triceps surae – m. soleus	0	0	0	0
M. iliopsoas	0	0	0	0
M. rectus femoris	0	0	0	0
M. tensor fasciae latae	0	0	0	0
M. biceps femoris	0	0	0	0
M. semitendinosus	0	0	0	0
M. semimembranosus	0	0	0	0
Jednokloubové adduktory kyčelního kloubu	0	0	0	0
Dvoukloubové adduktory kyčelního kloubu	0	0	0	0
M. piriformis	0	0	0	0
M. quadratus lumborum	0	0	0	0
Paravertebrální zádové svaly	1	1	1	1
M. pectoralis major	0	0	0	0
M. trapezius – horní část	0	0	0	0
M. levator scapulae	0	0	0	0
M. sternocleidomastoideus	1	1	1	1

6.1.8 Vyšetření svalové síly

Tabulka 32 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly – krk, trup, pánev dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly - krk, trup, pánev dle Jandy				
Vyšetřovaný pohyb	Vstupní test		Výstupní test	
	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe krku – obloukovitá flexe	4		4	
Flexe krku – předsun	5		5	
Extenze krku	4+		4+	
Flexe trupu	2+		2+	
Flexe trupu s rotací	2-	2-	2	2
Extenze trupu	2		2	
Elevace pánve	3	4+	3	4+

Tabulka 33 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy				
Vyšetřovaný pohyb	Vstupní test		Výstupní test	
	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Addukce	3	3	3	3
Kaudální posunutí a addukce	3	2	3	2
Elevace	5	5	5	5
Abdukce s rotací	2	2	2	2

Tabulka 34 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly HK dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly horní končetiny dle Jandy				
Vyšetřovaný pohyb	Vstupní test		Výstupní test	
	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe ramene	5-	5-	5-	5-
Extenze ramene	2-	2	2-	2
Abdukce ramene	4+	5-	4+	5-
Extenze v abdukci ramene	2	3	2	3
Horizontální addukce ramene	3+	4	3+	4
Zevní rotace ramene	5-	5	5-	5
Vnitřní rotace ramene	3-	3	3-	3
Flexe lokte	5	5	5	5
Extenze lokte	3	3+	3	3+
Pronace předloktí	4	4+	4	4+
Supinace předloktí	4-	4	4-	4
Flexe s addukcí zápěstí	4	5	4	5
Flexe s abdukci zápěstí	4	5	4	5
Extenze s addukcí zápěstí	4	5	4	5
Extenze s abdukci zápěstí	4	5	4	5

Tabulka 35 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly DK dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření svalové síly dolní končetiny dle Jandy				
Vyšetřovaný pohyb	Vstupní test		Výstupní test	
	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana	Svalová síla - pravá strana	Svalová síla – levá strana
Flexe kyčle	2	2+	2	2+
Extenze kyčle	2-	2+	2-	2+
Abdukce kyčle	3	4-	3	4-
Addukce kyčle	2-	2-	2-	2-
Zevní rotace kyčle	2-	2+	2-	2+
Vnitřní rotace kyčle	2	3	2	3
Flexe kolene	5-	5	5-	5
Extenze kolene	2	2+	2	2+
Plantární flexe hlezna (m. triceps surae)	5	5	5	5
Plantární flexe (m. soleus)	5	5	5	5
Supinace s dorzální flexí hlezna	5-	5-	5-	5
Supinace v plantární flexi	5-	5	5-	5
Plantární pronace	4	4	4	4

6.1.9 Goniometrické vyšetření

Tabulka 36 – Výstupní goniometrické vyšetření HK (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření horní končetiny				
Vyšetřovaná oblast	Pravá strana (°)		Levá strana (°)	
	Pasivně	Aktivně	Pasivně	Aktivně
Ramenní kloub	S 50-0-190	S 0-0-180	S 50-0-190	S 0-0-180
	F 180-0-0	F 180-0-0	F 180-0-0	F 180-0-0
	T 20-0-140	T 20-0-120	T 20-0-140	T 20-0-130
	R 100-0-70	R 100-0-30	R100-0-80	R 100-0-30
Loket a předloktí	S 10-0-160	S 10-0-160	S 10-0-160	S 10-0-160
	R 90-0-90	R 90-0-90	R 90-0-90	R 90-0-90
Zápěstí	S 90-0-90	S 90-0-90	S 90-0-90	S 90-0-90
	F 20-0-50	F 20-0-50	F 30-0-40	F 30-0-40

Tabulka 37 – Výstupní goniometrické vyšetření DK (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření dolní končetiny				
Vyšetřovaná oblast	Pravá strana (°)		Levá strana (°)	
	Pasivně	Aktivně	Pasivně	Aktivně
Kyčelní kloub	S 30-0-120	S 0-0-0 natažená DK	S 30-0-130	S 0-0-0 natažená DK
	F 50-0-20	F 45-0-0	F 50-0-20	F 50-0-0
	R 45-0-45	R 10-0-20	R 45-0-45	R 20-0-25
Kolenní kloub	S 5-0-140	S 0-0-100	S 5-0-140	S 5-0-110
Hlezenní kloub	S 10-0-60	S 10-0-60	S 30-0-60	S 30-0-60
	R 20-0-20	R 10-0-10	R 10-0-10	R 10-0-10

Tabulka 38 – Výstupní goniometrické vyšetření krční páteře (vlastní zdroj)

Goniometrické vyšetření krční páteře		
	Pasivně	Aktivně
S	S 60-0-50	S 60-0-50
F	F 45-0-45	F 40-0-40
R	R 45-0-45	R 45-0-45

6.1.10 Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy

Tabulka 39 – Vstupní a výstupní vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy (vlastní zdroj)

Vyšetření pohybových stereotypů				
Vyšetřovaná oblast	Vstupní test		Výstupní test	
	Pravá strana	Levá strana	Pravá strana	Levá strana
Extenze v kyčelním kloubu	Neprovede celý pohyb, náznak extenze 1. se zapojuje m. gluteus maximus, 2. nepatrně ischiokrurální svaly, 3. Ls + Th minimálně Patologie: Zapojení svalů pletence ramenního – kontraleterálně, výrazné nadzvednutí pravé SIAS	Stejně jako pravá strana, větší rozsah pohybu	Neprovede celý pohyb, náznak extenze 1. se zapojuje m. gluteus maximus, 2. nepatrně ischiokrurální svaly, 3. Ls + Th minimálně Patologie: Zapojení svalů pletence ramenního – kontraleterálně, výrazné nadzvednutí pravé SIAS	Stejně jako pravá strana, větší rozsah pohybu
Abdukce v kyčelním kloubu	Náznak quadrátového mechanismu	Náznak quadrátového mechanismu l.	Náznak quadrátového mechanismu.	Náznak quadrátového mechanismu
Flexe trupu	Zvládne jen po horní uhly lopatek, převážně se zapojuje jen m. rectus abdominis		Zvládne jen po horní uhly lopatek, převážně se zapojuje jen m. rectus abdominis	
Flexe šíje	Obloukovitá flexe		Obloukovitá flexe	
Stereotyp kliku	Nesvede		Nesvede	
Abdukce v ramenním kloubu	Převládá m. trapezius homolaterálně, dále i kontraleterálně a m. deltoideus, dochází k souhybu v ramenním kloubu	Stejně jako pravá strana	Převládá m. trapezius homolaterálně, dále i kontraleterálně a m. deltoideus, dochází k souhybu v ramenním kloubu	Stejně jako pravá strana

6.1.11 Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře

Tabulka 40 – Vstupní a výstupní vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře (vlastní zdroj)

Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře				
Vyšetřovaný test	Vstupní test		Výstupní test	
	Pravá strana	Levá strana	Pravá strana	Levá strana
Extenční test	<p>Svaly, které se zapojují: Paravertebrální v oblasti hrudní páteře, svaly pletence ramenního, gluteální a méně ischiokrurální a m. triceps surae</p> <p>Pánev se nehýbe, nedochází k aktivaci laterální skupiny břišních svalů, dopomáhá si rameny, lopatky jsou stahovány k sobě adduktory</p>		<p>Výrazné zapojení paravertebrálního svalstva, dochází k malému zapojení laterální skupiny břišních svalů, pánev zůstává ve středním postavení, aktivita svalů ramenního pletence zůstává</p>	
Test flexe trupu	<p>Dojde k flexi krku, trupu minimálně, po horní úhly lopatek, zapojuje se převážně jen m. rectus abdominis, hrudník je v nádechovém postavení, dochází ke kraniální migraci hrudníku</p>		<p>Vzhledem k svalové síle flexe trupu pouze po horní úhly lopatek; při flexi hlavy dochází ke kraniálnímu posunu hrudníku i klíčních kostí; při flexi trupu dochází k laterálnímu posunu žeber</p>	
Brániční test	<p>Pacientka dokáže aktivovat svaly proti mému odporu, ale pouze malou silou; odpor vytvořený na levé straně je znatelně větší; při aktivaci dochází ke kraniální migraci žeber; nedochází k dostatečnému rozšíření mezižeberních prostor</p>		<p>Pacientka dokáže aktivovat svaly proti mému odporu; rozdíl mezi pravou a levou stranou již není příliš znatelný; při aktivaci zůstávají žebra v kaudálním postavení; dochází k malému rozšíření mezižeberních prostor</p>	

Tabulka 40 pokračování – Vstupní a výstupní vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře (vlastní zdroj)

Test extenze v kyčlích	Malý pohyb, zapojují se gluteální svaly – hlavně m. gluteus maximus, mírně se zvětšuje bederní lordóza, zapojují se kontraaterálně svaly pletence ramenního	Srovnatelné s PDK, pohyb většího rozsahu	Malý pohyb, zapojují se gluteální svaly – hlavně m. gluteus maximus, mírně se zvětšuje bederní lordóza, zapojují se kontraaterálně svaly pletence ramenního	Srovnatelné s PDK, pohyb většího rozsahu
Test flexe v kyčli	Téměř nesvede, výrazné zapojení m. quadriceps, při palpaci hmatatelné záškuby m. iliopsoas	Viditelně větší pohyb než na PDK, záškubu srovnatelné s PDK	Téměř nesvede, výrazné zapojení m. quadriceps, při palpaci hmatatelné záškuby m. iliopsoas	Viditelně větší pohyb než na PDK, záškubu srovnatelné s PDK
Test nitrobřišního tlaku	Pacientka dokáže vytvořit tlak, proti mému odporu, nejdříve v podbřišku, pak až břišní svaly	Vzniklý tlak je větší než na pravé straně	Pacientka dokáže vytvořit tlak, proti mému odporu, nejdříve v podbřišku, pak až břišní svaly; Mezi pravou a levou stranou je menší rozdíl	
Vyšetření dechového stereotypu	Spíše kostální, minimální pohyby		Dochází k výraznějšímu rozvíjení hrudníku; typ dýchání zůstává kostální	
Test polohy na čtyřech		Nesvede		Nesvede
Test hlubokého dřepu		Nesvede		Nesvede

6.1.12 Neurologické vyšetření

Tabulka 41 – Vstupní a výstupní vyšetření myotatických reflexů HK (vlastní zdroj)

Vyšetření myotatických reflexů horní končetiny				
Vyšetřovaná reflex	Vstupní test		Výstupní test	
	Pravá HK	Levá HK	Pravá HK	Levá HK
Bicipitový reflex (C5)	Hyporeflexie	Hyporeflexie	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Styloradiální reflex (C6)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie
Tricipitový reflex (C7)	Hyporeflexie	Hyporeflexie	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Reflex flexorů prstů (C8)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie

Tabulka 42 – Vstupní a výstupní vyšetření myotatických reflexů DK (vlastní zdroj)

Vyšetření myotatických reflexů dolní končetiny				
Vyšetřovaná reflex	Vstupní test		Výstupní test	
	Pravá DK	Levá DK	Pravá DK	Levá DK
Patelární reflex (L2-L4)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie
Medioplantární reflex (S1-S2)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie
Reflex Achillovy šlachy (S1-S2)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie

Tabulka 43 – Vstupní a výstupní vyšetření břišních reflexů (vlastní zdroj)

Vyšetření břišních reflexů				
Vyšetřovaná reflex	Vstupní test		Výstupní test	
	Pravá strana	Levá strana	Pravá strana	Levá strana
Epigastrický reflex (Th7-Th8)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie
Mezogastrický reflex (Th9-Th10)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie
Hypogastrický reflex (Th11-Th12)	Areflexie	Areflexie	Areflexie	Areflexie

Tabulka 44 – Vstupní a výstupní další neurologické vyšetření (vlastní zdroj)

Další neurologické vyšetření		
Vyšetřovaný jev	Výsledek	Výsledek
Horní končetina		
Vyšetření pyramidových jevů zánikových		
	Vstupní test	Výstupní test
Mingazzinni	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v ramenním kloubu	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v ramenním kloubu
Rusecký	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni
Dafour	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v rameni	LHK – Negativní, PHK – mírný pokles v rameni
Barré	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni	Třes aker bil., PHK – mírný pokles v rameni
Vyšetření pyramidových jevů iritačních		
	Vstupní test	Výstupní test
Hoffmann	Negativní bil.	Negativní bil.
Juster	Negativní bil.	Negativní bil.
Dolní končetina		
Vyšetření pyramidových jevů zánikových		
	Vstupní test	Výstupní test
Mingazzinni	Pozitivní bil.	Pozitivní bil.
Vyšetření pyramidových jevů iritačních		
	Vstupní test	Výstupní test
Babinský	Negativní bil.	Negativní bil.
Chaddock	Negativní bil.	Negativní bil.
Oppenheim	Negativní bil.	Negativní bil.
Vytření čítí – povrchové, HKK, DKK	Negativní bil.	Negativní bil.
Vytření čítí – hluboké, HKK, DKK	Negativní bil.	Negativní bil.
Vyšetření taxe HKK: zkouška prst-nos	Negativní bil.	Negativní bil.
Vyšetření taxe DKK: zkouška pata-koleno	Lehce nepřesné pro oslabení DKK	Lehce nepřesné pro oslabení DKK
Vyšetření diadochokineze	Negativní bil.	Negativní bil.

6.1.13 Vyšetření periferní paréz na HKK

N. radialis – negativní

N. medianus – negativní

N. ulnaris – negativní

6.1.14 Testování úchopů

- Jemné precizní úchopy;

Vstupní test/výstupní test;

- Štípec – Svede/Svede;
- Špetka – Svede/Svede;
- Laterální, klíčový úchop – Svede/Svede;

- Silové úchopy;

Vstupní test/výstupní test;

- Kulový úchop – Svede/Svede;
- Háček – Svede/Svede;
- Válcový úchop – Svede/Svede;

6.1.15 Barthel Index

Tabulka 45 – Vstupní a výstupní Barthel Index (vlastní zdroj)

Barthel Index		
	Vstupní test	Výstupní test
Funkce	Body	Body
Příjem potravy	10	10
Přesun z vozíku na židli a nazpět	15	15
Osobní hygiena	5	5
Toaleta	10	10
Koupání	5	5
Pohyb po rovině	15	15
Schody (výstup a sestup)	10	10
Oblékání	10	10
Ovládání vyměšování stolice	10	10
Ovládání měchýře	10	10
	Celkem: 100	Celkem: 100

6.1.16 Franchyský test aktivit

Tabulka 46 – Vstupní a výstupní Franchyský test aktivit (vlastní zdroj)

Franchyský test aktivit			
		Vstupní test	Výstupní test
Během předchozích 3 měsíců			
Činnost	Bodování	Výsledek	Výsledek
Příprava hlavního jídla Mytí nádobí	1 = nikdy 2 = méně než 1 týdně 3 = 1-2krát v týdnu 4 = většinu dnů	3	4
Praní prádla, Lehčí domácí práce, Nákup v místě bydliště, Těžké domácí práce, Běžné společenské potřeby, Vycházka delší než 15 min., Provozovat aktivně nějaké hobby, Řídit auto/cestovat autobusem	1 = nikdy 2 = 1-2krát během 3 měsíců 3 = 3-12krát během 3 měsíců 4 = nejméně jednou týdně	3	4
Během předchozích 6 měsíců			
Vycházky, výlety/vyjíždky autem	1 = nikdy 2 = 1-2krát během 6 měsíců 3 = 3-12krát během 6 měsíců 4 = nejméně jednou týdně	3	4
Práce na zahradě Domácí práce a/nebo údržba auta	1 = žádné 2 = lehké 3 = středně těžké 4 = vše potřebné	3	3
Četba knih	1 = žádná 2 = jednou během 6 měsíců 3 = méně než jednou za 14 dní 4 = Více než 1 za 14 dní	4	4

Tabulka 46 pokračování – Vstupní a výstupní Frenchayský test aktivit (vlastní zdroj)

Zisková (výdělečná) práce	1 = žádná 2 = až 10 hodin týdně 3 = 10-30 hodin týdně 4 = Více než 30 hodin týdně	3	3
Celkem bodů: 19/24		19/24	22/24

6.1.17 Zhodnocení výsledků terapie

Vzhledem k progresivnímu charakteru onemocnění nebylo očekávané razantní zlepšení pohybové aktivity. Přesto je fyzioterapeutická péče u pacientky nepostradatelná pro udržení dostatečné svalové síly.

Nejvýraznějšího zlepšení, kterého jsem s pacientkou dosáhla, je ve schopnosti více aktivovat HSS. Při vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity u výstupního testu, bylo znatelné zapojování pravé strany těla, oproti testu vstupnímu. Při závěrečném vyšetření byl zaznamenán u pacientky váhový úbytek o jedno kilo a tím snížen BMI.

Vyšetření stereotypu dýchání ukázalo, že se začíná dýchání více prohlubovat a také rozevírat hrudník. Větší mobilita hrudníku při dýchání byla naměřená i u obvodu hrudníku při maximálním nádechu. Dynamika páteře se dle naměřených hodnot zvětšila. Konkrétně v oblasti krční a hrudní páteře. Zlepšení nastalo u modifikace stoje, zejména při stoji na patách, kde se pacientka udržela o 2 s déle než při vstupním vyšetření.

Podle Frenchyského testu aktivit je pacientka více činnější, než na začátku terapií. Výsledek testu mi potvrdila sama pacientka tím, že chodí častěji na vycházky. Ve srovnání počátku terapií se závěrem terapií je pro mne snadnější s pacientkou spolupracovat, protože už si dovedu představit, co můžu po pacientce chtít, aby to vzhledem ke své nemoci zvládla a také co pacientce nejvíce vyhovuje.

7 DISKUZE

SMA je vzácné onemocnění, které je způsobeno degenerací alfa-motoneuronů předních rohů míšních. Protože se jedná o problematiku, o které bylo dosud zpracováno poměrně málo informací, bylo mým cílem zpracování známých údajů o této nemoci a přiblížení rehabilitační péče u dospělé pacientky se SMA III. typu. Rehabilitační péče trvala celkově pět měsíců. Z důvodu mimořádné situace, která byla způsobená epidemiologickou situací Covid-19 musela být terapie přerušena. Vzniklá situace pacientku evidentně velmi zaskočila a pokračování ve spolupráci upřednostnila až po normalizaci stavu. Během poslední terapie před vyhlášením nouzového stavu byla provedena instruktáž cviků na doma. S pacientkou jsme se tedy společně domluvily, že by spolupráce mohla probíhat po uklidnění situace. Jestliže to bude možné, ráda bych s pacientkou pokračovala v podobné rehabilitaci jako doposud, a navíc bych zařadila do cvičebních jednotek diagonály z metody PNF pro HKK a DKK, které jsem si plánovala až na pozdější terapii.

Odborných článků věnující se SMA je vzhledem ke vzácnosti onemocnění málo a většinou se zabývají možností farmakologické terapie. Což je velmi zajímavé a aktuální téma, které je v této kapitole rozebráno. Výzkumů věnující se přímo RHB u SMA je minimum a výzkum podobný této bakalářské práci prakticky neexistuje.

Zásadní změna pro pacientku je, že od třetího března letošního roku došlo ke schválení aplikace léku Spinraza pro pacienty od devatenácti let v ČR. To do té doby nebylo možné, protože pojišťovna tuto nákladnou léčbu dospělým pacientům nehradila. Tato novinka může znamenat pro dospělé pacienty se SMA velký posun v léčbě. Spinraza jim může pomoci zpomalit progresi nemoci, tím udržet hybnost a prodloužit délku plnohodnotného života (Šmehlík, 2020).

VZP ČR společně se Sekcí neuromuskulárních chorob České neurologické společnosti ČLS JEP vydala ohledně schválení aplikace léku Spinraza pro dospělé pacienty společné stanovisko, ve kterém jsou uvedeny: doporučené podmínky použití, předpokládaný počet pacientů, doporučený okruh poskytovatelů zdravotnických služeb a předpokládaný finanční dopad. Předpokládaný počet pacientů je třicet. Doporučené podmínky použití zahrnují vstupní kritéria, vylučující kritéria a kritéria ukončení terapie. Na terapii pomocí přípravku Spinraza může dosáhnout pacient se SMA, který má dvě a více kopií SMN 2 genu a musí projít speciálním vyšetřením. Aplikaci léku Spinraza nemůže dostat pacient, který má úplnou ztrátu hybnosti, není možnost u něj provádět lumbální punkci, je to nespolupracující pacient nebo trpí jiným závažným onemocněním, které se interferuje se základní diagnózou nebo limituje jeho délku života (Šmehlík, 2020).

Myslím si, že schválení aplikace léku Spinraza pro dospělé pacienty je důležitý pokrok, který jim může v jejich nelehkém životě pomoci. Pacientka, která se mnou spolupracovala na bakalářské práci, patří do skupiny dospělých pacientů. Já se domnívám, že je vhodným adeptem pro aplikaci léku Spinraza, protože má zachovanou svalovou sílu takového stupně, který ji umožňuje stále samostatnou chůzi. Spinraza by ji mohla pomoci tuto hybnost udržet. Přála bych nejen jí, ale i ostatním pacientům se SMA, aby se k aplikaci léku Spinraza dostali hladce, aby aplikace byla bez jakýchkoliv komplikací, a hlavně aby jim Spinraza pomohla, zpomalila nebo nejlépe zastavila progresi nemoci. Jedním z důvodů, proč bych s pacientkou nadále chtěla spolupracovat, je, že bych ráda sledovala efekt léčby přípravkem Spinraza, který věřím, že by byl příznivý. Aktuálně u pacientky ještě neprobíhá léčba léčebným přípravkem Spinraza, ale pacientka se o možnosti léčby aktivně zajímá.

Účinkem léčebného přípravku Spinraza se zabývala studie s názvem Endar. Studie probíhala na 120 pacientech se SMA I. typu (Haberlová, 2017). K výraznému zlepšení došlo u 51 % pacientů. Konkrétně 22 % pacientů bylo schopno udržet hlavu v ose, 10 % pacientů se dokázalo přetáčet kolem své osy, 8 % byla schopno sedu a poslední 1 % pacientů se zlepšilo nejvíce, byli schopni stoje. Studie Endear ukázala jednoznačný efekt léčby lékem Spinraza, jelikož došlo ke zlepšení motoriky u rychle progresivní nemoci. Reakce na léčbu přípravkem Spinraza je individuální. Důvod, proč část pacientů na léčbu nereagovala vůbec, zatím objasněn není (Haberlová, 2018).

Negativní stránka léčebného přípravku Spinraza je jeho způsob vpravení do těla, protože se musí aplikovat do páteřního kanálu a to každé čtyři měsíce. Právě lumbální punkce způsobuje komplikace léku Spinaza. Mohou se objevovat bolesti hlavy a zad. Podle paní doktorky Haberlové a jejích dostupných informací, je možné, že Spinraza může zvyšovat nitrolební tlak a tím způsobovat tzv. hydrocefalus. Do příznaků hydrocefalu u dětí do tří let patří nárůst obvodu hlavy a vyklenutí velké fontanely. U dětí všech věkových kategoriích včetně dětí do tří let se hydrocefalus může projevovat atypickými bolestmi hlavy, opakovaným zvracením a také změnou chování jako například stavy únavy, apatie a stavy podrážděnosti. Hydrocefalus je léčitelný, ale je důležité, příznaky co nejdříve rozeznat. Neléčený hydrocefalus může mít fatální následky (Haberlová, 2018).

Do doby, než byl vyvinut lék Spinraza, byly pacientům podávány tyto léky: Salbutamol, Fenylbutyrát nebo například Valproát sodný (VPA). U těchto farmakologických přípravků se zjišťovalo působení, které mají na pacienta se SMA. Např.: studie, která zkoumala účinek VPA, došla k závěru, že při užívání VPA dochází k mírnému zlepšení stavu pacienta. Problémem jsou vedlejší účinky při dlouhodobém užívání. Mezi vedlejší účinky patří např.: zvýšení

hmotnosti, anemie, zvýšená krvácivost a u dívek poruchy menstruačního cyklu a reprodukčních funkcí (Kočová, 2017).

Problematika farmakologické léčby SMA je v poslední době často medializovaná a dostává se do povědomí laické společnosti. Pro pacienty se SMA je příznivé, že se od roku 2016 začínají objevovat léky, které významně mění jejich léčbu. Konkrétně se jedná o genovou terapii – lék Zolgensma a terapii pomocí již zmíněného léčebného přípravku Spinraza.

Do roku 2016 neexistovalo žádné léčivo modifikující onemocnění SMA. Právě Spinraza a Zolgensma se řadí mezi léčiva modifikující nemoc. Obě látky dokáží mírně zlepšit klinický stav, a hlavně přibrzdit nebo dokonce zastavit progresi nemoci. Zatím stále neexistuje lék, který by daného jedince se SMA dokázal vyléčit (Hradílek, 2020).

Léčivo Zolgensma se řadí do genové terapie pro pacienty se SMA. Od léku Zolgensma se předpokládá zastavení progresse SMA. Je to zatím jen předpoklad, protože Zolgensma prochází klinickými studiemi teprve od roku 2015, a proto není dostatek dat pro potvrzení účinku terapie. Dosavadní výsledky studií vycházejí velmi nadějně pro pacienty se SMA (Hradílek, 2020).

První studie probíhala od května 2015 do prosince 2017. Studie se zaměřovala na klinickou zkoušku genové terapie Zolgensma. Klinické studie se zúčastnilo patnáct dětí se SMA I. typu. Děti byly staré devět měsíců a mladší. Cílem terapie bylo nahrazení vadného nebo chybějícího genu SMN1. Děti byly na začátku studie rozděleny do dvou skupin. Ve skupině jedna byly tři děti, které dostaly nižší dávku přípravku Zolgensma, aby zpočátku mohla být sledována bezpečnost a účinek léčby. Poté byla dalším dvanácti dětem podána vyšší, ale očekávaná terapeutická dávka a byla opět sledována bezpečnost a účinek látky Zolgensma (SMA News Today, 2020).

Ohledně bezpečnosti se zdá být látka Zolgensma bezpečná a dobře tolerovaná. Čtyři děti z patnácti měly vyšší hladinu jaterních enzymů, než je běžné. S tímto zvýšením nebyly spojeny žádné příznaky. Zvýšené enzymy byly řešeny léčbou Prednisolonem (SMA News Today, 2020).

Pro měření motorických dovedností studie využila měřítko CHOP INTEND (viz přílohy), které se zaměřuje na pohybové dovednosti pacientů se SMA I. typu. Měřítko CHOP INTEND je založeno na dotazníku. Obsahuje celkem šestnáct položek, ve kterých je možné dosáhnout nula až čtyři body. Čím vyšší skóre pacient má, tím má více rozvinuté motorické dovednosti. Maximální skóre měřítka je 64 bodů. Děti se SMA I. typu bez farmakologické terapie běžně mají 20 až 22 b. Všechny děti, které se se zúčastnily studie, zaznamenaly zvýšení svého skóre CHOP INTEND. Jedenáct ze dvanácti dětí ze skupiny dva měly skóre alespoň čtyřicet. (SMA News Today, 2020).

Ze dvanácti dětí, které dostávaly přípravek Zolgensma ve vysoké dávce, bylo jedenáct schopno udržet hlavu. Devět dětí bylo schopno se otočit o 180 stupňů ze zad na levou i pravou stranu. Jedenáct dětí zvládlo sedět bez pomoci po dobu nejméně pěti sekund, deset po dobu nejméně deset sekund a devět po dobu alespoň třicet sekund. Opět se jednalo o pokroky, které se u dětí s SMA typu 1 obvykle neobjevují, pokud nemají léčbu modifikující onemocnění (SMA News Today, 2020).

Dále se hodnotil způsob výživy a dýchání. Jedenáct z dvanácti pacientů zvládá přijímat stravu perorálně. Sedm z deseti pacientů, kteří nepotřebovali před podáním dávky dechovou podporu, pokračovali bez jakékoliv dechové podpory. Jedenáct z dvanácti pacientů mluví. Ke konci studie byly porovnány děti, které měly terapii lékem Zolgensma s dětmi bez jakékoliv farmakologické terapie. Žádné z dětí ve věku dvaceti měsíců, které mělo terapii přípravkem

Zolgensma nepotřebovalo permanentní mechanickou podporu ventilace. Oproti tomu je pouze 8 % pacientů ve stejném věku schopno přežít bez farmakologické terapie a bez permanentní ventilace (SMA News Today, 2020).

Děti, které se zúčastnily první studie přípravku Zolgensma jsou stále sledovány ohledně bezpečnosti přípravku. Kontroly probíhají každý rok a budou probíhat do patnácti let věků pacientů (SMA News Today, 2020).

Konkrétní pacientku, která dostala dávku Zolgensma, máme i v České republice. Jde o dvouletou Sofinku, která má SMA I. typu diagnostikovanou od čtvrtého měsíce věku. Tuto genovou terapii ji aplikovali v pěti a půl měsících jejího života. Sofinka dávku dostala díky odhodlanosti a houževnatosti svých rodičů. Byla vybrána a následně zařazena do třetí fáze studie léku Zolgensma. Podle slov jejích rodičů vůbec jednoduché se do studie dostat. Sofinka musela splňovat spoustu kritérií (Petrovická, 2020).

Nyní je Sofinka 22 měsíců po aplikaci této genové terapie. Je schopna dýchat bez permanentní mechanické ventilace. Zvládá polykat mixované a měkké jídlo. Udrží hlavu, dokáže sedět s podporou a zvládne chvíli sedět i bez podpory. K pohybu využívá mechanický vozík, se kterým umí manipulovat na hladké podlaze. Dále dokáže zvednout lehké předměty do úrovně ramen. Co stále nezvládá je „pást koníčky“, lézt, plazit se, sama se posadit, stát a chodit (Petrovická, 2020).

V současné době je aktuální příběh jednoho českého pacienta, jemuž byla v ČR aplikována Zolgensma. Jedná se o 22 měsíců starého Maxe, kterému v prvním v roce života diagnostikovali SMA II. typu. V září minulého roku dostal první dávku léku Spinraza a nyní má za sebou čtyři dávky. První dávku snášel velmi špatně, ale s ostatními dávkami se nežádoucí účinky neprojevíly. Rodiče Maxíka se v posledních měsících zasloužili svou bojovností, o to, aby Max svou

dávku Zolgesmy dostal. Rodiče Maxe věří, že právě Zolgensma může Maxíkovi nejvíce pomoc a dále ho nechtějí celý život trápit injekcemi do páteřního kanálu (Příběh Maxíka, 2020)

Průběh, jak se pacient Maxík dostal k léčbě přípravkem Zolgensma, nebyl vůbec jednoduchý. Zdravotní pojišťovna tuto léčbu ještě v dubnu letošního roku neproplácela. Rodiče Maxe proto založili transparentní účet. Díky velké solidaritě lidí se vybrala požadovaná částka, ale příběh Maxíka měl další komplikace. Stát požadoval DPH z nákupu léku, která činí 10 % z ceny léku. S DPH rodiče dříve nepočítali. Další komplikací byla slábnoucí koruna během nouzového stavu v ČR, cena dolaru výrazně rostla. Z těchto důvodů rodiče Maxe dlouho nedosáhli na cenu léku Zolgensma a sbírka pro Maxe musela pokračovat.

Šlo také o čas, protože léčivo Zolgensma je možné aplikovat pouze do dvou let věku pacienta. Nakonec se vše stihlo a terapie přípravkem Zolgensma byla proplacena pojišťovnou OZP. Ve čtvrtek 14. 5. 2020 se Max stal prvním pacientem, kterému byla v ČR aplikována genová terapie Zolgensma, a to konkrétně ve FN Motol. Jestli je tato terapie účinná, bude známo zhruba za tři měsíce. Léčba přípravkem Zolgensma bude ve FN Motol aplikována ještě dvěma pacientům a taktéž proplacena zdravotní pojišťovnou OZP (Příběh Maxíka, 2020).

Novartis je farmaceutická firma, která vyvinula lék Zolgensma a je si vědoma nedostupnosti jejich léku z důvodu nepříznivé ceny. Z toho důvodu firma připravila loterijní program. Novartis rozdává v průběhu letošního roku dětem se SMA sto dávek léku Zolgensma zdarma. Losování, které rozhoduje, kdo léčivo obdrží, probíhá dvakrát měsíčně a na koho se nedostane, automaticky postupuje do dalšího kola. Na tuto „loterii“ se ozývají negativní ohlasy z řad odborníků.

I sama firma Novartis si je vědoma, že uspokojení sto pacientů na celém světě není dostačující. Zvýšit počet si nyní nemůžou dovolit. Důvodem jsou vysoké

náklady na výzkum vývoje léku. Čeští pacienti se SMA se do výběru mohou zařadit. Pro zařazení musí pacient navštívit ošetřujícího lékaře v jednom z devíti certifikovaných neuromuskulárních center (Lavička, 2020).

Je nutné zmínit, že Zolgensma nemusí být pro každého pacienta se SMA. Kritéria jsou dané věkem pacienta, hmotností pacienta a způsobilostí k léčbě, která může být daná protilátkami na vir, kterým je Zolgensma vpravována do těla pacienta. Zolgensma má věkové rozmezí, kdy je ji možno aplikovat. Zolgensma je indikována pacientům mladších dvou let. U starších pacientů Zolgensma vyvolávala příliš nežádoucích účinků, proto se jim už neaplikuje. Spinraza je tedy momentálně jedinou nadějí pro pacienty starší dvou let (Hradílek, 2020).

Ačkoli existují farmakologické přípravky, které výrazně mění průběh nemoci k lepšímu, tak i nadále bude rehabilitace nedílnou součástí léčby pacientů se SMA, kteréhokoliv typu. V roce 2018 bylo vydáno doporučení k diagnostice, rehabilitaci, ortopedické a nutriční péči pacientů se SMA. V tomto dokumentu jsou pacienti rozděleni do tří skupin dle jejich stavu, na nesedící, sedící a chodící. Cílem rehabilitace u chodících v tomto doporučení je udržet nebo podporovat funkce, pohyblivost a dostatečný rozsah pohybů kloubů, zlepšit rovnováhu a výdrž (Groen, 2018).

Následující tři studie, zkoumají různé modifikace rehabilitace pacientů s SMA. Studie s názvem Resistance Strength Training Exercise in Children with Spinal Muscular Atrophy se věnuje odporovému cvičení u dětí se SMA. Této studii se zúčastnilo celkem devět dětí se SMA II. nebo III. typu. Dětem bylo kolem deseti let (± 4 roky). Bylo cvičeno celkem čtrnáct svalů bil., po dobu dvanácti týdnů a třikrát denně. Studie dokázala, že odporové cvičení u dětí se SMA II. a III. typu je proveditelné, bezpečné, dobře tolerované a vede ke zlepšení nebo udržení

svalové síly a ke zlepšení motorických funkcí. Studie se významně podílela na rozšíření možností rehabilitace pacientů se SMA a vyvrátila myšlenku, že při odporovém cvičení pacientů se SMA dochází k poškozování svalů (Lewelt, 2015).

Pokračující studie se jmenuje *Training Improves Oxidative Capacity, but Not Function, in Spinal Muscular Atrophy Type III*. Tato studie sledovala pacienty se SMA III. typu při ergometrickém tréninku po dobu dvanácti týdnů. Po této době došlo ke zlepšení maximálního využití objemu kyslíku (VO₂) o 27 % (± 3 %). Ovšem objevovala se únava, na kterou si pacienti stěžovali (Madsen et. al, 2015).

Probíhající klinická studie *Pilot Study of an Innovative Physiotherapy in Patients With Infantile Spinal Muscular Atrophy* zkoumá přínosy a bezpečnost cvičebního tréninku v bazéně u dětí se SMA II. a III. typu. Termín dokončení studie se očekával v průběhu letošního března, ale dosud není studie publikovaná, zřejmě kvůli epidemiologické situaci způsobené Covid-19 (SMA News Today, 2020).

Dále bych chtěla zmínit názor patientské organizace SMA Smáci. Tato organizace zdůrazňuje důležitost zavedení novorozeneckého screeningu na SMA. Pacienti, kteří trpí SMA, svoji nemoc zjistili až v době, kdy se začaly objevovat příznaky. To znamená, že část jejich alfa – motoneuronů už byla poškozena. Novorozenecký screening na SMA by odhalil nemoc presymptomaticky. Kombinace novorozeneckého screeningu a následná nejvhodnější léčba by byla přínosná pro pacienty SMA. Při včasném odhalení nemoci a vhodné léčbě je velká šance, že si pacient ponese mírné známky onemocnění a bude se přibližovat zdravým vrstevníkům (Hradílek, 2020). S tímto názorem zcela souhlasím, protože věřím, že by to pomohlo všem budoucím pacientům se SMA žít plnohodnotný život.

8 ZÁVĚR

V bakalářské práci byly shrnuty poznatky o spinální svalové atrofii. V teoretické části práce byla SMA popsána z hlediska anatomie, byly uvedeny a popsány její typy. Dále jsem se věnovala genetické příčině nemoci, diagnostice a různým možnostem léčby spinální svalové atrofie. Získané teoretické poznatky mi byly užitečné v praktické části práce.

Ve speciální části bakalářské práce jsem spolupracovala s pacientkou se spinální svalovou atrofií. Terapii jsem zahájila provedením vstupního kineziologického rozboru, následně stanovila rehabilitační plán a provedla s pacientkou terapeutické jednotky. Efekt terapie jsem zhodnotila na podkladě porovnání vstupního a výstupního kineziologického rozboru. Z důvodu progresivního charakteru této nemoci, nebylo v mém očekávání výrazné zlepšení stavu pacientky z hlediska pohybových schopností. Díky pravidelnému fyzioterapeutickému cvičení se stav hybnosti pacientky nezhoršil. Jako pozitivní hodnotím úlevu od bolesti, ke které jsem pacientce pomohla v rámci terapeutických jednotek. Značný pokrok nastal u pacientky v aktivaci HSS a dále také ve stereotypu dýchání. Na výsledku se podílí také vůle a píle pacientky.

Pro mě samotnou je práce přínosem. Měla jsem možnost spolupracovat samostatně a po dlouhou dobu s pacientkou trpící vzácnou nemocí spinální svalová atrofie. Získané informace mi výrazně rozšířily obzory v oblasti neurologie, dále také v oboru degenerativních a genetických onemocnění a kromě toho i v samotné fyzioterapii. Doufám, že moje bakalářská práce bude vhodným návodem pro pacienty trpící tímto onemocněním. Dále očekávám, že svojí prací aspoň trochu rozšířím doposud malé povědomí o tomto vzácném onemocnění.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

ACT	Akrální koaktivační terapie
ALS	Amyotrofická laterální skleróza
b.	bod
BI	Barthel Index
Bil.	bilaterálně
BMI	body mass index
CK	kreatinkináza
cm	centimetr
CNS	centrální nervový systém
Cp	krční páteř
C-Th	přechod krční a hrudní páteře
ČSL JEP	Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
Dg	diagnóza
DK	dolní končetina
DKK	dolní končetiny
DNS	Dynamická neuromuskulární stabilizace
dx	dexter
EMG	elektromyografie
FA	farmakologická anamnéza
FTA	Frenchayský test aktivit
Fyziol.	fyziologicky

GA	gynekologická anamnéza
HAK	hormonální antikoncepce
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny
HSS	hluboký stabilizační systém
kl.	kloub
LDK	levá dolní končetina
Lp	bederní páteř
m.	musculus
min.	minuta
MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification
MT	měkké techniky
n.	nervus
např.	například
NO	nynější onemocnění
OA	osobní anamnéza
Obj.	objektivně
PA	pracovní anamnéza
PDK	pravá dolní končetina
PIR	postizometrická svalová relaxace
PNF	proprioceptivní neuromuskulární facilitace
RA	rodinná anamnéza
RFT	respirační fyzioterapie

RHB	rehabilitace
RM	reflexní masáž
s	sekunda
SA	sociální anamnéza
SFTR	název záznamu měření (sagitální, frontální, transversální roviny a rotace)
SMA	spinální muskulární atrofie
SMN	survial motor neuron
SMS	senzomotorická stimulace
SPA	sociální a pracovní anamnéza
Subj.	subjektivně
TEP	totální endoprotéza
Th	hrudní páteř
TMT	techniky měkkých tkání
Trps	trigger points
VP	výchozí poloha
VPA	valproát sodný
ZŠ	základní škola

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. AMBLER, Zdeněk, 2011. *Základy neurologie: [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vyd. Praha: Galén. ISBN 978-80-7262-707-3.
2. DUNGL, Pavel, 2014. *Ortopedie. 2., přeprac. a dopl. vyd.* Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4357-8.
3. DYLEVSKÝ, Ivan, 2009. *Speciální kineziologie*. 1. vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1648-0.
4. DYLEVSKÝ, Ivan, Olga MRÁZKOVÁ a Rastislav DRUGA, 2000. *Funkční anatomie člověka*. 1. vyd. Praha: Grada. ISBN 80-7169-681-1.
5. EHLER, Edvard, 2013-2014. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen. Meduca. ISBN 978-80-7471-089-6.
6. EHLER, Edvard, Petr RIDZONĚ a Ivana ŠTĚTKÁŘOVÁ, 2019. *Neuromuskulární choroby v kazuistikách*. Praha: Maxdorf. Jessenius. ISBN 978-80-7345-612-2.
7. GLANZMAN, A.M., E. MAZZONE, M. PELLICIONI a j. WOOD, 2010. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscul Disord* [online]. 3. 3(20), 155-161 [cit. 2020-05-11]. DOI: 10.1016/j.nmd.2009.11.014. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3260046/>

8. GROEN, Ewout JT, 2018. Advances in therapy for spinal muscular atrophy: Promises and challenges. *Nature Reviews Neurology* [online]. 14. 14(4), 214-224 [cit. 2020-01-30]. DOI: 10.1038/nrneurol.2018.4.
Dostupné z:
https://www.researchgate.net/publication/323045720_Advances_in_therapy_for_spinal_muscular_atrophy_Promises_and_challenges
9. GROSS, Jeffrey M., Joseph FETTO a Elaine Rosen SUPNICK, 2005. *Vyšetření pohybového aparátu: překlad druhého anglického vydání*. Vyd. 1. Praha: Triton. ISBN 80-7254-720-8.
10. HABERLOVÁ, Jana, 2016. Spinální svalové atrofie - diagnostika, léčba, výzkum: Spinal muscular atrophy - diagnostics, therapy, research. *Neurologia pre prax*. 17. Bratislava: SOLEN, 17(6), 308-311. ISSN 1335-9592.
11. HABERLOVÁ, Jana, 2017. Vyjádření Společnosti dětské neurologie ČSL JEP k léku Nusinersen - Spinraza. In: *Společnost dětské neurologie ČLS JEP* [online]. Praha: Společnost dětské neurologie ČSL JP [cit. 2020-01-06]. Dostupné z: Stanovisko SDN k léku Spinraza
12. HABERLOVÁ, Jana, 2018. Nové možnosti léčby vrozených neuromuskulárních onemocnění v dětském věku: New therapies in neuromuscular disorders in childhood. *Neurologia pre prax*. 19. Bratislava: SOLEN, 19(2), 106-110. ISSN 1335-9592.
13. HABERLOVÁ, Jana, 2018. *Vysvětlení možných komplikací léčby Spinrazou (Nusinersenem)* [online]. In: . [cit. 2020-03-20]. Dostupné z: <http://smaci.cz/vysvetleni-moznych-komplikaci-lecby-spinrazou-nusinersenem/n38>

14. HABERLOVÁ, Jana a Petra HEDVIČÁKOVÁ, 2002. Spinální svalové atrofie v dětském věku. *Neurologia pre prax.* 1. 1(4), 180-182. ISSN 1335-9592.
15. HÁJKOVÁ, Simona, Irena NOVOTNÁ a Ludmila SALABOVÁ, 2014. *Mobilizace periferních kloubů.* 1. vyd. V Praze: České vysoké učení technické. ISBN 978-80-01-05517-5.
16. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ, 2010. *Vyšetřovací metody hybného systému.* Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. ISBN 978-80-7013-516-7.
17. HOLUBÁŘOVÁ, Jiřina a Dagmar PAVLŮ, 2017. *Proprioceptivní neuromuskulární facilitace.* 3. vydání. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-3607-8.
18. HRADÍLEK, Václav, 2020. Situace ohledně genové terapie Zolgensma pro léčbu SMA. In: *Smáci z.s.: patientská organizace SMA* [online]. [cit. 2020-03-20]. Dostupné z: <http://www.smaci.cz/situace-ohledne-genove-terapie-zolgensma-pro-lecbu-sma-spinalni-svalova-atrofie-standovisko-pacie/n41>
19. CHROBÁK, Ladislav, 2007. *Propedeutika vnitřního lékařství: nové, zcela přepracované vydání doplněné testy.* 2. vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1309-0.
20. JANDA, Vladimír, 1996. *Funkční svalový test.* Vyd. 1. čes. Praha: Grada. ISBN 80-7169-208-5.

21. JANDA, Vladimír a Dagmar PAVLŮ, 1993. *Goniometrie*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví. Učební text (Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví). ISBN 80-7013-160-8.
22. JANDA, Vladimír a Marie VÁVROVÁ, 1992. Senzomotorická stimulace: Základy metodiky proprioceptivního cvičení. *Rehabilitacia: Časopis pre otázky liečebnej a pracovnej rehabilitácie* [online]. 25. Bratislava: Obzor, 25(3), 14-34 [cit. 2020-01-20]. Dostupné z: <https://www.rehabilitacia.sk/archiv/cisla/3REH1992-m.pdf>
23. JEBAVÁ, Zdena, 1997. *Míčujeme pro zdraví*. Stará Paka: Bellis.
24. JEDLIČKA, Pavel a Otakar KELLER, 2005. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Praha: Galén. ISBN 80-7262-312-5.
25. KABELÍKOVÁ, Karla a Marie VÁVROVÁ, 1997. *Cvičení k obnovení a udržování svalové rovnováhy: (příprava ke správnému držení těla)*. Vyd. 1. Praha: Grada. ISBN 80-7169-384-7.
26. KOČOVÁ, Helena, 2017. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-5705-6.
27. KOLÁŘ, Pavel, 2009. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén. ISBN 978-80-7262-657-1.
28. KOLB, Stephen J. a John T. KISSEL, 2011. Spinal Muscular Atrophy: A Timely Review. *Arch Neurol.* [online]. 8. 8(68), 979-984 [cit. 2020-01-02]. DOI: 10.1001/archneurol.2011.74. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3860273/>

29. LAVIČKA, Václav, 2020. Velkorysé gesto, nebo marketingový tah? Firma Novartis bude losovat, kdo dostane nejdražší lék světa. *Hospodářské noviny* [online]. [cit. 2020-03-24]. ISSN 1213-7693. Dostupné z: <https://archiv.ihned.cz/c1-66717220-velkoryse-gesto-nebo-marketingovy-tah-firma-novartis-bude-losovat-kdo-dostane-nejdrazsi-lek-sveta>
30. LEWELT, Aga, Kristin J. KROSSCHELL a Gregory J. STODDARD, 2015. Resistance Strength Training Exercise in Children with Spinal Muscular Atrophy. *Muscle Nerve* [online]. 4. 4(52), 559–567 [cit. 2020-05-25]. DOI: 10.1002/mus.24568. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3260046/>
31. LEWIT, Karel, 2003. *Manipulační léčba v myoskeletální medicíně*. 5. přeprac. vyd. Praha: Sdělovací technika ve spolupráci s Českou lékařskou společností J.E. Purkyně. ISBN 80-86645-04-5.
32. LIPPERT-GRÜNER, Marcela, 2005. *Neurorehabilitace*. 1. vyd. Praha: Galén. ISBN 80-7262-317-6.
33. MÁČEK, Miloš a Libuše SMOLÍKOVÁ, 1995. *Pohybová léčba u plicních chorob: respirační fyzioterapie*. Vyd. 1. Victoria Publishing: Praha. ISBN 80-7187-010-2.
34. MADSEN ET. AL, Karen Lindhardt, 2015. Training Improves Oxidative Capacity, but Not Function, in Spinal Muscular Atrophy Type III. *Muscle Nerve* [online]. 52. 52(2), 24024 [cit. 2020-05-25]. DOI: 10.1002/mus.24527. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25418505/>

35. MERCURI, Eugenio et al, 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular disorders* [online]. (28), 103-115 [cit. 2019-12-19]. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960896617312841>
36. MUNTAU, Ania, 2014. *Pediatric*. 2. české vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4588-6.
37. NAVRÁTIL, Leoš, 2017. *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory. 2., zcela přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-271-0210-5.
38. NOVOSAD, Libor, 2002. *Kapitoly ze základů speciální pedagogiky Somatopedie: Studijní texty pro distanční a kombinované studium*. Liberec.
39. OLESZEK, Joyce L, 2011. *Kugelberg Welanders Spinal Muscular Atrophy* [online]. [cit. 2020-01-02]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/306812-overview#showall>
40. OPAVSKÝ, Jaroslav, 2003. *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 80-244-0625-X.
41. PALAŠČÁKOVÁ ŠPRINGROVÁ, Ingrid, 2015. *Akrální vzpěrná cvičení pro napřímená záda*. Vydání druhé. Čelákovice: ACT centrum s.r.o. ISBN 978-80-260-7317-8.

42. PALAŠČÁKOVÁ ŠPRINGROVÁ, Ingrid, 2018. *Akrální koaktivační terapie: Acral coactivation therapy*. Vydání třetí. Čelákovice: ACT centrum s.r.o. ISBN 978-80-906440-7-6.
43. PETROVICKÁ, Iveta, 2020. Vyléčí Zolgensma SMA?. In: *Naděje pro Sofinku* [online]. [cit. 2020-03-20]. Dostupné z: <http://www.nadejeprosofinku.cz/blog-post/vyleci-zolgensma-sma/>
44. *Příběh Maxíka* [online], 2020. [cit. 2020-03-23]. Dostupné z: <https://www.pribehmaxika.cz/>
45. READY REGISTR, 2020. *REaDY registr* [online]. In: . [cit. 2020-05-08]. Dostupné z: <http://ready.registry.cz/index.php?pg=prehled-dat&dg=sma>
46. ROSENFELD, Jeffrey, 2019. *Spinal muscular atrophy* [online]. [cit. 2020-01-03]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/1181436-overview#a6>
47. RYCHLÍKOVÁ, Eva, 2016. *Manuální medicína: průvodce diagnostikou a léčbou vertebrogenních poruch*. 5. rozšířené vydání. Praha: Maxdorf. Jessenius. ISBN 978-80-7345-474-6.
48. SALABOVÁ, Ludmila, Simona HÁJKOVÁ a Irena NOVOTNÁ, 2017. *Mobilizační techniky v oblasti páteře*. 1. vydání. V Praze: České vysoké učení technické. ISBN 978-80-01-06061-2.
49. SIMARD, Louise, 2011. *The genetics of spinal muscular atrophy* [online]. In: . Chilliwack Kanada: families of Spinal Muscular Atrophy [cit. 2019-12-15].

50. SMA NEWS TODAY, 2020. Zolgensma. *SMA News Today* [online]. [cit. 2020-03-20]. Dostupné z: <https://smanewstoday.com/avxs-101-avexis>
51. SMOLÍKOVÁ, Libuše a Miloš MÁČEK, 2010. *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. Vyd. 1. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. ISBN 978-80-7013-527-3.
52. ŠMEHLÍK, David a Stanislav VOHÁŇKA, 2020. SPOLEČNÉ STANOVISKO VZP ČR A NEUROMUSKULÁRNÍ SEKCE ČESKÉ NEUROLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP: Doporučené podmínky použití léčivých přípravků s obsahem léčivé látky Nusinersen a síť indikujících specializovaných center. In: *VZP* [online]. [cit. 2020-03-23]. Dostupné z: https://media.vzpstatic.cz/media/Default/dokumenty/spolecna-stanoviska/2020_03_02_spolecne_stanovisko_spinraza_dospeli.pdf
53. ŠTĚTKÁŘOVÁ, Ivana et al, 2019. *Spinální neurologie*. Praha: Maxdorf. ISBN 978-80-7345-626-9.
54. VĚLE, František, 2006. *Kineziologie: přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. Vyd. 2., (V Tritonu 1.). Praha: Triton. ISBN 80-7254-837-9.
55. VOHÁŇKA, Stanislav, 2012. Zvýšená hladina kreatinkinázy. *Interní medicína pro praxi* [online]. 14. Olomouc: Solen, s. r. o., **14**(89), 322-326 [cit. 2020-02-23]. ISSN 1803-5256. Dostupné z: <https://www.internimedicina.cz/pdfs/int/2012/09/07.pdf>

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obrázek 1 - Mícha (Dylevský, 2009)	15
Obrázek 2 – Distribuce motoneuronů předních míšních rohů (Dylevský, 2009)	16
Obrázek 3 – Spinální motorický okruh (Ambler, 2011).....	16
Obrázek 4 – Výstupy hlavových nervů na bázi mozku (Ambler, 2011)	17
Obrázek 5 - Počet pacientů s diagnózou SMA (REaDY registr, 2020)	18
Obrázek 6 – Poměr pohlaví pacientů s diagnózou SMA (REaDY registr, 2020) .	19
Obrázek 7 – Věk pacientů SMA při vstupu do registru (REaDY registr, 2020) ..	20
Obrázek 8 - Rozdělení typů SMA podle počtu pacientů (REaDY registr, 2020)	23
Obrázek 9 – Schéma autosomálně recesivní dědičnosti (Ambler, 2011).....	24
Obrázek 10 – Schéma tvorby proteinu (Simard, 2011).....	25
Obrázek 11 – Delece, genová konverze a bodová mutace (Simard, 2011).....	26
Obrázek 12 – Cought Assist (Kočová, 2017)	32
Obrázek 13 – Pacientka, pohled zepředu.....	137
Obrázek 14 – Pacientka, pohled z boku.....	137
Obrázek 15 – Pacientka, pohled zepředu.....	137
Obrázek 16 – Ukázka měřítka CHOP INTEND (Glanzman, 2010)	138
Obrázek 17 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 1 (Šmehlík, 2020).....	139
Obrázek 18 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 2 (Šmehlík, 2020)	140
Obrázek 19 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 3 (Šmehlík, 2020)	141

12 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1 – Dynamické vyšetření páteře (vlastní zdroj)	61
Tabulka 2 – Vyšetření hypermobility (vlastní zdroj)	61
Tabulka 3 – Délkové rozměry HKK (vlastní zdroj).....	62
Tabulka 4 – Obvodové rozměry HKK (vlastní zdroj).....	62
Tabulka 5 – Délkové rozměry DKK (vlastní zdroj).....	62
Tabulka 6 – Obvodové rozměry DKK (vlastní zdroj).....	63
Tabulka 7 – Obvodové rozměry trupu, hlavy a pánve (vlastní zdroj)	63
Tabulka 8 – Vyšetření zkrácených svalů (vlastní zdroj)	64
Tabulka 9 – Vyšetření svalové síly – krk, trup, pánev dle Jandy (vlastní zdroj). 64	
Tabulka 10 – Vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy (vlastní zdroj)	65
Tabulka 11 – Vyšetření svalové síly HK dle Jandy (vlastní zdroj).....	65
Tabulka 12 – Vyšetření svalové síly DK (vlastní zdroj).....	66
Tabulka 13 – Goniometrické vyšetření HK (vlastní zdroj)	66
Tabulka 14 – Goniometrické vyšetření DK (vlastní zdroj).....	67
Tabulka 15 – Goniometrické vyšetření krční páteře (vlastní zdroj)	67
Tabulka 16 – Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy (vlastní zdroj)	67
Tabulka 17 – Vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktivity dle Koláře (vlastní zdroj).....	68
Tabulka 18 – Vyšetření myotatických reflexů HK (vlastní zdroj).....	69
Tabulka 19 – Vyšetření myotatických reflexů DK (vlastní zdroj).....	69
Tabulka 20 – Vyšetření břišních reflex (vlastní zdroj)	69
Tabulka 21 – Další neurologické vyšetření (vlastní zdroj).....	70
Tabulka 22 – Barthel Index (vlastní zdroj).....	71
Tabulka 23 – Frenchyský test aktivit (vlastní zdroj)	72
Tabulka 24 – Vstupní a výstupní dynamické vyšetření páteře (vlastní zdroj)....	93
Tabulka 25 – Vstupní a výstupní vyšetření hypermobility (vlastní zdroj)	94

Tabulka 26 – Vstupní a výstupní vyšetření délkových rozměrů HKK (vlastní zdroj).....	95
Tabulka 27 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů HKK (vlastní zdroj).....	95
Tabulka 28 – Vstupní a výstupní vyšetření délkových rozměrů DKK (vlastní zdroj).....	95
Tabulka 29 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů DKK (vlastní zdroj).....	96
Tabulka 30 – Vstupní a výstupní vyšetření obvodových rozměrů hlavy, trupu a pánve (vlastní zdroj).....	96
Tabulka 31 – Vstupní a výstupní vyšetření zkrácených svalů (vlastní zdroj)	97
Tabulka 32 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly – krk, trup, pánev dle Jandy (vlastní zdroj)	98
Tabulka 33 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly lopatky dle Jandy (vlastní zdroj).....	98
Tabulka 34 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly HK dle Jandy (vlastní zdroj).....	99
Tabulka 35 – Vstupní a výstupní vyšetření svalové síly DK dle Jandy (vlastní zdroj).....	100
Tabulka 36 – Výstupní goniometrické vyšetření HK (vlastní zdroj)	100
Tabulka 37 – Výstupní goniometrické vyšetření DK(vlastní zdroj).....	101
Tabulka 38 – Výstupní goniometrické vyšetření krční páteře (vlastní zdroj)	101
Tabulka 39 – Vstupní a výstupní vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy (vlastní zdroj).....	102
Tabulka 40 – Vstupní a výstupní vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktibility dle Koláře (vlastní zdroj)	103
Tabulka 40 pokračování – Vstupní a výstupní vyšetření posturální stabilizace a posturální reaktibility dle Koláře (vlastní zdroj).....	104

Tabulka 41 – Vstupní a výstupní vyšetření myotatických reflexů HK (vlastní zdroj).....	105
Tabulka 42 – Vstupní a výstupní vyšetření myotatických reflexů DK (vlastní zdroj).....	105
Tabulka 43 – Vstupní a výstupní vyšetření břišních reflexů (vlastní zdroj)	105
Tabulka 44 – Vstupní a výstupní další neurologické vyšetření (vlastní zdroj) ..	106
Tabulka 45 – Vstupní a výstupní Barthel Index (vlastní zdroj)	108
Tabulka 46 – Vstupní a výstupní Frenchayský test aktivit (vlastní zdroj).....	109
Tabulka 46 pokračování – Vstupní a výstupní Frenchayský test aktivit (vlastní zdroj).....	110

13 SEZNAM PŘÍLOH



*Obrázek 13 – Pacientka,
pohled zepředu*



*Obrázek 14 – Pacientka,
pohled z boku*





*Obrázek 15 – Pacientka,
pohled zepředu*

Obrázek 16 – Ukázka měřítka CHOP INTEND (Glanzman, 2010)



CHOP INTEND						
CHILDREN'S HOSPITAL of PHILADELPHIA INFANT TEST OF NEUROMUSCULAR DISORDERS						
Name:		Diagnosis:				
MR:		Gestational age:				
DOE:		Time of evaluation:				
DOB:		Time since last feeding:				
		Current health: UR <input type="checkbox"/> Tube <input type="checkbox"/> BIPAP <input type="checkbox"/> HRS/Day _____ HRS off BIPAP at testing _____				
Item	Position	Test Procedure	Graded Response	Score		
1 Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L	Best side
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3		
			Wrist movement	2	R	State
			Finger movement	1		
			No movement of limbs	0		
2 Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	<u>Observe throughout testing</u> May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L	Best side
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3		
			Active gravity eliminated knee movement	2	R	State
			Ankle movement	1		
			No movement of limbs	0		
3 Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant loses grasp May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L	Best side
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3		
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2	R	State
			Maintains grip only with no traction	1		
			No attempt to maintain grasp	0		
4 Head in midline with visual stimulation*	Supine head midline	Visual stimulation is given with toy. <i>If head is maintained in midline for 5 seconds:</i> Place head in maximum available rotation and provide visual stimulation to encourage midline	Rotates from maximum rotation to midline	4	L>R	Best side
			Turns head part way back to midline	3		
			Maintains midline for 5 or more seconds	2	R>L	State
			Maintains midline, less than 5 seconds	1		
			Head falls to side, no attempts to regain midline	0		
5 Hip adductors	Supine, no diaper	Hips flexed and adducted Feet hip width apart and thighs parallel, knees slightly apart	Keeps knee off surface of bed > 5 sec or lifts foot off surface	4	L	Best side
			Keeps knees off surface of bed 1-5 sec	2		
			No attempt to maintain knees off surface	0	R	State
6 Rolling: elicited from legs*	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the Side tested	1. Holding infant's lower thigh, flex hip and knee and adduct across midline bringing pelvis vertical maintain traction and pause in this position. 2. If infant rolls to side apply traction at a 45° diagonal to body and pause to allow infant to attempt to derotate body	When traction is applied at the end of the maneuver, rolls to prone with lateral head righting	4		
			Rolls through side lying into prone without lateral head righting, clears weight-bearing arm to complete roll	3		
			Pelvis, trunk and arm lift from support surface, head turns and rolls onto side, arm comes thru to front of body	2	To L	State
			Pelvis and trunk lift from support surface and head turns to side. Arm remains behind trunk	1		
			Pelvis lifted passively off support surface.	0		
7 Rolling: elicited from arms*	Supine (arms at side) Keep side tested up roll away from the Side tested	1. Hold infant at the elbow move toward opposite shoulder maintain traction on limb and pause with the shoulders vertical allow infant to derotate 2. if the pelvis achieves vertical alignment.	Rolls to prone with lateral head righting	4	To R	Best side
			Rolls into prone without lateral head righting; must clear weight-bearing arm completely to finish roll	3		
			Rolls onto side, leg comes thru and adducts, bringing the pelvis vertical	2	To L	State
			Head turns to side and shoulder and trunk lift from surface	1		

Obrázek 17 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 1 (Šmehlík, 2020)



**SPOLEČNÉ STANOVISKO VZP ČR A NEUROMUSKULÁRNÍ
SEKCE ČESKÉ NEUROLOGICKÉ SPOLEČNOSTI ČLS JEP**

**DOPORUČENÉ PODMÍNKY POUŽITÍ LÉČIVÝCH PŘÍPRAVKŮ
S OBSAHEM ÚČINNÉ LÁTKY NUSINERSEN V DOSPĚLÉ
POPULACI A SÍŤ INDIKUJÍCÍCH SPECIALIZOVANÝCH
CENTER**

KOMISE PRO NEHRAZENÉ LP

ÚSTŘEDÍ VZP ČR
2. 3. 2020

PREAMBULE

Zástupci Všeobecné zdravotní pojišťovny České republiky (dále jen „VZP ČR“) a zástupci Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně (dále také jen „NMS ČNS ČLS JEP“) se shodují na medicínské potřebě zajištění moderní léčby dospělých pacientů se spinální svalovou atrofií (dále také jen „SMA“).

SPOLEČNÉ STANOVISKO

Za účelem potřeby upřesnění odborných doporučení pro použití léčivých přípravků (dále jen „LP“) s obsahem účinné látky NUSINERSEN u dospělých pacientů se spinální svalovou atrofií formulují VZP ČR a NMS ČNS ČLS JEP toto **SPOLEČNÉ STANOVISKO – DOPORUČENÉ PODMÍNKY POUŽITÍ LÉČIVÝCH PŘÍPRAVKŮ S OBSAHEM ÚČINNÉ LÁTKY NUSINERSEN V DOSPĚLÉ POPULACI A SÍŤ INDIKUJÍCÍCH SPECIALIZOVANÝCH CENTER.**

DOPORUČENÉ PODMÍNKY POUŽITÍ

LP s obsahem účinné látky NUSINERSEN (ATC skupina M09AX07; LP Spinraza) jsou indikovány pacientům od dovršení 19 let věku (≥ 19 let) v souladu s níže uvedenými doporučenými podmínkami použití:

Obrázek 18 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 2 (Šmehlík, 2020)



Vstupní kritéria

- Symptomatický pacient s 5q SMA se 2 a více kopiemi SMN2 genu
- Vyšetření před zahájením léčby (a potom vždy po roce) dle stavu pacienta: HFMSE, RULM, spirometrie, 6MWT

Vylučující kritéria

- Úplná ztráta hybnosti, včetně 24 hod. UPV
- Nemožnost provádění lumbální punkce nebo její kontraindikace (koagulační porucha apod.)
- Nespolupracující pacient, u něhož není předpoklad adherence k léčbě podle názoru ošetřujícího lékaře
- Jiné závažné onemocnění zásadním způsobem interferující se základní dg. a/nebo zásadním způsobem limitující délku života pacienta

Kritéria ukončení terapie

- Úplná ztráta hybnosti, včetně 24 hod. UPV
- Nespolupráce pacienta, u něhož není předpoklad adherence k léčbě podle názoru ošetřujícího lékaře

PŘEDPOKLÁDANÝ POČET PACIENTŮ

Na základě v současné době dostupných údajů je předpokládán počet dospělých pacientů indikovaných k léčbě LP s obsahem účinné látky NUSINERSEN cca **30 za VZP ČR**.

DOPORUČENÝ OKRUH POSKYTOVATELŮ ZDRAVOTNÍCH SLUŽEB

Neuromuskulární centra pro dospělé pacienty níže uvedených poskytovatelů:

- 1) FN Motol
- 2) FN Brno
- 3) Thomayerova nemocnice Praha
- 4) FNsP Ostrava


Obrázek 19 – Společné stanovisko VZP a Neurologické společnosti ČLS JEP k léčbě SMA Spinrazou u dospělých pacientů, strana 3 (Šmehlík, 2020)





PŘEDPOKLÁDANÝ FINANČNÍ DOPAD

Předpokládaný dopad hrazení LP s obsahem účinné látky NUSINERSEN u dospělých pacientů (ATC skupina M09AX07; LP Spinraza) do rozpočtu VZP ČR je odhadován ve výši **do 362 mil. Kč za rok.**

V Praze dne 2. 3. 2020


.....
Ing. David Šmehlík, MHA
náměstek ředitele VZP ČR pro zdravotní péči


.....
MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA
předseda Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti ČLS JEP


.....
prof. MUDr. Josef Bednařík, CSc., FCMA, FEAN
předseda České neurologické společnosti ČLS JEP