



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

Fyzioterapeutická intervence u Angelmanova syndromu v batolecím věku

Physiotherapeutic Intervention in Angelman Syndrome in Toddler Age

Bakalářská práce

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Magdaléna Černá

Vedoucí bakalářské práce: PhDr. Andrea Hašková

Kladno 2020

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Černá** Jméno: **Magdaléna** Osobní číslo: **465667**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Specializace ve zdravotnictví**
Studijní obor: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapeutická intervence u Angelmanova syndromu v batolecím věku

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapeutic Intervention in Angelman Syndrome in Toddler Age

Pokyny pro vypracování:

Předmětem bakalářské práce bude fyzioterapeutická péče o dětského pacienta s Angelmanovým syndromem v batolecím věku. V teoretické části bude zpracována charakteristika onemocnění a symptomů vyskytujících se u tohoto syndromu. V metodologické kapitole budou popsány vyšetřovací metody a terapeutické postupy vhodné pro dětského pacienta s touto diagnózou. V praktické části se bude bakalářská práce zabývat jednotlivými cvičebními jednotkami, které povedou k naplnění cílů krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu. Hlavní metodou využitou při fyzioterapeutické péči bude Bobath koncept. Na základě porovnání vstupního a výstupního kineziologického rozboru budou v závěru práce zhodnoceny výsledky terapie a její efektivita. Cvičební jednotky budou probíhat v dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek.

Seznam doporučené literatury:

- [1] MIKULÁČKOVÁ, Markéta, Rozvoj dovedností a komunikace osob s Angelmanovým syndromem nebo kombinovaným postižením, ed. 1., Ostrava: ANGELMAN CZ, 2016, ISBN 978-80-7329-421-2
- [2] VOJTA, Václav a Annegret PETERS, Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi, ed. 1., Praha: Grada, 2010, ISBN 978-80-247-2710-3
- [3] CASTILLO-MORALES, Rodolfo, Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje, ed. 1., Praha: Portál, 2006, Speciální pedagogika (Portál), ISBN 80-7367-105-0

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

PhDr. Andrea Hašková

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **17.02.2020**

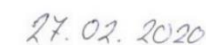
Platnost zadání bakalářské práce: **19.09.2021**


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 Fyzioterapeutická intervence u Angelmanova syndromu v batolecím věku vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

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

V Kladně dne 01.06.2020

.....
Magdaléna Černá

PODĚKOVÁNÍ

Ráda bych poděkovala za odborné vedení bakalářské práce PhDr. Andrey Haškové za její vstřícnost a cenné rady, které mi věnovala při řešení dané problematiky, za její oporu při nezbytné praxi a konstruktivní připomínky při péči o dětského pacienta. Ráda bych také poděkovala rodině pacienta, která mi umožnila tuto bakalářskou práci vytvořit. Dále bych ráda poděkovala personálu a vedení Dětského rehabilitačního stacionáře Zvonek, které mi umožnilo realizaci jednotlivých terapií na svém pracovišti.

ABSTRAKT

Cílem bakalářské práce je přiblížit problematiku Angelmanova syndromu. Předmětem bakalářské práce je rehabilitační péče o dětského pacienta v batolecím věku, u kterého byl tento syndrom diagnostikován, a který se u pacienta manifestuje především opožděným psychomotorickým vývojem.

Kapitola týkající se současného stavu je věnována charakteristice onemocnění a klinických příznaků jimž se syndrom projevuje. Dále se teoretická část práce zabývá fyziologickým psychomotorickým vývojem.

Metodika rozebírá vyšetřovací a terapeutické postupy, jež byly využity při zpracování bakalářské práce, kterými jsou například hodnocení motorických dovedností, Bobath koncept nebo senzomotorická stimulace.

Speciální část zahrnuje vstupní vyšetření, na jehož podkladě byl sestaven krátkodobý rehabilitační plán, dle kterého byly tvořeny individuální cvičební jednotky, pro jejichž tvorbu byl nezbytný výpis ze zdravotní dokumentace, který je taktéž uveden v této části práce. V závěru této kapitoly je uvedeno výstupní vyšetření, které bylo podkladem pro vypracování dlouhodobého rehabilitačního plánu.

V závěru práce jsou zhodnoceny zvolené vyšetřovací a terapeutické metody, především jejich vliv na stav pacienta. Dále je zde uvedeno, jakým způsobem by terapie měla nadále probíhat.

Klíčová slova: Angelmanův syndrom; pediatrický pacient; psychomotorický vývoj; jemná motorika; hrubá motorika; Bobath koncept

ABSTRACT

The goal of this bachelor thesis is to characterize Angelman syndrome. The bachelor thesis is focused on rehabilitation at toddler, who has been diagnosed with Angelman syndrome and which manifests itself mainly by developmental delay.

The second chapter Current situation characterizes disease and clinical symptoms. The theoretical part is partially focused on physiological neurodevelopment.

Methodology considers investigative procedures and therapeutic methods used for this bachelor thesis which includes evaluation of motoric skills, Bobath concept or sensomotoric stimulation.

The special part consists of kinesiological analysis, which is used as foundation for short-term rehabilitation schedule. According to this schedule and the medical documentation has been made individual exercise units. In the end of the chapter there is listed long-term rehabilitation schedule, which is based on final kinesiological analysis.

In the conclusion of thesis there are evaluated chosen investigative and therapeutic methods and their impact on the patient. This part include the way which the rehabilitation should keep going.

Key words: Angelman syndrome; pediatric patient, neurodevelopment; fine motor skills; gross motor skills; Bobath concept

Obsah

1	Úvod.....	11
2	Cíle práce.....	12
3	Přehled současného stavu.....	13
3.1	Angelmanův syndrom.....	13
3.1.1	Etiologie.....	13
3.2	Prenatální, perinatální a postnatální období.....	15
3.3	Novorozenecké období.....	15
3.4	Období raného dětství.....	15
3.5	Klinické projevy Angelmanova syndromu.....	16
3.5.1	Klinické příznaky vyskytující se u všech pacientů.....	16
3.5.2	Klinické příznaky vyskytující se u 80 % pacientů.....	16
3.5.3	Klinické příznaky vyskytující se u 20-80 % pacientů.....	17
3.5.4	Epilepsie.....	18
3.6	Psychomotorický vývoj.....	20
3.6.1	I. Trimenon.....	20
3.6.2	II. Trimenon.....	23
3.6.3	III. Trimenon.....	26
3.6.4	IV. Trimenon.....	28
3.6.5	Psychomotorický vývoj v batolecím věku.....	28
3.6.6	Psychomotorický vývoj ve 3-4 letech.....	29
3.6.7	Diagnostika motorického vývoje.....	30
3.7	Orofaciální regulační terapie.....	32
3.8	Komunikace u jedinců s Angelmanovým syndromem.....	33

3.8.1	Alternativní a augmentativní komunikace	33
3.8.2	Rozšířená přirozená gesta	34
4	Metodika.....	35
4.1	Vyšetřovací metody.....	35
4.1.1	Vyšetření pediatrického pacienta	35
4.1.2	Anamnéza dětského pacienta.....	35
4.1.3	Hodnocení psychomotorického vývoje	38
4.1.4	Vyšetření jemné motoriky.....	38
4.1.5	Vyšetření hrubé motoriky	40
4.1.6	Klasifikace hrubé motoriky GMFCS.....	41
4.1.7	Patologická lokomoční stádia dle Vojty	47
4.1.8	Peacockova škála hodnocení.....	48
4.1.9	Test Barthelové.....	49
4.1.10	Test funkční soběstačnosti.....	52
4.2	Terapeutické metody.....	53
4.2.1	Senzomotorická stimulace	53
4.2.2	Bobath koncept	54
4.3	Raná péče	56
5	Speciální část.....	57
5.1	Anamnéza	57
5.2	Vyšetření hrubé a jemné motoriky.....	59
5.2.1	Vyšetření jemné motoriky.....	59
5.2.2	Peacockova škála hodnocení.....	59
5.2.3	Patologická lokomoční stadium dle Vojty	59

5.2.4	Test funkční soběstačnosti.....	59
5.2.5	Test Barthelové.....	60
5.2.6	Dosažené psychomotorické dovednosti	61
5.2.7	Vyšetření v rámci Bobath konceptu	62
5.3	Výpis z dokumentace.....	64
5.3.1	Neurologické vyšetření	64
5.3.2	Neurologické vyšetření	66
5.3.3	Propouštěcí zpráva z lázní.....	68
5.3.4	Propouštěcí zpráva z lázní.....	71
5.4	Rehabilitační plány	74
5.4.1	Krátkodobý rehabilitační plán	74
5.4.2	Dlouhodobý rehabilitační plán	74
5.5	Jednotlivé cvičební jednotky	75
5.5.1	Cvičební jednotka č. 1.....	75
5.5.2	Cvičební jednotka č. 2.....	76
5.5.3	Cvičební jednotka č. 3.....	76
5.5.4	Cvičební jednotka č. 4.....	76
5.5.5	Cvičební jednotka č. 5.....	77
5.5.6	Cvičební jednotka č. 6.....	77
5.5.7	Cvičební jednotka č. 7	78
5.5.8	Cvičební jednotka č. 8.....	79
5.5.9	Cvičební jednotka č. 9.....	80
5.5.10	Cvičební jednotka č. 10.....	81
5.5.11	Cvičební jednotka č. 11.....	81

5.5.12	Cvičební jednotka č. 12.....	82
5.5.13	Cvičební jednotka č. 13.....	83
5.5.14	Cvičební jednotka č. 14.....	83
6	Výsledky.....	84
6.1	Vyšetření jemné motoriky.....	84
6.2	Peacockova škála hodnocení.....	84
6.3	Patologické lokomoční stadium dle Vojty.....	84
6.4	Test funkční soběstačnosti.....	84
6.5	Test Barthelové.....	85
6.6	Dosažené psychomotorické dovednosti.....	86
6.7	GMFCS.....	86
6.8	Zhodnocení výsledků terapie.....	87
7	Diskuze.....	90
8	Závěr.....	97
9	Seznam použitých zkratk.....	98
10	Seznam použité literatury.....	100
11	Seznam použitých obrázků.....	104
12	Seznam tabulek.....	105
13	Seznam příloh.....	106

1 ÚVOD

Předmětem bakalářské práce je charakteristika Angelmanova syndromu. Teoretická část je věnována popisu klinických příznaků, která tento syndrom doprovází a komplikacím jež z nich mohou pramenit. V praktické části je zpracováno vstupní vyšetření, které je podkladem pro sestavení krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu, jehož plnění je popsáno v dalších kapitolách praktické části věnovaných jednotlivým cvičebním jednotkám. V závěru práce je provedena diskuze nad zvolenými terapeutickými postupy a jejich efektivita.

Angelmanův syndrom byl pro práci vybrán vzhledem k jeho nízkému zastoupení v populaci. S tímto syndromem jsem se setkala při praxi, kterou jsem absolvovala v rámci studia v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek Kladno. Pro práci s dětským pacientem jsem se rozhodla vzhledem ke svému kladnému vztahu k dětem.

Dalším faktorem pro výběr pediatrického pacienta je fakt, že fyzioterapeutická intervence u diagnóz manifestujících se opožděným psychomotorickým vývojem je velmi důležitá. Včasné zahájení rehabilitační péče může předcházet výrazným patologickým následkům. V případě rehabilitační péče o handicapované dítě je velmi důležitý přístup fyzioterapeuta a velká dávka trpělivosti, neboť práce s dětmi se významně liší od průběhu terapie s dospělým jedincem. Fyzioterapie dětí je odlišná také tím, do jaké míry jsou schopny terapii vnímat a aktivně se jí účastnit. Stěžejním bodem pro práci s dětmi je vytvoření cvičebních jednotek tak, aby pro ně byly zábavné.

2 CÍLE PRÁCE

Hlavním cílem práce je aplikace fyzioterapeutických metod u batolecího pacienta trpícího Angelmanovým syndromem. Dílčím cílem práce je v teoretické rovině nastínit charakteristiku diagnózy a klinických příznaků jež onemocnění doprovází.

Cílem speciální části bakalářské práce bude popis rehabilitační péče o pacienta trpícího Angelmanovým syndromem. Na základě vstupního kineziologického vyšetření bude zpracován krátkodobý rehabilitační plán, k jehož naplnění budou sloužit jednotlivé terapie. Všechny cvičební jednotky budou zdokumentovány a budou probíhat v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek. Po ukončení krátkodobého rehabilitačního plánu bude odebrán výstupní kineziologický rozbor a na základě porovnání se vstupním vyšetřením bude následně sestaven dlouhodobý rehabilitační plán.

3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

3.1 Angelmanův syndrom

Angelmanův syndrom je vzácný typ genetického onemocnění, projevujícího se těžkou psychomotorickou retardací, narušeným vývojem řeči, epizodami smíchu a epileptickými záchvaty (Muntau, 2014). Poprvé Angelmanův syndrom popsal britský pediatr Harry Angelman. Roku 1965 byl publikován článek doktora Angelmana v lékařském časopise *Developmental Medicine and Child Neurology*, ve kterém zmiňoval tři své dětské pacienty vykazující podobné příznaky, pro jejichž charakter bylo syndromu přezdíváno „syndrom šťastné loutky“ (happy puppet syndrome). Bernard ve své publikaci uvádí několik vývojových fází, ve kterých je nejvíce patrný progres syndromu v čase, a to období perinatální, postnatální, novorozenecké období a období raného dětství (Bernard, 2008).

Diagnostikovat se začal Angelmanův syndrom v České republice v roce 1997. V současné době je na území České republiky diagnostikováno asi 40 případů onemocnění. Nejstarší pacient s touto diagnózou zaznamenaný k roku 2016 dosáhl věku 35 let (Mikuláčková, 2016).

3.1.1 Etiologie

Angelmanův syndrom patří mezi mikrodeleční syndromy. Onemocnění, která jsou označována jako mikrodeleční syndromy vznikají následkem delece nepříliš velkého úseku určitého chromozomu. V případě, kdy tato delece postihne více sousedních genů, se tato onemocnění označují jako „syndromy na sebe navazujících genů“ (contiguous gene syndrome). Mikrodeleční syndromy se vyskytují s četností 1:10 000 – 1:50 000 (Muntau, 2014).

U mikrolečních syndromů je nejčastější příčinou symptomatiky nehomologní rekombinace mezi repetitivními sekvencemi v okolí místa vzniku, k jejímuž působení dochází během meiotického dělení. V případě Angelmanova syndromu je celá symptomatika způsobena pouze jedním genem z deletované oblasti. V patogenezi ovšem mohou působit i jiné faktory a Angelmanův syndrom (AS) patří spolu s Prader-Williho syndromem (PWS) mezi mikroleční syndromy, které jsou v některých případech spojovány s genomickým imprintingem (Muntau, 2014).

Označení genomický imprinting se využívá pro popis inaktivace genů, vznikající již v zárodečném vývoji. Genomický imprinting se uplatňuje například v případě uniparentální dizomie (UPD). Uniparentální dizomie se řadí mezi chromozomální mutace při níž dochází ke zdědění homologních chromozomů určitého páru výhradně od jednoho rodiče. Takováto situace je charakteristická aktivitou jen jedné alely, buď maternálního původu (alela zděděná po matce) nebo paternálního původu (alela zděděná po otci), a utlumením druhé. Konkrétní onemocnění se projevuje v závislosti na umístění lokalizace uniparentální dizomie. Genů, které by podléhaly genomickému imprintingu, je jen malé množství (Muntau, 2014).

Vznik Angelmanova syndromu a Prader-Williho syndromu je ze 70 % podmíněn mikrolecí oblasti 15q11-q13 nebo uniparentální dizomií chromozomu 15. V případě Angelmanova syndromu se mikrolece 15q11-q13 nachází vždy na maternálním chromozomu a u PWS dochází k delecí stejné oblasti chromozomu ale vždy na paternálním chromozomu (Muntau, 2014).

Tento syndrom je možno detekovat pouze specializovaným vyšetřením FISH (metoda fluorescenční in situ hybridizace), která je využívána k diagnostice mikrolečních syndromů (Hladíková, 2015).

3.2 Prenatální, perinatální a postnatální období

Perinatální a postnatální období probíhá dle Bernarda bez komplikací. Nejsou specifikovány žádné porodní komplikace přímo související s touto diagnózou. Prenatální ultrazvuk včetně progresu vývoje plodu bývá v normě. V mnoha případech je ovšem výrazně nižší porodní váha než u sourozenců nebo i ve vztahu v porovnání s populací. K předčasnému porodu v přímé souvislosti s diagnózou nedochází s větší frekvencí než u běžné populace. Ačkoliv se mohou abnormality charakterizující Angelmanův syndrom vyskytovat již v časném vývojovém stádiu dítěte, nejsou ve většině případů viditelně rozpoznatelné hned po narození, jelikož opoždění psychomotorického vývoje jedince je v tomto údobí ještě těžko rozpoznatelné (Bernard, 2008).

3.3 Novorozenecké období

V novorozeneckém období je již možné pozorovat jisté známky odlišností, jako jsou například slabé sání a těžkosti s jeho vyvoláním a udržením při kojení. Mohou se vyskytovat obtíže s navozením a udržením koordinace mezi sáním, polykáním a dýcháním, přičemž se může projevat tendence k regurgitaci, zvracení či k polykání vzduchu. Vzhledem k potížím projevujícím se při kojení může docházet k úbytku váhy nebo stagnaci růstu. Dalším znakem, který je v tomto období pozorovatelný, je mírná až střední hypotonie (Bernard, 2008).

3.4 Období raného dětství

V období raného dětství se opoždění psychomotorického vývoje stává výraznějším. V případě porovnání jedinců s angelmanovým syndromem s dětmi, u kterých probíhá standartní psychomotorický vývoj a dochází k normálním progresům v závislosti dosaženého věku se děti s AS méně aktivně pohybují a pláčou méně než děti bez této zdravotní zátěže. Dále se u těchto dětí

až příliš časně vyskytuje nápadný smích, který postupem času přechází až v „chichotání a hihňání“ (Bernard, 2008).

3.5 Klinické projevy Angelmanova syndromu

Angelmanův syndrom doprovází mnoho symptomů, které se mohou v rámci onemocnění manifestovat. Tyto symptomy je možno rozdělit na tři menší podskupiny vzhledem k četnosti jejich výskytu (Bernard, 2008).

3.5.1 Klinické příznaky vyskytující se u všech pacientů

Mezi klinické projevy onemocnění, které se pacientů trpících angelmanovým syndromem vyskytují vždy, se řadí opožděný PMV (psychomotorický vývoj). Pacienti velmi trpí na poruchy rovnováhy, trhané pohyby horních i dolních končetin, a v případě že dosahují chůze, je výrazně ataktická. Typicky se u nich vyskytuje časté chvění končetin přecházející až v třes a časté zdvihání horních končetin do vzduchu s případným tlesknutím nebo pohyby připomínajícími mávání. Neustále vykazují motorický neklid, který hraničí s motorickou hyperaktivitou. Vysoce charakteristickým znakem AS je častý úsměv či výrazný smích, objevující se i v neadekvátních situacích. U všech pacientů dochází k poruchám řeči, kdy dochází buď k absolutní absenci nebo minimálnímu využívání verbální komunikace. Funkčně nejpřínosnější je pro ně tedy využívání prostředků nonverbální komunikace (Bernard, 2008).

3.5.2 Klinické příznaky vyskytující se u 80 % pacientů

Další klinické projevy se vyskytují přibližně v osmdesáti procentech diagnostikovaných případů. Do této skupiny symptomů se řadí zpožděný a disproportionální růst hlavy, který může vyústit až v mikrocefalii. U osmdesáti procent pacientů se také objevují epileptické záchvaty, které se zpravidla manifestují před dovršením 3 roku života, ale může dojít i k pozdějšímu nástupu

tohoto symptomu. Mezi tyto projevy se také řadí abnormální nález na záznamu EEG (elektroencefalograf). Abnormality na nálezu se mohou vyskytnout již v prvních 2 letech života, a tedy mohou na AS poukazovat již před zpozorováním klinických příznaků (Bernard, 2008).

3.5.3 Klinické příznaky vyskytující se u 20-80 % pacientů

Dále je popisována skupina příznaků, která se nemusí vyskytovat u každého jedince s AS, ale statisticky se projevují přibližně u 20-80 % pacientů. Ve výčtu těchto symptomů je zařazena hypotonie hrudního svalstva, nízká pigmentace kůže, vlasů a barvy očí obzvláště v porovnání s ostatními členy rodiny. Mnoho příznaků je v úzké souvislosti s ústy. Pacienti mohou mít široká ústa a široké mezizubní prostory. Dále dochází k vyvíjení tlaku jazykem na zuby a s tím spojené problematice sání a polykání. Jazyk může také vyčnívat z úst ven. Vzhledem k výše popsaným obtížím dochází i k problémům s přijímáním potravy. Dalším příznakem je vysoká frekvence salivace a tendence k nadměrnému žvýkání (Bernard, 2008).

U pacientů se objevuje zvýšená citlivost na teplo. Jedním z charakteristických znaků je výrazná fascinace vodou. U mnohých pacientů je také nastolen abnormální spánkový cyklus, přičemž vykazují sníženou potřebu spánku oproti zdravým jedincům. Pacienti, jež jsou schopni chůze, využívají převážně širokou bázi a mají tendenci k valgóznímu postavení kotníků. Vzhledem k motorickým omezením, spojeným s touto diagnózou může docházet ke zvýšení hmotnosti až k obezitě. Také mohou být přítomny problémy s gastrointestinálním traktem. Postupem času může u některých pacientů také docházet ke vzniku skoliózy vzhledem k nedostatečnosti pohybu (Bernard 2008).

3.5.4 Epilepsie

Epilepsie patří mezi chronická záchvatovitá onemocnění centrální nervové soustavy, kterým trpí přibližně 0,5 – 1 % populace. Mezi klinické příznaky, jimiž se manifestuje, se řadí poruchy vědomí či jeho úplná ztráta, abnormální motorická aktivita, vegetativní příznaky a psychické příznaky. Výskyt záchvatů je v závislosti na umístění generalizovaný nebo ložiskový (Muntau, 2014; Pfeiffer, 2007).

Grand mal je generalizovaný velký epileptický záchvat, jenž se klinicky projevuje úplnou ztrátou vědomí a prudkým pádem na zem. Po ztrátě vědomí následuje výskyt tonických křečí, které postihují skoro všechno extenzorové kostní svalstvo. Důsledkem pozice horních končetin, které jsou v extenzi, vnitřní rotaci, pronaci a jsou sevřeny v pěst a dolních končetin, které jsou v extenzi a abdukci, je vyvolání decerebrační rigidity. V této fázi může dojít k opistotonu. V počátku záchvatu se zastavuje aktivita dýchacích svalů, proto je pacient bledý až cyanotický. Poté nastupuje klonická fáze, která je charakteristická rychlými symetrickými záškuby, s postupně se zvyšující amplitudou. Může docházet k pokousání, pomočení, pokálení a z úst může vytékat zkrvavená pěna. Po ukončení této fáze se pozvolna obnovuje pravidelné dýchání (Pfeiffer, 2007).

Mezi generalizované epileptické záchvaty je řazen také petit mal záchvat, který se projevuje bez křečí či jen nepatrným neklidem ve svalech obličeje. V tomto případě se jedná o chvilkovou ztrátu vědomí mezi 5-15 sekundami. Ve velké míře se vyskytují malé záchvaty ve věku mezi 5-7 rokem a v období puberty nebo časně dospělosti se vytrácí. Projevem ztráty vědomí je nepřítomný pohled nebo přerušování činnosti. V některých případech se může vyskytnout zblednutí či zčervenání (Pfeiffer, 2007).

Parciální záchvaty, též nazývané ložiskové či fokální jsou charakteristické umístěním epileptického ložiska v určitém mozkovém laloku. Lze je rozdělit na jednoduché záchvaty a záchvaty s komplexní symptomatologií (Pfeiffer, 2007; Seidl, 2008).

V průběhu jednoduchých záchvatů je pacient orientován, zvládá adekvátně odpovídat a jeho pozornost zůstává nenarušena. Tyto záchvaty si uvědomuje a probíhají bez amnézie. Symptomy záchvatu jsou závislé na oblasti, kterou epileptický záchvat postihne. Parciální záchvaty sensorické mohou způsobovat zrakové, čichové, chuťové nebo hmatové halucinace či iluze mají původ v dráždění korových smyslových oblastí. Psychické záchvaty jsou důsledkem výskytu ohniska v limbických i nekortikálních strukturách, které ovlivňují úsudek a posuzování reality. Při těchto záchvatech prožívají pacienti snové stavy („dreamy states“), tyto stavy jsou iluzemi viděného a slyšeného prožitku (Seidl, 2008).

Při parciálních záchvatech s komplexní symptomatologií se vždy vyskytuje porucha vědomí a následná amnézie. Během záchvatu je pacient zmatený, pohledem nepřítomný a dělá stereotypní automatismy například laskání, mnutí rukou, zapínání a rozepínání knoflíků či prohledávání kapes. Záchvat si nemocný nepamatuje a trvá od 30 sekund do 3 minut. Před záchvatem se vyskytuje aura (Seidl, 2008).

3.6 Psychomotorický vývoj

Psychomotorický vývoj posuzuje kvantitu a kvalitu motorických dovedností v závislosti na čase. Je kladen důraz na posouzení, co má dítě v daném věku dělat a jakým způsobem je pohyb prováděn případně zda vůbec dítě pohyb provádí. Tyto pohybové projevy odpovídají jednak zralosti CNS (centrální nervové soustavy) a pak také z nich lze vyčíst, zda vývoj CNS postupuje fyziologicky či se nestáčí patologickým směrem. Vyžívání nervového systému trvá přibližně do šesti let, přičemž postupně dozrávají všechny pohybové funkce jak pro hrubou, tak i jemnou motoriku. Zvláštní pozornost je zaměřena na posturální i lokomoční funkce (Kolář a kol., 2009).

Psychomotorický vývoj v prvním roce života je rozčleněn do několika časových období:

- I. trimenon (1. – 3. měsíc)
- II. trimenon (4. – 6. měsíc)
- III. trimenon (7. – 9. měsíc)
- IV. trimenon (10. – 12. měsíc) (ORTH, Heidi, 2012).

3.6.1 I. Trimenon

Novorozenec vleže v supinační poloze je značně nestabilní, jelikož zatím nemá vytvořenou opěrnou bázi a jedná se tedy jen o plochu opěrnou. Hlava je otočená ke straně, mírně zakloněná, ukloněná a páteř v celém svém průběhu následuje postavení hlavy. Lopatky jsou v poloze na zádech v elevaci. Ramena jsou v protrakci a paže ve vnitřní rotaci, extenzi a v abdukci. Loketní klouby zaujímají maximální flexi a předloktí je v pronačním držení. Zápěstí je ve flexi a ulnární dukci. Prsty a palec jsou drženy ve flexi a ruka je sevřená v pěst. Pánevní je klopena ventrálně. Dolní končetiny zaujímají v kyčlích abdukci, vnitřní rotaci a flexi.

Kolena jsou ve flexi a hlezenní klouby jsou v dorzální flexi a pronaci (Skaličková – Kováčiková, 2017; Kolář a kol., 2009).

Novorozenec vleže na břicho má hlavu v extenzi, úklonu a rotaci dle tohoto postavení hlavy je nastaven celý osový orgán včetně pánve. Dítě naléhá na jednu polovinu těla a těžiště se nachází v oblasti sternu a pupku. Je pozorovatelné primitivní flekční držení pánve s 90°abdukci dolních končetin a současně jsou dolní končetiny flektovány se zatížením na mediálních epikondylech femuru. Opěrnou plochou trupu je processus xiphoideus. Jelikož jsou předloktí horních končetin v pronačním držení, jsou v kontaktu s podložkou na radiální straně. Lokty jsou drženy nad podložkou a paže zaujímají extenzi a vnitřní rotaci (Skaličková – Kováčiková, 2017; Kolář a kol., 2009).

Novorozenec by měl být schopen vleže na zádech z predilekčního postavení, kdy je hlava otočena k jedné straně, otočit hlavu na druhou stranu nebo alespoň do střední roviny. Vleže na břicho musí umět šroubovitě otočit hlavu na obě strany (Skaličková – Kováčiková, 2017; Kolář a kol., 2009).

V období do 6 týdne dítě v poloze na břicho zaujímá asymetrickou polohu. Ve čtyřech týdnech by již dítě mělo být schopno optické fixace a úsměvu. V období mezi 4. – 6. týdnem mizí primitivní reflexy. V tomto období se opora těla vleže na břicho přesouvá kaudálním směrem k symfýze a dochází k povolení anteflexe pánve. Díky nově nalezené opěrné funkci horních končetin se hrudník může zvednout od podložky. Vleže na zádech si dítě osvojuje polohu „šermíře“. V této poloze je hlava otočena k jedné straně a na této straně je horní končetina v abdukci a zevní rotaci v ramenním kloubu, v extenzi v loketním kloubu, v supinaci v předloktí a ruka je otevřená již bez sevřeného prstu v dlani. Horní i dolní končetina na druhé straně se nachází ve flexi či semiflexi (Skaličková – Kováčiková, 2017; Kolář a kol., 2009).

V období osmého týdne dítě začíná objevovat samo sebe, respektive objevuje svoje ruce. Již je výraznější schopnost přesunout zatížení těla. V této fázi vývoje mohou být dolní končetiny drženy proti gravitaci, celá rotabilní páteř je napřímená a ruce mohou směřovat k sobě a dotýkat se konečky prstů. Jedná se o počátky poznávání vlastního těla. Při očním kontaktu dochází k fyziologické dystonii, projevující se snahou sáhnout po matce končetinami či tělem. Tento proces je nazýván dystonií, jelikož se dítě neumí rozhodnout pro konkrétní končetinu a chytá takzvaně celým tělem (Skaličková – Kováčiková, 2017).

Konec prvního trimenonu je v poloze na břiše charakteristický živou komunikací s okolím, delší fixací očí, vzpřímením hlavy a vysunutím horních končetin před sebe s opřením o lokty. Oblast horního trupu je nadzvednuta v prostoru do výše délky paží. Pohyb očí je cílený a izolovaný bez souběžných asociovaných pohybů. Hlava může být rotována a nesena mimo opěrnou bázi, aniž by byla výrazná reakce trupu. Páteř je v podélném napřímení až k thorakolumbálnímu přechodu s potenciálem pro intersegmentální rotaci. Opěrná báze má tvar trojúhelníku a skládá se z mediálních epikondylů humeru a symfýzy. Zatížení těla se posouvá kaudálním směrem a mizí reklinace hlavy v sagitální rovině. Pánev je napřímená a dolní končetiny jsou v uvolněné pozici (Skaličková – Kováčiková, 2017; Vojta, 2010).

V této fázi motorického vývoje se rozvíjí stereognozie po celých zádech. Jestliže je dítě podrážděno na zádech exteroceptivně a proprioreceptivně, mělo by zareagovat. Například v případě položení předmětu na záda, by si mělo předmět uvědomit a reagovat snahou o změnění polohy (Kolář a kol., 2009).

Poloha na zádech na konci prvního trimenonu je významná především osvojením stabilní opěrné báze. Dítě je schopno zdvihnout dolní končetiny nad

podložku a udržet je proti gravitaci, zatímco si spojí před tělem ruce a prohlíží si je (Skaličková – Kováčiková, 2017).

Na konci třetího měsíce se zjemňuje pohyblivost měkkého patra a zadní třetiny jazyka, což umožňuje lepší tvoření hlásek. V prvním měsíci po narození je dítě schopno některých samohlásek. Ve druhém a třetím měsíci jsou možné některé hrdelní hlásky a samohlásky. Dítě tak může odpovídat na přímé oslovení (ORTH, Heidi, 2012).

3.6.2 II. Trimenon

Druhý trimenon je období 4. – 6. měsíce. V této fázi psychomotorického vývoje dochází k vývoji zájmu o vlastní tělo, což vede dítě k osahávání těla postupně od břicha až po úroveň prstů v závislosti na čase. Ve čtyřech měsících se chodidla otáčejí současně k sobě a kontaktují celou plochou chodidla. V tomto věku také dítě reaguje na nabídnutou hračku tím, že ji uchopí. V situaci, kdy hračka přejde střední linii, dítě vymění ruce a pokračuje v pohybu druhou rukou. Při laterálním úchopu jsou dolní končetiny antigravitačně nesené nad podložku (Skaličková – Kováčiková, 2017).

V polovině druhého trimenonu je dítě schopno uchopit předmět, který před ním leží, v poloze na břiše, jelikož zaujímá jistou polohu a jeho zájem o hračku sílí. Dítě umí hlavu a horní končetinu držet proti gravitaci a objevuje nové pohybové vzory. V případě natažení pro chtěný předmět se dítě opře o loket na straně paže, jež uchopuje hračku. V této situaci vzniká opora na jedné straně na lokti o spina iliaca anterior a epikondylus medialis femoris strany druhé, tato opěrná báze dává dítěti možnost vysunout horní končetinu dopředu za hračku. Dítě se rychle vysune za hračku směrem vpřed a ihned se vrací zpět (Kolář a kol., 2009; Skaličková – Kováčiková, 2017).

V polovině pátého měsíce v poloze na zádech si dítě přivlastňuje schopnost jednou horní končetinou sáhnout do oblasti ruky druhé, která se nachází až za střední linií. Tento způsob úchopu je označován za úchop radiální. Po uchopení hračky se dítě navrácí do stabilní polohy na zádech a hraje si s předmětem obouruč. Schopnost takovéto manipulace s předmětem je znakem izolované segmentální pohyblivosti ve smyslu izolované supinace a pronace. Opora v této fázi přechází do oblasti thorakolumbálního přechodu (Skaličková – Kováčiková, 2017; Kolář a kol., 2009).

Ke konci druhého trimenonu v průběhu šestého měsíce se rozvíjí schopnost koordinovaného otáčení z polohy na zádech do polohy na břicho. Pro tento pohyb je důležité dosažení polohy na boku, které se vyskytuje v průběhu 5. měsíce. Pro dosažení polohy na boku je důležité zapojení šikmé břišní muskulatury. Proces otáčení je v úzké spojitosti s radiálním úchopem, který se rozvinul polovině druhého trimenonu. Při otáčení je svrchní horní končetina ve flexi a po dosažení polohy na břicho se pohybuje do natažení. Během otáčení je pánev na straně vytahující se končetiny vytažena mírně bokem vzhůru a opora těla je přebrána druhou stranou těla. Spodní dolní končetina je v poloze na boku natažena ještě před zaujetím polohy na břicho., zatímco svrchní končetina se natáhne bezprostředně po dosažení této polohy (Vojta, 2010; ORTH, Heidi, 2012).

V konečné fázi II. trimenonu vyžívá v poloze na břicho opora o rozvinuté ruce. Tento progres je důležitým faktorem pro psychické podněty a rozvoj psychiky, jelikož má dítě větší rozhled do okolí. Následkem vysoké opory se zatížení přenáší dále kaudálně a dochází k zatížení stehna a hlava je nesena vně opěrnou bázi (Skaličková – Kováčiková, 2017).

Psychomotorický vývoj v období druhé poloviny druhého trimenonu je charakteristický také počínající diferenciací náročných a opěrných funkcí.

Ačkoliv je dítě stále bez schopnosti lokomoce lze pozorovat postupná vývojová stádia, která k lokomoci povedou. V 5. měsíci se dítě opírá o loket a o mediální epikondyl kolen a dalším vývojovým stupněm této opory je opora o kořen ruky a přední část stehen. Po ukončení šestého měsíce se již dítě při úchopu opírá o celou dlaň, dále o distální část stehna a druhostranné koleno (Kolář a kol., 2009).

Vzhledem k vývoji nákročné a opěrné funkce dochází při otáčení k prvnímu zapojení šikmých břišních řetězců. Z pohledu biomechaniky mají nákročné končetiny charakter otevřeného kinematického řetězce, zatímco opěrné končetiny jsou povahy uzavřených kinematických řetězců (Kolář a kol., 2009).

Podstatou prvního šikmého řetězce je rotace pánve ve směru opěrné končetiny. Průběh kontrakce začíná od m. obliquus abdominis internus čelistní strany, pokračujíc přes m. transversus abdominis a m. obliquus abdominis externus strany záhlavní. V antagonistické synergii se uplatňuje dorsální muskulatura. Druhý šikmý řetězec zaopatřuje rotaci horní poloviny těla a vzpřímování na rameni. Funguje zde synergie mezi m. pectoralis major a m. pectoralis minor nejdříve čelistní a následně záhlavní strany (Kolář a kol., 2009).

Druhý trimenon se vyznačuje prořezáváním zubů v období 4. a 5. měsíce a naléháním špičky jazyka na papilla incisiva mezi horními řezáky. V této době také začíná objevovat rty a tvořit jejich pomocí úžinové hlásky, které propojuje s již osvojenými hláskami hrdelními, což je podklad pro další hlasové projevy. Ústa jsou pro dítě v tomto období nejpodstatnějším hmatovým orgánem, a proto má tendenci vše vkládat do úst. Vzpřímení trupu a páteře poskytuje základ pro postupně nastupující motorické funkce svalstva hrtanu a jazyky (ORTH, Heidi, 2012).

3.6.3 III. Trimenon

Třetí trimenon je vymezen do období mezi 7. – 9. měsícem. V tomto období začíná mít dítě velký zájem o své okolí a co se v něm odehrává, ale hlavní charakteristickou složkou pro tento vývojový stupeň je zájem o lokomoci a vertikální držení těla. Jeho zájem o vertikálu pramení z touhy dozvědět se, co probíhá v prostoru nad ním (ORTH, Heidi, 2012; Skaličková – Kováčiková, 2017).

Se zvýšeným zájmem o okolí se zvyšuje snaha o dosažení věcí, tyto snahy jsou doprovázeny asociovanými akrálními pohyby, které se projevují formou souhybu jazyka, pohyby rukou a nohou. Pro dítě je atraktivní nejen prostor před ním ale i nad ním a díky dokonalé opoře o lokty je dítě schopno přitáhnout se dopředu. Tohoto motorického projevu se účastní jen horní končetiny a dolní končetiny jsou taženy za tělem, přičemž se horní končetiny v přitahování střídají. Tento pohyb je označován jako tulení. Lokomoce tohoto typu je vyvolána touhou něčeho dosáhnout a neměla by trvat příliš dlouho, jelikož je záhy vyměněna za lezení (Skaličková – Kováčiková, 2017).

V polovině třetího trimenonu (7,5 měsíce) je dítě schopno při otáčení v poloze na boku pohyb zastavit. V této poloze se zastavuje, jelikož je fascinován něčím, co je v prostoru vysoko nad ním. Při zaujetí této polohy se opře o jednu horní končetinu a druhou se natahuje za kýženým předmětem. Tato dosažená poloha je nazývána šikmý sed. V poloze šikmého sedu je dítě schopno udržet celou oblast horního trupu proti gravitaci, je při tom opřeno o loket či otevřenou ruku, o stejnostrannou polovinu pánve a o laterální plochu stehna ohnuté dolní končetiny na téže straně. V poloze šikmého sedu je v bederní páteři patrná lehká konvexní křivka a hlava, krční a hrudní páteř se stáčí k uchopující ruce. Úchop je prováděn pinzetovým úchopem, který je uskutečňován palcem a ukazováčkem, volnou rukou nad úrovní ramene. Poprvé se zde vyskytuje

zatížení gluteální oblasti, ze které se postupem času může vyvinout podélný sed (Skaličková – Kováčiková, 2017; Vojta, 2010).

Osmý měsíc otevírá dítěti možnost polohy na čtyřech, či polohu sedu s napřímenou páteří bez potřeby opory horních končetin. Z polohy na čtyřech dítě začíná dělat první kroky dopředu. Pro lezení vpřed je důležité, aby první krok byl realizován dolní končetinou, která zaujímala při rotačním procesu svrchní polohu. Při lezení se dítě opírá o otevřené končetiny a v průběhu pohybu vpřed pravidelně střídá končetiny ve zkříženém vzoru s bérce lehce nad podložkou (Skaličková – Kováčiková, 2017).

V období osmého měsíce dítě nakročuje dolní končetinu v poloze na čtyřech. Toto znamená že dítě v krátké době dosáhne vertikály. Na nakročené dolní končetině se dítě vzepře a je schopno se horními končetinami vytáhnout do vertikály na čtyřech, přičemž více se na vytažení podílí kontralaterální končetina. V této fázi je zatížení dolní končetiny nezralé a nedokonalé, a tedy není chodidlo v plném kontaktu s podložkou. Zatíženo je především v přední části a noha je nakročena pouze do úrovně kolene nohy, která je v kleku. Pozdější vertikalizace v období devátého měsíce se uskutečňuje odrazem z nohy v kleku a dochází při ní k zapojení dolních břišních svalů a svalů celého pánevního dna (Skaličková – Kováčiková, 2017).

V průběhu devátého měsíce se objevuje lezení po čtyřech, ke kterému může dojít, pokud je pohyb uskutečňován ve smyslu koordinovaného zkříženého vzoru chůze. Tato lokomoce je označována za kvadrupedální lokomoci (Vojta, 2010).

Ke konci třetího trimenonu začíná dítě žvýkat a využívat rozměňovací pohyby úst. Je schopno jíst ze lžice v osmi měsících okusovat a žvýkat pevnou stravu. Prořezané zuby umožňují tvorbu nových hlásek (ORTH, Heidi, 2012).

3.6.4 IV. Trimenon

Čtvrtý trimenon je období posledních 3 měsíců prvního roku života (10. – 12. měsíc). Motorický vývoj v tomto období je mírně překryt s vývojem na konci III. trimenonu. Na přelomu trimenonů dítě potřebuje přibližně 3-4 týdny, aby si osvojilo lezení po čtyřech, posazení a postavení (ORTH, Heidi, 2012).

V tomto trimenonu se objevuje vertikalizace do stoje, která je připravována již v období 8. – 9. měsíce nárokem v poloze na čtyřech a ve vzpřímeném kleku. Nejprve dítě zaujme polohu „trojnožky“, kdy v poloze na čtyřech jednu končetinu unoží a postupně se dostane do opory o chodidlo s flekčním postavením těla. Tato poloha umožní dítěti vzpřímení s oporou o dlaně a přední stranu chodidel a následně přechází do hlubokého dřepu a stoje (Kolář a kol., 2009).

Nejdříve dítě obchází úkrokem kolem nábytku nebo zdi. První kroky bez opory zdi jsou nejisté a dítě balancuje pomocí horních končetin, kdy je zvedá do stran pro stabilizaci. Jistá chůze se vyvíjí v časovém horizontu týdnů, ale postupně je dítě schopno chůze i bez pomoci vyrovnávání horními končetinami, které postupně klesají k tělu (ORTH, Heidi, 2012).

V tomto období dále dochází k vývoji řeči a dítě začíná zvládat slabiky které se konkrétně vztahují na objekt či osobu například mama, tata a podobně. První smysluplná slova jsou formována ke konci čtvrtého trimenonu přibližně ve věku dvanácti měsíců. V této fázi vývoje si dítě stále strká předměty do úst (ORTH, Heidi, 2012).

3.6.5 Psychomotorický vývoj v batolecím věku

Hrubá motorika by ve 2-3 letech měla být zjevná hlavně v pohybu ve vertikále, kdy dítě umí stabilně běžet, chodit po špičkách, poskakovat, pochodovat, stát na

jedné noze a kopnout do míče. V oblasti jemné motoriky se zdokonaluje v manipulaci s předměty a již může být zřejmá preference jedné ruky. V tomto věku již napodobuje kresby teček a čárek a zkouší kreslit ve vymezeném prostoru, umí vkládat tvary a skládanky, či navlékat velké korále na šňůru (Kolář a kol., 2009).

Rozvoj poznání je v tomto období pozvolný. Dítě zatím zaujímá egocentrické myšlení a neumí přijmout cizí názor. Dokáže ukázat na obrázku ukázat několik různých předmětů, hraček a zvířátek. Již si zapamatuje krátký verš nebo cestu domů a umí navázat na přerušenu činnost. Pro komunikaci využívá věty o 2-3 slovech, přičemž užívá asi 300 slov. O sobě mluví ve 3. osobě jednotného čísla, ale používá své jméno. V sociální sféře začínají hry s jinými dětmi v menší skupině. Při kontaktu s dospělými projevuje negativismus a je citlivé na pokárání a pochvalu. Samostatně začíná používat vidličku a provádí jednoduché úkony typu svlékání, oblékání či rozepínání zipu (Kolář a kol., 2009).

3.6.6 Psychomotorický vývoj ve 3-4 letech

Dítě v tomto věku by mělo zvládat střídavou chůzi ze schodů i do schodů, seskok z nízkého schodu, jízdu na saních a na tříkolce, avšak pod dohledem dospělého. Udrží rovnováhu stojí na jedné noze s otevřenýma i zavřenýma očima. V tomto věku se již může učit jezdit na kole, bruslit nebo plavat. Jemná motorika je charakteristická spolupráce dominantní ruky s rukou druhou. Umí válet z plastelíny, stříhat nůžkami, odšroubovat uzávěry či stavět dvou až trojrozměrné stavby. V této fázi vývoje začíná plánovat své konání (Kolář a kol., 2009).

V tomto věku je schopno krátkodobé skupinové práce. Začíná z paměti opakovat krátké povídky. Dokáže složit obrázek ze dvou částí a umí pojmenovat předměty na obrázku. Slovní zásoba se rozšiřuje na 1000-2000 slov a skládá věty

z mnoha výrazů. Dovede reagovat na individuální pokyny a vykonávané činnosti komentuje (Kolář a kol., 2009).

V ohledu sociálního rozvoje je citově nestálé a prožívá úlekové situace například, musí-li se rozloučit s matkou v cizím prostředí. Zaujímá egoistický a egocentrický postoj, umí se však ve prospěch druhé osoby vzdát vlastního komfortu. Rádo pomáhá v drobných domácích pracích. Dochází k rozvoji samostatnosti, kdy se s diskrétní pomocí myje, obléká a svléká a jí. Začíná zapínat knoflíky a oblékat a svlékat punčocháče. Umí si vyčistit zuby a namazat chleba pod dohledem (Kolář a kol., 2009).

3.6.7 Diagnostika motorického vývoje

Je několik diagnostických prostředků, které mohou ozřejmit stav ve kterém se vývoj motoriky nachází, vývojový věk motoriky, prognózu dalšího motorického vývoje a případný terapeutický postup, který by měl být zaveden (ORTH, Heidi, 2012).

Mezi základní prvky diagnózy jsou řazeny:

1. *Analýza pohybu včetně posouzení spontánní motoriky*
2. *Polohové reakce a jejich posouzení*
3. *Primitivní reflexy a jejich posouzení (ORTH, Heidi, 2012).*

Vývojový stav dítěte je hodnocen pomocí pohybové analýzy spontánní motoriky. Spontánní motorika zahrnuje souhrn pohybů, jež jsou vykonávány z vlastní iniciativy dítěte. Například při fascinaci hračkou by mělo dítě využít všechny dostupné motorické prostředka, které jsou mu dány v závislosti na dosažení konkrétního psychomotorického vývoje, aby se k předmětu dostalo. O pohybu musí mít vlastní představu, jelikož bez ní by byl pohyb značně

nekoordinovaný a neorientovaný. V případě narušeného duševního vývoje má dítě často omezenou schopnost představy, zájmu a zvědavosti. Samotná analýza pohybu se s největší mírou soustředí na zhodnocení posturální ontogeneze. (ORTH, Heidi, 2012).

Polohové reakce patří mezi diagnostické prostředky, které využívají změnu polohy těla a reakci jež tato změna vyvolává. Všechny polohové reakce jsou založeny na cílených podnětech, které působí na CNS, přičemž zpracování těchto podnětů se projevuje motorickou odpovědí na příslušnou polohu. (ORTH, Heidi, 2012). Dle Koláře se při této posturální reaktivitě následkem provokovaných změn polohy objevují zákonité pohybové reakce těla. Z těchto odpovědí lze vyčíst posturální lokomoční funkce a jejich případné poruchy (Kolář a kol., 2009).

Tyto polohové reakce se v závislosti na stupňující se posturální zátěži při vyšetření provádějí v následujícím pořadí:

1. *trakční zkouška;*
2. *Landauova reakce;*
3. *axilární vis;*
4. *Vojtova sklopná reakce;*
5. *horizontální závěs podle Collisové;*
6. *reakce podle Peipera i Isberta*
7. *Vertikální závěs podle Collisové (Kolář a kol., 2009).*

Primitivní reflexy jsou takové reflexní reakce, jež lze vyvolat pouze v určitých obdobích normálního fyziologického vývoje, po uplynutí tohoto období vybavitelnost mizí. Pokud jsou primitivní reflexy vybavitelné v delším časovém úseku, než by měly být, jedná se již o patologický výskyt primitivních reflexů (ORTH, Heidi,2012; Kolář a kol., 2009).

3.7 Orofaciální regulační terapie

Pro pozitivní ovlivnění polykání a kousání je u syndromů s podobnou symptomatikou využíváno orofaciální regulační terapie.

Tento terapeutický koncept využívá stimulace různých sensorických vjemů. V terapii se užívají manuální techniky, mezi něž patří hlavně dotyk, tlak hlazení, tah a vibrace. Při jednotlivých cvičeních se tyto postupy působení na orofaciální oblast využívají v různých kombinacích. Tato metoda se využívá k úpravě funkcí sání, polykání a žvýkání, s čímž souvisí i následný vývoj řečové funkce (Castillo – Morales, 2006; Kolář 2009).

Skládá se ze tří základních částí:

- neuromotorická vývojová terapie k ovlivnění postury;
- orofaciální regulační terapie;
- myofunkční terapie (Kolář a kol., 2009).

Dlouhodobé působení této metody přináší lepší výsledky pro dosažení aktivity orofaciálního komplexu, pokud jsou děti po celou dobu terapie korigovaných polohách. Tyto polohy by měly být pohodlná. U dětí s menší mírou postižení je možné provádět terapii v průběhu každodenních aktivit. Nejčastější korigovanou polohou je šikmá rovina vytvořená z nohou matky, která sedí výše nad zemí (Castillo – Morales, 2006).

3.8 Komunikace u jedinců s Angelmanovým syndromem

Jelikož je jedním z hlavních znaků AS neschopnost, či minimální schopnost, verbální komunikace, je důležité pro jakoukoliv interakci s pacientem využít dostupné komunikační prostředky. V mnoha případech je u těchto jedinců míra porozumění výrazně větší než schopnost expresivního verbálního vyjádření. Je uváděno že pacienti, u kterých je příčinou onemocnění delece, mají horší komunikační dovednosti než ti s uniparentální dizomií (Mikuláčková, 2016).

Děti s AS spoléhají převážně na fyzickou interakci. Pokud něco chtějí, snaží se přiblížit či se dotknou předmětu, nebo přesunou ruku rodiče na kýžený předmět. Zatímco v případě že něco nechtějí, odstrčí ho rukou pryč z dosahu (Calculator, 2002).

3.8.1 Alternativní a augmentativní komunikace

Možná forma nonverbální komunikace je alternativní a augmentativní komunikace (AAC). Tento způsob komunikace využívá mnoho nonverbálních prostředků, mezi které se řadí mimo jiné využití mimiky, pohledů, cíleného oddálení či přiblížení a výrazné pohyby rukou a nohou (Janovcová, 2003).

Metoda AAC obecně rozlišuje dva typy komunikace, a to s pomůckami a bez pomůcek. K nonverbální komunikaci mohou být využívány fotografie, obrázky, různé předměty či komunikační zařízení. Jelikož je každý jedinec individuální i při volbě komunikačních prostředků musí být zvolen takový přístup, aby pacientově rodině, a hlavně samotnému pacientu vyhovoval co nejvíce (Mikuláčková, 2016).

3.8.2 Rozšířená přirozená gesta

Pro AS popsal Calculator vlastní formu komunikace, která vychází ze základů AAC, a měla by doplňovat zavedenou nonverbální komunikaci. Systém The Enhanced Natural Gesture (ENG) pracuje rozšířenými přirozenými gesty, která jsou pro jedince s AS přijatelná, vzhledem k dosaženému intelektu (Calculator, 2002).

Hlavními charakteristickými rysy ENG jsou:

- pohyb je považován za cílený;
- jsou dobře identifikovatelná pro ostatní osoby;
- modifikace gest všeobecně známých pro lepší porozumění potřebné situace;
- jedná se převážně o bezkontaktní gesta (Calculator, 2002).

Užívání ENG je určeno převážně pro osoby které:

- aktivitu vedou s jasným záměrem a cílem;
- neumí v určitých situacích efektivně komunikovat s okolím;
- využití běžných znaků pro komunikaci je pro ně z důvodu kognitivního, motorického či jiného omezení nemožné;
- mají tendenci preferovat komunikaci bez pomůcek s využitím přirozených gest (Mikuláčková, 2016).

4 METODIKA

4.1 Vyšetřovací metody

4.1.1 Vyšetření pediatrického pacienta

Základní vyšetření u dítěte je podobně jako u dospělých pacientů velmi důležité. Jeho úkolem je posoudit pacientův zdravotní stav ze subjektivního i objektivního hlediska. Subjektivní část vyšetření je především soubor údajů, které o sobě poskytne sám pacient. Objektivní vyšetření je soustředěno na osobní data, fyzikální vyšetření, další doplňující vyšetření a samotnou diagnózu. Proces změn, které při vývoji dítěte probíhají je často velmi rychlý a změny stavu můžou být až dramatické. V řadě případů může zachycení rozvíjejících se chorobných změn hned v počátku a včasné nastolení léčby omezit či zastavit postup choroby a další poškozování organismu (Klíma, 2016).

4.1.2 Anamnéza dětského pacienta

Anamnéza je definována jako soubor informací o zdravotním stavu pacienta, které jsou od něj získána při vstupním vyšetření a obsahuje data od narození až po okamžik odebrání anamnézy. Způsob odebírání anamnézy se liší v závislosti na průběhu rozhovoru. Anamnéza získaná rozhovorem probíhajícím přímo s pacientem je označována jako anamnéza přímá nebo také subjektivní. Anamnéza je označována za nepřímou či objektivní v případě, že zprávu o zdravotním stavu pacienta poskytne například rodinný příslušník. Rozhovor by měl probíhat v klidné atmosféře a jeho hlavním účelem je nejpresnější určení pacientových obtíží a co k nim mohlo vézt. Forma odebírání anamnézy u dětského pacienta závisí na jeho věku a zralosti. U dětí nízkého věku je nutno anamnézu odebrat nepřímo ve spolupráci se zákonným zástupcem či s osobou, která o dítě pečuje (Navrátil a kol. 2017; Klíma, 2016).

Základními prvky anamnézy u dětského pacienta jsou:

- osobní anamnéza (OA)
- rodinná anamnéza (RA)
- nynější onemocnění (NO) (Klíma, 2016).

Osobní anamnéza

Osobní anamnéza je soubor dat, jehož cílem je získat přehled prodělaných nemocí. U dětského pacienta je kladen důraz na průběh těhotenství, obzvláště v prvních 12 týdnech. Zjišťuje se působení nepříznivých faktorů včetně nemocí, které matka v průběhu těhotenství prodělala, zda nebyla vystavena chemickým a fyzikálním teratogenům, či se nezatěžovala nadměrnou prací nebo zvýšené zátěží sportem (Navrátil a kol., 2017; Klíma, 2016).

Do osobní anamnézy se dále zaznamenává porod a jeho průběh. Důraz je kladen na to, zda byl porod v termínu, jakou mělo dítě porodní polohu a jestli proběhl samovolně. Dále se zjišťuje, zda byl indukovaný nebo operační včetně důvodů vedoucích k operačnímu řešení. V této části se zjišťuje, zda byla poporodní adaptace v pořádku (Klíma, 2016).

Rodinná anamnéza

Ve velké míře se rodinná anamnéza zaměřuje na nemoci s dědičným charakterem, vrozené vady, či dispozice k jejich vzniku. Dotazy se směřují hlavně k nejbližší rodině jako jsou sourozenci, rodiče ale i prarodiče. Se zvýšeným zájmem jsou sledovány příznaky, jež se vyskytli již u nějakého rodinného příslušníka (Navrátil a kol. 2017; Klíma, 2016).

Nynější onemocnění

Zde se uvádí, jaké obtíže pacienta ke zdravotníkovi přivedli, jak dlouhou dobu obtíže trvají a jaký mají charakter. Pro správné stanovení diagnózy je důležité, co nejpřesněji určit začátek onemocnění a zda se potíže vyvíjejí v čase, intenzitě i charakteru (Navrátil a kol. 2017; Klíma, 2016).

Farmakologická anamnéza

Zde musí být zaznamenány všechny léky které pacient užívá, včetně léků volně prodejných. Důraz se klade na množství dávkování a jak často pacient léky užívá (Navrátil a kol., 2017; Nejedlá, 2015).

Alergologická anamnéza

Alergologická anamnéza představuje soupis látek, na které je u pacienta známá alergická reakce. Zaznamenávají se všechny formy alergií včetně dosavadních preventivních a léčebných opatření (Navrátil a kol., 2017; Klíma, 2016).

Sociální anamnéza

Sociální anamnéza má za úkol hlavně charakterizovat vztahy v rodině a životní úroveň. Dále také sociální anamnéza popisuje prostředí a kolektivy ve kterých se pacient pohybuje (Navrátil a kol., 2017; Nejedlá, 2015).

4.1.3 Hodnocení psychomotorického vývoje

Psychomotorický vývoj je posuzován podle dosažených dovedností, které jsou vlastní různým věkovým obdobím. V průběhu času se u dítěte rozvíjí hrubá i jemná motorika, umění komunikace a sociálního kontaktu, poznání a také dochází k rozvíjení samostatnosti (Kolář a kol., 2009).

Tabulka 1 – Dosažené psychomotorické dovednosti

Hrubá motorika	
Jemná motorika	
Poznávání	
Komunikace	
Sociální schopnosti	
Samostatnost	

4.1.4 Vyšetření jemné motoriky

Jemná motorika je typická zejména pro malé pohyby rukou, prstů a palce. Při hodnocení se vychází především z koordinovaného pohybu a zrakové kontroly. Výsledky vyšetření závisí na funkční úrovni pacienta. U dětí je hodnocen vývoj jemné motoriky a laterality (Krivošíková, 2011).

„Do vyšetření jemné motoriky patří:

- *hodnocení úchopů a manipulace s předměty;*
- *hodnocení kvality jemné motoriky (koordinace a přesnost);*

- *hodnocení výkonu (síla, rychlost, vytrvalost – podle testů motoriky).“*
(Krivošíková, 2011).

Ruka je nástrojem jemné motoriky pro úchop, jež je jedním ze základních pohybů každodenního života (Haladová, 2003). Rozvoj úchopu je dle Hadraby rozdělen do následujících vývojových stupňů:

- 1. měsíc: ruce jsou sevřeny v pěst a HK je hypertonická, vyskytuje se Robinsonova úchopová reakce;
- 2. měsíc: stále se projevuje Robinsonova úchopová reakce, poloha na zádech dává dítěti možnost mávat oběma HKK;
- 3. měsíc: dítě objevuje ulnární úchop – udrží podaný předmět;
- 4. měsíc: dítě se natahuje za hračkou oběma rukama;
- 5. měsíc: dokáže oběma rukama nemotorně uchopit podávaný předmět a třepat s ním – palmární úchop;
- 6. měsíc: dítě si osvojuje sahání po předmětech a úchop jednou rukou;
- 7. měsíc: radiální úchop – začíná se uvolňovat zápěstí a dítě začíná manipulovat s předmětem, které má v rukou;
- 8. měsíc: umí předat předmět z ruky do ruky;
- 9. měsíc: díky nově nalezené opozici palce dokáže uchopit drobnější předměty;
- 10. měsíc: umí úmyslně upustit předmět, který drží v ruce;
- 11. měsíc: do každé ruky umí vzít jednu hračku, či zvládne uchopit dva předměty najednou ale nepouští se jich;
- 12. měsíc: začíná snaha spolupracovat při oblékání;
- 18. měsíc: při hře odhazuje hračky z dosahu;
- 24. měsíc: v prstech zvládá udržet tužku (Haladová 2003).

Základní funkční testy pro úchop:

- jemný, precizní úchop – pinzetový úchop (štipec ze dvou prstů), klíčový úchop (laterální úchop), špetkový úchop (úchop třemi prsty)
- silový úchop – válcový úchop (sevření ruky do pěsti, či uchopení válce), kulový úchop (uchopení míče), hákový úchop (nošení břemen)
(Haladová, 2003).

4.1.5 Vyšetření hrubé motoriky

Specifické testy motorického postižení

Pro dosažení nejlepších možných výsledků je v rehabilitaci důležité mít k dispozici, co možná nejvíce informací o motorických dovednostech a psychických schopnostech. Pro určení metod, které budou nástrojem rehabilitace slouží kromě standardizovaných postupů vyšetření, jako jsou antropometrie, goniometrie a podobné, také specifické testy pro rehabilitaci (Kolář a kol., 2009).

„Tyto testy se zaměřují především na:

- *hodnocení motorických funkcí;*
- *hodnocení každodenních činností;*
- *posouzení vědomí;*
- *posouzení neuropsychologických funkcí;*
- *posouzení komunikace a chování.“* (Kolář a kol., 2009).

4.1.6 Klasifikace hrubé motoriky GMFCS

System GMFC (Gross Motor Function Classification System), jenž je využíván pro hodnocení hrubé motoriky, spočívá v pozorování samostatné hybnosti s důrazem na sed, přesun a lokomoci. Klasifikační škála sestává z pěti stupňů. Stupně jsou definovány tak, aby rozdíly mezi nimi byly smysluplné pro aktivity každodenního života.

Charakteristika stupňů:

- Stupeň I – chůze bez omezení;
- Stupeň II – chůze bez omezení;
- Stupeň III – chůze s užitím lokomočních prostředků;
- Stupeň IV – samostatná lokomoce je omezená, možné využití elektrického vozíku;
- Stupeň V – transport možný s mechanickým vozíkem.

Rozdíly mezi stupni:

Stupeň I a II se liší hlavně kvantitou a kvalitou pohybu, kdy jedinci se stupněm II mají od pacientů se stupněm I jistá omezení v chůzi. U pacientů se stupněm II je hůře zvládnutelná chůze na delší vzdálenost, udržování rovnováhy a nedokáží skákat a běhat. Na počátku nácvičku chůze a při chůzi po schodech je možná potřeba pomocných lokomočních prostředků.

Rozdíl mezi stupněm II a III je ve schopnostech chůze, kdy děti a mládež se stupněm II dokáží po 4 roku života chodit bez lokomočních prostředků, zatímco ti se zátěží stupně III potřebují lokomoční pomůcky k chůzi v interiéru a pro pohyb v exteriéru užívají vozík.

Hlavním rozdílem mezi stupněm III a IV je u stupně III samostatný vzpřímený sed či jen potřebují minimální vnější oporu potřebnou k sezení. Mají větší míru nezávislosti při přesunu ve stoje a mohou chodit s lokomočními prostředky. Děti a mládež stupně IV zvládnou sed obvykle s oporou a nezávislá lokomoce je výrazně omezená. U těchto dětí je možno přesunu za pomoci vozíku ať u mechanického či elektrického.

Rozdílem mezi stupněm IV a stupněm V je u pátého stupně těžce omezená základní antigravitační kontrola vzpřímeného držení hlavy a trupu. Tyto stavy vyžadují rozsáhlé využití pomocných technik a pohybové asistence. Samostatná lokomoce je u tohoto stupně možná jen v případě pacientů, kteří se naučí ovládat elektrický vozík (Palisano, Rosenbaum, Walter, Russell, Wood a Galuppi, 1997).

Hodnocení GMFCS se zaměřuje i na různé vývojové etapy života, které jsou rozčleněny do několika let až po osmnáctý rok života.

Období do dvou let

- **Stupeň I** – Dítě se dokáže dostat do sedu a zpět, umí sedět na podlaze a volnými HKK manipulovat s předměty. Zvládá lézt po rukou a kolenou a přitáhnout se do stoje, také dělá kroky kolem nábytku s přidržením. Chůze bez lokomočních pomůcek začíná mezi 18. měsícem a 2. rokem života.
- **Stupeň II** – Udrží se v sedě na podlaze, ale pro udržení rovnováhy se musí opírat o ruce. Ovládá plazení po břiše, nebo leze po čtyřech. Umí se přitáhnout do stoje a dělat kroky s přidržením u nábytku.
- **Stupeň III** – S bederní oporou se udrží vsedě na podlaze, přetáčí se a plazí dopředu.
- **Stupeň IV** – Trup při sedu vyžaduje oporu, ale kontrola hlavy je dobrá. Přetočí se na záda a zvládá i přetočení na břicho.

- **Stupeň V** – Volní kontrola pohybu je následkem poškození hybnosti značně limitována. Při přetočení je nezbytná asistence a v supinační poloze a v sedu neudrží vzpřímenou posturu hlavy a trupu.

Období mezi 2. a 4. rokem

- **Stupeň I** – Sedí na podlaze a do sedu i stoje se dostane bez pomoci dospělého a poté i zpět. V sedu manipuluje předměty. V lokomoci je preferována chůze bez jakýchkoliv prostředků.
- **Stupeň II** – Dítě sedí na podlaze, ale mohou se vyskytovat problémy udržení rovnováhy a s HKK při manipulaci s předměty. Při lokomoci preferuje chůzi s pomůckami. Bez asistence se přitáhne do stoje, leze po čtyřech a obchází nábytek a drží se ho.
- **Stupeň III** – Sed na podlaze je charakteristický sedem mezi flektovanými kolenními a kyčelními klouby s vnitřní rotací v kyčlích, přičemž pro posazení občas potřebuje asistenci dospělého. Hlavním lokomočním prostředkem je plazení po břiše či rukou a kolenou, často bez využití střídavého vzoru. U stabilní opory se umí přitáhnout a poté přejít kratší vzdálenost. V interiéru využívá lokomoční pomůcky a směr je upravován s asistencí dospělého.
- **Stupeň IV** – Bez opory rukou se v sedu neudrží a často pro sed i stoj potřebuje pomůcky. K lokomoci užívá přetáčení, plazení po břiše, nebo lezení bez střídavého vzoru.
- **Stupeň V** – Veškeré oblasti hybných funkcí jsou limitovány, včetně volní kontroly pohybu. Sed a stoj nelze plně kompenzovat pomůckami. Samostatná lokomoce je možná pouze pomocí elektrických vozíků.

Období mezi 4. a 6. rokem

- **Stupeň I** – Dítě se umí postavit bez pomoci rukou ze země i židle, samo se posadí a sedí. Chůzi zvládá v interiéru i exteriéru, ovládá i chůzi po schodech. Osvojuje si skákání a běhání.
- **Stupeň II** – Oběma rukami manipuluje předměty a zvládá sed na židli. Ze země i židle se zvedne, ale často potřebuje stabilní oporu k odražení. Pohyb v interiéru je možný bez lokomočních pomůcek a v exteriéru zvládne kratší vzdálenost. Neovládá skok a běh, ale schody ano s přidržením o zábradlí.
- **Stupeň III** – Umí sedět na běžné židli s oporou pánve a trupu, aby byla zajištěna manipulace HKK s předměty. Ze židle vstane se stabilní oporou k odražení či přitažením rukama. Rovný povrch s lokomočními pomůckami a chůze do schodů vyžaduje asistenci. Chůzi na delší vzdálenost či nerovný terén neujde.
- **Stupeň IV** – Sed na židli s pomůckami pro zajištění sedu, kontroly trupu a funkce ruky. S dopomocí druhé osoby, popřípadě za pomoci statické opory se posadí a vstane ze židle. Krátká vzdálenost nedělá problém změna směru a udržení rovnováhy je však náročná. Pohyb venku umožněn vozíkem.
- **Stupeň V** – Kontrola volního pohybu a udržení vzpřímené postury hlavy a trupu je omezena. Funkční limity je možno upravovat kompenzačními pomůckami. Není-li nezávislá lokomoce možná, transport zaopatřován elektrickým vozíkem.

Období mezi 6. a 12. rokem

- **Stupeň I** – Doma, ve škole a v exteriérech se chodí samostatně a dokáže vyjít na obrubník, do schodů a ze schodů bez asistence či přidržení zábradlí. Běh a skok možný s omezenou rychlostí, rovnováhou a koordinací.
- **Stupeň II** – Ovládá chůzi ale při delší vzdálenosti, nerovném terénu či pokud nese předměty mohou být problémy. Exteriér zvládán se zábradlím nebo s asistencí a pro delší vzdálenost může používat vozík. Minimální schopnost běhu a skoku. Chůze po schodech zvládána s přidržením nebo pomocí.
- **Stupeň III** – V interiéru chůze bez lokomočních pomůcek. Ke stabilizaci pánve a trupu v některých případech využíván pás. Postavení ze sedu a lehu za asistence a pohyb na delší vzdálenost pomocí vozíku či pod dohledem dospělého.
- **Stupeň IV** – Pohyb s asistencí či elektrickým vozíkem. Přesuny vyžadují sedák ke stabilizaci pánve i trupu s pohybovou asistencí. Pohyb doma přetočením, plazením a ležením nebo ujde krátkou vzdálenost s dopomocí. Po pasivním postavení může ovládat podpažní chodítko. V exteriéru přesun mechanickým nebo elektrickým vozíkem.
- **Stupeň V** – Transport vždy vozíkem s asistencí. Omezená kontrola napřímění hlavy a trupu, a dále kontrola hybnosti HKK. Udržení pozice hlavy, sedu a stoje vyžaduje různé pomůcky, avšak ne vše lze kompenzovat. Krátká vzdálenost v interiéru zdolávána ležením, či je nutnost přenesení dospělým a exteriér prakticky nelze bez pomoci vozíku.

Období mezi 12. a 18. rokem

- **Stupeň I** – Doma, ve škole i exteriéru pohyb bez omezení. Zvládá obrubník i schody oběma směry bez přidržení. Dovednosti jako běh a skok jsou možné ale s limitovanou rychlostí, rovnováhou a koordinací.
- **Stupeň II** – Adolescent zvládá chodit ve většině prostředí, avšak v náročnějším terénu se mohou vyskytovat potíže. Pro jistotu ve škole nebo práci užívá k chůzi lokomoční pomůcky. Delší vzdálenost vyžaduje vozík. Chůze po schodech s dopomocí či zábradlím.
- **Stupeň III** – Chůze za pomoci lokomočních pomůcek. Stabilizace pánve a udržení rovnováhy za pomoci pásu pro udržení sedu. Při postavení ze sedu nebo lehu vyžaduje asistenci nebo pevný bod opory. Samostatnost pohybu ve škole pomocí vozíku, který je rovněž pro přesun v exteriérech.
- **Stupeň IV** – Adolescent pro přesun ve většině případů využívá vozík, který vyžaduje úpravu sedáku pro stabilizaci pánve a trupu. Transfer je možný za pomoci jedné či dvou asistenčních osob, ve stoji se udrží a tím usnadňuje vzpřímený přesun. V interiéru zvládá ujít krátkou vzdálenost s dopomocí druhé osoby, nebo po pasivním postavení pohyb s podpažním chodítkem, či umí užít vozík. Fyzické schopnosti mu umožňují ovládnutí elektrického vozíku s přiměřeným nastavením.
- **Stupeň V** – Adolescent je ve všech případech přesouván vozíkem. Schopnost držet vzpřímeně hlavu a trup a kontrolovat hybnost paží a DKK je omezená. K pozitivnímu ovlivnění pozice hlavy, sedu, stoje a lokomoce je využíváno různých pomůcek. Transfer je možný jen s asistencí jedné či dvou osob či s pomocí mechanického zvedáku. Samostatná lokomoce mohou dosáhnout elektrickými vozíky

s rozsáhlými úpravami sedáku a také úpravě přístupových cest (Palisano, Rosenbaum, Barlett a Livingston, 2008).

4.1.7 Patologická lokomoční stádia dle Vojty

Psychomotorický vývoj je rozdělen v závislosti na čase a dosažení určitých psychomotorických úrovní na několik stádií. Různá vývojová stádia jsou popsána i v patologickém lokomočním vývoji. Při posuzování lokomočních stádií dle Vojty je udáváno 10 lokomočních vývojových stupňů od 0-9. Do vývojových skupin je dítě řazeno hlavně dle kvantity pohybu (Skaličková-Kováčiková, 2017).

Stádium 0 se projevuje neschopností pohybu vpřed, realizace otočení či uchopení předmětu. Při stádiu 1 je se stále neumí dítě pohybovat vpřed, je ovšem schopno se otočit k předmětu a uchopit ho. Při patologické stádiu 2 je dítě apedální ale v pronační pozici umí využít horní končetiny, ač v nedokonalém provedení, jako opěrný orgán. Ačkoli se snaží předmětu přiblížit není zatím schopno pohybu vpřed. Druhé stádium odpovídá přelomu 4-5 měsíci. Ve 3 stádiu se dítě z vlastní iniciativy aktivně pohybuje formou plazení, přičemž jde o opravdovou lokomoci, která odpovídá 7-8 měsíci normální vývoje (Skaličková-Kováčiková, 2017).

Stádium 4 je význačné dosažením pohybu poskakováním po kolenou a rukách, které je označováno jako „hopkání“. Při této lokomoci dochází k opoře o zápěstí či pěst, což je považováno za patologii. Tento pohyb ve fyziologickém lokomočním vývoji neexistuje. Tento pohyb je přibližně shodný s 9 měsícem. Ve stádiu 5 se projevuje první ontogenetická lokomoce lezení. Toto stádium může být přirovnáno k 11. měsíci normálního vývoje. Tento pohyb by měl být uskutečňován s oporou o otevřené ruce a zkříženým vzorem lezení.

Pro stádium 6 je charakteristické osvojení dovednosti vytáhnutí do stoje za pomoci horních končetin a této pozici je schopno pohybu do strany s oporou o horní končetiny a následně i vpřed za přidržení jedné horní končetiny v sagitální rovině. Šesté stádium odpovídá 12.-13. měsíci fyziologického vývoje (Skaličková-Kováčiková, 2017).

Sedmé stadium se vyznačuje nezávislou chůzí i mimo byt. Stádium osm odpovídá schopnostmi 3. roku života. V tomto stádiu je dítě schopno stoje na jedné noze po 3 sekundy, musí však začínat ve stabilní pozici. Posledním stádiem je stádium 9, které se vyznačuje stojem na jedné dolní končetině více než 3 sekundy na obou dolních končetinách. Schopnosti tohoto vývojového stádia odpovídají 4. roku života (Skaličková-Kováčiková, 2017).

4.1.8 Peacockova škála hodnocení

Tímto systémem je hodnoceno, čeho může dítě dosáhnout za pomoci lokomoce.

„Stadia lokomoce:

- 1. bez cíleného pohybu;*
- 2. minimální cílený pohyb;*
- 3. pacient sedí dům, leze nebo stojí s plnou asistencí, těžkost při dosahování pozice,*
- 4. užitečný, využitelný pohyb s výjimkou chůze (leze po čtyřech) nebo chůze s asistencí;*
- 5. chůze s oporou;*
- 6. samostatná chůze nízké kvality;*
- 7. normální samostatná chůze.“ (Kolář a kol., 2009).*

4.1.9 Test Barthelové

Test Barthelové vznikl v roce 1955 a řadí se mezi speciální testy v rehabilitaci, které jsou zaměřeny na zvládnání základních činností denního života. Využívá se pro pacienty s neuromuskulárním i muskuloskeletálním postižením. Test se využívá ke zhodnocení funkčních schopností pacienta. Hlavními testovanými parametry jsou příjem potravy a tekutin, osobní hygiena, ovládnání sfinkterů, přesuny z lůžka na židli či vozík a chůze (Kolář a kol., 2009; Krivošíková, 2001).

Bodové jsou přiřazovány v závislosti na samostatnosti v hodnocených aktivitách kdy 0 bodů značí úplnou závislost a nejvyšší možný počet bodů soběstačnost. I v situaci, kdy pacient dosahuje vysokého počtu bodů, nemusí být plně schopný samostatného života, jelikož mnoho aspektů denního života test neobsahuje (Kolář a kol., 2009).

Tabulka 2 – Hodnocení Barthel testu

Bodové hodnocení	Slovní hodnocení
0 - 40 bodů	Nesoběstačný
41 - 60 bodů	Středně nesoběstačný
61 - 95 bodů	Mírně nesoběstačný
96 - 100 bodů	Soběstačný

Tabulka 3 – Test Barthelové

Funkce	Počet bodů	Popis
Příjem potravy	5	<ul style="list-style-type: none"> • Potřebuje pomoc (např. nakrájet jídlo)
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Soběstačný. Používá příbor nebo pomůcky, přijímá potravu v přiměřeném čase
Přesun z vozíku na židli a nazpět (včetně toho, že se pacient v posteli posadí)	5	<ul style="list-style-type: none"> • Dokáže se posadit, při přesunech však potřebuje maximální pomoc
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Minimální pomoc nebo dohled
	15	<ul style="list-style-type: none"> • Soběstačný. Umí u vozíku používat brzdy a nožní pedály
Osobní hygiena	0	<ul style="list-style-type: none"> • Nesoběstačný
	5	<ul style="list-style-type: none"> • Umyje si obličej, učeše se, oholí (elektrický strojek zvládne dát do zásuvky) vyčistí si zuby
Toaleta	5	<ul style="list-style-type: none"> • Potřebuje pomoc kuli nestabilitě, potřebuje pomoci s úpravou oděvu, utíráním nebo manipulaci s toaletním papírem
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Soběstačný včetně použití podložní mísy. Nepotřebuje pomoc při úpravě oděvu, sám se dokáže očistit, otřít, umýt
Koupání	0	<ul style="list-style-type: none"> • Nesoběstačný
	5	<ul style="list-style-type: none"> • Vykoupe se bez pomoci

Pohyb po rovině	5	<ul style="list-style-type: none"> • V případě, že není schopen chůze, dokáže samostatně ujet ve vozíku 50 m
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Vzdálenost 50 m ujde s pomocí
	15	<ul style="list-style-type: none"> • Ujde 50 m samostatně nebo s opěrnými pomůckami (ne však s chodítkem s kolečky)
Schody	5	<ul style="list-style-type: none"> • Potřebuje pomoc nebo dohled
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Soběstačný, výstup či sestup zvládne s opěrnými pomůckami
Oblékání	5	<ul style="list-style-type: none"> • Potřebuje pomoc, alespoň polovinu činností zvládne v přiměřeném čase
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Soběstačný. Obuje a zaváže si boty, ovládá zipové uzávěry, zapne sponky nebo přezky
Ovládání stolice	5	<ul style="list-style-type: none"> • Občasné problémy nebo potřebuje pomoc s podáním čípku či klyzmatem
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Není inkontinentní. V případě potřeby umí použít čípek nebo klyzma
Ovládání měchýře	5	<ul style="list-style-type: none"> • Občasné problémy nebo potřebuje pomoci s pomůckami
	10	<ul style="list-style-type: none"> • Bez problémů. V případě potřeby samostatně použije pomůcky ke sběru moči

4.1.10 Test funkční soběstačnosti

Podstata hodnocení vychází z indexu Barthelové ale systém testování je rozšířen o posouzení kognitivních funkcí. Dovednosti, které jsou u pacienta pozorovány, jsou zaměřeny na každodenní činnosti, mobilitu, komunikaci a kognitivní schopnosti. Všechny schopnosti jsou hodnoceny sedmibodovou škálou. První stupeň značí celkovou závislost a sedmý stupeň znamená plnou soběstačnost. Maximální dosažitelný součet bodů je 126 (Krivošíková, 2011; Kolář a kol., 2009).

„V testu se hodnotí 18 činností v šesti kategoriích:

- *osobní péče;*
- *kontinence;*
- *přesuny;*
- *lokomoce;*
- *komunikace;*
- *sociální aspekty.“* (Kolář a kol., 2009).

Tabulka 4 – Test funkční soběstačnosti dle Koláře

Nezávislost	7 - plná soběstačnost (opakovaně)	bez
	6 - částečná soběstačnost	pomocí
Částečná závislost	5 - potřebný dohled	s
	4 - minimální pomoc (nemocný = 75 % +)	pomocí
	3 - střední pomoc (nemocný = 50 % +)	
Plná závislost	2 - výrazná pomoc (nemocný = 25 % +)	s
	1 - plná pomoc (nemocný = 0 % +)	pomocí

4.2 Terapeutické metody

4.2.1 Senzomotorická stimulace

Princip senzomotorické stimulace je založen na dvou stupních motorického učení. První stupeň je snaha o zvládnutí nového pohybu a vytvoření základního funkčního spojení, kdy se na tomto učení podílí mozková kúra. Jelikož probíhá řízení pohybu na této úrovni, jedná se o pomalý únavný proces. U druhého stupně přechází řízení pohybu do nižších podkorových center, kde může probíhat motorické řízení rychleji a s menší unavitelností. Tento druhý stupeň motorické učení urychluje a snižuje ekonomickou náročnost pohybů (Haladová, 2007).

Mezi hlavní cíle senzomotorické stimulace patří:

- zlepšení svalové koordinace;
- urychlení nástupu svalové kontrakce díky propioceptivní aktivaci, která je vyvolaná změnou postavení v kloubu;
- ovlivnění poruch propiocepce u neurologických diagnóz;
- nácvik rovnováhy;
- zlepšení držení těla a stabilizace trupu ve stoji a chůzi;
- osvojení nových pohybových programů a jejich začlenění do běžných každodenních aktivit (Kolář a kol., 2009).

Pro nácvik SMS (senzomotorické stimulace) jsou využívány terapeutické pomůcky. Mezi ně patří například válcové a kulové úseče, točny (twister), balanční sandály, minitrampolíny a balanční nafukovací míče zavedené Bobathovými (Haladová, 2007).

4.2.2 Bobath koncept

Tato metoda je založena na mechanismu centrální posturální kontroly a jejím hlavním cílem je udržení rovnováhy a přizpůsobení postury před pohybem, během pohybu a také po jeho dokončení. Základem je navození aktivace autonomních mechanismů, mezi něž patří funkce vzpřimovací, rovnovážné a obranné (Kolář a kol., 2009).

Metoda Bobath konceptu v anglickém jazyce známém jako Neurodevelopmental treatment (NDT) je terapeutický přístup, který pracuje na neurovývojovém podkladě. Hlavním cílem NDT je vždy funkční aktivita a jeho principem je celodenní koncept, probíhající v rámci celých 24 hodin jenž vzniká propojením denní péče, hry a společné denní aktivity s terapií. Vždy uvažuje i dlouhodobě jaké problémy bude případně pacient v budoucnosti řešit.

NDT staví na podrobné analýze a porozumění senzomotorických funkcí, napětí v těle a dále uvažuje pohybové vzory a to, jakým způsobem tyto skutečnosti ovlivňují schopnost dítěte vykonávat běžné denní aktivity. Nejpodstatnějším cílem je kvalita života, nikoliv pouze kvalita pohybu. Důraz je kladen především na funkční projev člověka a také význam jeho aktivního podílení se na běžných denních aktivitách a samoobsluze. Výchozím poznatkem pro tento princip je, že jedna dosažená aktivita připravuje druhou.

V rámci NDT zastává rodina plnohodnotné místo v rehabilitačním týmu při stanovení cílů terapie. Cíl je vytvořen na podkladě analýzy, která je vždy tvořena rodiči a terapeuty mezi něž patří fyzioterapeut, ergoterapeut a také logoped. Tento multidisciplinární přístup dává možnost pochopit a řešit problém jednotně. (Bobath koncept NDT, Česká asociace dětských Bobath terapeutů)

Součástí terapeutického týmu je kromě fyzioterapeuta také ergoterapeut a logoped. Logoped sleduje vývoj orálních a pohybových vzorů, a to jakým způsobem jsou tyto vzory využívány při procesu krmení a vokalizace. Také pozoruje orální vzory, které jsou nezbytné pro vývoj řeči a dále kvalitu kontroly hlavy a trupu, které úzce souvisí s pohybovými vzory při zpracování potravy. Ergoterapeut sleduje jemnou motoriku a koordinaci ruka-oko. Hlavním cílem je sebeobsluha a u dětí zkvalitnění hry. Hodnocení percepce a jejích poruch souvisící s vývojem kontroly hlavy a trupu.

Hlavními požadavky na cíl jsou že musí být specifický, měřitelný, dosažitelný, reálný a časově ohraničený (Giezek, NDT Bobath koncept 2015/2016)

Vyšetření v rámci Bobath konceptu v pediatrické praxi

- Jméno a příjmení, datum narození, aktuální věk;
- Datum vyšetření;
- Zařazení v rámci GMFCS;
- Všeobecný dojem;
- Významné informace;
- Funkční možnosti;
- Funkční omezení;
- Vzory postury a pohybu;
- Hlavní problém;
- Funkční cíle (Giezek, NDT Bobath koncept 2015/2016)

4.3 Raná péče

Jedním z předpokladů komplexní péče o handicapované dítě je využití veškerých dostupných prostředků, mezi něž patří i raná péče. Následující odstavec ranou péči blíže specifikuje. Ranou péči upravuje zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb.

„Raná péče je terénní služba, popřípadě doplněná ambulantní formou služby, poskytovaná dítěti a rodičům dítěte ve věku do sedmi let, které je zdravotně postižené, nebo jehož vývoj je ohrožen v důsledku nepříznivého zdravotního stavu. Služba je zaměřena na podporu rodiny a podporu vývoje dítěte s ohledem na jeho specifické potřeby.“ (Zákon o sociálních službách č.108/2006 Sb.)

Hlavní formou rané péče jsou individuální konzultace v rodinách, jejichž výhodou je zjištění konkrétních potřeb rodiny, v jakém prostředí dítě žije a možnosti jaké konkrétní rodina má. Dalším pozitivním faktorem této služby je, že rodiče nemusí s dítětem cestovat, a tak není unaveno, vzhledem ke známému prostředí se projevuje spontánně a poradce na tyto situace může bezprostředně reagovat. Domácí prostředí dává prostor pro hodnocení stimulačních faktorů jako jsou hračky, pomůcky a také sourozenci a rodiče. Rozhovor s ostatními členy rodiny je zásadní při hodnocení domácího prostředí (Hradilková, 2018).

Další možností jsou ambulantní programy odehrávající se na pracovišti, kde je přístup ke speciálním hračkám a pomůckám a kam rodiče s dětmi dojíždí. Konzultace lze provádět v podobě distančního poradenství pře telefonní či internetové konzultace (Hradilková, 2018).

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

5.1 Anamnéza

Vzhledem k věku pacienta byla odebrána anamnéza nepřímá, výpisem z dostupné dokumentace a rozhovorem s matkou a pečujícím personálem.

Osobní údaje

Věk: 3 roky

Pohlaví: Muž

Diagnóza: Angelmanův syndrom

Osobní anamnéza: Dítě z II. gravidity, rizikové těhotenství, matka GDM. Porod proběhl v 38. týdnu těhotenství spontánně záhlavím. Ve třetím měsíci zjištěna hypotonie a zpomalený PMV.

Rodinná anamnéza: Matka ročník 1988, krevní skupina A+, alergie na exotické ovoce. Otec ročník 1986 zdravý. Sestra z I. gravidity zdráva.

Sociální a pracovní anamnéza: Chlapec žije s rodiči a sestrou. Dochází na ambulantní terapii. Do školky na denní pobyt nechodí.

Alergologická anamnéza: 0

Farmakologická anamnéza: 0

Sportovní anamnéza: Hippoterapie

Urologická anamnéza: 0

Proktologická anamnéza: 0

Abúzus: 0

Status praesence: Vzhledem k diagnóze je u chlapce výrazně zpožděn psychomotorický vývoj. Zjevná mikrocefalie a patrný psychomotorický neklid. Je zřejmá lehká faciální stigmatizace. Mírná hypersalivace. Častý neadekvátní smích. Oči symetrické, hračku sledovat dokáže a dokáže se k ní natáhnout, mimiku má symetrickou. V pronační poloze se opírá o lokty, akra jsou ve flekčním postavení, ruce jsou sevřené ale palec je mimo dlaň jedná se tedy o akrální hypertonii. Hbitě se plazí. Upřednostňuje PHK. Verbální komunikace není, zatím komunikuje gesty a pohledy nejedná se však přímo o nonverbální komunikaci znakováním

Nynější onemocnění: Vzhledem k základní diagnóze je zpožděn PMV, axiální hypotonie. V denním stacionáři již byla zahájena ambulantní rehabilitace v útlém věku, která se soustředí hlavně na funkční využití pohybového aparátu jako celku.

5.2 Vyšetření hrubé a jemné motoriky

5.2.1 Vyšetření jemné motoriky

Zjevné upřednostňování pravá horní končetina (dále jen PHK), zatímco levá horní končetina (dále jen LHK) byla využívána k opoře. Vyšetření bylo ovlivněno nízkou komunikační schopností i limity danými dosaženou inteligencí, které vycházejí ze základní diagnózy. Při uchopení předmětu umí uvolnit zápěstí a manipulovat s předmětem v rámci hry.

5.2.2 Peacockova škála hodnocení

Dle Peacockovi škály hodnocení je schopen pomocí lokomoce dosáhnout minimálního cíleného pohybu. Tento samostatný aktivní pohyb mu umožnil přesun za touženým předmětem. Pohyb byl vykonáván formou plazení střídavého vzoru, ač bylo někdy střídání končetin kvalitativně nevyváženo.

5.2.3 Patologická lokomoční stadium dle Vojty

Z hlediska hodnocení dle vývojové kineziologie dosahuje chlapec stádia 3, které odpovídá 7.-8. měsíci fyziologického psychomotorického vývoje. Umí se spontánně pohybovat po místnosti plazením. Zvládá se otočit ze zad na břicho a při plazení střídá končetiny. O věci kolem sebe jeví zájem.

5.2.4 Test funkční soběstačnosti

Jelikož test funkční soběstačnosti vychází ze základního hodnocení indexu Barthelové, ve kterém byl chlapec hodnocen jako nesoběstačný, při hodnocení funkční soběstačnosti je výsledkem plná závislost s pomocí druhé osoby.

5.2.5 Test Barthelové

Tabulka 5 – Vyšetření Test Barthelové (Vstupní KR)

Funkce	Body	Popis
Příjem potravy	3	Krmen – kousání omezené
Přesun	3	Doplazí se střídavým vzorem, kam potřebuje
Osobní hygiena	0	Hygiena prováděna druhou osobou
Toaleta	0	Neschopnost využití toalety
Koupání	0	Koupel zajišťuje rodič
Pohyb po rovině	3	Plazení ve volném prostoru za touženým cílem
Schody	0	Neschopen chůze
Oblékání	0	Neschopen oblékání
Ovládání stolice	0	Nutnost plen
Ovládání měchýře	0	Nutnost plen
Celkový počet bodů	9	Nesoběstačný

5.2.6 Dosažené psychomotorické dovednosti

Tabulka 6 – Psychomotorické dovednosti (Vstupní KR)

Hrubá motorika	Hbité plazení
Jemná motorika	Zvládne uchopit hračku oběma rukama preference PHK
Poznávání	Pozná rodinu
Komunikace	Neverbální, reaguje na oslovení
Sociální schopnosti	Cizí osoby nevnímá negativně ale inklinuje ke kontaktu s maminkou
Samostatnost	Pije z láhve, nutnost krmení druhou osobou – bez kousání

5.2.7 Vyšetření v rámci Bobath konceptu

1. Jméno a příjmení; datum narození; aktuální věk

S.K.; 17.10.2016, 3 roky

2. Datum vyšetření

24.05.2019

3. Zařazení v rámci GMFCS

GMFCS V.

4. Všeobecný dojem

Lokomoce pomocí střídavého plazení na břicho. Zjevný živý zájem o okolí. Sebeobsluha – plná závislost na druhé osobě, je na plenách, krmen má vysokou netoleranci na potravu s rozdílnou teplotou od teploty těla. Komunikace – verbální komunikace není pouze vokalizuje a komunikuje očima, ale rozumí oslovení a reaguje na své jméno. Adaptace na prostředí a cizí lidi dobrá, ale inklinuje ke kontaktu s matkou.

5. Významné informace

Narozen z II rizikové gravidity dvě cévy pupečníku, porod 38. týden – spontánně a záhlavím, poporodní adaptace bez obtíží, hraniční hypoglykémie. Ve 3. měsíci nadržel hlavičku a nevydržel na břicho, fixace zrakem od 8. měsíce, opožděný PMV otáčení na břicho od 8. měsíce. Opožděná myelinizace, lehká kortikální atrofie, CTP – hypotonie v oblasti trupu, hypertonická akra, EEG – hrubě abnormální s pomalou základní aktivitou bez specifických změn. Vyšetření kyčlí v rámci screeningu v pořádku. Rehabilitace indikována od 3 měsíce věku pro opoždění I. vzpřimování, zaveden Bobath koncept. Pro úpravu orofaciální oblasti zavedena Orofaciální regulační regulace.

6. Funkční možnosti

V supinační poloze – Zvedá nohy nad opěrnou bázi a přetočí se na bok, s hračkou si hraje ve střední rovině

V pronační poloze – hbité plazení střídavého vzoru, zvedá břicho a opírá se o lokty

7. Funkční omezení

Schopnost lokomoce omezená pouze na plazení po břiše. Oblast hygieny, krmení a přesunů v plné závislosti na druhé osobě. Omezená senzitivita na rukách a nohách a netolerance potravy s výrazně odlišnou teplotou.

Hypotonie trupu

8. Vzory postury a pohybu

V obou polohách převládá smíšený vzor

9. Hlavní problém

Centrální tonusová porucha – axiální hypotonie a akrální hypertonie.

Špatná kontrola hlavy ve vyšších pozicích, Disociace mezi HKK proti sobě, DKK, hlavou a trupem

Snížená senzitivita na HKK i DKK

10. Funkční cíle

KRP: ovlivnění salivace, využití levostranných končetin, docílení disociace DKK, zvyšování senzitivity na nožkách i ručkách

DRP: ovlivnění kousání a polykání, stoj u opory se vzpřímením z kleku, stoj u opory s nakročením, pro využití chodítka Crocodile nutnost dokázat se udržet rukama – stimulace úchopů a opření předloktí o opěrky a také o extendované HKK

5.3 Výpis z dokumentace

5.3.1 Neurologické vyšetření

Místo vyšetření: Oblastní nemocnice Kladno

Datum vyšetření: 29.10. 2018

Osobní anamnéza: dítě z druhého rizikového těhotenství, porod v 38. týdnu spontánně záhlavím, porodní váha 2780 gramů, Apgar 9 – 10 – 10, poporodní adaptace bez komplikací. Ve třetím měsíci zahájena rehabilitace pro hypotonii a pomalejší PMV, hraniční hypoglykemie, vyšetřen oftalmologem pro horší oční kontakt – bez refrakční vady, zrakové funkce neodpovídající věku

Věk: 2+1

Nynější onemocnění: EKG (elektrokardiogram) v normě, nález na MRI (magnetická rezonance) mozku – opožděna myelinizace a lehká kortikální atrofie, EEG hrubě abnormální s pomalou základní aktivitou ale bez specifických změn, molekulární genetické vyšetření potvrdil Angelmanův syndrom, potrava přijímána dobře zatím mixována (začíná tolerovat malé kousky), váhově drobnější, kyčle v kojeneckém věku v normě, v noci nemá problém se spánkem, dochází na RHB pro opožděný PMV (třech měsících nevydržel na břichu, na břicho se otočí od 8. měsíce, od 12. měsíce válí sudy, nyní plazí, na čtyři se nedostane, v sedu se neudrží), vokalizuje, zájem o hračky má

Status praesence: bledší hypotrofický jedinec, psychomotorický neklid, zbytky predilekce doleva, mikrocefalie 44 cm a plagiocefalie, lehká faciální stigmatizace, oční štěrby symetrické, hračku sleduje a oční kontakt naváže, mimik symetrická, mírná hypersalivace, neadekvátní úsměv a vokalizování, nižší tonus břišních svalů, akrální hypertonie, flekční držení, cíleně sahá po

hračce s výraznou ataxií, na zádech sklon k extenzi DK a anteflexi hlavičky, na bříško se točí přes PHK, na bříšku se opírá o lokty a DKK jsou ve flexi a abdukci, plazení lehce asymetrické s lepším nárokem na LDK

Diagnóza: Q595 – Balancované přestavby a strukturní zvláštnosti (markery)
NS

Závěr: Angelmanův syndrom, mikrocefalie, plagiocefalie I. sinister, faciální stigmatizace, CTP (centrální tonická porucha) – hypotonie výrazněji axiální, CKP (centrální koordinační porucha) s neprospěchem pravostranných končetin, rozvoj cerebelární symptomatologie ataxie, opožděné vzpřimování, opožděný PMV ideomotorika pokračuje pomalu toho času odpovídá III. trimenonu s kvalitativními nedostatky ve stádiu plazení, EEG abnormální ale bez jasných epileptiformních grafoelementů

Doporučení: rehabilitace, stimulace polohy na čtyři, nácvik šikmého sedu

5.3.2 Neurologické vyšetření

Místo vyšetření: Oblastní nemocnice Kladno

Datum vyšetření: 06.05.2020

Osobní anamnéza: viz neurologické vyšetření z 29.10.2018

Věk: 3+7

Nynější onemocnění: t.č nestonal, léky snášeny dobře, záchvat nezpozorován. Celkově je bez obtíží, opět čilý, dobře laděný. Potravu přijímá dobře, začíná tolerovat malé kousky a ublinkává jen po mléku. Váhou drobnější přibližně 10 kg. Kyčle v kojeneckém věku v pořádku, v noci spí lépe. PMV od počátku opožděný, hlavu ve 3. měsíci nedržel a na břichu být nechtěl. Na břicho se přetočí od 8 měsíce a od 12 válí sudy. Po hračkách sahá, vývoj řeči je opožděn pouze vokalizuje. Sledován oftalmologem, zatím bez refrakterní vady. Byl v Jánských lázních, dochází na hipoterapii. EEG 1/2020: hrubě abnormální záznam nediferenciovaná základní aktivita, velmi četné a dlouhé úseky generalizované epileptiformní aktivity pomalých a ostrých vln, v.s se začátkem TO

Status preasens: Bledší hypotrofický, psychomotorický neklid, mikrocefalie OH 45,5 cm a plagiocefalie I. sin, zbytky predilekce doleva, lehká faciální stigmatizace, oční štěrbinu sym., hračku sleduju, oční kontakt naváže, mimika symetrická, mírná hypersalivace, neadekvátní úsměv, vokalizuje. Sociální kontakt zlepšen. Po hračce cíleně sahá

Diagnóza: Q959 Balancované přestavby a strukturní zvláštnosti (markery) NS

Závěr: Angelmanův syndrom, t.č. po 1.epiparoxysmu, mikrocefalie; plagiocefalie 1. sin; CTP ve smyslu hypotonie, výraznější axiální hypotonie; CKP s neprospěchem levostranných končetin, rozvoj cerebelární symptomatologie ataxie; PMV opožděný, pomalu pokrčuje, ideomotorika t.č. odpovídá III. trimenonu; EEG abnormální; v.s. s epileptiformními výboji

Doporučení: medikace ponechána beze změn; dodržovat antiepileptickou životosprávu, pravidelný spánek, pitný režim; očkování odložit; při evidentní recidivě záchvatu Diazepam 5 mg rektálně a kontaktovat lékaře; v rehabilitaci pokračovat, jak zavedena šetrným přístupem; vhodné opakování lázeňské terapie; logopedická péče a psychologické sledování; oční kontroly; doplnit ortopedické vyšetření; kontrola na neurologii za 4 měsíce při recidivě epileptických záchvatů dříve

Medikace: Convulex srov. 1,5-1,5-2 ml (20 mg/kg)

5.3.3 Propouštěcí zpráva z lázní

Doba pobytu: 21.01.2019 – 18.02.2019

Pediatrické vyšetření:

- hypertrofické dítě, motoricky neklidné, na oslovení nereaguje, fixace očí velmi krátká, kůže bez exantému
- hlava – mikrocefalie, plagiocefalie, hypertelorismus, silný kořen nosu, 16 zubů, uši a nos bez výtoků, dutina ústní čistá
- hrdlo klidné – uzliny nezvětšené, tonzily normální, chrup bez kazu
- hrudník – symetrický, klenutý, páteř pokleповě nebolestivá, přímá
- plíce – poklep silný a jasný, dýchání čisté – sklípkové
- srdce – akce pravidelná, ozvy ohraničené bez šelestů
- břicho – diastáza břišních svalů, měkké prohmatné, palpačně nebolestivé
- genitál – bez patologie

Kineziologické a neurologické vyšetření

- Hlava – mikrocefalie, plagiocefalie, bulby ve středním postavení, pohyb volný, reakce na osvit rychlá a symetrická, mimika asymetrická, jazyk plazí středem, polykání v normě
- Krk – normální konfigurace, dynamika C v normě
- HKK – hypotrofické, svalový tonus hypotonický, aktivní i pasivní hybnost normální, PIJ i PZJ negativní, ruce rozevívá, stisk siný orientace symetricky bilaterální
- Trup – pánev vodorovná, dynamika Th páteře přímá, ochablé břišní svaly
- DKK – hypotrofické, svalový tonus při neklidu propíná do extenze až do známek spasticity, zkrácené lýtkové svaly a Achillovy šlachy, méně zkrácené hemstringy

Logopedický závěr

- Před verbální řečové stádium
- Vokalizace, broukání
- Porozumění – emoční reakce na blízké osoby, reaguje na oslovení, směje se dětským hříčkám
- Veden k alternativním nonverbálním komunikačním prostředkům – znakování
- Terapie v lázních vzhledem k vývojové úrovni neindikována

Procedury

- Logopedická diagnostika
- Muzikoterapie
- Klimatoterapie
- Masáž klasická celková
- Masáž klasická částečná
- Vířivá koupel perlička
- Individuální fyzioterapie
- Plavání
- Ergoterapie individuální
- Průměrný počet procedur za de 4

Průběh

- Adaptace na pobyt bezproblémová
- Procedury tolerovány dobře
- Individuální terapie zaměřena
 - Senzomotorická stimulace
 - Orofaciální stimulace
 - Rozvoj lokomočních návyků

- Elektroléčba – BEMER
 - Muzikoterapie
- Spolupráce s pacientem i matkou bezproblémová

Závěr

- Angelmanův syndrom
- Mikrocefalie, plagiocefalie
- Faciální stigmatizace
- Celková axiální hypotonie
- Akrální hypertonie
- Ataxie
- Opožděné vzpřimování
- Těžká mentální retardace

Doporučení

- Pokračování RHB dle edukace doma
- Ambulantní RHB péče dle místa bydliště
- Logopedická cvičení dle místa bydliště
- Pravidelné kontroly u specialistů
- Opakování lázeňské péče indikováno

5.3.4 Propouštěcí zpráva z lázní

Doba pobytu: 20.11. – 18.12. 2019

Pediatrické vyšetření:

- hypertrofické dítě, motoricky neklidné, na oslovení nereaguje, fixace očí velmi krátká, kůže bez exantému
- hlava – mikrocefalie, plagiocefalie, hypertelorismus, silný kořen nosu, 16 zubů, uši a nos bez výtoků, dutina ústní čistá
- hrdlo klidné – uzliny nezvětšené, tonzily normální, chrup bez kazu
- hrudník – symetrický, klenutý, páteř pokleповě nebolestivá, přímá
- plíce – poklep silný a jasný, dýchání čisté – sklípkové
- srdce – akce pravidelná, ozvy ohraničené bez šelestů
- břicho – diastáza břišních svalů, měkké prohmatné, palpačně nebolestivé
- genitál – bez patologie

Kineziologické a neurologické vyšetření

- Hlava – mikrocefalie, plagiocefalie, bulby ve středním postavení, pohyb volný, reakce na osvit rychlá a symetrická, mimika asymetrická, jazyk plazí středem, polykání v normě
- Krk – normální konfigurace, dynamika C v normě
- HKK – hypotrofické, svalový tonus hypotonický, aktivní i pasivní hybnost normální, PIJ i PZJ negativní, ruce rozevívá, stisk siný orientace symetricky bilaterální
- Trup – pánev vodorovná, dynamika Th páteře přímá, ochablé břišní svaly
- DKK – hypotrofické, svalový tonus při neklidu propíná do extenze až do známek spasticity, zkrácené lýtkové svaly a Achillovy šlachy, méně zkrácené hemstringy

Logopedický závěr:

- Před verbální řečové stádium
- Vokalizace, broukání
- Porozumění – emoční reakce na blízké osoby, reaguje na oslovení, směje se dětským hříčkám
- Veden k nonverbálním způsobům komunikace – fotografie (denní činnost, rodina)
- Umí výběr ze dvou variant jídlo – pití, jídlo – hra

Fyzioterapie

- Cvičení dle Bobath konceptu (cvičení na míči, rozvoj lokomočních schopností opory, sedu, vertikalizace)

Procedury

- Logopedická diagnostika
- Muzikoterapie
- Klimatoterapie
- Masáž klasická celková
- Masáž klasická částečná
- Vířivá koupel perlička
- Individuální fyzioterapie
- Ergoterapie individuální

Průběh

- Na pobyt adaptován dobře
- V průběhu prodělán akutní zánět močových cest
- Během pobytu zlepšen – stání u opory po několik vteřin s přidržením několik vteřin samostatně

Závěr

- Angelmanův syndrom
- Mikrocefalie, plagiocefalie
- Faciální stigmatizace
- Celková axiální hypotonie
- Akrální hypertonie
- Ataxie
- Opožděné vzpřimování
- Těžká mentální retardace

Stav při propouštění

- Zlepšení pokožky
- Během pobytu zlepšena vertikalizace a samostatný stoj u opory
- Sed zatím nestabilní

Doporučení

- Pokračování RHB dle edukace doma
- Ambulantní RHB péče dle místa bydliště
- Logopedická cvičení dle místa bydliště
- Pravidelné kontroly u specialistů
- Opakování lázeňské péče indikováno

5.4 Rehabilitační plány

5.4.1 Krátkodobý rehabilitační plán

Krátkodobý rehabilitační plán byl sestaven na základě odebraného vstupního vyšetření a konzultací s pečujícím personálem. Hlavním definovaným problémem je CTP axiálně a akrální hypertonie.

- Kontrola hlavy ve vyšších pozicích a disociace mezi DKK, hlavou a trupem;
- využití levé strany – přetočení přes levou stranu;
- šikmý sed oboustranně;
- vertikalizace u opory;
- trénink přenesení váhy na rozevřené extendované HKK;
- zvyšování senzitivity na HKK i DKK oboustrannou stimulací;
- ovlivnění hypersalivace.

5.4.2 Dlouhodobý rehabilitační plán

Dlouhodobý rehabilitační plán byl sestaven na základě výstupního kineziologického vyšetření. Dosažení vzpřímeného kleku u opory je podkladem pro další budoucí aktivitu.

- Stoj u opory s nakročením;
- stoj u opory ze vzpřímeného kleku;
- stimulace úchopů v chodítku Crocodile s předloketními podpěrkami nebo s opřením o extendované HKK;
- zlepšení kvality stoje ve vertikále s extendovanými koleny;
- samostatná chůze v chodítku Crocodile;
- ovlivnění kousání a polykání.

5.5 Jednotlivé cvičební jednotky

Cvičební jednotky probíhali v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek. Terapie probíhaly od června 2019 do března 2020. Chlapec zpočátku docházel na ambulantní terapii a následně po nastoupení na denní pobyt ve stacionáři probíhaly terapie dvakrát týdně. Vzhledem k využívané terapeutické metodě všechny terapie probíhaly pod odborným dozorem vedoucí fyzioterapeutky rehabilitačního oddělení DRS Zvonek PhDr. Andrey Haškové.

Cvičební jednotky probíhali v ranních hodinách po chlapcově příchodu do zařízení. Průběh individuálních jednotek a jejich délka se odvíjela od aktuálního stavu pacienta. Průměrně trvala jedna individuální terapie 30 minut v závislosti na zvolené aktivitě. V rámci zlepšení žvýkání a příjmu potravy byly zařazeny jednotky terapeutického krmení, které bylo možné uskutečnit na prvním oddělení stacionáře kam chlapec docházel.

5.5.1 Cvičební jednotka č. 1

Cílem první terapeutické jednotky bylo odebrání anamnestických dat a následné vyšetření pacienta stran dosažených psychomotorických schopností.

Anamnéza byla odebrána nepřímo rozhovorem s matkou, pečujícím personálem a výpisem z dostupné zdravotnické dokumentace. Vyšetření dosažených motorických dovedností vycházelo z metodologických východisek.

5.5.2 Cvičební jednotka č. 2

Náplní této cvičební jednotky byl trénink senzitivních podnětů na HKK i DKK. V rámci přípravy dolních končetin na zatížení bylo využito senzitivních podnětů na ploskách DKK. Pomocí kartáčku byla postupně stimulována obě dvě chodidla. Dále byla stimulace využita ke zmírnění stereotypních pohybů rukou a eliminaci škrábání rukama pomocí kartáčku.

5.5.3 Cvičební jednotka č. 3

Náplní této cvičební jednotky byl nácvik přenosu váhy na HKK v poloze na čtyřech a dále opření o HKK v poloze sedu na patách.

Zhodnocení: V průběhu jednotky nebyl chlapec schopen opřít se o rozevřené dlaně a stabilita pro něj byla těžce udržitelná a zatím mu dělala problém kontrola hlavy, ale postupně si polohu osvojoval a neprojevoval negativní emoce a nesnažil se polohu opustit.

5.5.4 Cvičební jednotka č. 4

Terapie v rámci této cvičební jednotky byla cílena na nesení těžiště do vertikály s využitím velkého gymnastického míče a Bobath válce.

V průběhu terapie NDT/Bobath konceptu bylo využito sedu na válci před terapeutem ve smyslu práce flexe a extenze trupu v sedu pro zlepšení aligmentu hlavy. Dále nácvik stoje s oporou o HKK o gymball se zapojením sensorického vjemu. Pro zlepšení opory bylo využito vibrací. Následně byl míč vychylován do stran.

Zhodnocení: Kontrola držení hlavy a horní části trupu byla pro chlapce náročná ale zvládal bez výrazných potíží, ačkoliv při námaze docházelo ke zvýšení salivace.

5.5.5 Cvičební jednotka č. 5

Tato cvičební jednotka byla věnována vertikalizaci v zajištěných nohách v obuvi.

Pro vertikalizaci bylo zvoleno parapodium, neboť bylo možno touto formou pracovat i v domácích podmínkách. Parapodium dává možnost upevnění dolních končetin a zajištění opory v oblasti zad a hlavy, které bylo v začátku potřeba. Tato rehabilitační pomůcka byla rodině domů zapůjčena z programu rané péče. Parapodium má možnost nastavení výše pracovní desky, toto je podstatné pro správnou výchozí pozici kořenových kloubů pro optimální využití ruky. V průběhu nácviku jemné motoriky měl chlapec na stolečku vyrovnány kostky, které měl přesunout z plochy stolu do krabice.

Zhodnocení: Cvičební jednotka probíhala v ranních hodinách po příchodu do stacionáře. Byl velmi unavený a roztěkaný, proto terapie trvala v omezeném čase, ve kterém ovšem vyvinul snahu o přesouvání kostek do příslušné krabice. Kostky uchopoval střídavě oběma rukama s větší preferencí pravé ruky. Ačkoliv ve většině případů nezvládl kostku dát do krabice, párkrát byl schopen kostku přemístit, aniž by mu u ruky vypadla. Zhoršení bylo možno připisovat zvýšení zhoršení malých epileptických záchvatů.

5.5.6 Cvičební jednotka č. 6

Mezi cvičebními jednotkami 5 a 6 byla delší časová prodleva následkem výskytu epileptických záchvatů. Tato cvičební jednotka byla zaměřena na nácvik vertikalizace s oporou o extendované horní končetiny. Jednotka probíhala po nasazení léčby antiepileptiky, díky které došlo k přechodnému zvýšení epileptické aktivity a následně jejímu postupnému snížení.

Pro tuto cvičební jednotku byl zvolenou pomůckou Bobath válec. Pro lepší zpevnění hrudníku měl chlapec kolem trupu omotán pás. První fází této cvičební jednotky bylo usazení chlapce na Bobath válec tak, aby dosáhl nohami na zem a aby před sebou měl prostor. Pohyb byl facilitován terapeutem pomocí preasure a preasure tapping. V průběhu pohybu bylo nutno udržovat správnou pozici nohou.

Zhodnocení: Ačkoliv terapie probíhala opět v ranních hodinách, byl zřetelný výrazný posun v udržení chlapcovi pozornosti. Chlapec na aktivitu reagoval dobře a při adaptaci na zatížení nohou neprojevoval negativní reakce. Při této cvičební jednotce nedokázal v jednu chvíli udržet extendovaná kolena, opření o extendované ruce o stůl a napřímenou hrudní páteř.

5.5.7 Cvičební jednotka č. 7

Tato terapeutická jednotka byla zaměřena na zlepšení schopnosti přijímat potravu formou terapeutického krmení, vzhledem k diagnóze bylo omezeno žvýkání a polykání.

Při této terapeutické jednotce byl chlapec umístěn do dětské rehabilitační židle Aris, která je uzpůsobená pro pevné usazení dítěte. Zpočátku krmení byl chlapec velmi odmítavý a snažil se z dosahu nabízené lžičky odvrátit hlavu. Po výměně lžičky z kovové za plastovou přijímal jídlo již lépe, tento fakt mohl být způsoben chlapcovou nesnášenlivostí na rozdílnou teplotu. V průběhu krmení byly kousací funkce podpořeny stabilizací hlavy tak, aby nedocházelo k hyperextenzi. Prostředníček byl přiložen na dno úst a dlaní jsem stabilizovala dolní čelist. Při takto ovlivňovaném krmení pacient mírně kousal.

5.5.8 Cvičební jednotka č. 8

Cvičební jednotka byla rozdělena do dvou částí, kdy v první části terapie jsem se zaměřila na napřímení hrudní páteře vsedě na Bobath válci. Druhá část cvičební jednotky se zabývala podporou nácviku vertikalizace s využitím dynamické lycrové ortézy (dále jen DMO) pro zpevnění celého těla.

V první fázi terapie, která probíhala v sedu na Bobath válci, bylo účelem zafixovat chlapci v pozici udržení postury pomocí preassure a preassure tapping. Pro napřímení byla využita mobilizace lopatek a ramen.

Další fází této terapeutické jednotky byla samotná vertikalizace z válce u terapeutického lehátka. Pro zaujetí chlapcovi pozornosti bylo využito světelných podnětů, při kterých se zvýšila chlapcova schopnost spolupracovat.

Zhodnocení: Při této terapeutické jednotce byla práce s pacientem náročná hlavně z důvodu jeho zvýšené aktivity. Narozdíl od vertikalizace u míče, opora u pevného bodu je náročnější, jelikož si nemůže pomoci oporou těla o míč. Zpočátku hodně vykopával nohy a máchal rukama, ruce si také velmi často vkládal do úst, ačkoliv výskyt tohoto klinického příznaku byl v předešlých týdnech výrazně nižší, ale postupem času si na vyvíjenou aktivitu zvykl a začal spolupracovat. Proces vertikalizace a zpětného usazování byl absolvován několikrát za sebou, přičemž vykazoval zlepšení oproti rehabilitaci v přechodí cvičební jednotce. Při několika opakování byl schopen docílit lepší kvality extendovaných kolen, mírného napřímení trupu, opření o extendované HKK s rozevřenými dlaněmi a napřímení hlavy upřeným pohledem vpřed na osvětlenou plochu.

5.5.9 Cvičební jednotka č. 9

V této cvičební jednotce byla terapie zaměřená na nácvik sedu přes polohu šikmého sedu. Nácvik byl zařazen v závislosti na pohovoru s matkou, jelikož se do této polohy začal dostávat sám, byla jednotka koncipována se zaměřením na šikmý sed. Tento proces byl nacvičován přes obě strany.

Výchozí polohou byl leh na boku s opřením o horní končetinu. V první části terapie probíhal nácvik na pravé straně těla, což pro něj nebyl problém a zvládal se do pozice vsedě dostat i sám. Druhá polovina terapie byla věnována nácviku sedu z levého boku. v tomto případě bylo nutno jej do polohy na boku uložit z polohy na břicho, mírně mu flektovat DKK v kolenech a kyčlích a nastavit mu horní končetinu do úrovně hrudníku, aby se o ni opřel. Dále bylo využito preasure tapping v oblasti hrudníku na levé straně, aby došlo k dosažení úrovně vsedě. Pro zlepšení vnímání podnětů na levém boku byly využity kromě preasure tapping vibrační pomůcky.

Zhodnocení: Při této cvičební jednotce byla výrazně vidět chlapcova tendence preferovat pravostrannou horní končetinu. Bylo také možné pozorovat jeho schopnost zaujmout pozici vsedě z pravého boku, zatímco z levého to pro něj bylo velmi obtížné a zvládl polohu zaujmout ve výrazně méně případech než z polohy na pravém boku. Využití vibračních pomůcek mělo na jeho schopnost zaujmout pozici vsedě pozitivní vliv. Po celou dobu této terapie bylo nutno chlapce zabavovat různými hračkami, které doprovázel hudební projev, jelikož jinak se chlapec nedokázal soustředit a setrvat na jednom místě. Při cvičební jednotce ovšem bylo vidět, že ačkoliv vsedě nevydrží příliš dlouho, pozice mu nevádí a rád v ní setrvává. Opět se ovšem objevoval výrazný předklon trupu i hlavy.

5.5.10 Cvičební jednotka č. 10

V této cvičební jednotce terapie navázala na již dosažené pozice. Jednotka byla rozdělena na dvě části, přičemž obě se věnovaly napřímení trupu a hlavy v pozici vsedě.

První část terapeutické jednotky se zabývala napřímením vsedě na terapeutickém Bobath válci. Výchozí polohou pro napřímení hrudní páteře byl pravoúhlý sed na válci. V této pozici byla prováděna mobilizace ramen a lopatek a nohy byly fixovány.

V druhé části terapie pacient seděl na zemi se zkříženými nohama. V průběhu chlapcova aktivního sedu byl využit preassure ze strany hrudníku pod axilami. Chlapec se po chvíli působení preassure aktivně napřímil v hrudní oblasti i dokázal lépe napřímít hlavu.

Zhodnocení: V průběhu této terapie prokazoval zvýšený zájem o okolí a neustále se snažil přesunout k dosažitelným hračkám. Po umístění hračky do výše očí se zvýšila jeho pozornost. Větší komfort pro něj byla poloha vsedě na zemi se zkříženými nohama a vydržel v ní podstatně delší dobu než při sedu na válci. Napřímení docílené v pozici na zemi byl schopen udržet delší časový úsek než na válci.

5.5.11 Cvičební jednotka č. 11

Tato cvičební jednotka byla zaměřena na nácvik opory na levém boku a na oporu v poloze na čtyřech jako přípravnou fází pro samostatnou vertikalizaci. Také měla cvičební jednotka za úkol dosáhnout opory o extendované HKK.

Na začátku terapie byla pozornost zaměřena na procvičení opření o levý bok a levou horní končetinu. K posílení vjemu na levém boku byly opět použity vibrační pomůcky.

Následná část terapie byla věnována osvojování pozice kleku s opřením o extendované horní končetiny s využitím overballu jako opěrné pomůcky pod trupem. V této části bylo nezbytné opření o kolena a bérce, uložení trupu na overball a opření o dlaně před overballem. Návčik této polohy byl zopakován několikrát. Součástí opakování byla i senzomotorická stimulace hřbetu ruky, aby se docílilo rozevření pěsti při opření.

Zhodnocení: Tato terapeutická jednotka proběhla bez komplikací. Chlapec byl aktivní a nová poloha pro něj byla zajímavá. Ačkoliv po jisté době se jeho pozornost začala rozbíhat k okolním předmětům, byl v této poloze schopen jistou dobu vydržet a zvládl zvednout hlavu, aby si mohl rozšířit své zorné pole. V závěru terapeutické jednotky se chlapec opíral o extendované HKK s rozevřenými ručkami.

5.5.12 Cvičební jednotka č. 12

Cvičební jednotka se zaměřovala na příjem potravy a žvýkání návčikem terapeutického krmení. V rámci krmení byl kladen důraz na vkládání lžičky do úst, aby nenarážela o zuby a aby byl pacient schopen přijímanou potravu ze lžice sejmout. Pro krmení byla zvolena plastová lžice, která se snadněji zahřeje a pro chlapce má přijatelnou teplotu. Byly přiložené ruce pro stabilizaci hlavy, kousat ale už chlapec zvládal obstojně i bez prstů přiložených ke dnu úst.

5.5.13 Cvičební jednotka č. 13

Náplní této terapeutické jednotky byla podpora vzpřímeného kleku bez podpory overballu a následně adaptace zatížení nohou ve vertikále v parapodiu.

V první fázi terapeutické jednotky byl chlapec opřen o kolena, bérce a extendované HKK s otevřenými dlaněmi. V této poloze byl jištěn na přední straně hrudníku před spadnutím v případě nedostatečného opření o ruce, či ztrátu stability. Následující část terapie strávil v parapodiu. Tato poloha byla také využita k jemné motorice s hračkou, kde chlapec tiskl různá tlačítka, která mu zprostředkovávala jistou hudební odpověď.

Zhodnocení: Nácvik kleku s opřením o extendované HKK byl bez overballu oproti opření s overballem náročnější. Chlapec byl po terapii mírně unaven, a proto bylo nutno přejít k vertikále v parapodiu a procvičování jemné motoriky. V parapodiu byl chlapec velmi pozitivně naladěný a vydržel si ve vertikále hrát více jak deset minut bez výrazně projevovaných negativně vnímaných pocitů. Oproti stožení v parapodiu v začátcích terapie, bylo zatížení dolních končetin vyrovnané a po většinu času měl chlapec extendovaná kolena.

5.5.14 Cvičební jednotka č. 14

Poslední cvičební jednotka byla věnována odběru dat pro výstupní vyšetření a zhodnocení dosažených výsledků.

6 VÝSLEDKY

6.1 Vyšetření jemné motoriky

V rámci hry je chlapec schopen pracovat oběma rukama. Při hře na stolečku v parapodiu umí manipulovat s předmětem kdy jednou rukou předmět stabilizuje a druhou si s ním dokáže hrát. Zvládá mačkání knoflíků a snaží se otáčet knoflíky. V rámci úchopu při přidržování ve stoji ruku vědomě uzavírá okolo úchytek.

6.2 Peacockova škála hodnocení

Při posuzování lokomoce dle Peackocovi škály hodnocení dosáhl chlapec úrovně samostatného sedu, který byl schopen sám aktivně zaujmout přes šikmý sed. Docílit sedu byl schopen přes oba boky, ale větší preference byla zřejmá na pravé straně těla. Pravděpodobně se nejedná o patologii, pouze volil komfortnější způsob pohybu, který je pro něj jednodušší a má jej více natrénován.

6.3 Patologické lokomoční stádium dle Vojty

U hodnocení dosaženého patologického stadia dle Vojty došlo ke konci plnění krátkodobého rehabilitačního plánu ke změnám k lepšímu. Chlapec se dokázal postavit u gauče a vylézt na něj bez dopomoci druhé osoby. Dle dosažených hybných dovedností je tato úroveň pohybu hodnocená jako 6. patologické lokomoční stádium. V této fázi je chlapec schopen se vytáhnout do stoje.

6.4 Test funkční soběstačnosti

Poněvadž je při hodnocení dle Barthel indexu klasifikován, jako nesoběstačný, test funkční soběstačnosti indikuje plnou závislost na pomoci druhé osoby

6.5 Test Barthelové

Tabulka 7 - Vyšetření Test Barthelové (Výstupní KR)

Funkce	Body	Popis
Příjem potravy	3	Krmen – kousání omezené
Přesun	3	Doplazí se střídavým vzorem, kam potřebuje
Osobní hygiena	0	Hygiena prováděna druhou osobou
Toaleta	0	Neschopnost využití toalety
Koupání	0	Koupel zajišťuje rodič
Pohyb po rovině	3	Plazení ve volném prostoru za touženým cílem
Schody	0	Neschopen chůze
Oblékání	0	Neschopen oblékání
Ovládání stolice	0	Nutnost plen
Ovládání měchýře	0	Nutnost plen
Celkový počet bodů	9	Nesoběstačný

6.6 Dosažené psychomotorické dovednosti

Tabulka 8 - Psychomotorické dovednosti (Výstupní KR)

Hrubá motorika	Dostane se do sedu přes obě strany a v sedu se udrží, sedne na paty a dosáhne vzpřímeného kleku.
Jemná motorika	Sám se chytá válcovým úchopem za opěrky s cílenou motivací
Poznávání	Dokáže rozpoznat rodinu, hračku, výrazný posun v oblasti vlastní motivace, kdy dokáže posoudit, zda něco chce a vlastní aktivitou toho dosáhne.
Komunikace	Komunikuje pomocí znaků a obrázků, při nelibosti je schopen vokalizovat zvuky, jež značí nespokojenost.
Sociální schopnosti	Výrazně vyšší interakční schopnost. Je patrná výrazná motivace sourozencem
Samostatnost	Umí se sám posadit, snaží se sám vytáhnout do stoje, sám se doplazí, kam potřebuje

6.7 GMFCS

Dle klasifikačního systému GMFCS dosahuje na rozdíl od počátku terapie stupně VI, kdy ujde krátkou vzdálenost v chodítku Crocodile, ale změnit směr je možný jen s asistencí druhé osoby. Tento pokrok je možno pozorovat v přílohách na obrázku č.10.

6.8 Zhodnocení výsledků terapie

Vzhledem k výraznému opožděnému psychomotorickému vývoji byla terapie zaměřena hlavně na dosažení lepší úrovně lokomoce. V rámci cvičebních jednotek byly zařazovány i terapie věnující se jemné motorice. V rámci některých terapeutických jednotek bylo možno zaznamenat záměrné pouštění předmětů z rukou či shazování kostky ze stolu, což z hlediska vývoje jemné motoriky odpovídá 10. měsíci vývoje úchopu.

Při tréninku jemné motoriky chlapec projevovat snahu o uchopení kostek a snažil se je přemístit ze stolu do krabice k tomu určené, kdy byl schopen reagovat na jednoduchý pokyn k jejich uchopení a umístění do vymezeného prostoru. Úspěch nácviku jemné motoriky značí vědomé uchopení opěrky u chodítka Crocodile.

Při nácviku hrubé motoriky bylo hlavním cílem dosažení lepších lokomočních funkcí, které by odpovídali běžným pohybovým stereotypům a vzorům každodenního života. Hlavní pohybový stereotyp, který byl nacvičován byla vertikalizace a adaptace na zatížení dolních končetin.

V počátcích plnění rehabilitačního plánu bylo při tréninku adaptace na zatěžování dolních končetin zjevné jejich nerovnoměrné zatížení, kdy chlapec stál více na pravé dolní končetině a bylo možné s chodidly pohnout, zatímco při posledních terapeutických jednotkách došlo k lepšímu rozložení váhy mezi obě dolní končetiny. Dalším úkolem tréninku zatížení dolních končetin bylo, aby si chlapec zvykl na polohu ve vertikále a dokázal stát s extendovanými kolena, což se ke konci terapie dařilo lépe a při posledním umístění do parapodia nebylo možné s chlapcovými chodidly pohnout. Polohu ve vertikále si užíval a dokázal v ní vydržet i delší časový úsek.

Zpočátku byla vertikální poloha pro chlapce těžce udržitelná, neudržel hlavu narovnanou a docházelo k výpadkům pozornosti. Tyto komplikace byly však eliminovány nasazením farmakologické léčby na epilepsii, která mu byla diagnostikována v půlce ledna. Poté byl schopen kontroly hlavy ve vertikále a nepůsobil již unaveným dojmem.

Individuální terapeutické jednotky, které byly zaměřeny na nácvik vertikalizace pro něj byly zpočátku náročné ale postupem času, kdy byl pohyb trénován opakovaně si ho začínal osvojovat a docházelo k jeho aktivnímu zapojení při procesu vstávání.

Jednotky, které byly věnovány terapeutickému krmení probíhaly v prostředí prvního oddělení DRS v době oběda, kdy chlapec mohl být krmen spolu s vrstevníky. V průběhu krmení dokázal dát jasně najevo, svou nevoli. Po prvním terapeutickém krmení bylo možno vypožorovat, že chlapec negativně reagoval na lžičku z chladného kovového materiálu a snažil se dostat z jejího dosahu, ačkoliv za jídlem se natahoval. Při posledním krmení již chlapec sám otevíral ústa, aby mohlo krmení probíhat a kousal a polykal bez působení na dno úst a dolní čelist. V případě malých nakrájených kousků jídla si sám dává kousku do úst.

V oblasti hrubé motoriky bylo dosaženo lepších lokomočních funkcí. Ke konci terapie zvládal zaujmout šikmý sed z obou boků a dokázal si ze šikmého sedu sednout na obě strany, ačkoliv byla zřejmá stále výraznější preference pravé strany. Dokázal též zaujmout sám sed na patách a při provedení pohybu byl v oblasti trupu pevnější. Při nácviku stoje u opory se zlepšila schopnost opření o extendované horní končetiny, které již uměl rozevřít. Další získanou dovedností je chůze v chodítku Crocodile, jež je nafocena v přílohách.

Tabulka 9- Porovnání dovedností hrubé motoriky

Vyšetření hrubé motoriky		
Vstupní vyšetření	Provedené vyšetření	Výstupní vyšetření
Minimální cílený pohyb	Peacockova škála hodnocení	Samostatný sed, stoj s oporou
Stadium 3	Patologické stadium dle Vojty	Stadium 6
Plně závislý	Test Barthelové	Plně závislý
Stupeň V	GMFCS	Stupeň VI

Tabulka 10 - Porovnání dovedností jemné motoriky

Vyšetření jemné motoriky		
Vstupní vyšetření	Typ úchopu	Výstupní vyšetření
Nezvládne	Štipec	Nezvládne
Nezvládne	Špetka	Nezvládne
Nezvládne	Laterální úchop	Nezvládne
Nezvládne	Háčkový úchop	Nezvládne
Nezvládne	Kulový úchop	Zvládne
Nezvládne	Válcový úchop	Zvládne

7 DISKUZE

Vzhledem k chlapcově diagnóze nebylo možné v rámci vyšetření přistoupit ke standardizovaným postupům, ale byly zvoleny metody vhodné pro vyšetření a následnou terapii zaměřenou na dětského pacienta. Tyto metody mohly objektivně zhodnotit jeho dosažené pohybové schopnosti. Veškerá vyšetření se soustředila zejména na posouzení dosažených lokomočních schopností a určení psychomotorické úrovně.

Péče o handicapované dítě vyžaduje interdisciplinární přístup. Celý léčebný proces by měl sestávat ze spolupráce týmu. Nezastupitelnou součástí rehabilitačního týmu jsou rodiče dítěte se zdravotním postižením, kteří s ním tráví nejvíce času (Jankovský, 2006). S touto myšlenkou se mohu ztotožnit, jelikož jsem toho názoru, že spolupráce rodiny a celého rehabilitačního týmu je bezesporu hlavním stavebním kamenem pro úspěšnou rehabilitaci. Je-li terapie pojata komplexně a všechny jednotky rehabilitačního týmu pracují ve vzájemné shodě, dosahuje terapie nejvyšší možné efektivity.

S přihlédnutím k hrozící sociální izolaci je pro handicapované děti vhodné navštěvování specializovaných školských zařízení, která zajišťují sociální kontakt a mohou nabídnout specializaci pro výuku a výchovu handicapovaného dítěte (Lebl, Provazník, Hejcmanová, 2007). Domnívám se, že začlenění do kolektivu je z hlediska sociální interakce a navyšování sociálních schopností důležité a pobyt mezi dalšími dětmi, je pro každé vyžívající dítě dosahující jakékoliv úrovně vyspělosti velmi pozitivním vjemem. Mimo navazování nových sociálních kontaktů je také prospěšné poznávat prostory mimo domov. U mého pacienta začala adaptace na větší kolektiv dětí ve 4 letech, když začal navštěvovat denní rehabilitační stacionář Zvonek.

Při práci s mým pacientem byl značný problém v komunikační bariéře vzhledem k jeho opožděnému psychomotorickému vývoji, jež je pro Angelmanův syndrom charakteristický. Dalším zatěžujícím faktorem byl na počátku ledna 2020 výskyt epileptických záchvatů, které se u chlapce projevovaly i v průběhu cvičebních jednotek. Pro terapii jeho celkový stav bylo pozitivní nasazení farmakologické léčby, díky níž cvičební jednotky probíhaly již bez záchvatů a byla u něj zřetelná větší soustředěnost a menší unavitelnost.

Režimová opatření zastávají v léčbě epilepsie nezastupitelnou roli. (Brázdil, 2011) Dodržování režimových opatření je důležité a pacient by se měl vyvarovat především agresivním vizuálním stimulům. U mého pacienta byly kromě farmakologické léčby tato opatření zavedena a byl dodržován pravidelný spánkový rozvrh. Kombinací farmakologické léčby a dodržování antiepileptické životosprávy, bylo docíleno snížení výskytu epileptických záchvatů na minimum a také se zlepšila kvalita a pravidelnost spánku.

MUDr. Klára Brožová a MUDr. Jan Hadač, PhD. ve svém článku popisují vliv ketogenní diety na epilepsii s rezistencí na farmakologickou léčbu. K tomuto režimovému opatření se přistupuje v případě selhání dvou až tří správně zvolených a dávkovaných antiepileptik. Hlavním cílem tohoto přístupu, by měl dle studie být stav nevyžadující farmakologickou léčbu (Brožová, Hadač, 2013). Poněvadž se epilepsie vyskytuje u až 80 % pacientů s AS považují metodu ovlivnění nepříznivé prognózy pomocí ketogenní diety za velmi zajímavou, neboť je neinvazivní a dobře dostupná. Jelikož i ostatní prvky antiepileptické životosprávy jsou v mnoha případech účinné, pozitivní vliv ketogenní diety by mohl být dobrou cestou pro eliminaci farmakologické léčby. Jelikož u mého pacienta farmakologická léčba pomohla, nebylo nutné k této dietě přistoupit.

Jelikož je epilepsie závažné neurologické onemocnění, mohou jejím následkem vznikat komplikace týkající se mentálního zdraví. Nelze tedy jasně stanovit, zda efektivita jednotlivých jednotek nebyla do určité míry negativně ovlivněna.

Chlapcova rodina se aktivně účastnila na snaze posunout jeho pohybové dovednosti na nejlepší dosažitelnou úroveň. Matka byla přítomna při terapii, ve smyslu nácviku a praktikování orofaciální regulační terapie pro zvýšení schopností žvýkání a polykání, aby mohla terapie probíhat i mimo DRS. Díky zařazení terapie i v domácím prostředí se u něj funkce polykání a žvýkání v čase zlepšovala. V rámci péče o handicapované dítě do rodiny pravidelně dojížděla raná péče.

„Z hlediska rodin dětí s pohybovým postižením je důležitá spolupráce rané péče s fyzioterapeuty a ergoterapeuty, nejlépe proškolenými nejen ve Vojtově reflexní terapii, ale i v Bobath konceptu, bazální stimulaci či senzorické integraci.“ (Hradilková, 2018)

„Raná péče Diakonie je terénní a ambulantní sociální služba pro rodiny pečující o dítě s opožděným nebo ohroženým vývojem, s mentálním, pohybovým, příp. kombinovaným postižením či poruchami autistického spektra v raném věku (do 7 let). Kromě individuálních konzultací v rodinách pořádá služba též kurz znakování a provozuje půjčovnu pomůcek.“ (Raná péče Diakonie)

Součinnost rodiny s ranou péčí Diakonie umožnila zapůjčení rehabilitačních pomůcek domů, aby mohly být některé terapeutické prvky využívány v domácím prostředí, a tak podporovat zavedenou rehabilitaci. Mezi vypůjčenými kompenzačními rehabilitačními pomůckami bylo parapodium, které mohlo být v domácím prostředí využíváno k tréninku zatížení dolních končetin. Častý nácvik zatížení dolních končetin se projevoval zjevnými pozitivními emocemi, které chlapec projevoval při stání v parapodiu

při terapeutických jednotkách, kdy se na polohu dobře adaptoval a postupem času dokázal lépe zatížit obě dolní končetiny a kontrolovat horní část trupu a držení hlavy.

Přístup rodiny k celkové péči byl velmi kladný. Rodiče se snažili na provedené terapie navazovat i v domácím prostředí nácvikem jednotlivých pohybových vzorů. V rámci konzultací s matkou bylo možné hodnotit, jaké jednotlivé polohy zaujímá při terapii i při běžném denním životě doma. Až na mírné odchylky docházelo ke shodě v pohybových vzorcích, kterých byl chlapec v daném čase schopen dosáhnout.

Kromě docházení na fyzioterapii a návštěv rané péče navštěvoval chlapec s matkou lázně. Při těchto pobytech absolvoval mnoho procedur fyzikální terapie a probíhala intenzivní fyzioterapie, která zahrnovala i prvky Bobath konceptu. Po návratu z lázní byla matka velmi spokojená. Mezi další zařazené prostředky pro zlepšení celkového stavu pacienta s ním matka absolvovala hipoterapii.

Tucker ve své studii, zabývající se využitím hipoterapie v rehabilitační péči o pacienta s Angelmanovým syndromem, popisuje dosažené pokroky, kterých bylo u konkrétního pacienta hipoterapií dosaženo. U pacienta bylo zpozorováno zlepšení v oblasti stability, koncentrace, zlepšení tonu v oblasti trupu a lepší reakční schopnost na změnu polohy (Tucker, 2019).

Na základě pohovoru s matkou lze s Tuckerovými závěry souhlasit, jelikož kombinací zavedené rehabilitace a intenzivní hipoterapie, která probíhala třikrát týdně došlo k podstatnému zlepšení posturální stability a koncentrace. Zlepšení však nebylo trvalé a při delším přerušení hipoterapie docházelo k postupnému kvalitativnímu zhoršení nabytých dovedností. Je tedy nezbytné podotknout, že ač hipoterapie přispívá pokrokům je nutno v ní neustávat, aby pozitivní aspekty přetrvávaly.

Nejdříve byla rehabilitace poskytována formou ambulantní péče, která probíhala jednou měsíčně. Na začátku ledna 2020 začal navštěvovat Dětský rehabilitační stacionář Zvonek, čímž se mohla terapie zintenzivnit. Mezi pozitiva docházení do stacionáře bylo kromě adaptace do většího kolektivu, navýšení frekvence individuálních terapeutických jednotek. Při celém rehabilitačním procesu byl přizpůsoben i program v denním stacionáři za pomoci personálu, který o chlapce pečuje.

Zařazení dynamické lycrové ortézy v rehabilitaci v posledních letech stoupla a bylo dokázáno, že její využití zlepšuje posturální stabilitu u dětí s axiální hypotonií, trupovou kontrolu a ataxii (Rathim, Bridges, Spokes a Green, 2013). Při využití DMO u mého pacienta došlo k lepšímu zpevnění v oblasti trupu a při terapii nedocházelo k vyššímu výskytu nekontrolovatelných pohybů, a proto s touto myšlenkou souhlasím. Rathim, Bridges, Spokes a Green popisují ve svém článku vliv využití DMO u pacienta s vývojovou koordinační poruchou. Přikročení k využití DMO vedlo ke klinickým změnám v hrubé motorice, koordinačních schopnostech a stabilitě, přičemž kvalita všech komponent dosáhla určitého progresu. Zlepšení motorických dovedností připisují lepšímu zpevnění hlubokého stabilizačního systému, které může být však kromě účinků DMO zlepšeno následkem postupujícího PMV (Rathim, Bridges, Spokes a Green, 2013). Tato teorie může být bezesporu pravdivá, ovšem není známo, zda by vývoj v situaci, kdy by nedošlo k intervenci nepokračoval patologickou cestou, proto si myslím, že každý prvek terapie je důležitý a účinky DMO konkrétně u mého pacienta byly kladné.

V rámci průběhu všech terapeutických jednotek bylo důležité udržet pacientovu pozornost. Při nácviku šikmého sedu se pozitivně projevilo zapojení senzomotorické stimulace. Vzhledem k velké preferenci pravé strany těla, byly při nácviku na levou stranu těla použity vibrační pomůcky, které stimulovaly

chlapce k vlastní aktivitě a ke konci plnění krátkodobého rehabilitačního plánu byl schopen se posadit do vzpřímeného sedu a do sedu na patách. Toto dokládá, že v rámci terapie je důležitá i kombinace jednotlivých terapeutických metod pro splnění účelu. Při terapiích, které zahrnovaly vertikalizační pohyb bylo například velkým přínosem využití vizuálních a zvukových podnětů, kdy chlapec dokázal fixovat světelný paprsek, který mířil před něj ve výši očí a dokázal se ve stoji lépe napřímít a kontrolovat hlavu.

Potřeba zlepšit funkční pohybové schopnosti byla hlavním faktorem pro výběr Bobath konceptu jako hlavní terapeutické metody. Cílem terapie byla snaha dosáhnout zařazení komplexních pohybových vzorů a stereotypů do aktivit běžného denního života. Pozitivum této metody tkví mimo jiné v „hadnlingu“ který je aplikován 24 hodin denně. Výhodou Bobath konceptu je komplexní přístup, který uvažuje o pohybu jako celku, a tedy celá terapie je zaměřena především na nácvik funkčních pohybových stereotypů.

Ve svém článku Dělalí nás výsledky fyzioterapeutické intervence u syndromu šťastné loutky (Angelmanova syndromu) šťastné? pro BMJ Case Reports popisují O.K. Kara, A. Mutlu, M.K. Gunel a G. Halilogulu rehabilitační péči o dětského pacienta s Angelmanovým syndromem. Při vyšetření byly u pacienta posuzovány dovednosti hrubé motoriky mimo jiné míra závislosti, kvalita pohybu a stabilita. Při této studii byla využita shodná terapeutická metoda, jež byla součástí terapie u mého pacienta. Zmiňovaný terapeutický postup je metoda manželů Bobathových též známý pod anglickým názvem „Neurodevelopmental treatment“. Výzkum probíhal po dobu tří let a v závěru studie jsou uvedeny výsledky terapie, které jsou z hlediska dosažených schopností velmi pozitivní. Studie uvádí že za pomoci fyzioterapie je možno dosáhnout lepší kvality pohybu a výraznějšího využití motorických funkcí. (Kara, Mutlu, Gunel, Halilogulu, 2010)

Vzhledem k progresům, které bylo možno zaznamenat u mého pacienta subjektivně hodnotím zvolenou terapeutickou metodu jako vysoce účinnou. Shodně jako u pacienta v již zmíněném článku, bylo dosaženo velmi dobrých výsledků v oblasti pohybových dovedností a stability. Pozitivním parametrem je dle mého názoru fakt, že se chlapec naučil zařadit těžší pohybové vzory do svého pohybového stereotypu a mohl je začít využívat bez stimulace k pohybu druhou osobou i mimo čas vyčleněný k terapii. Jako důležitý výsledek terapie hodnotím i fakt, že chlapec dokázal na rozdíl od počátků terapie zapojit pohybové dovednosti oboustranně a preference jedné strany byla převážně pro komfortnější provedení.

8 ZÁVĚR

Hlavním cílem práce byla aplikace fyzioterapeutických metod u pacienta s Angelmanovým syndromem. Tohoto cíle bylo postupně dosahováno nejprve teoretickou rešerší, která poskytla základní klasifikaci onemocnění a příznaků jimiž se Angelmanův syndrom projevuje. Dále pak teoretická část blíže nastínila fyziologický psychomotorický vývoj, jehož znalost je při určování patologií nezbytná.

Dílčími kroky k naplnění cíle byly pak jednotlivé cvičební jednotky, které vycházely z teoretických východisek práce a seznámení se s typickými klinickými příznaky. V průběhu plnění praktické části práce bylo možné pozorovat, zda klinický stav odpovídá znakům popisovaným v odborné literatuře. Dle odebraného vstupního vyšetření, bylo možné u chlapce pozorovat typické příznaky, které indikují Angelmanův syndrom.

Na základě aplikace jednotlivých fyzioterapeutických postupů byla pro příznivý vývoj pacienta vhodná kombinace Bobath konceptu, senzomotorické stimulace a hippoterapie. Jelikož hlavním cílem u podobných diagnóz je dosažení dobrých lokomočních schopností, zvolené metody se mohou různě lišit, cílem by ovšem měl být progres motorických dovedností.

Mezi vhodné metody pro pacienty s Angelmanovým syndromem či jinou diagnózou projevující se opožděným psychomotorickým vývojem, se vzhledem k dosaženým výsledkům Bobath koncept řadí. Bobath koncept je účinnou metodou zvláště proto, že výsledků je dosahováno kombinací přístupu z pohledu fyzioterapie, logopedie a ergoterapie které se vzájemně doplňují.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

ACC – alternativní a augmentativní komunikace

AS – Angelmanův syndrom

C – krční páteř

CKP – centrální koordinační porucha

CTP – centrální tonická porucha

CNS – centrální nervový systém

DMO – dynamická lycrová ortéza

DK – dolní končetina

DKK – dolní končetiny

DRS – Dětský rehabilitační stacionář

DRP – dlouhodobý rehabilitační plán

EEG – elektroencefalografie

EKG – elektrokardiogram

ENG – The Enhanced Natural Gestures (Rozšířená přirozená gesta)

FISH – fluorescenční in situ hybridizace

GDM – gestační diabetes mellitus

GMFCS – Gross motor function classification system (Klasifikace hrubé motoriky)

HK – horní končetina

HKK – horní končetiny

KRP – krátkodobý rehabilitační plán

LHK – levá horní končetina

MRI – magnetická rezonance

NDT – Neurodevelopment treatment (Bobath koncept)

NS – nervová soustava

PHK – pravá horní končetina

PWS – Prader – Willi syndrom

PIJ – pyramidové iritační jevy

PMV – Psychomotorický vývoj

PZJ – pyramidové zánikové jevy

SMS – senzomotorická stimulace

Th – hrudní páteř

UPD – Uniparentální dizomie

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. Bobath koncept NDT | Česká asociace dětských Bobath terapeutů. Česká asociace dětských Bobath terapeutů [online]. Copyright © 2020 [cit. 20.05.2020]. Dostupné z: <https://www.cadbt.cz/bobath-koncept-ndt/>
2. BROŽOVÁ, K. & HADAČ, J. 2013. Ketogenní dieta. *Solen*, 14, 89-91.; ISSN 1213-1814; Dostupné i z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/archive.php?mag=neu&l=cz>
3. CALCULATOR, Stephen N. Use of Enhanced Natural Gestures to Foster Interactions Between Children With Angelman Syndrome and Their Parents. *American Journal of Speech-Language Pathology* [online]. 2002, 11(4), 340-355 [cit. 2020-05-15]. DOI: 10.1044/1058-0360(2002/039). ISSN 1058-0360. Dostupné z: <http://pubs.asha.org/doi/10.1044/1058-0360%282002/039%29>
4. CASTILLO-MORALES, Rodolfo. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-7367-105-0.
5. Dan, B (ed.) 2008, *Angelman Syndrome*, Mac Keith Press, London. Available from: ProQuest Ebook Central. [30 April 2020].
6. GIEZEK, Robert. Skripta pro kurz NDT Bobath koncept.
7. HALADOVÁ, Eva. *Léčebná tělesná výchova: cvičení*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2007. ISBN 978-80-7013-460-3.
8. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 3., nezměn. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010. ISBN 978-80-7013-516-7.
9. HLADÍKOVÁ, A., BALCAR, A. & ČERNÁ, D. 2015. Přínos moderní genetiky pro pediatriickou praxi. *Pediatr. praxi*, 16, 98-102. ISSN 1213-049 Dostupné také z: <https://pediatriepropraxi.cz/archiv.php>

10. HRADILKOVÁ, Terezie. *Praxe a metody rané péče v ČR: průvodce sociálním modelem*. Praha: Portál, 2018. ISBN 978-80-262-1386-4.
11. JANOVCOVÁ, Zora. *Alternativní a augmentativní komunikace: učební text*. Brno: Masarykova univerzita, 2003. ISBN isbn80-210-3204-9
12. KARA, O. K., A. MUTLU, M. K. GUNEL a G. HALILOGLU. Do the physiotherapy results make us happy in a case with 'happy puppet' (Angelman) syndrome? *Case Reports* [online]. 2010, **2010**(dec21 1), bcr0620103081-bcr0620103081 [cit. 2020-05-17]. DOI: 10.1136/bcr.06.2010.3081. ISSN 1757-790X. Dostupné z: <http://casereports.bmj.com/cgi/doi/10.1136/bcr.06.2010.3081>
13. KLÍMA, Jiří. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada Publishing, 2016. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-5014-9.
14. KOLÁŘ A KOL., Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, c2009. ISBN 978-80-7262-657-1.
15. KRIVOŠÍKOVÁ, Mária. *Úvod do ergoterapie*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-2699-1.
16. LEBL, Jan, Kamil PROVAZNÍK a Ludmila HEJCMANOVÁ. *Preklinická pediatrie. 2., přeprac. vyd.* Praha: Galén, c2007. ISBN 978-80-7262-438-6.
17. MIKULÁČKOVÁ, Markéta. *Rozvoj dovedností a komunikace osob s Angelmanovým syndromem nebo kombinovaným postižením*. Ostrava: ANGELMAN CZ, 2016. ISBN 978-80-7329-421-2.
18. MUNTAU, Ania. *Pediatric. 2. české vyd.* Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.
19. NAVRÁTIL, Leoš. *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory. 2., zcela přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada Publishing, 2017. ISBN 978-80-271-0210-5.
20. NEJEDLÁ, Marie. *Klinická propedeutika pro studenty zdravotnických oborů*. Praha: Grada Publishing, 2015. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-4402-5

21. ORTH, Heidi. *Dítě ve Vojtově terapii: příručka pro praxi*. 2., upr. vyd. České Budějovice: Kopp, 2012. ISBN 978-80-7232-431-6.
22. PALISANO, Robert J, Peter ROSENBAUM, Doreen BARTLETT a Michael H LIVINGSTON. Content validity of the expanded and revised Gross Motor Function Classification System. *Developmental Medicine & Child Neurology* [online]. 2008, **50**(10), 744-750 [cit. 2020-05-19]. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2008.03089.x. ISSN 00121622. Dostupné z: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1469-8749.2008.03089.x>
23. PALISANO, Robert, Peter ROSENBAUM, Stephen WALTER, Dianne RUSSELL, Ellen WOOD a Barbara GALUPPI. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology* [online]. 1997, **39**(4), 214-223 [cit. 2020-05-19]. DOI: 10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x. ISSN 00121622. Dostupné z: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x>
24. PFEIFFER, Jan. *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1135-5.
25. Raná péče Diakonie. Diakonie Praha [online]. Copyright © 2020 [cit. 07.05.2020]. Dostupné z: <https://www.diakonie-praha.cz/nase-sluzby/rana-pece-diakonie/>
26. RATHINAM, Chandrasekar, Selin BRIDGES, Gillian SPOKES a David GREEN. Effects of Lycra Body Suit Orthosis on a Child With Developmental Coordination Disorder. *JPO Journal of Prosthetics and Orthotics* [online]. 2013, **25**(1), 58-61 [cit. 2020-05-19]. DOI: 10.1097/JPO.0b013e31827b5946. ISSN 1040-8800. Dostupné z: <http://content.wkhealth.com/linkback/openurl?sid=WKPTLP:landingpage&an=00008526-201301000-00008>
27. SEIDL, Zdeněk. *Neurologie pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2733-2.

28. TUCKER, Rachael. The Effect Of A Five-Week Hippotherapy Programme On Gait In A Child With Angelman's Syndrome. A Case Study Using The Wee Glasgow Gait Index (Weeggi). *International Journal of Therapy and Rehabilitation* [online]. 2019, 26(6), 4-4 [cit. 2020-05-14]. DOI: 10.12968/ijtr.2019.26.6.4. ISSN 1759-779X. Dostupné z: <http://www.magonlinelibrary.com/doi/10.12968/ijtr.2019.26.6.4>
29. VOJTA, Václav a Annegret PETERS. *Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2710-3.
30. Zákon č. 108/2006 Sb.; Zákon o sociálních službách

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

Obrázek 1 – Senzitivní sada	107
Obrázek 2 – Vibrační pomůcky	107
Obrázek 3 – Nácvik vzpřímeného sedu	108
Obrázek 4 – Nácvik opření o levý bok	108
Obrázek 5 – Mobilizace ramen a lopatek	109
Obrázek 6 – Vertikalizace a nácvik jemné motoriky	109
Obrázek 7 – Mobilizace lopatek v DMO	110
Obrázek 8 – Nácvik kleku s opřením o extendované HKK	110
Obrázek 9 – Nácvik vertikalizace v DMO s vizuálním stimulem	111
Obrázek10 – Chůze v chodítku Crocodile	111

12 SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 – Dosažené psychomotorické dovednosti.....	38
Tabulka 2 – Hodnocení Barthel testu.....	49
Tabulka 3 – Test Barthelové	50
Tabulka 4 – Test funkční soběstačnosti dle Koláře	52
Tabulka 5 – Vyšetření Test Barthelové (Vstupní KR)	60
Tabulka 6 – Psychomotorické dovednosti (Vstupní KR).....	61
Tabulka 7 – Vyšetření Test Barthelové (Výstupní KR).....	85
Tabulka 8 – Psychomotorické dovednosti (Výstupní KR).....	86
Tabulka 9 – Porovnání dovedností hrubé motoriky	89
Tabulka 10 – Porovnání dovedností jemné motoriky.....	89

13 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1 – Obrázková příloha

Příloha 1 – Obrázková příloha

Veškeré fotografie jsou z vlastních zdrojů



Obrázek 1 – Senzitivní sada



Obrázek 2 – Vibrační pomůcky



Obrázek 3 – Návčik vzpřimeného sedu



Obrázek 4 – Návčik opření o levý bok



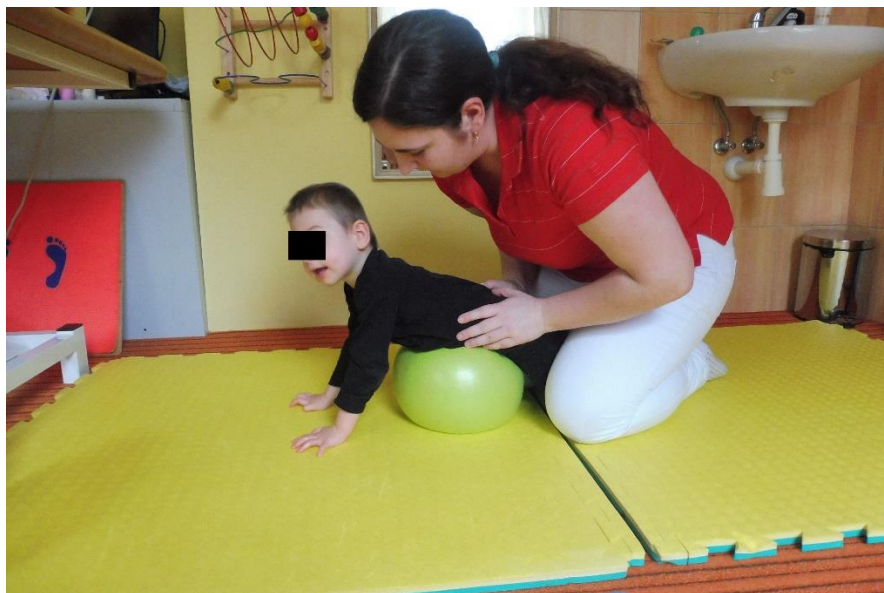
Obrázek 5 – Mobilizace ramen a lopatek



Obrázek 6 – Vertikalizace a nácvik jemné motoriky



Obrázek 7 – Mobilizace lopatek v DMO



Obrázek 8 – Návčik kleku s opřením o extendované HKK



Obrázek 9 – Návčik vertikalizace v DMO s vizuálním stimulem



Obrázek10 – Chůze v chodítku Crocodile