UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

Pedagogická fakulta

Ústav speciálněpedagogických studií

Natalie Vrbová

V. ročník – prezenční studium

Obor: logopedie

LOGOPEDICKÉ KAZUISTIKY U JEDINCŮ S AMYOTROFICKOU LATERÁLNÍ SKLERÓZOU

Diplomová práce

Vedoucí práce: doc. Mgr. Kateřina Vitásková Ph.D.

OLOMOUC 2017

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně a použila jen uvedenou literaturu a zdroje.

V Olomouci dne 9. 4. 2017

.....

Natalie Vrbová

Poděkování

Mé upřímné poděkování náleží doc. Mgr. Kateřině Vitáskové Ph.D. za vstřícný, ochotný a laskavý přístup, stejně tak jako za odborné vedení, cenné rady a čas věnovaný mé diplomové práci. Také bych ráda poděkovala klientům, díky kterým mohla být tato práce zrealizována.

OBSAH

ÚVOD 7
I TEORETICKÁ ČÁST 9
1 MOTORICKÝ SYSTÉM 9
2 AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA 11
2.1 Terminologie 11
2.2 Prevalence 12
2.3 Klasifikace 13
2.4 Etiologie a patogeneze 14
2.5 Symptomatologie 18
2.6 Diagnostika 19
2.7 Diferenciální diagnostika 24
2.8 Terapie 29
2.9 Prognóza 33
3 JINÁ DEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ S POSTIŽENÍM MOTORICKÉHO NEURONU 34
3.1 Primární laterální skleróza 34
3.2 Branchiální amyotrofická diplegie 35
3.3 Monomelická muskulární atrofie 35
3.4 Progresivní bulbární paralýza 36
3.5 Hereditární spastická paraplegie – Strümpell – Lorraine - Erbova 36
3.6 Spinální musculární atrofie 38
3.7 Hereditární polyneuropatie 39
3.8 Hereditární (cerebelární) spinální ataxie 40
3.9 Postpoliomyelitický syndrom 40
4 DRUHY NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI U JEDINCŮ S ALS 41
4.1 Dysartrie 41
4.1.1 Terminologie 41
4.1.2 Etiologie 41
4.1.3 Klasifikace a symptomatologie 41
4.1.4 Diagnostika 44
4.1.5 Terapie 45
4.1.6 Prevence 46
4.2 Dysfagie 46
4.2.1 Terminologie 46
4.2.2 Etiologie 48

4.2.3 Klasifikace ... 48
4.2.4 Diagnostika ... 49
4.2.5 Terapie ... 50
4.2.6 Prevence ... 51
4.3 Poruchy hlasu ... 51
4.3.1 Terminologie ... 51
4.3.2 Etiologie ... 52
4.3.3 Klasifikace ... 52
4.3.4 Symptomatologie ... 53
4.3.5 Diagnostika ... 53
4.3.6 Terapie ... 55
4.3.7 Náhradní hlasové mechanismy ... 55
4.3.8 Prevence ... 56
II PRAKTICKÁ ČÁST ... 57
5 METODOLOGIE VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ ... 57
5.1 Případová studie ... 57
5.2 Cíle výzkumného šetření ... 57
5.3 Výzkumný vzorek ... 57
5.4 Výzkumné prostředí ... 57
5.5 Využité metody sběru ... 58
5.5.1 TEST 3F ... 58
5.5.2 Index hlasového postižení ... 58
5.5.3 Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II (BDI – II) ... 58
6 KAZUISTIKA Č.1 ... 60
6.1 Osobní anamnéza ... 60
6.2 Rodinná anamnéza ... 60
6.3 Pracovní anamnéza ... 60
6.4 Sociální anamnéza ... 60
6.5 Lékařská anamnéza ... 61
6.6 Příběh Jana dle vlastních slov ... 63
6.7 Výsledky Testu 3F ... 64
6.8 Výsledky Indexu hlasového postižení ... 64
6.9 Výsledky Beckovy sebeposuzovací škály depresivity pro dospělé – BDI – II ... 65
7 KAZUISTIKA Č.2 ... 66
7.1 Osobní anamnéza ... 66
7.2 Rodinná anamnéza ... 66
7.3 Pracovní anamnéza ... 66

7.4 Sociální anamnéza 66
7.5 Lékařská anamnéza 66
7.6 Výsledky Testu 3F 69
7.7 Výsledky Indexu hlasového postižení 76
7.8 Výsledky sebeposuzovací škály depresivity pro dospělé 83
DISKUZE 84
ZÁVĚR 86
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY 87
SEZNAM ZKRATEK 93
SEZNAM GRAFŮ 94
SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK 95
SEZNAM PŘÍLOH 96

ÚVOD

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je vzácné neurodegenerativní onemocnění, u kterého dochází k poškození centrálního a periferního motorického neuronu. Tyto motoneurony se podílí na vykonání volních pohybů a jestliže dojde k jejich narušení jedinec není schopen ovládat svaly na svém těle a následně je paralyzován. Jedná se o multifokální nemoc, která se vyznačuje svým progresivním a fatálním charakterem. Mnoho lidí nemá o Amyotrofické laterální skleróze povědomí, i když v posledních letech je stále více medializována, díky různým dobročinným kampaním. Jelikož ALS postihuje zejména motorické neurony není poškozen zrak, sluch, čich chuť a hmat. Ve většině případů je také zachován intelekt.

Autorka se setkala, díky své diplomové práci, s osobami zasaženými ALS poprvé. Rozhodla se tímto tématem zabývat podrobněji, jelikož se v budoucnu s onemocněním může setkat v rámci své logopedické praxe. Dále se domnívá, že česká i zahraniční literatura se touto problematikou zabývá obvykle z pohledu medicínského, a proto se snaží nahlížet na ALS z hlediska logopedického.

Cílem diplomové práce je vytvoření vícepřípadových studií zaměřující se na dysartrii, poruchy hlasu a depresivitu u jedinců s ALS. Případové studie mohou být také zdrojem informací pro logopedy, klinické logopedy a také ostatní odborníky zabývající se touto problematikou.

Diplomová práce je rozdělena na teoretickou a praktickou část. Teoretická část je členěna na čtyři kapitoly a praktická část na tři kapitoly. První kapitola se zabývá charakteristikou motorického systému, jelikož tato oblast je výrazně zasažena při ALS. Ve druhé kapitole se autorka věnuje terminologii amyotrofické laterální sklerózy a také prevalenci, etiologii a patogenezi, symptomatologii, klasifikaci, diagnostice, diferenciální diagnostice, terapii a prognóze. Třetí kapitola popisuje další onemocnění, při kterých dochází k postižení motorického neuronu. Čtvrtou a také poslední kapitolou v teoretické části je vymezení druhů narušené komunikační schopnosti vyskytující se u jedinců s ALS.

Praktická část obsahuje pátou kapitolu, ve které se autorka zaměřuje na vymezení případové studie, cílů a metod sběru výzkumného setření. Součástí šesté a sedmé kapitoly jsou případové studie vytvořené pomocí anamnestického dotazníku a lékařské zprávy. Výzkumná šetření byla realizována třikrát po dobu jedenácti měsíců. Autorka se zabývá mírou progrese u vybraných druhů narušené komunikační schopnosti. V závěru autorka

uvádí výsledky z jednotlivých výzkumných šetření a také limity ovlivňující realizaci diplomové práce.

I TEORETICKÁ ČÁST

1 MOTORICKÝ SYSTÉM

Motorika patří mezi jednu z nejzákladnějších funkcí živých organismů. Motorický systém u člověka zajišťuje svalovou činnost, jedná se zejména o vzpřímenou polohu, umožnění všech pohybů, které jsou nutné ke změně místa, k získání potravy, rozmnožování i práci (Ambler, 2004). Při řízení motoriky se aktivuje celá nervová soustava. Jedná se o velmi složitý proces, během kterého se přenáší informace z mozku a míchy na sval. Pro výkon pohybu je velmi důležité trvalé svalové napětí, které je zajišťováno činností míchy, retikulárními formacemi, rovnovážným systémem a mozečkem. Při pohybu je nezbytná vzájemná koordinace mezi agonisty (svaly, které pohyb vykonávají), antagonisty (svaly, které jsou při pohybu relaxované) a synergisty (svaly, které pohyb podporují) (Král, 2012). Kortikospinální dráha, která je též nepřesně označována jako pyramidová dráha, je základem pro fyziologii hybnosti. Tato dráha začíná v motorickém kortexu (gyrus precentralis) a vystupuje ze sekundárního motorického kortexu v horním frontálním závitu a parietální krajině. Pyramidové a extrapyramidové dráhy vychází z motorického kortexu. Soubor pyramidových a extrapyramidových drah (tractus corticospinalis) prostupuje mozkovým kmenem a v dolní části prodloužené míchy se převážná část vláken kříží a probíhá v kontralaterálních postranních provazcích míšních. V předních rozích míšních začíná třetí neuron kortikospinální dráhy (Ambler, 2004).

Motorická jednotka je primární složka konečného neuronu. Jedná se o komplex svalových vláken, které jsou inervovány jedním motoneuronem (Ambler, 2004). Představuje nejperifernější část motorického systému. Její rozsah je od svalových vláken v zevních nitroočích svalech až po vlákna v zádových svalech (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Motorické jednotky znázorňují periferní motoneuron, který obsahuje motoneurony předních rohů míšních, přední kořeny míšní, periferní nervy, spinální nervy, pleteně, nervosvalové ploténky a také svaly. Centrální motoneuron patří k souboru pyramidových a extrapyramidových drah (Ambler, 2004).

Při rozkladu motorické jednotky dochází k zániku nejprve axonu a denervaci svalových vláken. Poté axony přilehlých intaktních motorických jednotek vypučí a inervují již postižená svalová vlákna daných motorických jednotek. Sousední motorické jednotky jsou zvětšeny a dochází ke shromáždění původních a nově zásobených jednotek nervovými vlákny do takzvaných podjednotek. Tyto již přizpůsobené jednotky jsou napojeny na

postižené gangliové buňky, které mohou být v pozdějších stádiích denervovány (Mumenthaler, Mattle, 2001).

2 AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) se řadí do degenerativních onemocnění, které se vyznačují progredujícím zánikem neuronů v různých oblastech nervového systému. Etiologie u těchto typů chorob je idiopatická. Termín degenerace je definován pozvolným kvantitativním úbytkem funkce buněk. Degenerativní choroby zasahují mozkovou kůru, bazální ganglia, mozkový kmen, mozeček, míchu a také periferní nervy. Dle převládajících příznaků se člení do jednotlivých kategorií (Ambler, 2006).

V systému degenerativních nemocí je ALS členěna mezi degenerativní onemocnění s postižením motorického neuronu. Postižení motoneuronů je souhrnný termín pro ty choroby, při kterých nastává degenerace neuronů motorického kůry a míšních motoneuronů. V užším pojetí se jedná o skupinu nemocí vyskytující se v dospělém věku (Jedlička, Keller, 2005). Degenerativní onemocnění s postižením motorického motoneuronu lze kategorizovat na izolovaná postižení periferního motoneuronu, izolovaná postižení centrálního motoneuronu a také na postižení aferentních drah sdružená s lézí pyramidové dráhy. Neobvyklou pozici má onemocnění, u kterého dochází k postižení centrálního i periferního motoneuronu, takzvaná amyotrofická laterální skleróza (Urbánek, 2000).

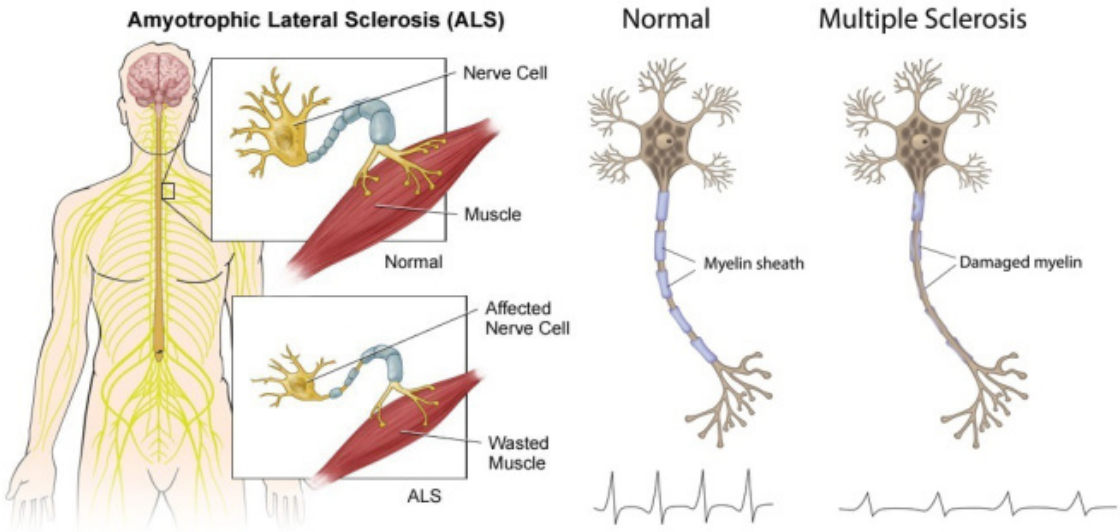
2.1 Terminologie

Amyotrofická laterální skleróza též nazývána jako „maladie de Charcot“ či „motor neuron disease (MND)“ je nemoc, která byla v minulosti začleňována do systémových degenerativních chorob. V současné době je řazena mezi onemocnění motorického neuronu a dle morfologického poškození do neuropatií (Jedlička, Keller, 2005). McCarthny (2012) analyzuje název „Amyotrophic lateral sclerosis“, přičemž hláska „A“ značí nepřítomnost, „myo“ označuje sval, „trophic“ neboli trofický je termín pro výživu, „lateral“ určuje část míchy, ve které jsou lokalizovány nervové buňky a „sclerosis“ znamená ztvrdnutí či ztuhnutí míšní tkáně, z důvodu degenerace a rozkladu motorických neuronů. Dle Latashe (2008) je definována také jako Lou Gehrigova choroba, jejíž název vychází ze jména baseballisty Lou Gehriga, který v roce 1941 na následky onemocnění zemřel.

Charakteristickým znakem pro ALS je zánik jak centrálního, tak periferního motoneuronu, který je označován jako amyotrofický syndrom. Tento rozklad v kortexu

a předních rozích míšních má spojitost s degenerací kortikospinálních drah. Zasažena bývají i jádra distálních motorických nervů (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Autoři Mumenthaler a Muttle (2001) popisují amyotrofickou laterální sklerózu jako kombinaci svalových atrofií, pokud dochází k zániku buněk předních rohů míšních. A spasticity s pyramidovými projevy, zejména při porušení postranních provazců.

Jedná se tedy o progresivní neurodegenerativní onemocnění, které způsobuje úbytek mozkových a spinálních motoneuronů (Obrázek č. 1) (Ambler, 2010).



Obrázek č. 1 – Zobrazení zdravého a poškozeného motorického neuronu u ALS (Irelandms.com, 2017)

2.2 Prevalence

Ve většině případů onemocnění vzniká od čtvrté do šesté dekády, přičemž muži jsou zasaženi třikrát více než ženy. Ojediněle se může choroba vyskytovat u dětí či mladistvých (Mumenthaler, Muttle, 2001). Prevalence se odhaduje na 4 – 6 : 100 000 obyvatel a kvůli svému progresivnímu vývoji, jde o nemoc končící úmrtím. Z tohoto důvodu je velice závažná jak z hlediska společenského, tak i medicínského (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Incidence onemocnění dle Amblera (2010) se udává kolem dvou nemocných ze sto tisíc obyvatel za jeden rok.

V Evropě je výskyt velmi vzácný, oproti tomu, na některých ostrovech v Tichém oceánu, především Mariánské ostrovy nebo Guam, jsou postiženy onemocněním i celé

rodiny. Celkově je na těchto ostrovech výskyt ALS přibližně u 10 % populace (Špitz, Lesný, 1989).

2.3 Klasifikace

Ambler (2010) uvádí klasifikaci dle **Světové neurologické federace,** která člení amyotrofickou laterální sklerózu do několika forem.

- Klasická forma ALS
- Progresivní bulbární paralýza
- Progresivní svalová atrofie
- Primární laterální skleróza

U **klasické formy ALS** dochází k postižení jak centrálního, tak periferního motoneuronu, přičemž výskyt tohoto typu se pohybuje okolo 65 % klientů. Progresivní bulbární neboli **pseudobulbární paralýza** je přítomna ve 25 % případů. Dalším typem je **progresivní svalová atrofie** jen s periferním postižením, která se vyskytuje pouze v 8 %. A ve 2 % se jedná o **primární laterální sklerózu** s progresivním postižením pouze centrálního motoneuronu (Ambler, 2010).

Klasifikace dle **ALS Association** popisuje tři typy onemocnění:

- **Sporadická ALS**
- **Familiární ALS**
- **Guamská ALS**

ALS Association udává **sporadickou amyotrofickou laterální sklerózu** jako nejčastější formu onemocnění vyskytující se u 95 % nemocných. **Familiární ALS** je charakteristická svou dědičností, přičemž se objevuje pouze v 5 – 10 % případů. V těchto rodinách existuje až 50 % pravděpodobnost, že potomci postiženého zdědí genovou mutaci a vyvine se u nich ALS. Termín **guamská ALS** je odvozen od ostrova Guam v Tichém oceánu, na kterém se onemocnění vyskytuje ve velmi vysokém procentu (Alsa.org, 2016).

Seidl, Obenberger (2004) rozlišují amyotrofickou laterální sklerózu na dvě formy, dle průběhu onemocnění:

- **ALS s progresivní bulbární paralýzou**, jejíž progrese končí úmrtím jedince do dvou let od stanovení diagnózy,

- **Progresivní spinální atrofie** s poměrně opožděným poškozením bulbárních jader mozkových nervů, jež způsobují několikaletý průběh nemoci.

2.4 Etiologie a patogeneze

Ačkoliv bylo vyřčeno mnoho rozdílných etiologických hypotéz, do kterých se řadí například virové infekce, porucha imunitního systému, vliv exotoxinů nebo hormonální porucha, tak doposud neexistují průkazná tvrzení, která by uváděla hlavní příčinu onemocnění. Na podkladě základního a klinického zkoumání je patogeneze ALS se selektivní lézí motoneuronů vyvolána řetězcem různých mechanismů jako jsou oxidativní stres, dysfunkce neurofilament, porucha kalciové homeostázy, excitační toxiny, mitochondriální dysfunkce, zvýšená apoptóza motoneuronů nebo prozánětlivé cytokiny (Ambler, 2010). Waberžinek a Krajíčková (2006) zmiňují, že v mimořádných případech může onemocnění vzniknout vlivem vážného úrazu elektrickým proudem. Oproti tomu Ambler (2004) zařazuje úrazy elektrickým proudem do oblasti diferenciální diagnostiky Amyotrofické laterální sklerózy.

Apoptóza je definována jako zánik buněk nevznikající vlivem nekrózy či zánětlivou reakcí, ale takzvanou programovou smrtí buněk, což je významný proces ve vývoji jedince, imunitním systému, při obnově buněk nebo jejich rozkladu (Vokurka, Hugo, 2015).

Pokud dochází k nekróze naruší se celistvost cytoplazmatické membrány a celková rovnováha interního prostředí buněk. Vyskytují se změny ve velikosti celých buněk i některých organel, což vede k enzymatickému narušení a následně i k rozkladu. Buňka své vnitřní prostředí propustí do okolí a její enzymy mohou způsobit nekrózu dalším buňkám a následně zánět. Oproti tomu, u apoptózy dochází ke zduření cytoplazmatické membrány, ale její celistvost narušena není. Velikost buňky se zredukuje, dochází ke kondenzaci a vznikají takzvaná apoptotická tělíska, která jsou vymezena plazmatickou membránou. Tento způsob rozpadu nepodnítí zánětlivou reakci a je nezbytně nutný při vývoji organismu jedince. Tento proces je přítomen po celý život, přičemž jeho funkcí je likvidovat porušené, zmutované či infikované buňky. Porucha apoptózy je spojena s mnohými onemocněními, kterými jsou například zrod maligních nádorů, autoimunitní nemoci, Alzheimerova choroba a též Amyotrofická laterální skleróza.

K neurodegeneraci může docházet také na základě **specifických rysů motoneuronů**. U motorických neuronů není přítomna schopnost dělit se, a proto v průběhu života dochází

ke snižování jejich množství. Jedná se o největší buňky nervového systému charakterizovány podstatnými energetickými nároky, které jsou podporovány vysokou úrovní mitochondriální činností. Motoneurony se též vyznačují vysokým obsahem bílkovin v neurofilamentech. Při amyotrofické laterální skleróze dochází k narušení mitochondriálních aktivit a bílkovin neurofilament (Ambler, 2010).

Hlavní mechanismy poškození:

1) **Genetické faktory**

   Amyotrofická laterální skleróza se ve většině případů vyskytuje ve sporadické formě, nicméně 5 – 10 % nemocných je zasaženo familiárním typem, tedy dědičným (Ambler, 2010). Rodiny, do kterých patří například kmen Chamorro z ostrova Guam v Tichém oceánu, se vyznačují juvenilní, familiární a poměrně benigní ALS, která vzniká v dětském věku s pozvolným progresivním průběhem trvajícím pár desetiletí (Mumenthaler, Muttle, 2001). U 20 % nemocných se vyskytuje zmutovaný gen SOD1, který se označuje také jako enzym měď/zinek superoxidová dismutáza 1. Enzym SOD1 se v organismu vyskytuje běžně a ovlivňuje činnost superoxidových volných radikálů. Tyto radikály jsou postranním produktem standardního buněčného metabolismu a pokud dojde k jejich hromadění mohou vyvolat narušení zejména proteinům, lipidovým membránám či DNA. Mutace měď/zinek superoxidové dismutázy může mít až osmdesát variant s různorodým klinickým postupem, jedná se zejména o časové rozpětí onemocnění. Vyskytuje se například mutace Ala4Val, která způsobuje, že nemoc trvá pouze jeden rok. Další alternativou je recesivní mutace D90A vyvolávající poruchu funkce močového měchýře a centrálního motorického neuronu především na dolní končetině. Tento typ se vyznačuje pozvolnou progresí a průměrnou dobou přežití dvanácti let. Také na X chromozomu bylo nalezeno až šedesát mutací genu, které vyvolávají vadné tvoření SOD1 a směřují k Amyotrofické laterální skleróze. Dalšími geny, které vedou k ALS jsou například senataxin (SETX), alsin (ALS2), neurofilamentový těžký polypeptid (NEFH) a také dynactin (Ambler, 2010).

2) **Excitotoxicita**

Krejčová (2005) udává, že výzkumem excitotoxických amynokyselin, zvláště receptorů a transportů neurotransmiteru glutamátu, se zjistilo, že dlouholeté zvětšení extracelulární hladiny způsobuje toxicitu a tedy i zánik motoneuronů. Glutamát se označuje za nejpočetnější excitační neurotransmiter nervového systému, který je důležitý pro standardní fungování. Jestliže je uvolňován, tak jeho excitační signál je zaznamenán a následně odstraněn na glutamátových transportních proteinech. Poškození glutamátu v metabolismu, transportu či jeho ukládání vede k excitotoxickému účinku na neurony, které zahrnují až 10x větší množství tohoto neurotransmiteru, než jaká je jeho koncentrace extracelulárně. Pokud se neurony naruší, glutamát se vyplaví a poškodí přilehlé nervové buňky. V rámci Amyotrofické laterální sklerózy dochází k poruše aktivity a fungování glutamátového transportního proteinu EAAT2, který může přivodit pokles odstraňování glutamátu a dále i excitotoxicitu. Nicméně doposud nebylo zjištěno, zda jedná o primární nebo sekundární poruchu (Ambler, 2010).

3) **Apoptóza**

V motorických neuronech předních rohů míšních nebyly zpozorovány příznaky zánětu či reaktivního procesu, a proto se zvažovala možnost, že je při onemocnění přítomen přirozený průběh stárnutí ukončený apoptózou, nicméně tomu tak není, jelikož tento proces je z neznámých příčin zrychlený (Ambler, 2010).

4) **Autoimunitní mechanismus**

Autoimunitní mechanismus vychází z experimentálního výzkumu u zvířat, zvláště na myších. U jedinců s ALS byla prokázána aktivace T lymfocytů, depozit Ig v šedé hmotě mozkové a motorické kůře. Také se u převážné části klientů vyskytují protilátky proti kalciovým kanálům, které útočí na motoneurony (Ambler, 2010). Dle Jiroutka a Süssové (2006) jsou transformace v imunitních systému nezpochybnitelné, nicméně žádná z nich nebyla uvedena jako primární příčina zrodu onemocnění. Předpokládají tedy, že jde pouze o reakci na degenerativní změny v organismu.

5) **Nedostatek růstových faktorů motoneuronů**

Životnost a funkčnost spinálních motorických neuronů je velmi podmíněna trofickými faktory. Jedná se o vnitřní proteiny, jejichž funkce je udržení a podpora činnosti motoneuronů a při narušení buněk přispívají k přežití daných motorických neuronů. V současné době se řadí mezi nejdůležitější CNTF, BDNF, IGF – I/II, GDNF, NT3/4/5 a LIF (Ambler, 2010).

6) **Expozice vně hematoencefalické bariéry**

Dolní motorické neurony jsou částí svého povrchu umístěny mimo centrální nervovou soustavu a z tohoto důvodu nejsou ochráněny hematoencefalickou bariérou. V tomto místě mohou být ohroženy exogenními toxickými vlivy. Také může nastat takzvaný trofický efekt, který vzniká kontaktem svalové buňky s prostředím neuromuskulárního spoje (Jiroutek, Süssová, 2006).

7) **Oxidační stres**

Oxidativní stres je charakterizován jako obecný mechanismus vedoucí k narušení funkce primárních buněčných struktur, včetně DNA, cytoskeletu či membrán buňky. Do standardních produktů buněčného metabolismu se řadí volné kyslíkové radikály, které jsou likvidovány enzymy superoxiddismutázou, katalázou a glutathionreduktázou. Rozlehlost a energetické nároky motorických neuronů jsou spojeny s velkým obsahem mitochondrií a nadměrnou produkcí volných kyslíkových radikálů, které mohou zvýšit daný oxidační stres (Jiroutek, Süssová, 2006).

8) **Další možné hypotézy**

Mumenthaler a Muttle (2001) uvádějí, že zrod onemocnění je spojen s chorobnou funkcí jater a elektronoptickou mutací jaterních buněk. Také zmiňují ztrátu androgenních receptorů gangliových motorických buněk, které mohou být další příčinou vzniku. Významné postavení v rámci etiologie ALS bylo přisouzeno poškozením prokrvení míchy a mozkového kmene jako konstantní spolupodmiňující činitel.

2.5 Symptomatologie

Klinický obraz jedince s ALS v počátečních stádiích je velmi nenápadný a bez zřejmého nálezu. Přítomna může být například únava, slabost, nepochopitelné pády a zakuckávání (Jiroutek, Süssová, 2006). Typickými příznaky jsou pozvolně progredující svalové slabosti vyskytující se ve formě smíšené parézy, což značí poškození jak centrálního, tak periferního motorického neuronu, eventuálně se také může objevit centrální či periferní paréza. Jestliže je poškozen periferní motoneuron jsou přítomny svalové atrofie (Vlčková, 2016).

Onemocnění se mnohdy projeví takzvaným **fokálním začátkem**, což znamená, že v počátečních stádiích jsou porušeny specifické svalové skupiny. Jedná se zejména o tři základní možnosti a to **končetinové, bulbární nebo respirační**. V 50 – 60 % je přítomen zrod choroby na horních končetinách, zvlášť v oblasti rukou, kdy jedinec pociťuje motorickou neobratnost, potíže při odemykání či zapínání knoflíků. U 25 – 30 % nemocných se motorické obtíže objevují na dolní končetině, především v dorzální flexi nohy. Nejčastěji se motorický deficit projevuje distálně. Pokud je přítomen fokální původ může být ALS zaměňována za mononeuropatii či radikulopatii, ale v tomto případě je porucha větší než na úrovni jednoho nervu nebo kořene. U některých jedinců se může jako první příznak vyskytnout slabost šíjových svalů s přepadáváním hlavy do předklonu, což je spíše charakteristické pro myastenii a polymyozitidu. Dalším typem je bulbární začátek, který bývá přítomen u 20 – 30 % nemocných. Prvotními symptomy je dysartrie, dysfagie, atrofie či fascikulace jazyka. Poslední a také nejméně se vyskytující formou je poškození respiračních svalových skupin v počátku onemocnění, jedná se o 1 – 2 % případů. Charakteristickým znakem je dyspnoe neboli dušnost, která bývá důsledkem noční hypoventilace, což způsobuje opakované probouzení, neosvěžující spánek, zesílenou ospalost a bolesti hlavy objevující se zejména v ranních hodinách. V mnohých případech bývá zřejmá respirační insuficience. U žádného ze zmíněných typů nejsou narušeny okohybné svaly a sfinktery neboli svaly svěračů. Porucha autonomního systému je obvykle nepatrná, nicméně byly dokázány kardiovaskulární, sudomotorické, gastrointestinální dysfunkce a porucha regulace jak slzných, tak slinných žláz (Ambler, 2010).

Z hlediska subjektivního hodnocení jedinec nejprve pociťuje svalové oslabení, a to distálních i proximálních svalových skupin. V častých případech nemocný zmiňuje, že ještě před začátkem svalové slabosti se vyskytují bolestivé křeče a záškuby svalů, zvláště během spánku v lýtkách nebo při aktivní svalové kontrakci (Mumenthaler, Muttle, 2001). Mezi další projevy Nevšímalová, Růžička a Tichý (2002) řadí hyperreflexii a pyramidové

spastické jevy, které jsou v protikladu s hypotonií svalů, hypotrofií a častými fascikulacemi. V orofaciální oblasti se vyskytují brzké atrofie jazyka se svalovými záškuby, oslabení žvýkacího svalstva, které je zasaženo zesíleným masseterovým reflexem. A z důvodu poškození postranního smíšeného systému dochází k rinolálii, dysartrii až anartrii a dysfagii. Ambler (2010) uvádí, že v důsledku poruchy polykání a atrofií svalstva dochází ke snížení kalorického příjmu potravy, a tedy i k úbytku hmotnosti.

V průběhu nemoci vyhasíná dávivý reflex a řeč se stává obtížně srozumitelnou, proto se jedinec dorozumívá pouze pohybem bulbů. Tato bulbární symptomatologie, která v průběhu onemocnění progreduje, velmi úzce souvisí se zhoršujícím hybným postižením a kachexií. Kvůli přítomné kachektizaci nemocný často přijímá potravu nosní sondou nebo perkutánní endoskopickou gastrostomií, která je zavedena do těla jedince pomocí tracheostomie. Tento chirurgický zákrok sice prodlužuje život, ale nezvyšuje jeho kvalitu. Krejčová (2005) zmiňuje, že u jedinců s ALS bývá přítomna motorická neklidnost, deprese, střídání projevů pláče a neadekvátního smíchu. Demence typu frontálního a frontotemporálního je charakterizována u 5 % případů. Onemocnění nezahrnuje narušení čití, z důvodu neporušení spinotalamické dráhy. Příznačná je také absence poruch sfinkterových a okohybných.

Jedinci s ALS v některých případech zmiňují nespecifické senzitivní symptomy, jakými jsou pocity necitlivosti, dřevěnění a tupé bolesti, přičemž objektivní senzitivní nález je obvykle v normě. Rozmanitost symptomů v začátcích onemocnění a absence jakéhokoli znaku potvrzující přítomnost choroby, představují hlavní obtíže při stanovení diagnózy (Ambler, 2010).

2.6 Diagnostika

Ambler (2010) zmiňuje, že diagnostika amyotrofické laterální sklerózy je zaměřena na pozitivní a negativní diagnostická kritéria.

Pozitivní diagnostická kritéria se vymezují tím, co by mělo být v klinickém obrazu přítomno:

- **postižení periferního motoneuronu,**
- **postižení centrálního motoneuronu,**
- **progrese symptomů.**

Pro určení diagnózy je velmi významná i progrese, pro kterou je charakteristická kontinuálnost a regionálnost. V počátcích se zhoršení vyskytuje v porušené oblasti a postupně se rozšiřuje dále do okolních krajin. Pokud se první projevy vyskytují na horní končetině, tak se nejprve šíří na kontralaterální stranu, ipsilaterální kontralaterální dolní končetinu a poslední zasaženou oblastí je bulbární krajina. Při bulbárním počátku se poškození šíří na horní končetiny a pozvolna pokračují na hrudní segmenty a dolní končetiny. V průběhu choroby mohou nastat stádia symptomatického ustálení, nicméně úplné vymizení příznaků je vzácné (Ambler, 2010).

Druhými diagnostickými ukazateli jsou **negativní diagnostická kritéria**, které jsou charakteristické svou nepřítomností v klinickém obrazu:

- **elektrofyziologické, zobrazovací (CT, MR) nebo patologické příznaky jiného onemocnění,**
- **absence sfinkterových poruch,**
- **nepřítomnost okohybných poruch,**
- **kognitivní deficity** (Ambler, 2010).

Kognitivní poruchy se neřadí do obvyklých symptomů ALS, ale přítomnost narušení frontálních exekutivních funkcí byla zjištěna, v rámci prospektivních a neuropsychologických výzkumů, u poloviny nemocných. Demence fronto – temporálního typu se vyskytuje u 5 % a v častých případech jsou tito jedinci řazeni do takzvaných ALS – plus syndromů (Ambler, 2010). Demence je charakterizována jako organicky podmíněná získaná globální porucha intelektu, při které dochází k změnám osobnosti a chování (Seidl, Obenberger, 2004). V obecnějším pojetí se jedná o organickou duševní poruchu, u které je etiologie průkazná. Mezi příčiny vzniku lze zařadit vliv onemocnění, úrazu či jiné poškození mozku, které způsobuje mozkovou dysfunkci na stálou nebo přechodnou dobu (Kaňovský, Herzig, 2007). Narušení se vyskytuje také v kognitivních, funkčních a behaviorálních schopnostech. Porucha omezuje sociální i ekonomickou aktivitu jedince. Výskyt demence je častější ve stáří, ale může být přítomna, ve kterémkoliv věku (Seidl, Obenberger, 2004).

ALS – plus syndromy jsou charakteristické tím, že splňují diagnostická kritéria pro stanovení ALS a navíc vykazují další netypické projevy. Nejedná se pouze o demenci, ale také o endemický výskyt, objektivní senzitivní poruchy, laboratorní abnormality, monoklonální gamapatie, přítomnost autoprotilátek, infekční virová onemocnění či benigní endokrinní poruchy (Jiroutek, Süssová, 2006).

Dle jednoduchých kritérií se Amyotrofická laterální skleróza rozlišuje na definitivní a pravděpodobnou.

- **Definitivní ALS j**e progresivní choroba s objektivními projevy poškození centrálního a periferního motorického neuronu, který se projevuje buď v bulbární a dvou spinálních krajinách nebo ve třech spinálních oblastech.
- **Pravděpodobná ALS** je progresivní nemoc s objektivními příznaky postižení centrálního a periferního motorického neuronu ve dvou spinálních krajinách a narušení centrálního motoneuronu anteriorně od léze periferního motorického neuronu (Ambler, 2010).

Ambler (2010) uvádí, že roku **1990** byla vytvořena detailnější diagnostická kritéria, která se nazývají dle místa vzniku **El Escorial** a v roce 1998 došlo jejich modifikaci. Tyto kritéria se zaměřují na čtyři primární oblasti:

1. **mozkový kmen**
2. **krční mícha**
3. **hrudní mícha**
4. **lumbosakrální mícha**

Tabulka č. 1 – Klinické projevy Amyotrofické laterální sklerózy (Jiroutek, Süssová, 2006)

		Mozkový kmen	**Krční mícha**	**Hrudní mícha**	**Lumbosakrální mícha**
Poškození léze dolního motoneuronu	oslabení fascikulace aftrofie	mimické a žvýkací svaly patro jazyk larynx	šíjové svalstvo horní končetina bránice	zádové svalstvo břišní svalstvo	zádové a břišní svalstvo dolní končetina
Příznaky léze horního motoneuronu	pyramidové jevy iritační zvýšený svalový tonus	zvýšený masseterový reflex dávivý reflex pseudobulbání syndrom akcentované zívání spasticita	spasticita zvýšené šlachové reflexy	spasticita nevýbavné břišní reflexy	spasticita zvýšené šlachové reflexy

Jirourek, Süssová (2006) popisují příznaky poškození horního motorického neuronu, do kterých zahrnují:

- zvýšené reflexy v oblasti mozku, při kterých jsou přítomny masseterové, dávivé, labiální či pseudobulbární příznaky,
- zvýšené šlachookosticové reflexy zejména na končetinách a atrofických oblastech,
- spasticitu,
- vyhasínání břišních reflexů.

V rámci poruchy dolního motorického neuronu se vyskytují:

- svalové atrofie,
- fascikulace,
- snížené či vyhaslé reflexy (Jiroutek, Süssová, 2006).

Jak zmiňuje de Carvalho (in Vlčková, 2016) v roce **2008** došlo k dalším diagnostickým obměnám v rámci takzvaného **Awaji –shima konsenzu** zaměřeného na elektromyografické vyšetření, kterým se prokazují subklinické elektrofyziologické abnormality na úrovni poškození periferního motorického neuronu. Poškození horního a dolního motoneuronu je stále hodnoceno ve čtyřech klinických oblastech (mozkový kmen, krční, hrudní a lumbosakrální mícha), které napomáhají k určení diagnózy ALS a zařazení klienta do určité kategorie. Dle současných diagnostických kritérií lze ALS rozlišit na definitivní, pravděpodobnou a možnou.

- **Definitivní ALS** je charakteristická klinickými nebo elektrofyziologickými nálezy postižení dolního a horního motorického neuronu ve třech krajinách.
- **Pravděpodobná ALS** se vymezuje klinickými a elektrofyziologickými projevy poškození dolního a horního motorického neuronu ve dvou oblastech, přičemž degenerace horního motoneuronu je rostrálněji než u dolního.
- **Možná ALS** je typická jak klinickými, tak elekrofyziologickými známkami narušení dolního i horního motoneuronu pouze v jedné krajině nebo pouze horního motorického neuronu ve dvou a více oblastech. Poslední možností je postižení horního i dolního motorického neuronu ve dvou krajinách, přičemž žádné projevy poruchy dolního motoneuronu nejsou rostrálněji než poškození horního motoneuronu.

De Carvalho (in Vlčková, 2016) také uvádí, že došlo k vypuštění čtvrtého typu, který se nazývá **Pravděpodobná, laboratorně podporovaná ALS**, jelikož tento typ zohledňoval elektromyografické nálezy.

U jedinců s ALS se při elektromyografickém vyšetření objevují symptomy čistě motorické axonální neuropatie za přítomnosti fascikulací, přičemž jejich zaznamenání není spolehlivým diagnostickým faktorem. Svalové záškuby mohou být zachyceny i u intaktní populace, u které abstinuje axonální poškození a hovoří se o takzvané „benigní svalové fascikulaci". Nicméně jejich delší trvání, vyšší amplituda a počet fází implikuje chronické neurogenní změny motoneuronů. Při onemocnění je typická kombinace akutní denervace a chronické neurogenní mutace. Jestliže se abnormality vyskytují v cervikální či lumbální oblasti je nutné, aby byly zachyceny změny nejméně ve dvou svalových skupinách, které jsou inervovány z rozdílných kořenů a periferních nervů. V oblasti hlavových nervů a hrudní míchy se za dostačující nález považují změny pouze v jediném svalu, jako jsou například jazyk, svaly břišní stěny a žvýkací či mimické svaly. Subklinické poškození centrálního motoneuronu se potvrzuje pomocí vyšetření evokovaných potenciálů (de Carvalho in Vlčková, 2016).

Elektromyografické podmínky pro Amyotrofickou laterální sklerózu dle Awaji – shima:

- Klinické a elektrofyziologické abnormality se vyznačují stejnou diagnostickou důležitostí v hodnocení degenerace dolního motorického neuronu v dané krajině.
- Průkazem pro určení diagnózy je přítomnost chronických neurogenních změn, kterými jsou například:
    - transformace parametrů motorických jednotek při kvantitativní a kvalitativní analýze, u které dochází k zobrazení vyšší amplitudy, delšímu trvání a zvýšenému množství fází,
    - pokles počtu motorických jednotek,
    - přítomnost nestálých a komplexních motorických jednotek.
- Nález akutních neurogenních změn, jakými jsou fibrilace či pozitivní ostré vlny.
- V případě zachycení chronických neurogenních změn v jehlové elektromyografii je výskyt fascikulací rovnocenný fibrilacím a pozitivním ostrým vlnám (de Carvalho in Vlčková, 2016).

V rámci diagnostiky amyotrofické laterální sklerózy se využívají i pomocné vyšetřovací metody, které mají pouze doplňující charakter. Do těchto běžných vyšetření by mělo být zařazeno:

- **Biochemické vyšetření**, které slouží k určování dalšího postupu. Charakteristickým znakem pro ALS je lehká elevace svalových markerů.
- **Sérologické vyšetření** zaměřující se na lidské sérum a na přítomnost protilátek proti antigenům.
- **Lumbální punkce**, která připouští lehkou elevaci celkové bílkoviny (Jiroutek, Süssová, 2006).
- **Magnetická rezonance vyšetření míchy**, která v některých případech může prokázat také globální atrofii či nitrolební abnormity signálu pyramidových drah.
- **Svalová biopsie** potvrzující neurogenní svalové atrofie či myopatie. Dále také věnuje pozornost průběhu nemoci.
- **Vyšetření likvoru** je u jedinců s ALS v normě (Mumenthaler, Muttle, 2001).

2.7 Diferenciální diagnostika

Při posuzování diferenciální diagnózy, kteréhokoli onemocnění připomínající ALS je nutné zohlednit již výše zmíněná kritéria a ALS – plus syndromy (Jiroutek, Süssová, 2006). K nejčastěji zvažovaným nemocím patří cervikální myelopatie, lumbální stenóza, multifokální motorická neuropatie, myastenie gravis, myopatie a polyneuropatie (Vlčková, 2016). Ambler (2010) vytvořil souhrn nemocí, které mohou svými projevy ALS připomínat.

1. **Strukturální postižení a poranění**
    - ***Cervikální myelopatie***, při které se mnohdy vyskytuji bolesti, zvláště lokální a kořenové. Poruchy čití jsou charakteristické na dolních končetinách. Symptomy léze periferního motoneuronu přetrvávají na horních končetinách. (Ambler, 2010).
    - ***Chiariho malformace*** je řazena do kongenitálních malformací lebky a páteře a je charakteristická kaudálním uložením prodloužené míchy a mozečku. Onemocnění se v některých případech vyskytuje společně se Syringomyelií. (Ambler, 2006).

- ***Syringomyelie*** je degenerativní choroba tvořící podélné dutiny v krční míše, které jsou během života plněny tekutinou a dále se rozšiřují. V počátcích onemocnění jsou typické atrofie drobných svalů rukou a dolní končetiny jsou postiženy spasticitou s hyperreflexií. Důležitým ukazatelem pro určení diagnózy je porucha čití, zvláště pro teplo, chlad a bolest, přičemž hluboké a dotykové čití je ušetřeno (Urbánek, 2000). ***Syringobulbie*** je charakteristická lokalizací podélných dutin v prodloužené míše, které způsobují dysfagii, dysartrii, poškození nervus hypoglossus, závratě a nystagmus (Ambler, 2006).
- ***Úraz elektrickým proudem*** v rámci diferenciální diagnostiky ALS uvádí například Mumenthaler a Muttle (2001) nebo Ambler (2006), narozdíl od Waberžinka a Krajíčkové (2006), kteří jej zařazují do oblasti etiologie ALS. Mezi projevy patří periferní parézy s atrofiemi, centrální symptomy, epilepsie nebo smíšené spinální syndromy (Ambler, 2006).
- ***Postradiační postižení***
- ***Tumor centrální nervové soustavy***

2. **Metabolické a toxické příčiny**
    - ***„Benigní fascikulace“***
    - ***Hypertyreóza*** se projevuje okulárními a nervosvalovými symptomy za přítomnosti narušení kognitivních funkcí, chování ale také apatií a depresemi. Onemocnění vykazuje poškození centrálního motorického neuronu a tremor (Bednařík, Ambler, 2010).
    - ***Hyperparatyreóza*** způsobuje svalovou slabost a atrofie lokalizované na dolních končetinách. Nedochází k poruše bulbárního svalstva a sfinkerů (Bednařík, Vohánka, 2010).
    - ***Intoxikace těžkými kovy*** popisují také Mumenthaler, Muttle (2001), dále zmiňují zejména otravu organickou rtutí a olova.
3. **Záněty a poruchy imunity**
    - ***Multifokální motorická neuropatie*** je charakteristická zasažením pouze periferního motoneuronu. Progresivní průběh je typický svou vleklostí. Mezi časté projevy se řadí svalové záškuby a křeče, kterými jsou zasaženy většinou horní končetiny a distální svalové skupiny (Bednařík, Ambler,

2010). Jde tedy o vzácné onemocnění, které se od ALS odlišuje imunomodulační léčbou (Otruba, Bartoušek, 2007).

- ***Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie*** je charakterizována asymetrickým poškozením, přičemž svalová slabost není doprovázena fascikulacemi nebo atrofiemi. V klinickém obrazu se může vyskytovat tremor či senzitivní ataxie. Přibližně u 5 % nemocných se objevují symptomy typické pro poruchu centrálního nervového systému, tedy spasticita, hyperflexie nebo ataxie (Bednařík, Ambler, Růžička, 2010).
- ***Roztroušená skleróza mozkomíšní*** je chronické onemocnění centrální nervové soustavy, které se vyznačuje parestezií, spastickými parézami s poškozením dolních končetin, dysfagií, dysartrií nebo dysfonií. Od ALS se odlišuje například poruchou sfinkerů a okohybných nervů. V pozdějších stádiích se u 70 % nemocných vyskytují kognitivní poruchy, především v oblasti paměti a koncentrace (Mareš, 2007).
- ***Myastenie*** je definována jako autoimunitní onemocnění, při kterém je přítomna porucha nervosvalového přenosu. Do klinických příznaků se řadí unavitelnost a slabost kosterních, šíjových a proximálních svalových skupin. Charakteristickým znakem nemoci je kolísání svalové slabosti (Ambler, 2006). V případě, že onemocnění začíná dysfagií, dysartrií nebo respiračními obtížemi může vést k ALS (Jiroutek, Süssová, 2006).
- ***Myozitidy*** jsou nemoci se zánětlivým degenerativním poškozením svalů, u kterých dochází ke svalové slabosti a myalgiím. ***Okulární myozitida*** je charakteristická narušením pohybu bulbů, edémem víček a zarudnutím spojivek. ***Akutní polymyozitida*** se projevuje zřejmými myalgiemi a generalizovanou svalovou slabostí, přičemž sval je na ohmat bolestivý. Typickým obrazem jsou zánětlivé změny na kůži. Posledním typem je ***Chronická polymyozitida***, která se velmi obtížně diferencuje od progresivní svalové dystrofie (Otruba, Bartoušek, 2007). Avšak Ambler (2010) zmiňuje absenci fascikulací a centrálních příznaků.
- ***Paraneoplastické syndromy*** se manifestují při tumorech, zejména plic, prsu, ovaria a také lymfomů. Do skupiny neurologických paraneoplastických syndromů se řadí encefalopatie, cerebelární degenerace, myelopatie, periferní neuropatie, myopatie a koagulační poruchy (Ambler,

2006). Ambler (2010) zdůrazňuje v rámci diferenciální diagnostiky ALS paraneoplastickou motorickou neuropatii, která bývá přítomna u mužů nad padesát let. Projevuje se poškozením pouze periferních nervů a asymetrickou slabostí, zejména horních končetin. Dochází k absenci bulbárních symptomů.

4. **Hereditární onemocnění**

- ***X vázaná spinobulbární atrofie*** také nazývána jako Kennedyho choroba je bulbuspinální typ degenerace předních rohů míšních. Jedná se o vzácnou X – chromosomálně hereditární nemoc postihující pouze muže (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Typickým znakem je porucha svalstva faryngolaryngeálního a jazykového. K diagnostice přispívá analýza DNA a také přítomnost zvýšené hladiny hormonů, zvláště estrogenů (Waberžinek, Krajíčková, 2006).
- ***Deficit hexosoaminidázy A***
- ***Hereditární spastická paraplegie s amyotrofií*** je známá i pod názvem Strümpell – Lorrainův syndrom. Podle klinických příznaků je členěna na čistou a komplikovanou formu. Čistá neboli nekomplikovaná je charakteristická ztuhlostí dolních končetin s výskytem svalových křečí během noci. Objektivní vyšetření potvrzují spasticitu s hyperreflexií, zejména na stehenních flexorech, kvadricepsech a svalové skupiny flexorů na bérci (Ambler, 2010). U komplikovaného typu je spasticita pouze jeden z mnoha symptomů, dále je asociován s ataxií, dysartrií, amyotrofií, demencí, mentální retardací či epilepsií (Nestrašil, 2006).
- ***Spinocerebelární ataxie*** je onemocnění řadící se do cerebelárních ataxií. Ke vzniku dochází obvykle v dospělosti a představuje pozvolnou progresi poruch (Ambler, 2006). Poškození zasahuje určité míšní dráhy a oblasti mozečku, v ojedinělých případech jsou postiženy zrakové nervy. Nejvýraznějšími symptomy jsou ataxie, narušení pohybové koordinace, řeči a chůze (Mumenthaler, Muttle, 2001).
- ***Okulofaryngeální dystrofie*** se od amyotrofické laterální sklerózy odlišuje ptózou víček, poruchou okohybných svalů a hereditou, i když se také vyskytuje bulbární syndrom. Nemoc vzniká na základě autosomálně dominantní dědičnosti (Ambler, 2010).

- ***Adrenomyeloneuropatie*** je jednou z forem onemocnění zvané X – vázaná adrenoleukoplazie, která se vyskytuje u 25 % nemocných. První příznaky se objevují po třicátém roce života, z důvodu demyelinizace míchy a periferních neuronů. Toto narušení způsobuje spastickou paraparéru dolních končetin, inkontinenci a poruchu senzitivity (Muntau, 2009).
- ***Deficit kyselé maltázy*** nazývána také jako Glykogenóza II se projevuje ve třech variantách: infantilní, juvenilní a adultní. Infantilní a juvenilní formy jsou přítomny již ve vývoji jedince. Po třicátém až čtyřicátém roce života se rozvíjí adultní typ, při kterém dochází ke svalové slabosti, snížení svalové síly a respirační insuficienci (Medicabaze.cz, 2017).

5. **Infekce**
    - ***Human T – cell leukemia virus 1***, označován zkratkou HTLV – 1, je druh lidského retroviru vyvolávající vzácné typy leukémií s vysokou pravděpodobností malignity a vážného neurologického poškození (Vokurka, Hugo, 2015).
    - ***Myelopatie asociované s HIV*** se projevují pozvolnou progredující kvadruparézou postihující zejména dolní končetiny, které jsou charakteristické spasticko – ataktickým typem chůze. Oproti ALS jsou také narušeny sfinktery a senzitivita (Berlit, 2007).
    - ***Creutzfeldova – Jakobova nemoc*** je řazena do kategorie prionových onemocnění, které končí fatálně. Při Creutzfeldově – Jakobově chorobě dochází k progredující demenci, myokloniím, ataxii a dalším extrapyramidovým i pyramidovým symptomům (Ambler, 2006).

Ambler (2010) dále zmiňuje ***Bulbo – spinální muskulární atrofii***, což je autosomálně recesivní familiární nemoc. Počátky onemocnění jsou, ve většině případů, okolo druhé až čtvrté dekády. Vyznačuje se pozvolna zhoršující svalovou slabostí a atrofií za přítomnosti fascikulací na končetinách a jazyku. Dalšími symptomy jsou diabetes mellitus 2. typu, třes v rukou a kýla v oblasti třísel.

2.8 Terapie

Před začátkem terapie je velmi důležité, aby byl jedinec seznámen se svou nemocí. Jestliže si lékaři nejsou diagnózou jisti, je vhodné navrhnout i odborné konzultace v zařízeních, kde mají s chorobou určité zkušenosti. Díky těmto opatřením nemusí docházet k opakování nadbytečných vyšetření, diagnostické nejistotě a následně i k prodlužování pochybností u pacienta. V současné chvíli neexistuje terapie, která by nemoc vyléčila, z tohoto důvodu je velmi přínosné vyzdvihnout určité možnosti, které by zpomalily progresi a ovlivnily některé příznaky nemoci. Kvůli nepříznivé prognóze je vhodné, aby při vyřčení diagnózy byl přítomen blízký člen rodiny (Ambler, 2010). Aktuálně je management péče o jedince s ALS zaměřen na multidisciplinární přístup s významným zastoupením paliativní medicíny (Vlčková, 2016). Významnou roli v multidisciplinárním přístupu mají specializované sestry, které se zaměřují na neuromuskulární poruchy, dále to jsou fyzioterapeuti, ergoterapeuti, logopedi, gastroenterologové a sociální pracovníci (Ambler, 2010).

Přestože se jedná o nevyléčitelnou nemoc mnoho příznaků lze ovlivnit a proto je terapie zaměřena na co nejvyšší kvalitu života a schopnost sebeobsluhy. Jediným lékem zpomalující progresi je antagonista glutamátu riluzol (Rilutek, Sclefic), který podle metaanalýzy kontrolovaných studií prodlouží žití jedince v průměru o 2 – 3 měsíce. V současné chvíli dochází k výzkumu se zaměřením na efekt transplantace kmenových buněk, ale doposud nebyl prokázán významný účinek u jedinců s ALS. Další důležitý činitel zpomalující progresi onemocnění je výživa, zvláště dostatečný přísun proteinů, s čímž souvisí i včasná prevence malnutrice (Vlčková, 2016). Nedostatečný příjem potravy zhoršuje svalové atrofie a způsobuje svalovou slabost. Celkové snížení hmotnosti je způsobeno úbytkem svalové hmoty a tedy i neuspokojivým dodáním živin s následným katabolismem. Ve většině případů se jedinci lépe polyká kašovitá strava, která by neměla být příliš suchá nebo tuhá. Největší obtíže se vyskytují při polykání tekutin (Ambler, 2010).

Manuál ALS Association 2011 (in Kantor, 2013) uvádí psychologickou podporu jako velmi významný činitel léčby. Pro potřeby psychosociální podpory rozlišuje průběh onemocnění do osmi fází, do kterých mohou být začleněny specifické motorické, pedagogické i psychologické požadavky nemocných:

1. prediagnóza ALS,
2. určení diagnózy,
3. nemocný nevykazuje viditelné poškození a nepožaduje specifickou pomoc,

4. u jedince jsou již přítomny lehké motorické obtíže a vyžaduje podporu v méně než 50% celkové času,
5. pacient se potýká se středně těžkým motorickým postižením a pomoc potřebuje ve více než 50% celkového času, ale stále se nejedná o 100%,
6. nemocný je imobilní a nesoběstačný, je zcela odkázán na pomoc ostatních lidí,
7. pacient se potýká s důležitými životními rozhodnutími,
8. smrt.

Kantor (2013) také zmiňuje speciálněpedagogickou podporu, která se zaměřuje především na aplikaci kompenzačních a technických pomůcek. V počátečních stádiích nebo podle potřeb jedince jsou poskytovány služby v oblasti zaměstnání, volnočasových aktivit, komunikace nebo sebeoblushy. Specifická podpora nastává v terminálním stádiu onemocnění.

Paliativní péče u jedinců s ALS je zaměřena na dostatečnou výživu a respirační obtíže. V průběhu progrese nemoci se pomoc rozšiřuje dle symptomů, do kterých jsou řazeny slabost, imobilita, nesoběstačnost, anxieta, deprese, dysartrie, hypersalivace, bolest, krampy a spasticita. **Nesoběstačnost a svalová slabost** se zhoršují pozvolna v průběhu onemocnění. V počátečních stádiích jsou typické obtíže v jemné motorice, zejména s oblékáním či hygienou. S progregujícím charakterem nemoci se horší také mobilita a následně dochází k celkové nesoběstačnosti, která se projevuje v neschopnosti přípravy jídla, pohybu po domácnosti, polohování nebo vyměšování. Omezení je nezbytné jedinci usnadnit kompenzačními pomůckami (hole, nástavec na toaletu, sedačka na vanu, mechanický či elektrický vozík, pleny nebo polohovací postel) a bezbariérovým přístupem do koupelny a schodů (schodolez, zvedací plošina, elektrický transportní zvedák). Svalová slabost je přítomna již od vzniku nemoci, která se z hlediska rehabilitace může trénovat pomocí rotopedů nebo motomedů. Ridzoň a Mazanec (2010) zmiňují, že v terminálních fázích může být jedinci poskytována péče celodenně, z tohoto důvodu je významná včasná žádost o příspěvek na péči, kterou se zabývá okresní správa sociálního zabezpečení. Jak uvádějí Jirouteka a Süssová (2006) psychologická pomoc je dalším důležitým faktorem v týmu pečujícím o jedince s ALS. Neuropsycholog je přítomen nejen v období seznámení pacienta s nemocí, ale také po stanovení diagnózy poskytuje rodině a jedinci pomoc. S narůstajícími obtížemi se u jedinců vyskytuje strach, zvláště z průběhu nemoci, z imobility, ze závislosti a ze smrti, který je doprovázen depresivními stavy. Důležitým předpokladem k zvládnutí psychického stavu nemocného je otevřená komunikace nejen

s pacientem, ale i s rodinou. Ridzoňa a Mazanec (2010) zmiňují, že u jedinců s ALS se může objevit takzvaná pseudobulbární afektivita, která je definována jako patologický smích nebo pláč. Výskyt těchto příznaků je snižován léky (levopoda, amitriptylin, litium). Zcela motoricky omezení klienti velmi často pociťují nudu či ztrátu smyslu života, přičemž se může jednat o hlavní rysy způsobující depresi.

V paliativním stádiu je velmi výrazná **dysfagie**. Jestliže je jedinec postižen bulbární formou ALS dysfagie je přítomna již od počátku onemocnění. U ostatních forem se vyskytuje až v pozdějších stádiích. Progrese nemoci vede k pozvolnému redukci příjmu tekutin a stravy (Ridzoň, Mazanec, 2010). Důležitým pravidlem při stravování je vhodná poloha, za kterou se považuje sed či leh na boku. Jedinec by, během příjmu potravy, neměl mít zakloněnou hlavu, která znesnadňuje polykání. Jestliže jedinec trpí těžkou dysfagií a úbytek hmotnosti je příliš vysoký musí být indikována perkutánní endoskopická gastrotomie neboli PEG. Tento chirurgický zákrok je nutné provést dříve než dojde ke snížení vitální kapacity pod 50% (Ambler, 2010). Aplikace PEG nebo sondové výživy přináší zlepšení komfortu nejen pacienta, ale i pečovatelů. Jedinec s ALS je dostatečně hydratovaný, zvyšuje se hmotnost, zlepšuje se kondice a psychický stav. Zejména u bulbárních typů může PEG prodloužit život až o několik měsíců. Zavedeni PEGu v pozdějších stádiích onemocnění zvyšuje rizikovost, z důvodu velkého snížení vitální kapacity plic. U bulbárních forem ALS se vyskytuje **dysartrie**, jako jeden z významných symptomů, již v počátečních stádiích, u ostatních typů se manifestuje až později (Ridzoň, Mazanec, 2010). Dysartrické obtíže jsou charakteristické pro poruchu artikulace a setřelou řeč, přičemž celkový verbální projev je ovlivněn nedostatečnou dechovou kapacitou. Kvůli progresi onemocnění vzniká v pozdních stádiích anartrie (Jiroutek, Süssová, 2006). Již od počátku nemoci logoped pacientovi pomáhá zlepšit artikulaci a práci s dechem, jestliže vzniká těžká dysfagie či anartrie využívá možnosti z oblasti alternativní komunikace. V některých případech je zachována jemná motorika, z tohoto důvodu lze využít blok s tužkou, počítač nebo programy s hlasovým výstupem (Ridzoň, Mazanec, 2010). Logoped jedinci zajišťuje fixovanou polohou vsedě a zpevňuje zápěstí, případně doplňuje přídatné zařízení k dotyku na klávesnici nebo pro vsunutí tužky. V dnešní době existuje mnoho variant komunikátorů, tabulek či specifických klávesnic. Podstatným prvkem je samotná praktická zkouška klienta, díky které zjistí, co mu nejvíce vyhovuje (Jiroutek, Süssová, 2006). U jedinců, u nichž došlo ke ztrátě grafických dovedností se využívají alfabetické nebo obrázkové tabulky. V pokročilých stádiích, pokud je klient postižen plegií rukou a anartrií, se ke komunikaci využívá ovládání počítače pomocí rozpoznávání pohybů bulbů

(Ridzoň, Mazanec 2010). Další velmi významnou oblastí v paliativní péči jsou **respirační obtíže**, které pro převážnou část nemocných znamenají také příčinu smrti. Z důvodu progrese onemocnění dochází ke zvýšení slabosti dýchacích svalů a úbytku vitální kapacity. Prvními projevy může být zvýšená námaha a poté klidová dušnost přecházející do chronické dechové nedostatečnosti. Respirační insuficience je přítomna většinou ve spánku a vleže, a spolu se zhoršující hypoxemií a hyperkapnií nastává hyperkapnické kóma, které způsobuje smrt. Hypoventilace může být komplikována záněty respiračního ústrojí, atelektázou, aspirací nebo plicní embolií. Tyto těžkosti zhoršují celkový stav jedince a ve většině případů urychlují stav vedoucí ke smrti. Jestliže jsou přítomny respirační obtíže pouze v noci využívá se neinvazivní ventilační podpora, která nemocným prodlužuje život o několik měsíců. V terminální fázi nemoci, při které dochází k progresi respirační insuficience, lékaři provádí tracheostomii nebo zavádí umělou plicní ventilaci. Informace o tomto zákroku jsou jedinci poskytovány dřív než je postižen dechovou tísní. A následně se může rozhodnout, dle vlastního uvážení, zda na tuto možnost přistoupí. V případě nesouhlasu se zavedením umělé plicní ventilace je mu poskytnuta oxygenoterapie pro ulehčení stavu. Jestliže nedojde ke zlepšení je nasazen morfin či diazepam, který utlumí psychické neuspokojení klienta. Pro terminální fázi a umírání je příhodné využít možnosti hospicové péče, která poskytuje jak ústavní, tak ambulantní zdravotnické služby. Zařízení nabízí také duchovní pastorační a psychologickou podporu nejen klientovi, ale také rodině (Ridzoň, Mazanec, 2010). **Bolesti, křeče a spasticita** jsou projevy také provázející pozdní stádium. Bolest je přítomna u 50 % nemocných a bývá různého původu, například kloubní nebo vertebrogenní. Jestliže dochází k bolesti kloubů, rehabilitaci zajišťuje fyzioterapeut, a to jak pasivním, tak aktivním cvičením, prevencí či polohováním. V ojedinělých případech je bolest přítomna při zácpě. Vznik edémů je podmíněn zhoršením žilního návratu z důvodu stereotypních poloh, zejména v sedu, nebo u trvale ležících klientů (Jiroutek, Süssová, 2006). Mezi farmaka využívající se u bolestí jsou například antirevmatika nebo analgetika. Z hlediska prevence se využívají polohovací postele s matrací zabraňující vznik dekubitů. Křeče se obvykle vyskytují v počátcích onemocnění a jsou přítomny po celou dobu. K utlumení příznaků jsou pacientovi předepisovány antiepileptika a magnezium (Ridzoň, Mazanec, 2010).

2.9 Prognóza

Prognóza není příznivá, jelikož onemocnění stále progreduje. V průběhu tří let až 80 % jedinců s ALS zmírá. Pokud nemoc začíná bulbární paralýzou v 60 % nemocný umírá do jednoho roku (Mumenthaler, Muttle, 2001). Ambler (2010) zmiňuje, že okolo 25 % pacientů přežije pět let a 8–16 % přežívá deset let. Dále uvádí, že daná progrese velmi naznačuje prognózu nemoci.

3 JINÁ DEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ S POSTIŽENÍM MOTORICKÉHO NEURONU

3.1 Primární laterální skleróza

Primární laterální skleróza je onemocnění postihující výhradně centrální motorické neurony. Klinické symptomy jsou charakteristické progresí dolních i horních končetin, dysfagie pseudobulbárního typu a poruchy řeči (Ambler, 2010). Hromada, Keller (2006) zmiňují, že v roce **1992** byla vytvořena kritéria Pringlem a spol., která jsou dodnes uznávána:

1. **Klinická:**
   - **a)** pozvolný počátek spastické kvadruparézy, která zpravidla vzniká na dolních končetinách,
   - **b)** onemocnění se vyskytuje v dospělém věku, okolo padesátého roku nebo později,
   - **c)** bez hereditární příčiny,
   - **d)** v průběhu onemocnění dochází k plíživému zhoršování,
   - **e)** doba přežití jsou tři a více let, v některých případech až dvacet let,
   - **f)** souměrné rozložení poškození, které se v průběhu rozvíjí v těžkou, spastickou spinobulbární parézu.
2. **Laboratorní:**
   - **a)** biochemické vyšetření, jehož nálezy jsou v normě,
   - **b)** neprůkazné sérologické testy na lymskou boreliózu, lues a HLTV – 1,2,
   - **c)** vyšetření likvoru v normě,
   - **d)** absence spontánní činnosti na elektromyografii,
   - **e)** negativní nález kompresivních lézí krční páteře, míchy a foramen magnum,
   - **f)** při magnetické rezonanci mozku a míchy se nevyskytují vysokosignální léze.
3. **Kritéria pomáhající k určení diagnózy:**
   - **a)** funkce močového měchýře v normě,
   - **b)** nepřítomnost nebo výrazná prolongace latencí kortikálních motorických evokovaných odezev při odhalení normálních periferním stimulem evokovaných sumačních svalových akčních potenciálů,

c) zobrazení magnetickou rezonancí vykazuje přítomnost fokálních atrofií mozku, zejména v oblasti precentrálního gyru,

d) pozitronová emisní tomografie potvrzuje snížení spotřeby glukózy v pericentrální části mozku.

Významným diagnostickým ukazatelem je nález motorických evokovaných potenciálů a klinický nález. Primární laterální skleróza se může v počátečních stádiích manifestovat s parkinsonskými příznaky, do kterých se řadí bradykineze, těžké narušení posturální rovnováhy, poruchy řeči a dysfagie. Tyto symptomy jsou zapříčiněny rozlehlým poškozením gyrus precentralis, gyrus frontalis a gyrus cinguli. Terapie je zaměřena zejména na farmakologickou léčbu podáváním diazepamu, clonazepamu a baklofenu. Významnou účast na péči jedince má rehabilitace a psychologická pomoc (Hromada, Keller, 2006).

3.2 Branchiální amyotrofická diplegie

Branchiální amyotrofická diplegie je vzácná nemoc motoneuronu, která je charakteristická slabostí a svalovou atrofií především na horní končetině. Naopak se nevyskytují centrální a bulbární projevy a narušení dýchacích svalů. Svalové atrofie jsou přítomny v ramenním pletenci a jejich vývoj je asymetrický. Od amyotrofické laterální sklerózy se liší pomalejší progresí v pozdějších stádiích. U převážné většiny klientů se s postupujícím časem projeví poruchy i na dolních končetinách a jsou přítomny bulbární symptomy. Úmrtí nastává obvykle do pěti let od stanovení diagnózy (Ambler, 2010).

3.3 Monomelická muskulární atrofie

Monomelická muskulární atrofie je charakterizována ložiskovou svalovou atrofií jen na jedné končetině. Onemocnění je přítomno u klientů od osmnácti do padesáti let a postihuje zejména muže. Svalová atrofie se pozvolna rozvíjí proximálně či distálně na rukou nebo předloktí. Postupná progrese z počátečních stádiích zpomaluje a dále se rozšiřuje (Ambler. 2010).

3.4 Progresivní bulbární paralýza

„*Progresivní bulbární paralýza je vzácné rychle progredující degenerativní onemocnění jader distálních hlavových motorických nervů (V.-XII.), jejich kořenů a nervových kmenů.“* (Krejčová, 2005, str. 271). Prvním vyskytujícím se příznakem je dysartrie. Řečový projev získává nosový přízvuk a v později dochází k afonii, z důvodu parézy hlasivek. V průběhu onemocnění dochází k atrofii a paréze svalstva jazyka, který jedinec posléze není schopen vypláznout. Dochází k atrofii temporálního, lícního, žvýkacího a polykacího svalstva. Také ke snížení hybnosti měkkého patra, během onemocnění vyhasíná masseterový a dávivý reflex, ale nedochází k narušení čití. Postupně ochabuje protruze rtů a sliny volně vytékají z úst. Progresivní bulbární paralýza se v rámci klinických a elektrofyziologických symptomů projevuje jako amyotrofická laterální skleróza. Úmrtí nastává obvykle do dvou až tří let bulbární smrtí nebo bronchopneumonií. Dle některých autorů není zcela zřetelný rozdíl mezi amyotrofickou laterální sklerózou a progresivní bulbární paralýzou (Jedlička, Keller, 2005).

3.5 Hereditární spastická paraplegie – Strümpell – Lorraine - Erbova

Nevšímalová, Růžička, Tichý (2002) uvádí hereditární spastickou paraplegii mezi nemoci zasahující centrální motoneuron. Onemocnění vzniká autosomálně dominantním způsobem pomocí hereditárního přenosu. Počátek choroby může nastat, v kterémkoliv období života, ale u jednotlivých rodin je zrod, z hlediska věku zpravidla obdobný. Vývoj nemoci je plíživě progresivní po několik desetiletí (Urbánek, 2000). Onemocnění se projevuje ve dvou formách, a to v komplikované a čisté. U takzvaného čistého typu je přítomno jen spinální postižení a komplikovaný stav je typický i jinými projevy jako například ataxie, poruchy intelektového vývoje, demence, extrapyramidové poškození, zrakové nebo sluchové postižení (Ambler, 2010).

Jedinec s čistou formou hereditární spastické paraparézy se dožívá, v porovnání s intaktní populací, shodného věku. Počátek onemocnění se může objevit, v kterémkoliv věku, nejčastěji ovšem od dvaceti do čtyřiceti let. Komplikovaný typ je velmi ovlivněn odlišnými individuálními příznaky, proto není možné v obecnějším měřítku vyjádřit dobu přežití. Tyto dvě formy nejsou obvykle patrné současně v jednom rodu (Ambler, 2010).

1. **Čistá hereditární spastická paraparéza** je charakteristická porucha dolních končetin, zejména při chůzi. Jedinec pociťuje ztuhlost v nohou a při spánku se

mohou vyskytovat svalové křeče v lýtkových svalech. Důvodem spasticity při chůzi s cirkumdukcí a našlapování na špičku nohy je zvýšené napětí souboru flexorů svalů na bérci, předních částí a flexorů stehen. Po první dekádě onemocnění mohou být patrny hypotrofie nepatrných svalů na dolních končetinách. Propriorecepce či vibrační čití je poškozeno zejména na nohou u 10 – 65 % postižených. Pro narušení horních končetin je charakteristická hyperreflexie, která je přítomna již od počátku choroby. U poloviny klientů je přítomna mikce, zvláště u chronického průběhu onemocnění. Porucha defekace či sexuální dysfunkce se běžně neobjevují. V některých rodinách je přítomen mírný kognitivní deficit či demence. V těchto případech není zcela jisté, zda se jedná o splynutí s dalšími nemocemi jako například Alzheimerovou chorobou (Ambler, 2010).

2. **Komplikovaná hereditární spastická paraparéza** je sdružována s různorodými neurologickými a dalšími onemocněními jako například retinopatie, katarakta, hluchota, dysartrie, svalová atrofie, porucha koordinace pohybu, extrapyramidová porucha, periferní neuropatie, porucha intelektového vývoje, demence a epilepsie. Pokud dochází k asociaci komplikované formy s epilepsií mohou se vyskytovat parciální, komplexní i generalizované záchvaty. Dalšími mohou být stavy atonické, myoklonické, tonicko – klonické a absence. Demence vyskytující se současně s hereditární spastickou parézou se manifestuje poruchou vizuomotorické koordinace, krátkodobé paměti, pozornosti a poklesu percepce. Dochází k absenci dysfázie, dyskalkulie a agnozie (Ambler, 2010).

V rámci diagnostiky se provádí neurologické vyšetření elektromyografie a kondukční studie. Nálezy u čisté hereditární spastické paraparézy jsou v normě, ale v ojedinělých případech může být zpozorována nepatrná senzitivní polyneuropatie. Při vyšetření somatosenzitivních evokovaných potenciálů nervus tibialis se může projevit zvolněné vedení zadních provazců či snížená amplituda až nepřítomnost snímaných potenciálů. Neobvyklé somatosenzitivní evokované potenciály z dolních končetin mohou diferencovat onemocnění od Primární laterální sklerózy a Amyotrofické laterální sklerózy. U prohlídky motorických evokovaných potenciálů jsou přítomny protáhlé centrální kondukční časy až absence odezvy při kortikálním podněcování dolních končetin. Somatosenzitivní a motorické evokované potenciály z horních končetin jsou vždy standardní. Magnetická rezonance míchy i mozku je v normě. Ve výjimečných případech se vyskytuje zřetelná atrofie hrudní či krční míchy a mírná atrofie mozku zasahující corpus callosum. V oblasti

diferenciální diagnostiky je nezbytné eliminovat nemoci míchy, zvláště strukturální postižení, roztroušenou sklerózu, amyotrofickou laterální sklerózu, primární laterální sklerózu, spinocerebelární ataxii, responzivní dystonii a leukodystrofii (Ambler, 2010).

Terapeutické zaměření je výhradně symptomatické orientující se na inkontinenci a spasticitu (Ambler, 2010). Velmi podstatným prvkem prevence choroby je genetické poradenství (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002).

3.6 Spinální musculární atrofie

Při spinální musculární atrofii dochází k degeneraci periferního motoneuronu v předním rohu míšním. Typickými příznaky jsou svalové atrofie, postupující chabá obrna, hypotonie, fascikulace a fibrilace. Nedochází k poruše čití. Pokud spinální svalová atrofie vzniká v pozdějším období života je průběh i prognóza příznivější (Urbánek, 2000). Na vzniku onemocnění se podílí mutace genu na pátém chromozomu (5q11 – 13). Četnost nositelů bývá vyšší než 1 % z celé populace. Podle doby vzniku, průběhu i prognózy onemocnění se vymezují čtyři základní formy (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002).

a) **Akutní infantilní forma neboli Werdnigova – Hoffmannova choroba** se vyskytuje již v době porodu nebo v raných stádiích života. Výrazným se stává periferní hypotonický syndrom a spontánní hybnost se postupně snižuje na minimum. Dítě má narušenou schopnost sání, polykání a také se objevují respirační obtíže a tichý pláč (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Jedinec se nedokáže posadit a leží v takzvaném žabím postavením noh. V oblasti jazyka jsou pozorovatelné fascikulace. Klienti s Werdnigovou – Hoffmannovou chorobou umírají zpravidla v pěti letech života na respirační infekci (Urbánek, 2000).

b) **Pozdně infantilní forma je přechodná forma Werdnigovy – Hoffmannovy choroby**, která vzniká v kojeneckém nebo v batolecím období. V průběhu onemocnění jsou více zřetelné svalové hypotrofie a výrazný je také opožděný vývoj dolní poloviny těla. Hypotonie se postupně generalizuje po celém těle a vznikají deformace hrudníku, které způsobují těžkou skoliózu. Jedinci s pozdně infantilní formou se zpravidla, od stanovení diagnózy, dožívají deseti až dvaceti let věku. Jedná se o nejrozšířenější variantu onemocnění (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002).

c) **Juvenilní forma neboli Kugelberg – Welanderova choroba** vzniká v předškolním období a projevuje se zejména hypotonií dolních končetin (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002). Svalová slabost a atrofie s fascikulacemi, v průběhu onemocnění, postupuje i do horních končetin. Kugelberg – Welanderova choroba je pomalu progredující onemocnění, při kterém jedinci obvykle nejsou odkázáni na invalidní vozík (Urbánek, 2000).

d) **Adultní forma neboli Aranova – Duchenneova choroba** se vyskytuje zpravidla sporadicky. Ve většině případů začíná po třicátém roce života. V počáteční fázi jsou narušeny zejména drobné svaly ruky a poté se rozšiřuje i na dolní končetiny. Aranova – Duchenneova nemoc má benigní průběh, při kterém nedochází k invaliditě (Nevšímalová, Růžička, Tichý, 2002).

e) **Bulbospinální forma zvaná také jako Kennedyho bulbospinální choroba** postihuje jen muže. Primárními symptomy jsou často frekventované svalové fascikulace, které mají povahu nepatrných myoklonií nebo tremoru. V rámci genetického poradenství je podstatné, že každá dcera zasaženého otce bulbospinální formou svalové dystrofie je nositelkou patologického genu (Urbánek, 2000).

3.7 Hereditární polyneuropatie

Ambler (2006) zmiňuje hereditární polyneuropatii neboli **choroba Charcot – Marie – Tooth,** která je považována za nejčastější a nejvýznamnější onemocnění. Může být označováno také jako hereditární motorická a senzitivní neuropatie či peroneální svalová atrofie. Vzniká v důsledku narušení periferního nervového systému. Omezení hybnosti je přítomno zprvu na dolních končetinách, kde zasahuje drobné svaly. Dochází ke vzniku pas cavus, u nichž je charakteristická zvýšená klenba a vyklenutá noha. U jedinců se zkracuje Achillova šlacha, a proto je chůze po patách nedokonalá. Přítomná je zpomalená reflexní aktivita až vymizení reflexů.

3.8 Hereditární (cerebelární) spinální ataxie

Onemocnění prezentuje kategorii pozvolna progredujících poruch, které vznikají na základě autosomálně dominantní dědičnosti. Do hereditárních ataxií lze zařadit spinocerebelární ataxie, epizodické ataxie a atrofie dento – rubro – pallido – Luysi (Ambler, 2006).

Spinocerebelární degenerace se v odborné literatuře nazývá také jako **Friedreichova nemoc**. Choroba začíná mezi šestým až dvacátým rokem věku a vyskytuje se mezi členy jedné rodiny. Z počátku se vyskytuje nejistá chůze, která se zhoršuje při zavřených očích. V průběhu onemocnění dochází k narušení koordinace rukou se stálým tremorem (Dufek, 1999). Charakteristickým znakem je takzvaná friedreichova noha, u které je typické zvýšení nožní klenby s vysokým nártem a kladívkovité postavení prstů. Zejména na dolních končetinách se vyskytuje snížený svalový tonus a absence šlachových a okosticových reflexů. V pozdějších stádiích se u jedince objevuje skolióza, poruchy polykání, dysartrie a nystagmus (Urbánek, 2000).

Diferenciální diagnostika se orientuje na rozlišení jiných degenerativních nemocí, ataxií s odlišnou etiologií a polyneuropatie, především na onemocnění Charcot – Marie – Tooth (Ambler, 2006).

3.9 Postpoliomyelitický syndrom

Postpoliomyelitický syndrom může vznikat na základě podrobené akutní či paralytické formy poliomyelitidy. Mezi kritéria potvrzující onemocnění patří svalová slabost doposud nepostižených svalových skupin, která se projevuje nesouměrně, únava a svalové záškuby. Také se mohou manifestovat poruchy polykání, chůze a respirační obtíže, které jsou závislé na lokalizaci poškození. Spánkový apnoický syndrom může být přítomen. Terapie je zaměřena pouze na symptomy a rehabilitaci (Ambler, 2010).

4 DRUHY NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI U JEDINCŮ S ALS

4.1 Dysartrie

4.1.1 Terminologie

Za dysartrii se označují poruchy motorické realizace řeči, které vznikají v důsledku organických lézí centrální nervové soustavy. Dysartrie obsahuje množství typů a syndromů řečových poruch, které jsou vyvolány obtížemi ve svalové kontrole řečových mechanismů (Neubauer, Dobias, 2014). Cséfalvay, Mičianová, Marková (2016) hovoří o dysartrii jako o komplexní poruše, která může zasáhnout jakýkoliv subsystém participující na realizaci řeči. Jedná se o respiraci, fonaci, rezonanci, artikulaci a prozódii. Dalšími manifestujícími obtížemi jsou poruchy rychlosti, síly, rozsahu, načasování nebo přesnosti pohybů, které se také účastní na realizaci řeči.

Jestliže dysartrie vznikla v období narození nebo krátce po něm, pak se využívá název vývojová dysartrie. Za anartrii se považuje velmi těžké narušení nebo úplná neschopnost artikulovat (Cséfalvay, Lechta, 2013).

4.1.2 Etiologie

Velmi častou příčinou vývojové dysartrie je dětská mozková obrna a různé neurologické nemoci zasahující mozeček. Vývojová dysartrie se rozlišuje na spastickou, dyskinetickou, ataxickou a smíšenou formu. Jestliže řeč dítěte nebo dospělého vyvíjející se doposud bez obtíží náhle zasáhla cévní mozková příhoda, kraniální trauma či nádor mozku, hovoří se o získané dysartrii. Tato dysartrie má odlišný průběh u degenerativních onemocnění centrální nervové soustavy, jelikož dochází k pozvolnému nástupu a následné progresi symptomů (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016).

4.1.3 Klasifikace a symptomatologie

Amyotrofická laterální skleróza je charakteristická přítomností dysartrie vznikající v dospělém věku. Z tohoto důvodu se autorka, v této kapitole, věnuje klasifikaci a symptomatologii získané dysartrie.

Získaná dysartrie lze klasifikovat na několik klinicky odlišitelných typů. Jelikož je dysartrie přítomna v obraze mnoha neurologických onemocnění její členění je propojeno

s výsledky neurologické diagnostiky (Neubauer, Dobias 2014). Členění dysartrie je také zaměřeno na jednotlivé subsystémy respirace, fonace, artikulace, rezonance a prozódie, přičemž se sleduje, do jaké míry jsou tyto procesy poškozením centrální a periferní nervové soustavy zasáhnuty (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016). Neubauer, Dobias (2014) uvádějí následující klasifikaci:

1. **Dysartrie flakcidní či periferní (chabá)** se vyskytuje při narušení periferního motorického neuronu, přičemž je přítomna jako symptom neurologického syndromu, takzvané bulbární paralýzy. Jedná se o typ dysartrie vznikající na základě postižení jader nebo průběhu hlavových nervů, které inervují řečové mechanismy. Typickými neurologickými symptomy jsou příznaky periferní parézy za přítomnosti atrofie a fascikulace. Pokud dochází k bilaterálnímu poškození hlavových nervů jsou projevy dysartrie charakteristické nezřetelným a hlasově monotónním vyjadřováním (Neubauer, Dobias, 2014). Nejčastějšími symptomy vyskytující se u flakcidní dysartrie je hypernazalita, poruchy artikulace a fonace. Hypernazalita je nejvýraznějším znakem této dysartrie vznikající z důvodu nedostatečného velofaryngeálního uzávěru, který následně způsobuje snížený intraorální tlak. Tyto deficity jsou způsobeny bilaterální lézí faryngeální větve nervus vagus. Oproti tomu poruchy artikulace vznikají na základě poškození nervus facialis a hypoglossus. Oboustranné postižení nervus facialis ovlivňuje verbální produkci, zvláště tvorbu bilabiálních a labiodentálních souhlásek. Jestliže je poškozen nervus hypoglossus, klient není schopen přesně artikulovat hlásky vyžadující aktivaci jazyka. Narušení funkce dolní čelisti způsobuje léze zasahující nervus trigeminus. Činnost mandibuly je velmi důležitá při artikulaci, jelikož utváří dostatečný čelistní úhel. Fonační inkompetence je označována jako nedostatečný uzávěr hlasivek při fonaci, který vzniká na základě narušení nervus recurens. Jestliže se nevytvoří kompletní uzávěr hlasivek dochází k hlasovým šelestům (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016). Flakcidní dysartrie se vyskytuje u infekčních onemocnění centrální nervové soustavy, myastenie gravis, progresivní bulbární paralýzy, nádorů a také u cévních mozkových příhod (Neubauer, Dobias, 2014).
2. **Dysartrie spastická neboli centrální** vzniká při poškození centrálního motorického neuronu se zasažením pyramidového a extrapyramidového systému. Pokud je narušen pyramidový systém dochází ke svalové slabosti a zpomalení artikulace, zejména jazyka, rtů a měkkého patra. Při lézi extrapyramidového

systému se vyskytuje zvýšený svalový tonus, spasticita a abnormální reflexy. U jedinců se spastickou dysartrií bývá tedy přítomna slabost a pomalé pohyby, které se projevují při aktivaci jazyka a rtů. Spasticita je nejvýraznější při činnosti laryngeálních svalů, čímž způsobuje spastický hlasivkový uzávěr. Tyto symptomy se manifestují také při aktivaci svalů měkkého patra a způsobují velofaryngeální insuficienci. Častým příznakem spastické dysartrie je také hypersalivace vznikající na základě porušení kontroly slinotoku či méně častého polykání (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016). Neubauer (2007) uvádí, že verbální produkce je pomalá, pracná, s prolongací slov a nedostatečnou srozumitelností delšího projevu. Dále zmiňuje přítomnost pseudobulbární paralýzy, která bývá spojena s dysfagií a komplexní poruchou hybnosti. Cséfalvay, Mičianová, Marková (2016) uvádějí amyotrofickou laterální sklerózu jako jednu z příčin spastické dysartrie, dále zmiňují také progresivní degenerativní onemocnění periferní či centrální nervové soustavy, přičemž u těchto chorob se může nejprve objevit poškození centrálního motoneuronu, pro které je typická tato dysartrie. Dalšími možnými příčinami je roztroušená skleróza či cerebrovaskulární choroby.

3. **Dysartrie smíšená** je charakteristická poškozením centrálního i periferního nervového systému, přičemž vzniká kombinace dvou nebo více typů dysartrie. Smíšená dysartrie je symptomem amyotrofické laterální sklerózy. (Neubauer, Dobias, 2014). Roubíčková a Hedánek (2011) uvádějí pět typů smíšených dysartrií, které vznikly z důvodu lézí více systémů:
    - **spasticko – flakcidní dysartrie** bývá u amyotrofické laterální sklerózy,
    - **atakticko – spastická dysartrie** se vyskytuje u roztroušené sklerózy,
    - **atakticko – spasticko – flakcidní dysartrie** je přítomna u olivopontocerebellární atrofie,
    - **spasticko – atakticko – hypokinetická dysartrie** se objevuje u Wilsonovy choroby,
    - **hypokineticko – spasticko – ataktická dysartrie** je možná u progresivní supranukleární paralýzy.

Ostatní typy dysartrie, kterými jsou hypokinetická dysartrie, hyperkinetická dysartrie, ataktická dysartrie, se u amyotrofické laterální sklerózy nevyskytují, z tohoto důvodu je autorka podrobněji nezmiňuje.

4.1.4 Diagnostika

Logopedická diagnostika využívá k určení daného typu dysartrie výsledky neurologického vyšetření, které pomáhá k prokázání narušení řečové komunikace a stanoví závažnost. Primárním cílem diagnostiky je identifikace poruchy motorické realizace řeči, které způsobují stigmatizaci verbální produkce a dochází ke snížení či úplné nesrozumitelnosti pro sociální prostředí. Ke stanovení logopedické diagnostiky se využívají takzvaná diagnostická vodítka neboli škály či vyšetřovací formuláře (Neubauer, Dobias, 2014).

Cséfalvay, Mekyska, Košťálová (2013) uvádí **Frenchay Dysarthia Assesment** jako nejrozšířenější metodu využívanou v zahraničních zemích. Zaměřuje se na základní typy dysartrie a to spastickou, flakcidní, ataktickou, extrapyramidovou a smíšenou. Diagnostický test hodnotí reflexy, pohyb rtů, jazyka a srozumitelnost řeči u klienta. Dále se orientuje na sluchové a zrakové vyšetření, stav chrupu, jazykové schopnosti, psychické odlišnosti a držení těla. Oproti prvnímu vydání dochází také k zařazení lingvistických kritérií, z důvodu zlepšení kontroly verbálního materiálu a také je uvedena norma pro intaktní populaci.

Za nejčastěji užívaný diagnostický materiál považuje Neubauer (2014) **The Robertson Dysarthria Profile (RDP)**, který se aplikuje již od roku 1982. Škála obsahuje položky zaměřující se na respiraci, fonaci, pohyby svalů obličeje, diadochokinezy, reflexní aktivity související s polykáním, žvýkáním, kašláním, artikulací, srozumitelností čtení a spontánním řečovým projevem, tempem a prozódií řeči. Výsledky z jednotlivých úkolů jsou hodnoceny podle škály, která je rozčleněna na pět stupňů od normálního průběhu po neschopnost provedení výkonu. RDP je forma terapeuticko – diagnostického nástroje, který je zaměřen nejen na stanovení plánu terapie, ale také na nejvíce narušené oblasti motorického řečového obrazu.

Cséfalvay, Mekyska, Košťálová (2013) uvádějí **Test – 3F** používaný v České republice a Slovenské republice. Jedná se o diagnostický test vytvořený českými autory Hedánkem a Roubíčkovou v roce 1997. Test 3F obsahuje základní část specializující se na více subsystémů a vyšetřování jednotlivých úkolů. Druhá doplňková část slouží k rozšíření té přechozí. Pomocí výpočtu dysartrického profilu i dysartrického indexu lze snadno zjistit závažnost poškození. Test je rozdělen na tři funkční celky:

- **F1 – faciokineze** je orientována na činnost svalů účastnících se na artikulaci, které jsou inervovány hlavovými nervy: **rty** (nervus facialis), **čelist** (nervus trigeminus),

jazyk (nervus hypoglussus), **měkké patro** (nervus glossoaryngeus a nervus vagus), **diadochokineze bez fonace a komplexní diadochokineze s fonací**.

- **F2 – fonorespirace** se specializuje na **dýchání, funkci hlasivek a oboustrannou fonorespirační koordinaci** nervus vagus a nervus accesourius s nervy podílející se na inervaci dýchacích svalů.
- **F3 – fonetika** hodnotí **artikulaci**, nejen jednotlivých částí, ale také jejich složení do vyšších celků, **prozódii a srozumitelnost řečového projevu** (Cséfalvay, Mekyska, Košťálová, 2013).

Jednotlivé úkoly jsou hodnoceny na stupnici:

0 – vyskytuje se výrazné narušení nebo klient není schopen úkol vykonat,
1 – mírné až středně těžké porušení nebo klient úkon realizuje, ale ne zcela správně,
2 – přesné provedení úkolu (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2013).

Dysartrický index (DX) nám udává celkový součet bodů v testu, pomocí kterého lze určit závažnost postižení:
90 – 85 bodů označuje výkon bez poruchy,
85 – 74 bodů vyhodnocuje velmi lehkou dysartrii,
73 – 57 bodů značí lehkou dysartrii,
56 – 36 bodů odhaluje středně těžkou dysartrii,
35 – 17 bodů definuje těžkou dysartrii,
16 – 0 bodů označuje anartrii (Hedánek, Roubíčková, 2011).

Dysartrický profil (DP) vykazuje bodový součet jednotlivých funkčních celků, přičemž maximálně klient může získat deset bodů. Pomocí DP může proband zjistit, v čem má klient potíže a v čem naopak ne (Hedánek, Roubíčkova, 2011).

4.1.5 Terapie

Cséfalvay, Mičianová, Marková (2016) zmiňují členění logopedické terapie na nespecifickou a specifickou.

Nespecifická terapie dysartrie je zaměřena zejména na zlepšení srozumitelnosti řečové produkce klienta. Jestliže je terapeutova strategie zaměřena na porozumění, jedná se o takzvanou pragmaticky orientovanou terapii, která se využívá zvláště u klientů

s těžkou dysartrií. Do primárních metod se řadí úprava prostředí, která zahrnuje snížení hluku, uspokojivé osvětlení a krátká vzdálenost mezi komunikačními partnery. Dalšími strategiemi jsou seznámení jedince s tématem rozhovoru, použití gestikulace, kresby, komunikačních tabulek a sémantických klíčů. Při terapii, která je zaměřená na porozumění je důležité zapojit také komunikační partnery jedinců s dysartrií. Nejen oblast porozumění patří do nespecifické terapie, ale také fonace. Tato oblast se orientuje na schopnost klienta změnit intonaci označeného slova v textu. Dalšími složkami je hypernazalita, kterou lze snížit zvýšením intenzity hlasu, také zpomalení tempa řeči, pomocí něhož dochází ke zlepšení srozumitelnosti. Regulace výdechového proudu je velmi důležitá v nespecifické terapii, jelikož mnoho jedinců se potýká s obtížemi v této oblasti.

Specifická terapie dysartrie se specializuje na určité deficity vyskytující se v komplexním obrazu symptomů. Metody jsou určené zvláště pro flakcidní a spastickou dysartrii, jelikož jsou zaměřené na posílení nebo uvolnění aktivních svalů během řečové produkce. Využívá se například program Lee – Silvermannové (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016).

Tyto terapeutické metody nejsou příliš účinné u jedinců s těžkou dysartrií, anartrií nebo u degenerativních onemocnění nervového systému, například u amyotrofické laterální sklerózy. Z tohoto důvodu je dorozumívání s komunikačním partnerem zabezpečeno alternativní a augmentativní komunikací (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016).

4.1.6 Prevence

Prevence závisí na přecházení veškerých nemocí způsobujících dysartrii. Komplexní preventivní opatření zahrnují včasnou diagnostiku a terapii neurologických onemocnění, prevenci traumat hlavy či poškození nervového systému (Cséfalvay, Mičianová, Marková, 2016).

4.2 Dysfagie

4.2.1 Terminologie

Polykání je schopnost, která umožňuje jedinci bezpečně přemístit potravu různé konzistence přes ústa do žaludku, přičemž potrava nevniká do dýchacích cest. Dysfagie je příznakem velkého množství onemocnění, postihuje zvláště orofaryngeální a ezofageální fáze (Venrödyová, Schindler, 2016).

Dysfagie neboli porucha polykání může vykazovat obtíže při polykání slin, tekutin, tuhé stravy nebo léků. Poruchy polykání vznikají nejen v důsledku poškození mechaniky samotného polykacího aktu, neurologických onemocněních, trávicích obtíží, ale také u zápalů plic, nádorů, úrazů nebo odebrání orgánů při operaci. V rámci dysfagií se rozlišují tři základní pojmy:

- **afagie** je definována jako nemožnost polknout sliny nebo potravu jakékoliv konzistence,
- **deglutinace** je pojem vyjadřující polykání,
- **odynofagie** charakterizuje bolestivé polykání (Tedla, 2009).

Vedrödyová a Schindler (2016) uvádí také **presbydysfagii**, která je charakteristická komplexním zpomalením funkcí, snížením síly, souhrou a rezistencí zapojených struktur. Poruchy polykání lze členit na **dysfagii orofaryngeální**, která se vyznačuje obtížemi v dutině ústní či hltanu a na **ezofageální dysfagii** vystihující problémy v jícnu (Tedla, 2009).

Z hlediska patofyziologie se poruchy polykání dělí na jednotlivé fáze:

1. **Extraorální nebo přípravná fáze** obsahuje veškeré činnosti, než potrava překročí hranici labiálního uzávěru. Tato fáze aktivuje orgány způsobující polykání, upravuje produkci slin, žaludečních šťáv a svalového napětí.
2. **Orální fáze** se člení na přípravnou a transportní etapu:
    - **Orální přípravné stadium** je charakteristické činností rtů, jazyka, zubů, žvýkacích svalů, měkkého patra a tváří pomocí nichž dochází k rozmělnění potravy spolu se slinami. Během zpracování bolusu dochází k uzavření labiálního závěru, kontrakci tvářového svalu a přiblížení měkkého patra ke kořenu jazyka. Tato etapa končí umístěním bolusu na přední část jazyka.
    - **Orální transportní stadium** je typická předozadním posunutím bolusu směrem k orofaryngu, přičemž tento postup je ovládaný vůlí. Aktivují se svaly rtů a jazyka a měkké patro je přitisknuto k zadní stěně hltanu. Za normálních okolnosti tato etapa trvá méně než jednu sekundu.
3. **Faryngeální fáze** vzniká, v té chvíli, kdy se bolus dostane na úroveň předních podnebných oblouků, podráždí se receptory na měkkém patře a sliznice hltanu. Dochází k aktivování dávivého reflexu a nastává reflexní fáze polykání, která trvá

méně než jednu sekundu. V průběhu posunu bolusu hltanem jsou uzavřeny všechny spojení nejen s nosní a ústní dutinou, ale také s dolními dýchacími orgány. Jedná se tedy o nervosvalové procesy, pomocí kterých bolus postupuje do hltanu a nedochází k průchodu potravy do dýchacích cest.

4. **Ezofageální fáze** je typická přepravením bolusu přes jícen, díky propulzivní peristaltiky. Tato fáze končí, když se bolus přemístí přes dolní ezofageální uzávěr (Vedrödyová, Schindler, 2016).

4.2.2 Etiologie

Dysfagie se může objevovat jako symptom mnoha onemocnění u klientů nejen v dětství, ale i v dospělosti a stáří. Primárními příčinami je narušení centrální či periferní nervové soustavy a hlavových nervů. Řadí se zde také poškození nervosvalového přenosu, onemocnění svalů a strukturální změny orgánů účastnící se při polykání. V období stáří mohou být příčiny poruch polykání subkortikální a aterosklerotické encefalopatie. Vliv na vznik orofaryngeální dysfagie mohou mít farmaka, úbytek kognitivních funkcí, psychogenní poruchy nebo narušení hrubé motoriky (Neubauer, Dobias, 2014).

4.2.3 Klasifikace

Vedrödyová a Schindler (2016) zmiňují klasifikaci dysfagií vzniklých v dospělém věku.

1. **Onemocnění nervové soustavy**
    - ***Cévní mozková příhoda*** v akutní fázi je charakteristická přítomnost poruch polykání u 50 % klientů.
    - ***Parkinsonova choroba*** svými stádii onemocnění určuje nejen přítomnost, ale také stupeň poruch polykání. Přibližně 50 % klientů trpí dysfagií, přičemž polovina z nich zmiňuje subjektivní obtíže.
    - ***Alzheimerova nemoc*** je spojena s dysfagií, kvůli poklesu kognitivních funkcí, které vyvolávají nezpůsobilost samostatně se stravovat a ztrátu motorických schopností aktivujících se při orální a faryngeální fázi polykání.
    - ***Progresivní supranukleární paralýza***
    - ***Amyotrofická laterální skleróza*** se vyznačuje dysfagií jako počátečním symptomem u jedné třetiny klientů, ale s postupnou progresí onemocnění se

vyskytuje téměř u všech nemocných. Ehler (2009) uvádí bulbární projevy ALS, do kterých se řadí dysartrie, atrofie, svalové záškuby jazyka, poruchy polykání a hypersalivace. Při zvýšeném slinění dochází k váznutí slin v dutině ústní, které mohou vytékat k bradě. Také je zvýšený dávivý a masseterový reflex.

- ***Skleróza multiplex***
- ***Mozkové anomálie***

2. **Onemocnění kosterního a svalového systému**
    - ***Forestierovo onemocnění s krční lokalizací***
    - ***Krční osteofitóza***
3. **Iatrogenní příčiny**
    - ***Důsledky chirurgických operací horních dýchacích cest a trávicího traktu***
    - ***Následky neurochirurgických zákroků***
    - ***Radioterapie***
    - ***Farmakoterapie***

4.2.4 Diagnostika

Neubauer, Dobias (2014) uvádí orientační vyšetření poruch polykání, takzvaný skríning. Jeden z nejznámějších skríningů je „test vody“. Nejen v zahraniční literatuře a praxi, ale také v české a slovenské praxi existují odlišné administrace této metody, například „3 – oz volume water swallow test“ nebo „Gugging Swallowing Screen (GUSS)“. Dle Vedrödyové a Schindlera (2016) skríning vychází z klinických údajů, které mohou vzbudit podezření na poruchy polykání.

Bunová, Tedla (2009) uvádí následující specializované diagnostické metody:

1. **Videofluoroskopie** (videofluoroscopic swallow study – VFSS) je radiologické vyšetření, které analogově či digitálně zaznamenává dynamický průběh polykání. Tato metoda je založena na aplikaci určitého množství potravy, které má různou konzistenci a je zvýrazněno kontrastní látkou. Videofluoroskopie je nejen diagnostická technika, ale i terapeutická. Diagnostická VFSS se orientuje na zjištění poruchy polykacího aktu a terapeutická VFSS je specializována na využití nejvhodnějších kompenzačních mechanismů pro bezpečné polykání bez aspirace. Cílem této metody je vytvoření terapeutického postupu, doporučení dietetických

opatření, zvolení vhodného způsobu výživy klienta a redukce orálního příjmu potravy.

2. **Videoendoskopie** (fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing – FEES) je funkční metoda zobrazující poruchy polykání s použitím flexibilního endoskopu. Je prováděna otorinolaryngologem za pomoci klinického logopeda. Vyšetření se provádí, jestliže je u klienta přítomna dysfunkce polykacího aktu, podezření na aspiraci či aspirace samotná. Flexibilní videoendoskop se vsouvá přes nosní dutinu a nosohltan až k hltanu, nad epiglottis. Nejprve klient polyká „nasucho“, pomocí něhož vyšetřující zjišťuje nejen elevaci hrtanu při vyslovení hlásky „í“, ale také hodnotí anatomické struktury nosní dutiny, hltanu a hrtanu. Poté je podávána potrava, zvýrazněná kontrastní barvou, různé konzistence (tekutá, pyré, kašovitá, tuhá). Významné, pro tuto metodu, je sledování rychlosti hltanové fáze, předčasné zatékání tekutin a únik potravy tuhé konzistence do hltanu či hrtanu. Na diagnostickou část navazuje terapeutická FEES, která se zaměřuje na kompenzační mechanismy polykání.
3. **Videoendoskopické vyšetření polykacího aktu s vyšetřením citlivosti** (flexible endoscopic evaluation of swallowing with sensory testing – FEESST) je vyšetření, které se jako jediné zaměřuje na pohyb potravy při polykání a na hrtanové reflexy chránící dolní cesty dýchací. Tato metoda se také zabývá identifikací a stupněm senzorické poruchy.
4. **Transnazální ezofagoskopie** je nové diagnostické vyšetření specializující se na skríning jícnu. Pomocí této metody lze endoskopicky prověřit pohyb jícnu a možnou biopsii.

4.2.5 Terapie

Vedrödyová a Schindler (2016) rozlišují terapii poruch polykání u dospělých na kompenzační a rehabilitační metody.

Kompenzační postupy se zabývají přijímáním potravy perorálně, nikoliv vyléčením dysfagie. Člení se na:

- **Posturální techniky** se zaměřují na přizpůsobení polohy a držení těla. Jedná se zejména o flexi hlavy dopředu, která se využívá při brzké aktivaci reflexní fáze polykání, při poruše zvedání kořene jazyka nebo při narušení elevace hrtanu. Druhou možností je extenze hlavy doporučující se při oslabení retného uzávěru.

- **Kompenzační mechanismy** jsou důležité, kvůli ochraně dýchacích cest před potravou z dutiny ústní.
- **Úprava konzistence potravy** velmi pomáhá mnohým klientům, při polykání. Za vhodné konzistence se považují hustější tekutiny (jogurt, frappé), hustější strava (krupicová kaše) a pevné měkké jídlo (banán, vařená zelenina). Naopak by se klienti měli vyvarovat potravě, která je nehomogenní, drobivá, lepkavá či suchá.
- **Změna chování během přijímaní potravy** (Vedrödyová, Schindler, 2016).

U rehabilitačního přístupu se využívá **funkční metoda**, která je založena na činnostech, pomocí nichž má klient možnost zlepšovat motilitu nezbytnou při polykání. A **tradiční technika** orientující se na posílení svalů aktivujících se při polykání. V posledních letech se také při terapii dysfagie využívá elektrostimulace, při které jsou elektrody dány na krk klienta (Schindler, Vedrödyová, 2016).

4.2.6 Prevence

Prevence poruch polykání je úzce spojena s prevencí daného onemocnění. Jelikož mnoho nemocí nelze předvídat, je důležité, aby došlo k včasné diagnostice a terapii (Vedrödyová, Schindler, 2016). Tedla, Komínek a Chrobok (2009) zmiňují, že dysfagie se mohou objevovat v každém věku, ale častěji jsou přítomny u seniorů, přičemž asi polovina z nich má obtíže s příjmem potravy.

4.3 Poruchy hlasu

4.3.1 Terminologie

Lidský hlas hraje zásadní roli ve verbální komunikaci jedince a plní mnoho důležitých úloh, kterými jsou například získávání informací o komunikátorovi. Poskytuje údaje například o věku, inteligenci, osobnosti, národnosti, socioekonomickém statusu a vzdělání. Terminologické vymezení zdravého a porušeného hlasu je obtížné, jelikož se odvíjí od fyziologické fonace, estetických kritérií, míry tolerance společenského prostředí, dialektových a komunikačních zvláštností (Kerekretiová, 2016). *„Zdravý lidský hlas je čistý, zvučný, flexibilní a nosný, lehce nasazovaný, rezonančně vyvážený, tvořený v průměrné výšce a síle odpovídající věku i pohlaví, prostředí i komunikační situaci, jakož i společensko – kulturním, národním i historickým podmínkám jeho nositele.“* (Kerekretiová, Krasňanová, 2013, str. 58).

Poruchy hlasu se mohou objevovat nejen samostatně, ale také jako symptom různých nemocí, například somatických či psychických. Mohou se vyskytovat v kombinaci s jinými typy narušené komunikační schopnosti, například u jedinců s afázií, balbuties, dysartrií, palatolálií nebo také jako symptomatická vada u osob se sluchovým postižením (Vitásková, Rádlová, 2006).

Vznik poruch hlasu je ovlivněn přechodnými či trvalými změnami, patofyziologickou funkcí respirace, fonace, artikulace a rezonance. Narušení hlasu se manifestuje úplnou ztrátou hlasu, tato situace je označována jako **afonie**. Termín **dysfonie** je definován jako porucha lidského hlasu. Jestliže je přítomno narušení hlasu při zpěvu, hovoří se takzvané **dysodii** (Vitásková, Rádlová, 2006).

4.3.2 Etiologie

V současnosti je etiologie poruch hlasu multifaktoriální, přičemž dochází ke kombinaci různých příčin vzniku. Některé poruchy hlasu mohou mít neznámý původ, neboli idiopatický (Kerekretiová, 2016). Kerekretiová, Krasňanová (2013) zmiňují tradiční členění poruch hlasu:

1. **Orgánové příčiny** obsahují otoky u laryngitidy, záněty hlasivek, Reinkeho edém, ale také následky bakteriální infekce. Do této skupiny se také řadí nádory jak benigní (uzlíky na hlasivkách, cysta, polyp), tak maligní (prekancerózy, leukoplakie, karcinom). Dalšími organickými příčinami jsou neurogenní degenerativní a endokrinní nemoci, poškození a trauma hrtanu.
2. **Funkční příčiny** jsou typické tím, že u nich nedochází k poruše struktury hlasivky, označují se tedy jako sekundární orgánové poruchy hlasu. Patofyziologické pojetí uvádí poruchu fonačního tlaku, narušení napětí svalů hrtanu a poškození addukce hlasivek. Akustické hledisko zmiňuje poškození kmitání hlasivek, poruchu fonačního uzávěru, narušení rezonance a dynamiky lidského hlasu. Mezi funkční příčiny patří také psychogenní poruchy hlasu, které vznikají na základě emocionálních, psychických a osobnostních rysů.

4.3.3 Klasifikace

Dle Lejsky (2003) lze rozlišit poruchy hlasu na orgánové a funkční.

1. **Orgánové poruchy hlasu:**
    - poškození hlasivek,

    - vadný tvar a hmota hlasivek,
    - poruchy pohyblivosti a napětí hlasivek,
  - narušení výdechového proudu vzduchu a rezonančních dutin,
  - stavy po odstranění hrtanu.
2. **Funkční poruchy hlasu:**
  - poruchy z přemáhání,
  - psychogenní poškození.

4.3.4 Symptomatologie

Kerekretiová (2016) zmiňuje členění projevů poruch hlasu na osm základních:

1. **Chrapot** je charakteristickým symptomem poruch hlasu. Jeho zrod je dán změnou hmoty hlasivek, která způsobuje nerovnoměrné kmitání. Tento příznak může vzniknout také na základě změny uzávěru hlasivkové štěrbiny, což se projevuje šelestí.
2. **Hlasová únava** je přítomna, pokud jedinec delší dobu verbálně komunikuje či zpívá, přičemž se může vyskytovat společně s chrapotem.
3. **Hlas se šelestem** je následek hlasivkové insuficience a může způsobovat sníženou srozumitelnost řeči, zejména v hlučném prostředí.
4. **Snížený hlasový rozsah** se zpočátku vyskytuje pouze při zpěvu. Klienti se sníženým hlasovým rozsahem si mohou stěžovat na únavu a bolest v hrdle.
5. **Afonie** neboli bezhlasí se objevuje pozvolna nebo akutně. Jedinec šeptá, pociťuje sucho v hrdle a musí vynaložit velkou námahu na produkci řeči.
6. **Změny ve výšce nebo síle** jsou typické pro svou náhlost a neočekávanost. Poloha hlasu se neočekávaně mění a může přejít až do fistulového hlasu.
7. **Hlas tvořený s napětím** je vymezen jako „tlačená fonace“. Klient uvádí pocity „stáhnutého hrdla“ a cizího tělesa.
8. **Tremor** je charakteristický roztřeseným a slabým hlasem, při kterém jedinec není způsobilý jej udržet v jedné rovině.

4.3.5 Diagnostika

Diagnostika poruch hlasu je orientována transdisciplinárně za účasti specialistů působících v jednom týmu. Tato skupina odborníků se skládá z praktického lékaře, otorinolaryngologa či foniatra, hlasového pedagoga, psychologa a audiologa. Diagnostický

proces lze rozlišit na symptomatický a etiologický, přičemž se uplatňuje medicínské, environmentální i behaviorální pojetí. Při diagnostikování by měl vždy vyšetřující volit komplexní přístup, ve kterém je důležité hodnotit nejen poruchu hlasu, ale také celkovou osobnost klienta (Kerekretiová, Krasňanová, 2013).

Nejen v zahraničí, ale také v České republice se mezi nejvíce používané diagnostické postupy řadí **GRBAS škála** vycházející ze subjektivní auditivní percepce a hodnocení vyšetřujícího, které je orientováno na nejčastější projev poruch hlasu, tedy chrapot. Stupeň chraptění je hodnocen v pěti kritériích:

- **G** (grade) popisuje celkovou úroveň poruchy hlasu,
- **R** (roughness) charakterizuje hlasovou drsnost,
- **B** (breathines) vystihuje dyšnost,
- **A** (asthenicity) vyjadřuje hlasovou slabost,
- **S** (strain) označuje hlasové napětí (Kerekretiová, Krasňanová, 2013).

Kerekretiová a Krasňanová (2013) zmiňují v oblasti přístrojových vyšetřovacích metod jako nejvýznamnější videostroboskopii, u které jedinec fonuje v určitých frekvencích, modulacích i intenzitách. Vyšetřující posuzuje souměrné kmitání hlasivek, posun hrany hlasivky, fázový posun, amplitudu kmitání a úplný uzávěr hlasivkové štěrbiny. Dalšími přístrojovými postupy jsou aerodynamické vyšetření, S/Z index, pneumotachografie nebo akustické techniky pro vyšetření hlasu.

Logopedická diagnostika je také zaměřena na subjektivní posouzení hlasu klientem, které je prováděno pomocí psychometrických dotazníků. **Index hlasového hendikepu** je nejvíce užívaným standardizovaným dotazníkem na světě. Je sestaven z třiceti tvrzení členěných po deseti položkách do tří oblastí. Jedná se o fyzickou, funkcionální a emocionální doménu (Kerekretiová, 2016). Mezi další využitelné dotazníky patří Voice – Related Quality of Life (VRQOL), Voice Outcime Survery (VOS) nebo Voice Activity and Participation Profile (VAPP) (Kerekretiová, Krasňanová, 2013).

Klinické logopedické vyšetření poruch hlasu je zaměřeno na následující oblasti:

- **Vyšetření respirace** je orientováno na koordinaci nádechu a výdechu, typ, hloubku i způsob. Také se zaměřuje na počet nádechů, kontrolu respirace a na napětí v muskuloskleletální struktuře.

- **Vyšetření fonace** se specializuje na výšku, sílu a kvalitu lidského hlasu, hlasové začátky, fonační čas, třes, pružnost, akutní hlasové pauzy, diplofonie či afonie.
- **Vyšetření rezonance** uvádí, zda je přítomna rezonanční vyrovnanost, hypernazalita nebo hyponazalita.
- **Vyšetření rychlosti řeči** se zaměřuje na hodnocení zrychleného tempa řeči, nevhodného hospodaření s dechem či hojných nádechů.
- **Vyšetření klinických projevů** je specializováno na posouzení hrtanu, krčních žil, hrdla, držení těla, čelistní úhel nebo také na tenzi svalů účastnících se artikulace.
- **Zjištění etiologických rizikových činitelů**, kterými jsou například nemoci a patologické přeměny organismu, chybné návyky, životní styl a společenské prostředí jedince (Kerekretiova, 2016).

4.3.6 Terapie

Nejúžívanější technikou je hlasová terapie, která může být kombinována jak s chirurgickou, tak s farmakologickou léčbou. K léčení poruch hlasu se využívá eklektická terapie zahrnující nejúčinnější metody a strategie, které jsou vždy ovlivněny individuálním přístupem. Uplatňují se zde principy přirozené snahy k návratu zdravého hlasu, zpětné vazby, komplexnosti a individuálnosti. Hlasová terapie se uskutečňuje pomocí následujících postupů:

- **Univerzální strategie** zahrnují sluchový trénink, dechové a relaxační cvičení.
- **Specifické metody** jsou zaměřené na vytvoření optimální výšky a síly hlasu.
- **Přímé a nepřímé techniky** (Kerekretiová, 2016).

4.3.7 Náhradní hlasové mechanismy

Jedlička (2003) uvádí, že v některých případech dochází ke ztrátě hlasu například kvůli odstranění hrtanu, z tohoto důvodu je důležité zajistit klientovi vhodnou kompenzaci.

Podle Jedličky (2003) se využívají tři typy náhradních hlasových mechanismů.

1. **Jícnový hlas**

   Tato technika je zaměřena na novém způsobu produkování náhradního hlasu. Klient naplňuje jícen vzduchem a při mluvení jej vypuzuje zpátky. Vibrace vznikají na horním jícnovém svěrači a vytváří se zvuk náhradního hlasu, který díky přesné

artikulaci získává řečovou podobu. Verbální produkce je srozumitelná, jestliže předchozí edukace byla úspěšná.

2. **Hlasová protéza**

   Hlasová protéza je založena na principu trachoezofageálního zkratu, při kterém se horní část dýchací trubice propojí s horní částí jícnu. Fonace vzniká na základě ucpání tracheostomatu prstem a prodechnutí vzduchu. Produkce hlasu vzniká stejným způsobem jako u jícnového hlasu.

3. **Elektrolarynx**

   Jedná se o elektrický vibrátor, který je přiložen na kůži pod čelistí a jeho zvukové vibrace jsou šířeny do ústní dutiny. Hlasitá řeč vzniká takzvanou artikulací naprázdno. Charakter hlasu je monotonní a „robotický“ (Jedlička, 2003).

4.3.8 Prevence

Autorka uvádí, že prevence poruch hlasu je u amyotrofické laterální sklerózy nepravděpodobná, jelikož není možné zamezit vzniku či významně ovlivnit progresi onemocnění. Kerekretiová (2016) zmiňuje jako nejvíce používanou preventivní metodu hlasovou hygienu, která požaduje systematické a opakující se vedení, dodržování vymezených pravidel, vysvětlení odlišností mezi správným a chorobným užitím hlasu a minimalizovat případné poškození hlasového orgánu.

II PRAKTICKÁ ČÁST

5 METODOLOGIE VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

5.1 Případová studie

Sedláček (2014) uvádí, že vymezení případové studie není jednotné mezi všemi autory. Hranice mezi jednotlivými přístupy nejsou příliš vyhraněny, proto lze definovat případovou studii jako důkladné zkoumání a porozumění jedinému či více případů. Dalším charakteristickým znakem je předmět výzkumné strategie, který je označován jako integrovaný systém s určitými hranicemi. Výzkum daného sociálního jevu se vždy provádí v reálných souvislostech za přítomnosti co nepřirozenějších podmínek. Poslední vlastností je aplikace veškerých dostupných zdrojů i metod sběru dat pro získání významných informací.

5.2 Cíle výzkumného šetření

Autorka vymezila **hlavním cílem** výzkumného šetření následující tvrzení:

- Zjištění míry progrese v určených typech narušené komunikační schopnosti a u depresivity.

Dílčími cíli výzkumného šetření jsou:

- Poskytnutí informací o amyotrofické laterální skleróze nejen odborníkům, ale také široké veřejnosti.
- Určení, zda se v logopedické literatuře nachází dostatek informací o amyotrofické laterální skleróze.
- Vytvoření případových studií, které mohou být informačním podkladem pro další výzkumná šetření.

5.3 Výzkumný vzorek

Ve výzkumném šetření se autorka zabývá dvěma respondenty, u kterých je v anamnéze přítomna amyotrofická laterální skleróza. Pro výzkumné účely jsou nazývání jako pan Jan a pan Ondřej. Kritériem pro absolvování výzkumného šetření je informovaný souhlas.

5.4 Výzkumné prostředí

Autorka provedla výzkumná šetření v domácím, a tedy přirozeném, prostředí respondentů.

5.5 Využité metody sběru

5.5.1 TEST 3F

Test 3F autorka podrobněji charakterizovala v podkapitole 4.1.4 Diagnostika dysartrie. Z důvodu zvýšené unavitelnosti a časové náročnosti jednotlivých sezení autorka modifikovala Test 3F do zkrácené verze. Tato varianta je uvedena v Příloze č.1. Stupně závažnosti postižení modifikovala dle procentuálního vyjádření, který poté převedla na body:

54 – 51 bodů vyjadřuje výkon bez narušení,

50 – 44 bodů značí velmi lehkou dysartrii,

43 – 34 bodů vyjadřuje lehkou dysartrii,

33 – 21 bodů zaznamenává výskyt středně těžké dysartrie,

20 – 10 bodů označuje těžkou dysartrii,

9 – 0 bodů odhaluje anartrii.

5.5.2 Index hlasového postižení

Autorka se zabývá Indexem hlasového postižení v podkapitole 4.3.5 Diagnostika poruch hlasu.

Hodnocení Indexu hlasového postižení:

0 – 30 bodů značí lehké hlasové postižení,

31 – 60 bodů vymezuje střední hlasové postižení,

60 – 120 bodů definuje těžké hlasové postižení (Amc.edu, 2017).

5.5.3 Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II (BDI – II)

BDI – II je příhodnou sebeposuzovací škálou využívající se v psychologické, psychiatrické a všeobecné lékařské praxi. Jestliže je kombinována s dalšími klinickými metodami jako například s rozhovorem či pozorováním pomáhá k vytvoření komplexního náhledu na klientovi obtíže (Roth, Preiss, Uhrová, 1999). Sebeposuzovací škála zahrnuje 21 otázek, přičemž klient vyznačí jednu ze čtyř možných alternativ, se kterou se ztotožní (Svoboda, Humpolíček, Šnorek, 2013).

Hodnocení Beckovy sebeposuzovací škály depresivity:

0 – 13 bodů označuje minimální závažnost deprese,

14 – 19 bodů vystihuje mírnou depresi,

20 – 28 bodů definuje střední depresi,

29 – 63 bodů charakterizuje těžkou depresi (Vraná, 2012).

6 KAZUISTIKA Č.1

Informace z případové studie autorka získala na základě anamnestického dotazníku a lékařské zprávy. Na přání respondenta bylo realizováno pouze jediné setkání, přičemž důvodem ukončení spolupráce byla rychlá progrese onemocnění.

6.1 Osobní anamnéza

Respondent, který se bude v této případové studii nazývat pan Jan se narodil v roce 1966. V současnosti je Janovi padesát let a má české státní občanství. Měří 190 centimetrů, před vznikem onemocnění vážil 90 kilogramů, ale v této chvíli svou hmotnost nezná. Píše pravou rukou. Pan Jan je abstinent, nekouří a léky pravidelně neužívá, ale zmiňuje, že je dlouhodobě postižen sennou rýmou. Během svého života neprodělal žádné infekční, závažné onemocnění, úrazy či operace, které by způsobily stav bezvědomí nebo hospitalizaci. V roce 2013, den před Štědrým dnem, byla Janovi diagnostikována amyotrofická laterální skleróza.

6.2 Rodinná anamnéza

Matka Jana vystudovala střední školu a ve svých dvaasedmdesáti letech je ve starobním důchodu. Otec má sedmasedmdesát let, získal výuční list a v současnosti je také důchodcem. Pan Jan má jednoho mladšího sourozence, kterému je dvaačtyřicet let. Jan se domnívá, že žádný člen rodiny netrpěl závažným onemocněním ani neprodělal operace či těžký úraz. V rodinné anamnéze se neobjevují známky genetického onemocnění.

6.3 Pracovní anamnéza

Jan absolvoval gymnázium a poté začal studovat na vysoké škole. Po dokončení získal magisterský titul v oboru Tělesná výchova a Anglický jazyk. V minulosti pracoval jako učitel na střední škole, avšak z důvodu progresivního onemocnění je nyní v invalidním důchodu.

6.4 Sociální anamnéza

Jan bydlí v rodinném domě se svou manželkou a jejími rodiči. Má dvě děti, dceru a syna, ve věku devatenácti a dvaadvaceti let.

6.5 Lékařská anamnéza

Do léta roku 2013 žil Jan běžným životem, ovšem na konci srpna téhož roku zpozoroval svalové záškuby v levé dolní končetině.

Jan uvádí: *„Žijíce ve sladké nevědomosti jsem, od září do listopadu, absolvoval různá vyšetření, která prozatím neprokázala žádnou diagnózu. Během podzimu jsem normálně učil v plném rozsahu smířen i s eventualitou, že budu na levou nohu po zbytek života kulhat a budu se muset vzdát tělesné výchovy ze svého rozvrhu.“*

V prosinci 2013 byl Jan na lékařské prohlídce, při které byla zachycena generalizovaná čistě motorická axonopatie. Zdůraznění se vyskytuje zejména na dolní končetině, lehce na horní končetině a ve svalech se záchytem fascikulací. V tento den byla Janovi diagnostikována nemoc zvaná amyotrofická laterální skleróza.

Jan zmiňuje: *„Doktorka specialistka, byla tak laskavá a hned mě o moji neznalost připravila. Sdělila mně v podstatě následující: Je to nemoc, na kterou neexistuje žádný lék, vlastně jeden ano, ale jeho účinky jsou sporadické. Jsou lidé, kteří ji podlehnou do dvou měsíců. Také vyjádřila svůj údiv nad tím, že se první projevy neobjevily na rukou, jelikož to tak obvykle bývá. A já si v tu chvíli uvědomil, že nejenom nohy, ale i ruce a všechno ostatní přestane plnit svoji funkci. Nejdůležitější rada na závěr byla, že člověk musí zůstat klidný. To jsem samozřejmě po tomto “citlivém“ sdělení nebyl.“*

Při vyšetření **v květnu 2014** dochází k 30% poklesu amplitud motorického neurogramu některých již vyšetřených nervů oproti vyšetření z prosince 2013. Senzitivní neurogram je stále v normě a neobjevují se demyelinizační znaky postižení. Při vyšetření jehlové elektromyografie jsou již tyto znaky zachyceny ve všech zkoumaných svalech na horní končetině a méně ve svalech, které jsou inervovány hlavovými nervy. Přítomny jsou velmi časté fascikulace. Subakutní až chronická axonopatie oboustranně postihuje musculus trapezius (sval trapézový), abductor digiti minimi dexter (odtahovač pravého malíku) a difuzně levou horní končetinu. V porovnání s předchozím vyšetření je progrese nepochybná, a to především v jehlové elektromyografii, ve které jsou zaznamenány fascikulace a axonopatie u svalů dříve nepostižených.

Jan subjektivně pociťuje výraznou progresi motorických obtíží na obou dolních končetinách. Větší pohybové potíže se vyskytují na levé dolní končetině. Nově se objevují zřetelné těžkosti při motorické aktivitě na levé horní končetině. Levá ruka je patrně oslabená, dochází k narušení jemné motoriky a vyskytují se zřejmé potíže při zapínání knoflíku. Jedinec se pohybuje s oporou, pomocí dvou francouzských holí. Respondent je schopen několika kroků bez podpory, ale dostavují se výrazné problémy. Při chůzi

zakopává o své špičky nohou. Dřep pouze naznačí, ale následně se z něj nepostaví. Jízdy na kole již není schopen.

Nejsou přítomny dysfagie ani obtíže při konzumaci potravy. Respirační obtíže se také nevyskytují. Při vyšetření protruze jazyka středem nejsou zaznamenány jasné fascikulace. Velmi četné svalové záškuby jsou zřetelné zejména na dolních končetinách, ve stehnech vysoce frekventované a méně časté v lýtkách. Fascikulace jsou přítomny také na horních končetinách a nově se objevují na svalech trupu, přímých svalech břišních a svalech lopatkových. Taktilní čití je intaktní. Propriorecepce a čití jsou v normě. Při orientačním vyšetření vitální kapacity plic pro příslušný věk, pohlaví a výšku je klient na úrovni 78 %.

V polovině března 2016 Jan není stále seznámen s přesnou příčinou onemocnění. Nikdy nebyl vystaven působení toxických vlivů jako například olova či rtuti. V této době jej svalové záškuby doprovázejí po celém těle a neustále. Z důvodu neschopnosti se samostatně pohybovat využívá elektrický invalidní vozík, dále také uvádí, že jejich dům není bezbariérově přizpůsoben. Jelikož se Jan stal imobilním využívá služby pečovatelské péče od pondělí do pátku. U Jana nejsou přítomny senzorické poruchy, respirační obtíže, inkontinence či narušení spánku.

V minulosti třikrát prodělal transplantaci kmenových buněk a další neurologická vyšetření, která blíže nespecifikuje. Jan pravidelně neužívá žádné léky, které by zpomalily progresi onemocnění jako například Riluzol.

U Jana se nevyskytují dysfagie, ale uvádí, že největší obtíže při polykání má se stravou tuhé konzistence. Z důvodu omezení hybnosti musí při konzumaci jídla Janovi pomáhat jiná osoba. V březnu roku 2016 nedocházelo k vypadávání stravy z úst, bolestivému polykání nebo k hypersalivaci. Během příjmu potravy není přítomen kašel, dávení či zvýšený tlak na hrudníku. Od stanovení diagnózy Jan netrpěl zápalem plic nebo záněty průdušek. Jan zmiňuje, že konzumace potravin na veřejných místech je pro něj velmi nepříjemná a nerad se těmto situacím vystavuje.

Z důvodu progrese nemoci není Jan schopen verbálně se vyjádřit, jelikož realizace hlásek, slabik a slov mu činí velké obtíže. Pro usnadnění komunikace s okolím využívá tablet s hlasovým výstupem.

Jeho největší oporou je manželka, se kterou jezdí na výlety společně se svými dětmi. Současně má také nepříjemné pocity z pohledů ostatních osob.

6.6 Příběh Jana dle vlastních slov

Jan při realizaci příběhu uvedeného níže využíval osnovu (Příloha č. 6), která byla vypracována autorkou. Osnova se skládá z několika otevřených otázek, na které respondent může či nemusí odpovědět.

„Jmenuji se Jan a je mi padesát let. Bydlím v rodinném domě se svojí manželkou, jejími rodiči a s dcerou a synem. S prostředím, kde bydlím, jsem spokojen, protože díky malé zahradě za domem mám neustále styk s přírodou. Mám dobré přátelé, což jsou hlavně mí bývalí spolupracovníci, kteří mi pomáhají překonávat trable mé nemoci.

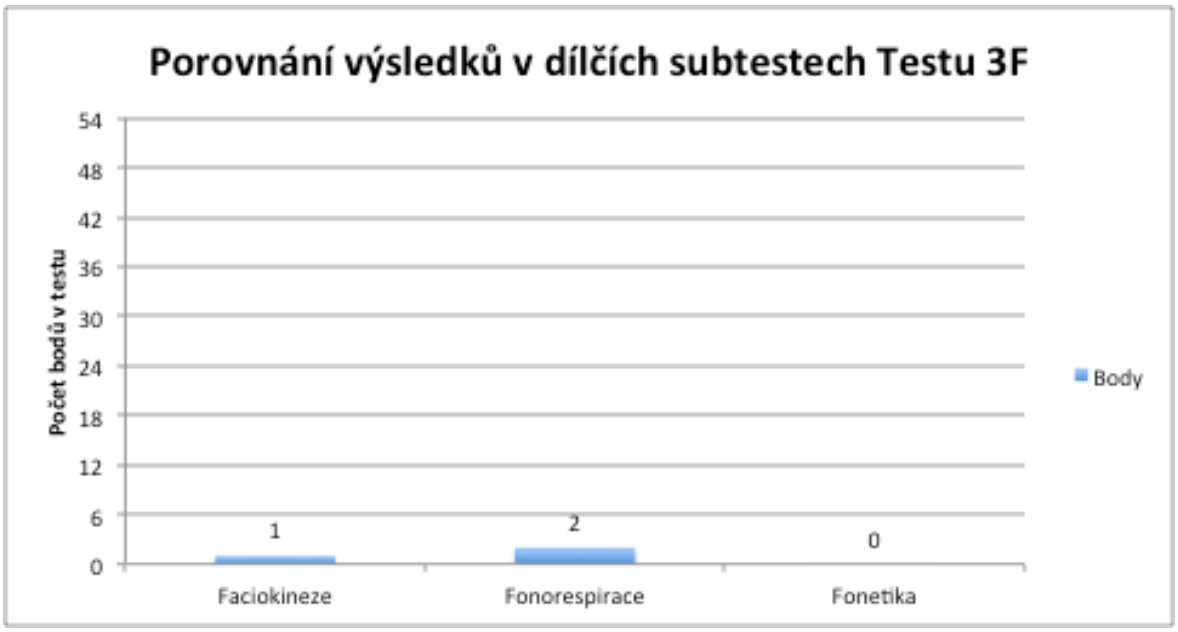
V posledních jedenácti letech jsem pracoval jako učitel anglického jazyka a tělesné výchovy. Tato práce mi vyhovovala a bavila. Byla hodně kreativní, nebyla stereotypní a zavedla mě i do různého prostředí – díky výuce tělocviku i mimo školu (kurzy, výlety, exkurze, seznamovací pobyty).

Před třemi lety se u mě objevily první příznaky nemoci zvané Amyotrofická laterální skleróza. Jedná se o neurologické onemocnění, které postupně likviduje pohybový systém.

Moje nemoc mě značně omezuje v mých aktivitách, takže v současné době mi zbývá internet, televize, rádio a četba knih. První potíže se objevily v létě 2013. Projevilo se to kulháním na levou nohu. Postupně jsem přestával chodit, hůře ovládat motoriku rukou a objevily se problémy s mluvením. Mluvení je pro mě velice namáhavé a vyčerpávající. Zhoršila se moje výslovnost. Nejlepší komunikace, kterou využívám je prostřednictvím PC, u telefonu SMS. Nyní ale raději naslouchám, než komunikuji.

V současné době už nemohu říct, že by se mi něco dařilo. Snažím se žít a vyrovnat se s touto nemocí. Nemoc mi převrátila život naruby, Musel jsem kvůli ní přestat chodit do zaměstnání. Nepříjemné je hlavně to, že nemoc bere člověku svobodu pohybu. Žádná příjemná změna zde nepřipadá v úvahu.“

6.7 Výsledky Testu 3F



Graf č. 1 – Porovnání výsledků v dílčích subtestech Testu 3F

Z grafu č. 1 je zřejmé, že klient získal v Testu 3F **3 body z celkových 54.** V oblasti zaměřenou na Faciokinezi skóroval pouze v úkolu orientující se na pohyb čelisti, konkrétně volné otevření a zavření úst, u kterého získal jeden bod, jelikož pohyb byl proveden s malým rozsahem, neplynule a pouze třikrát. V části specializované na Fonorespiraci získal dva body. U klidové prodloužené exspirace vytvořil rovnoměrný výdechový proud po dobu pěti sekund, z tohoto důvodu je mu udělen jeden bod. Druhý bod získal při prodloužené fonaci hlásky m, jelikož výdechový proud zřetelně fonuje sedm sekund.

Dysartrický index dle výsledků vymezuje:

- **anartrii**.

6.8 Výsledky Indexu hlasového postižení

Dotazník hlasového postižení nebylo možné zrealizovat, jelikož Jan není schopen verbální produkce.

6.9 Výsledky Beckovy sebeposuzovací škály depresivity pro dospělé – BDI – II

Pan Jan získal v dotazníku **19 bodů z celkových 63**. U většiny otázek bodoval nulou či jedničkou. Dvěma body ohodnotil výrok zaměřený na smutek, který zní: „Pořád jsem smutný“. Dále se jedná o tvrzení zaměřující se na ztrátu energie: „Nemám dost energie, abych toho hodně udělal.“ „Jsem příliš unavený, než abych dělal tolik věcí, jako jsem dělával dřív“, je poslední výpovědí posouzenou dvěma body. Jan ohodnotil třemi body pouze jeden výrok formulovaný takto: „Moje budoucnost je beznadějná a bude ještě horší.“

Celková skóre v BDI – II:

- 1. výzkumné šetření s **19 – ti** body značí **mírnou depresi**.

7 KAZUISTIKA Č.2

Na základě anamnestického dotazníku autorka získala potřebná data pro vypracování této případové studie. Výzkumná šetření s respondentem byla uskutečněna třikrát, v časovém období od dubna 2016 do března 2017.

7.1 Osobní anamnéza

Pro zachování co největší míry anonymity autorka respondenta nazvala panem Ondřejem. Ondřej se narodil v roce 1979 v Československu a v současné chvíli mu je 37 let. Za dominantní ruku považuje pravou. Ondřej měří 184 centimetrů a váží 66 kilogramů, před vznikem onemocnění se váha pohybovala kolem 82 kilogramů. Je nekuřákem, který velmi dbá na zdravou životosprávu. V minulosti již byl hospitalizován a prodělal infekční mononukleózu, operaci kolene, lícní kosti a lýtkového svalu. V květnu roku 2014 byla Ondřeji diagnostikována nemoc zvaná amyotrofická laterální skleróza.

7.2 Rodinná anamnéza

Matka Ondřeje má 65 let a současnosti je ve starobním důchodu. Otec má 73 let a je také ve starobním důchodu. Ondřej má dva sourozence. V minulosti rodiče respondenta, sourozenci ani Ondřej neprodělali žádné závažné onemocnění. V rodinné anamnéze nejsou přítomny genetické nemoci.

7.3 Pracovní anamnéza

Ondřej pracoval jako osoba samostatně výdělečně činná a v současnosti žádné zaměstnání nenavštěvuje.

7.4 Sociální anamnéza

Ondřej bydlí v rodinném domě se svou manželkou a třemi dětmi.

7.5 Lékařská anamnéza

První symptomy Ondřej zaznamenal na **podzim roku 2013**, které měly charakter fascikulací v levém rameni. Po šesti měsících, **v květnu roku 2014**, byla Ondřejovi oznámena diagnóza onemocnění, tedy amyotrofická laterální skleróza. V rámci

diferenciální diagnostiky nebyl seznámen s jinými možnými nemocemi, již od počátku byla diagnóza definitivní. Z etiologického hlediska je onemocnění idiopatické. Ondřej si není vědom situace, ve které by přišel do styku s toxickými vlivy jako například olovem či rtutí. Respondent absolvoval neurologická vyšetření, mezi která patří magnetická rezonance páteře a také mozku. Ondřej uvádí, že jedenkrát prodělal transplantaci kmenových buněk. V minulosti mu byl předepisován lék Riluzol, který v současnosti už neužívá.

Motorické schopnosti se během jedenácti měsíců zhoršily. V dubnu 2016 byl Ondřej zcela mobilní, pouze v ojedinělých případech využíval pomoc jiných osob. Ovšem do března 2017 se stal imobilním zejména na nerovnoměrném povrchu v exteriéru, z tohoto důvodu užívá elektrický invalidní vozík. V domácím prostředí má zajištěn bezbariérový přístup, avšak stále se dokáže pohybovat samostatně, případně s oporou druhých osob. Již od počátku nemoci pravidelně navštěvuje fyzioterapeuta, který se zaměřuje na rehabilitaci celého těla.

Svalová slabost se u Ondřeje projevuje nejvíce na ramenou a fascikulace je přítomna neustále a na celém těle. Respirační obtíže se nevyskytují. Senzorické poruchy, poruchy čití a inkontinence také ne. Ondřej neuvádí ani pocity necitlivosti, „dřevěnění“, či tupé bolesti. Poruchy spánku jsou přítomny pouze ojediněle.

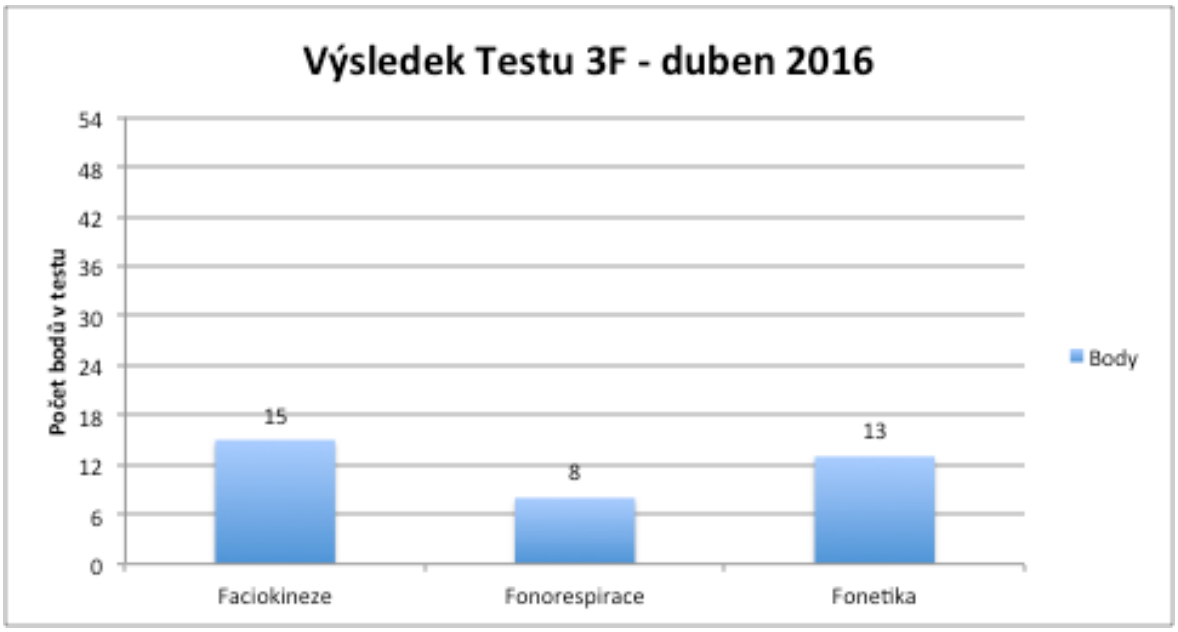
Ondřej pravidelně služby logopedické péče nevyužívá, ale uvádí, že mu byla poskytnuta různá doporučení, která dále nespecifikuje. Od dubna 2016 do března 2017 došlo také k progresi řečové produkce a hypernazality. Srozumitelnost řeči je obtížná zvláště při verbální produkci delších slov či vět. Ondřej zmiňuje, že pociťuje výrazné zhoršení řeči, přičemž největší obtíže mu činí hlásky R a L. V březnu 2017 uvádí těžkosti v řeči odvíjející se od míry unavitelnosti. Dávivý reflex je stále výbavný, ale Ondřej pociťuje jeho pozvolné vyhasínání. V současnosti s druhými lidmi komunikuje verbálně, ale také uvádí, že tablet a počítač jsou pro něj nejvhodnějším způsobem komunikace.

U Ondřeje se chuť k jídlu v průběhu onemocnění nesnížila a k jeho konzumaci nevyužívá pomoc jiných osob. Dysfagické obtíže nejsou přítomny ani vypadávání jídla z úst, zanechávání zbytků stravy v ústech, bolestivé polykání nebo návrat potravy zpět do hltanu, úst či nosu. Fascikulace jazyka jsou přítomny neustále. Po konzumaci stravy nepociťuje zvýšený tlak na hrudníku nebo přítomnost chrapotu v hlase. Od stanovení diagnózy neprodělal zápal plic či záněty průdušek.

Ondřej se považuje za společenského člověka, který má největší oporu ve své manželce a dětech. V některých případech má Ondřej pocit, že se na něj lidé dívají, ale

nevadí mu to. Naopak mu velmi překáží jeho závislost na ostatních. Vypořádat se se stresem v současnosti zvládá lépe než před vznikem onemocnění. Zmiňuje, že v průběhu nemoci přehodnotil své životní hodnoty. A s progresí onemocnění se vyrovnává svým pozitivním myšlením, ale také uvádí, že někdy se u něj objevují pocity beznaděje, pesimismu či bezmoci.

7.6 Výsledky Testu 3F



Graf č. 2 – Výsledek Testu 3F v dubnu 2016

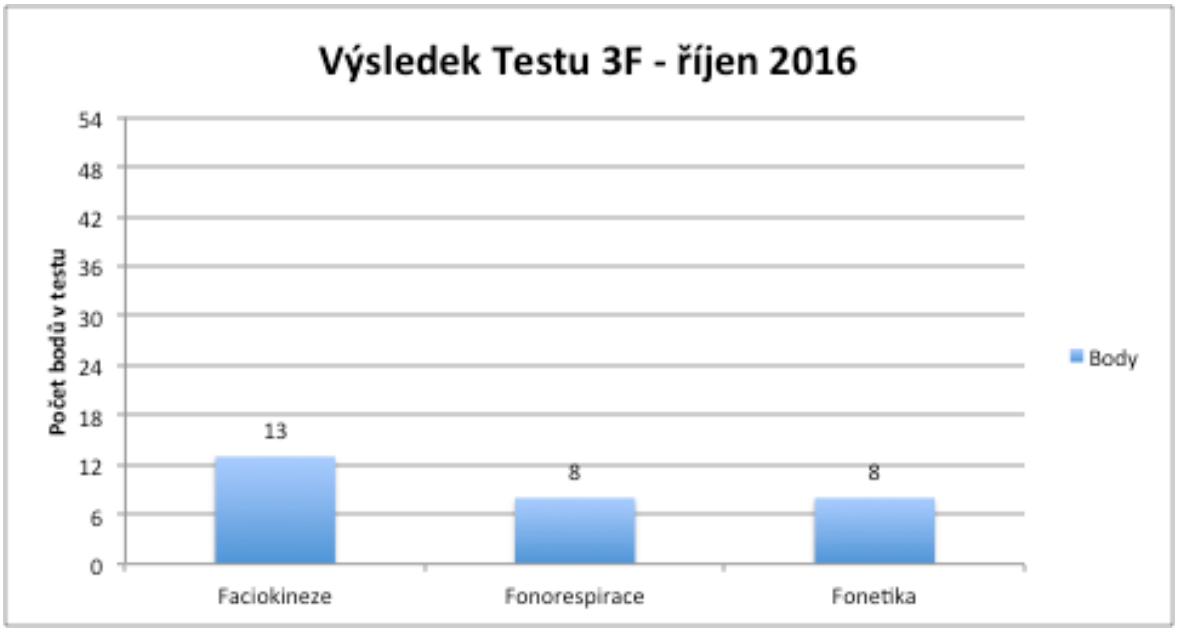
V **dubnu 2016** autorka provedla Test 3F s Ondřejem poprvé. V grafu č. 2 můžeme vidět, že Ondřej získal **36 bodů z celkových 54**. Za většinu úkolů získal jeden či dva body. Pouze ve třech úlohách mu nebyl udělen ani jeden. V oblasti zaměřenou na Fonorespiraci nedokázal udržen exspiraci při syčení déle než sedm sekund. Dále při plynulém zesilování a zeslabování sykotu nebyl schopen zesílit sykot. A posledním úkolem, při kterém nezískal bod je synchronizovanost respirace s fonací, kdy nedovedl přecházet mezi neznělou hláskou f a znělou hláskou í. Při porovnání výsledků z dílčích subtestů, lze uvést, že největší obtíže se objevují v oblasti fonorespirace.

Dysartrický index dle výsledků vymezuje:

- **lehkou dysartrii**.

Dysartrický profil v jednotlivých oblastech:

- Faciokineze: **15 bodů,**
- Fonorespirace: **8 bodů,**
- Fonetika: **13 bodů.**



Graf č. 3 – Výsledek Testu 3F v říjnu 2016

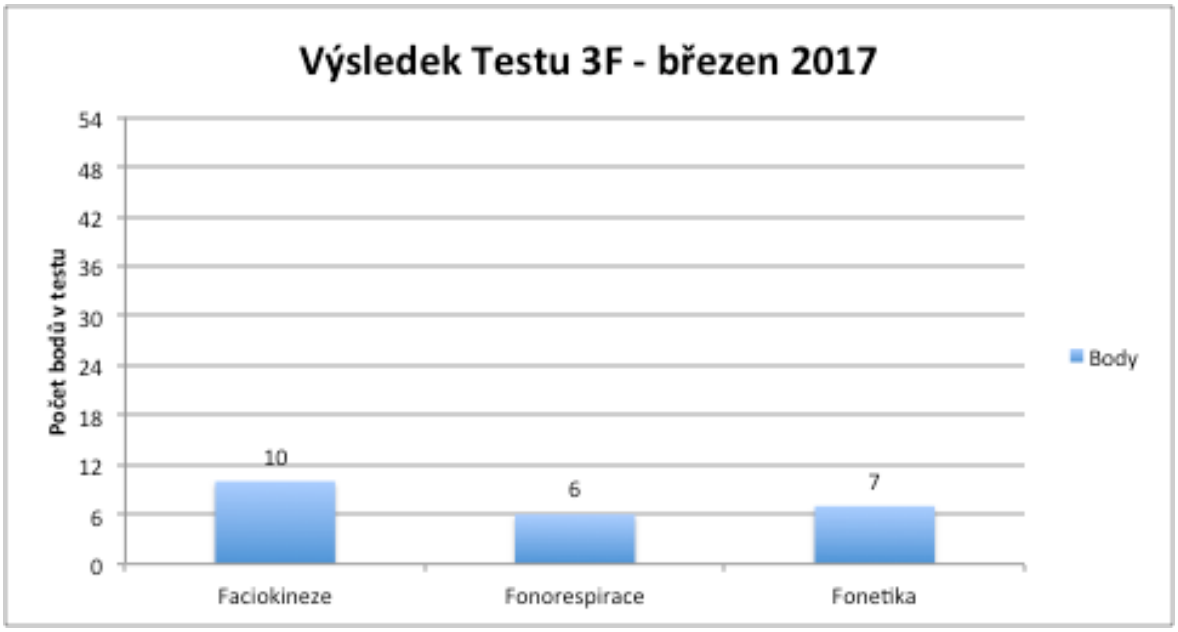
V **říjnu 2016** autorka provedla Test 3F podruhé. Ondřej získal **29 bodů z 54**. Nulové ohodnocení Ondřej obdržel v subtestu Faciokineze, konkrétně v úkolu zaměřeném na kontrakci žvýkacích svalů, také opět při výdrži exspirace při sykotu a při plynulém zesilování a zeslabování sykotu. Nově zasaženou oblastí je fonace, kde v úkolu na hlasový rozsah nezískal žádný bod. Artikulace při spontánní řeči byla těžce deformovaná a komplexní prozodické faktory těžce narušeny, z tohoto důvodu byl také hodnocen nulou. Posledním úkolem byla srozumitelnost četby slov, kdy Ondřej sám četl slova. Zde nezískal žádný bod. Grafické vyjádření č. 3 zaznamenává výraznou progresi v oblasti zaměřené na Fonetiku, kde došlo k pětibodovému úbytku.

Dysartrický index dle výsledků vymezuje:

- **středně těžkou dysartrii**.

Dysartrický profil v jednotlivých oblastech:

- Faciokineze: **13 bodů**,
- Fonorespirace: **8 bodů**,
- Fonetika: **8 bodů**.



Graf č. 4. – Výsledky Testu 3F v březnu 2017

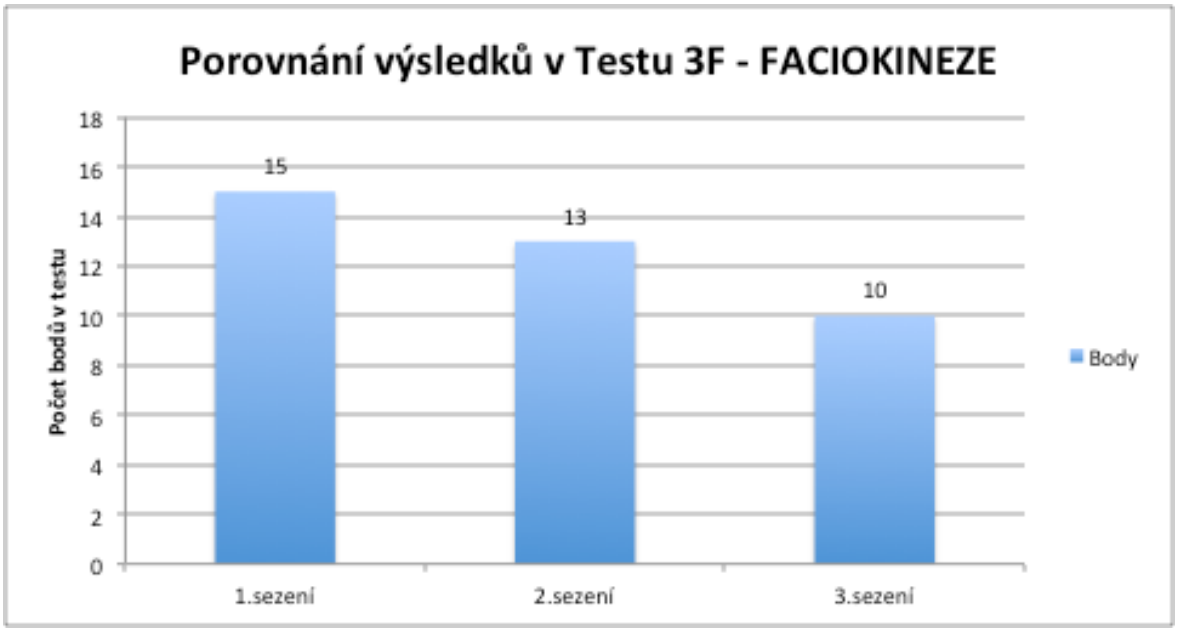
V **březnu 2017** byl test proveden naposledy. Graf č. 4 znázorňuje, že Ondřej získal **23 bodů z 54**. V oblasti orientovanou na Faciokinezi nedokázal vytvořit protruzi jazyka a následně elevaci hrotu jazyka před ústy, při tomto úkolu si pomáhal dolní čelistí. Opět v subtestu Fonorespirace se Ondřejovi nepodařilo vydržet při sykotu déle než 10 sekund a také plynule zesílit a zeslabit syčení. Při běžném hovoru také došlo k zvýraznění poruchy hlasitosti, přičemž hlas byl zasažen slabostí. Ve všech již zmíněných úkolech Ondřej nezískal žádný bod. Dalším úkolem v oblasti Fonorespirace, při kterém nezískal žádný bod byl hlasový rozsah. V subtestu specializovaném na Fonetiku se nově objevují obtíže při čtení, kdy si Ondřej nejprve sám potichu text přečetl a poté jej reprodukoval nahlas. Artikulace byla těžce deformovaná, což snižovalo celkovou srozumitelnost textu. Spontánní řeč je také ohodnocena nulou, přičemž Ondřej uvádí, že největší obtíže mu dělají slova, u kterých jsou souhlásky vedle sebe.

Dysartrický index dle výsledků vymezuje:

- **středně těžkou dysartrii.**

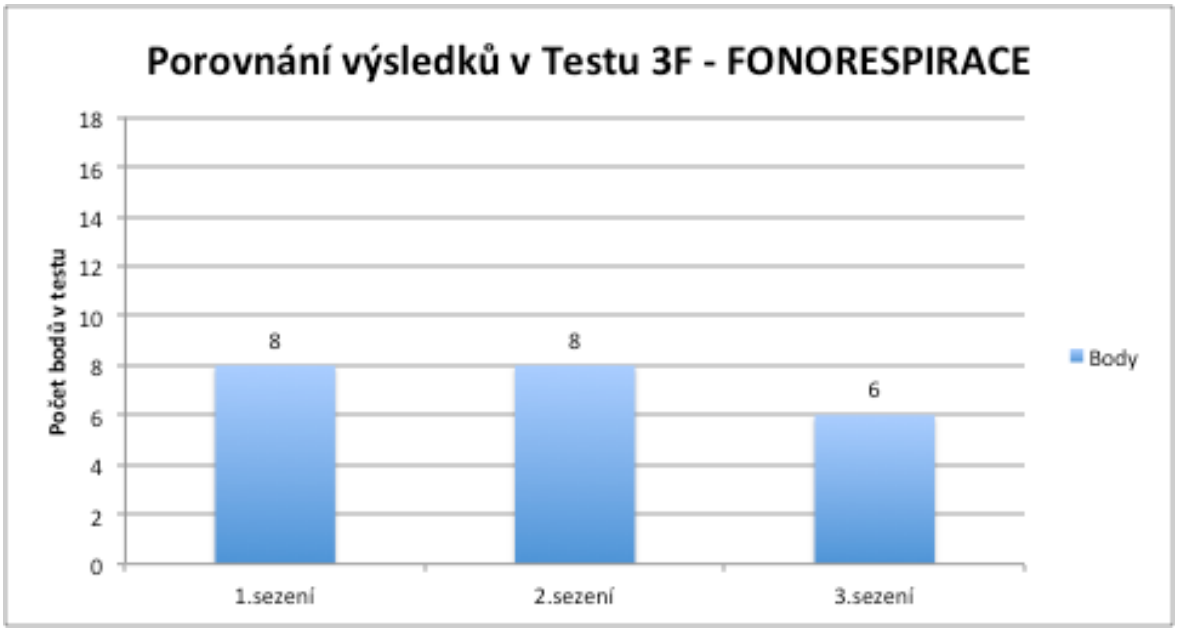
Dysartrický profil v jednotlivých oblastech:

- Faciokineze: **10 bodů**,
- Fonorespirace: **6 bodů**,
- Fonetika: **7 bodů**.



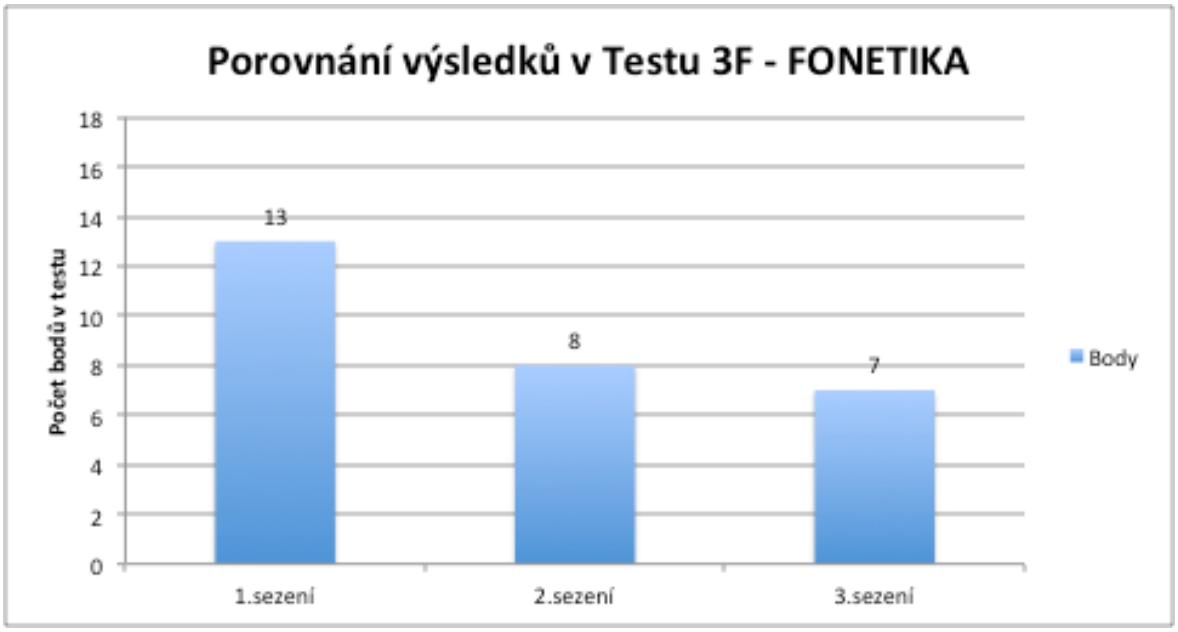
Graf č. 5 – Porovnávání výsledků v subtestu Faciokineze

Autorka dle grafu č. 5 porovnává výsledky z dílčích subtestů v průběhu jedenácti měsíců. V oblasti Faciokineze se Ondřejovi dařilo nejlépe ze všech subtestů. V dubnu 2016 získal **15 bodů**, v říjnu 2016 **13 bodů** a v březnu 2017 pouze **10 bodů**. V oblasti orientující se na Faciokinezi došlo k výrazné progresi.



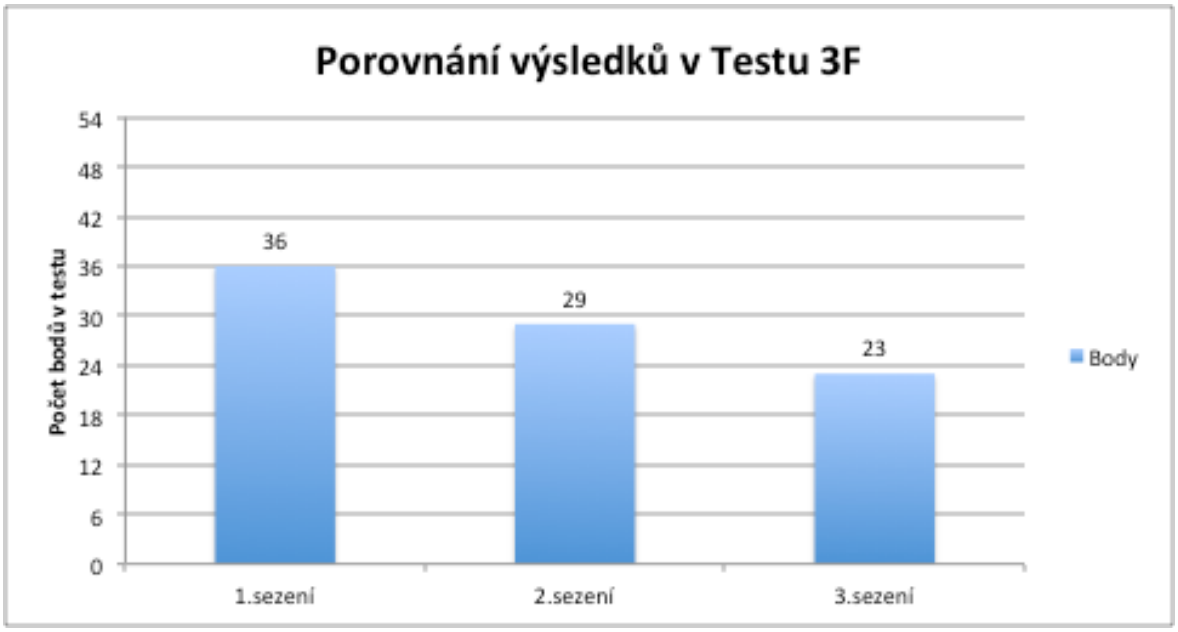
Graf č. 6 – Porovnávání výsledků v subtestu Fonorespirace

V subtestu Fonorespirace Ondřej již od počátku zkoumání získával nejméně bodů. Ovšem dle grafického vyjádření č. 6 lze zaznamenat pouze mírné zhoršení. V dubnu 2016 obdržel **8 bodů**, v říjnu téhož roku získal **8 bodů** a v březnu 2017 **6 bodů**. Během jedenácti měsíců nedošlo k výrazné progresi výsledků.



Graf č. 7 – Porovnávání výsledků v subtestu Fonetika

V oblasti specializující se na Fonetiku došlo k nejvýraznější progresi během jedenácti měsíčního zkoumání. Graf č. 7 zaznamenává, že v dubnu 2016 Ondřej získal **13 bodů**, v říjnu 2016 obdržel **8 bodů** a v březnu 2017 získal **7 bodů**. Mezi prvním a posledním setkáním došlo k šestibodovému rozdílu.



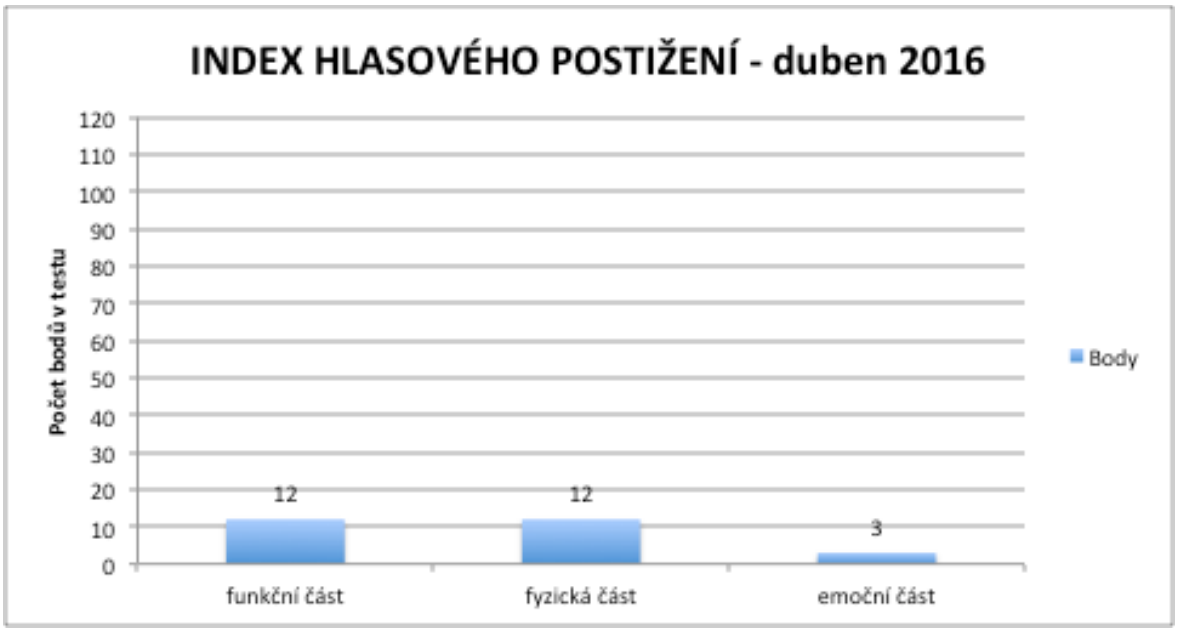
Graf č. 8 – Porovnání výsledků v Testu 3F

Poslední autorčino porovnání je zaměřeno na celkový skór v Testu 3F. Graf č. 8 vyjadřuje zřejmou progresi řečové produkce.

Dysartrický profil dle výsledků vymezuje:

- 1. výzkumné šetření s **36 – ti body** stanovuje **lehkou dysartrii**,
- 2. výzkumné šetření s **29 - ti body** definuje **středně těžkou dysartrii**,
- 3. výzkumné šetření s **23 - ti body** označuje **středně těžkou dysartrii**.

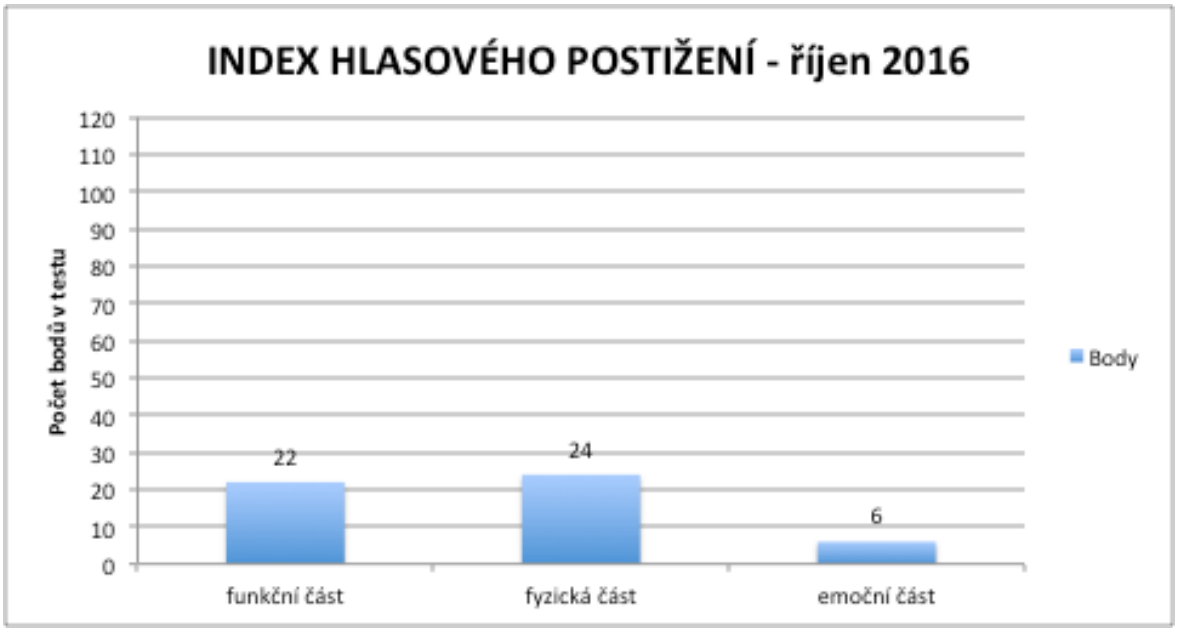
7.7 Výsledky Indexu hlasového postižení



Graf č. 9 – Výsledky Indexu hlasového postižení v dubnu 2016

Index hlasového postižení autorka provedla poprvé v **dubnu 2016**. Ve **funkční části** Ondřej hodnotil všechny výroky maximálně dvěma body, tedy výběr odpovědí z nikdy, téměř nikdy a někdy. V celkovém součtu získal **12 bodů**. Ve **fyzické části** hodnotil převážnou část tvrzení také maximálně dvěma body, pouze výpověď „Kvůli potížím s hlasem používám telefon méně často než bych chtěl.“ posoudil třemi body, tedy téměř vždy. V tomto subtestu Ondřej získal **12 bodů**. **Emoční část** byla hodnocena nejnižším počtem bodů. Jednotlivé výroky byly posuzovány žádným či jedním bodem. V této oblasti Ondřej získal **3 body**.

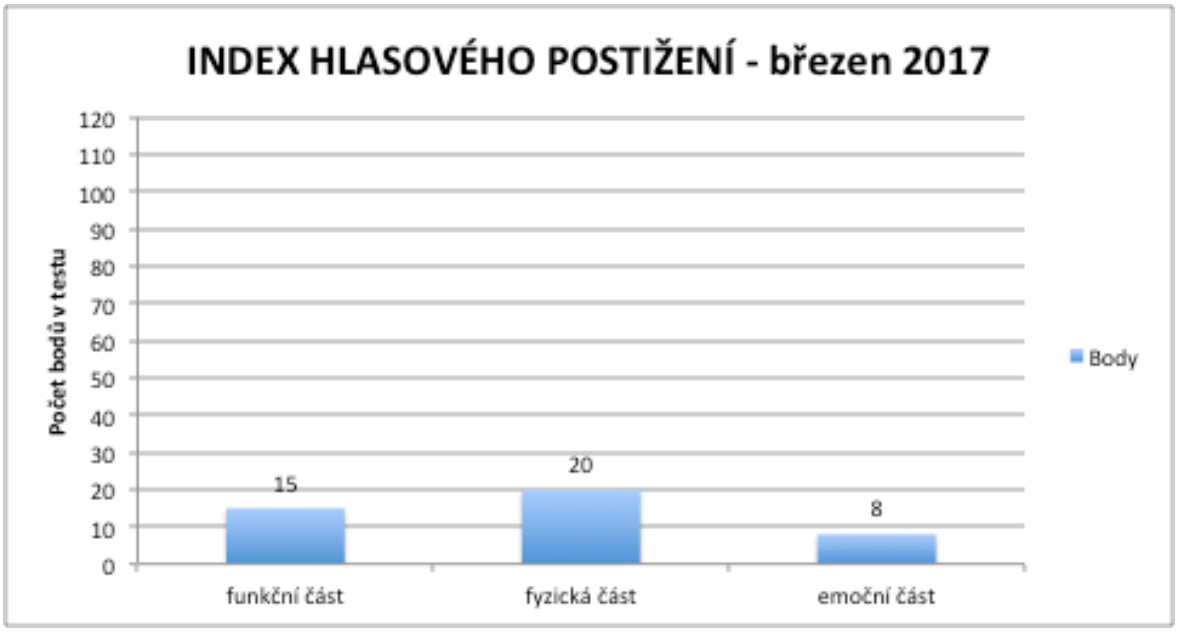
Graf č. 9 znázorňuje celkový skór v Indexu hlasového postižení, který činí **27 bodů**, což označuje **mírný stupeň hlasových obtíží**.



Graf č. 10 – Výsledky Indexu hlasového postižení v říjnu 2016

V **říjnu 2016** byl dotazník předložen Ondřejovi znovu. Ve **funkční části** získal **22 bodů**, přičemž z deseti výroků byly čtyři hodnoceny třemi a více bodů, tedy téměř vždy a vždy. Třemi body ohodnotil následující výpovědi: „Stává se, že mi během mluvení dochází dech. Stává se, že se mě lidé ptají, co to mám hlasem. Mluvení mě stojí hodně úsilí.“ Na výrok: „Abych ze sebe vydal hlas, musím vynaložit úsilí.“ reagoval čtyřbodovým hodnocením. V grafu č. 10 lze zaznamenat, že **fyzická část** byla ohodnocena **24 body**. Třemi body posoudil následující výpovědi: „Lidé mě při rozhovoru často žádají, abych jim něco zopakoval. Potíže s hlasem mě omezují v osobním i společenském životě.“ Čtyři body udělil těmto odpovědím: „Stává se, že můj hlas lidé špatně slyší. V hlučném prostředí mi lidé špatně rozumějí. Kvůli potížím s hlasem používám telefon méně často než bych chtěl.“ **Emoční oblast** byla hodnocena nejnižším počtem bodů, konkrétně **6 body**. Ve většině případů Ondřej reagoval na výroky žádným či jedním bodem. Pouze jediný výrok hodnotil dvěma body: „Kvůli potížím s hlasem se cítím znevýhodněn a hendikepován.“

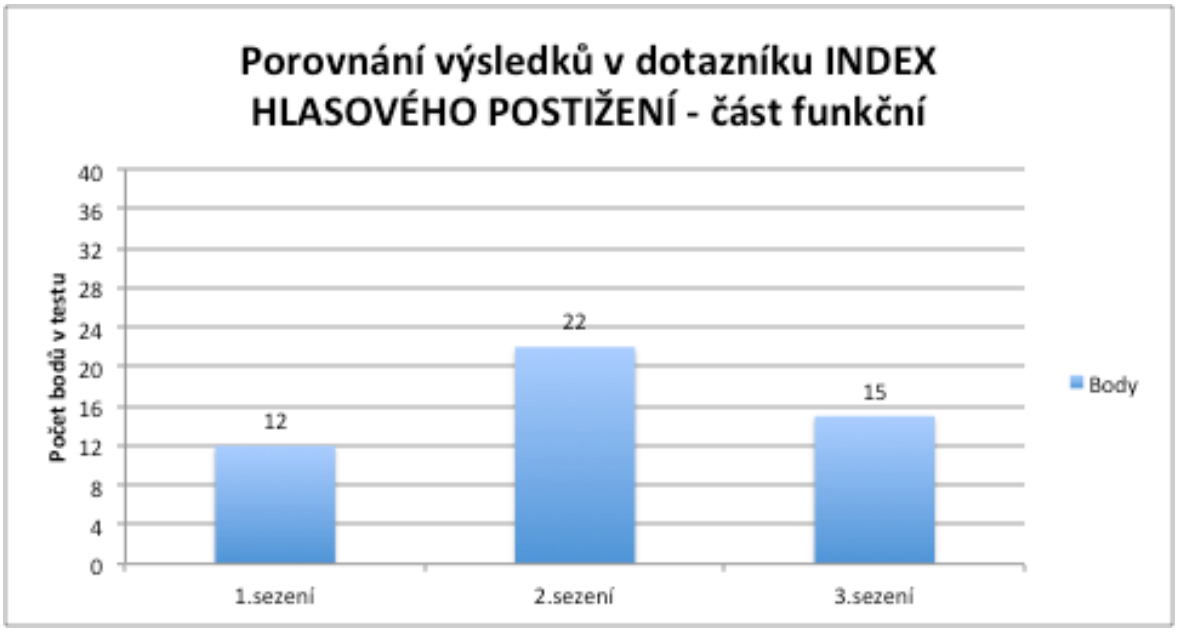
Celkový skór v Indexu hlasového postižení činí **52 bodů**, což označuje **střední stupeň hlasových obtíží.**



Graf č. 11 – Výsledky Indexu hlasového postižení v březnu 2017

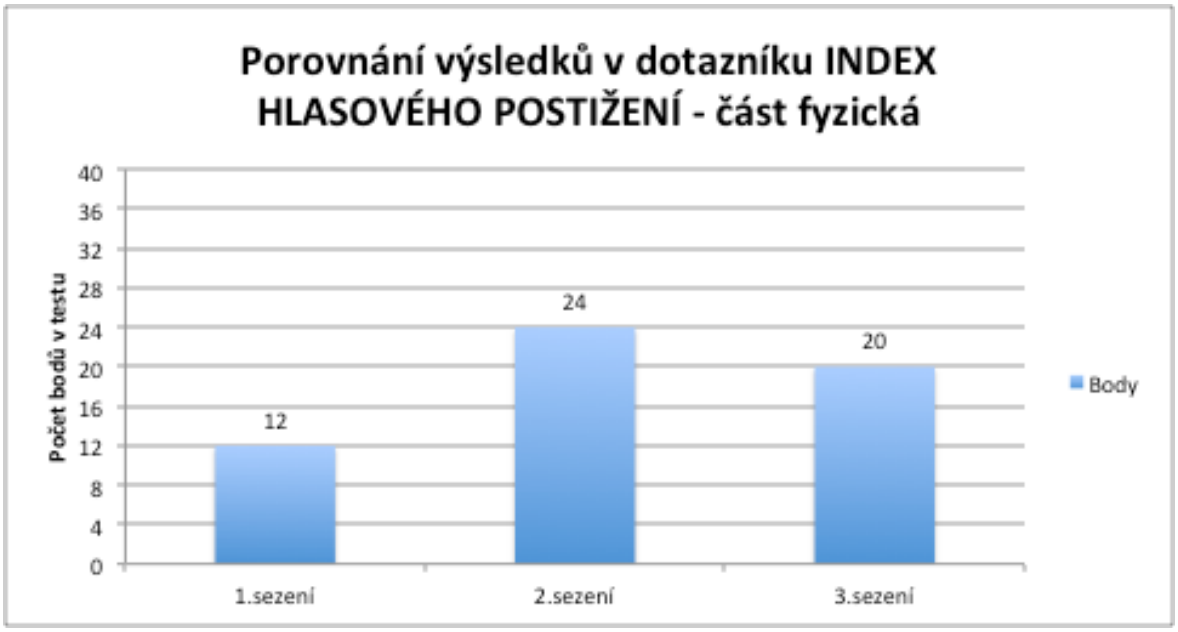
V **dubnu 2017** autorka provedla dotazníkové šetření naposledy. Ondřej ve **funkční části** získal **15 bodů**. Odpovědi v této oblasti nebyly ani jednou hodnoceny čtyřmi body, jak tomu bylo u předešlého setkání. Třemi body reagoval na tyto výroky: „Stává se, že mi během mluvení dochází dech. Abych ze sebe vydal hlas, musím vynaložit úsilí. Mluvení mě stojí hodně úsilí.“ **Fyzická část** byla také posouzena nižším bodovým hodnocením, tedy **20 body**. Tři body byly uděleny následujícím odpovědím: „Stává se, že můj hlas lidé špatně slyší. Potíže s hlasem mě omezují s osobním i společenském životě.“ Čtyři body Ondřej přiřadil výrokům, které již v předešlých šetřeních hodnotil shodně: „V hlučném prostředí mi lidé špatně rozumějí. Kvůli potížím s hlasem používám telefon méně často než bych chtěl. Při hodnocení **emoční části** se poprvé vyskytuje také posouzení třemi body, ale stále se tato oblast pohybuje na nejnižším bodovém hodnocení. Ondřej získal v emoční části **8 bodů**. Uvedené tři body přiřadil následujícím výrokům: „Kvůli potížím s hlasem jsem méně podnikavý, společenský. Kvůli potížím s hlasem se cítím znevýhodněn a hendikepován.“

Graf č. 11 zaznamenává, že celkový skór v Indexu hlasového postižení činí **43 bodů**, což označuje **střední stupeň hlasových obtíží**.



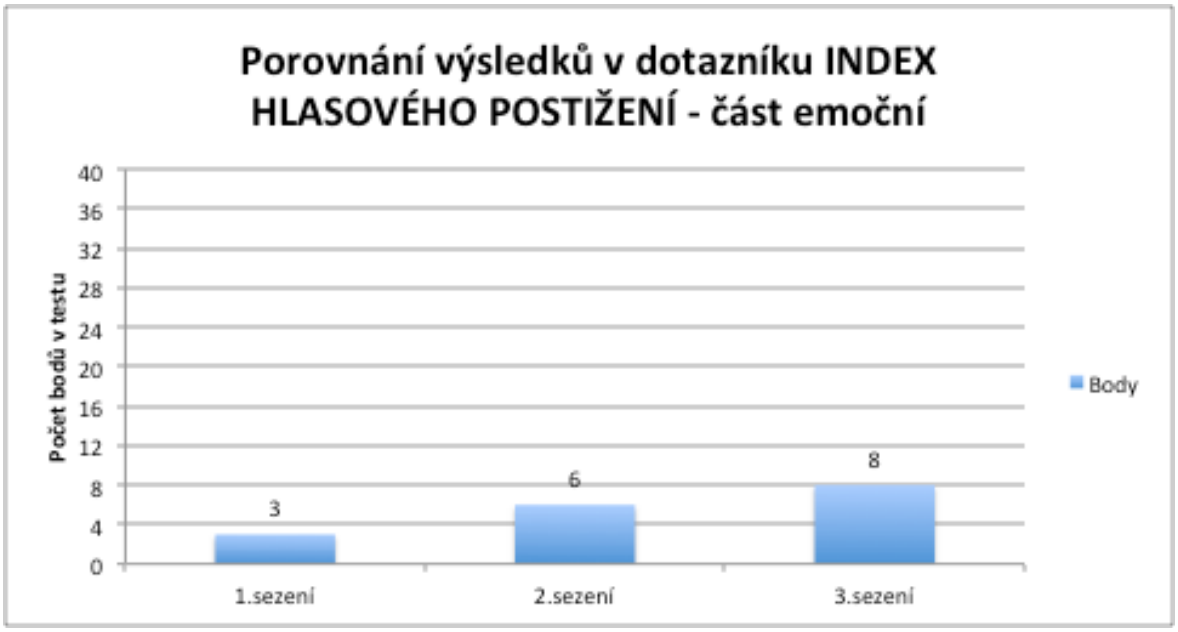
Graf č. 12 – Porovnání výsledků Indexu hlasové postižení ve funkční části

Autorka dále porovnává výsledky jednotlivých částí. Ve **funkční části** v dubnu 2016 obdržel **12 bodů**, v říjnu 2016 získal **22 bodů** a v březnu 2017 hodnotil výroky **15 body**. Ondřej získal nejvyšší počet bodů v říjnu 2016. V grafickém vyjádření č. 12 lze vidět, že výsledky z prvního a posledního výzkumného šetření jsou srovnatelné.



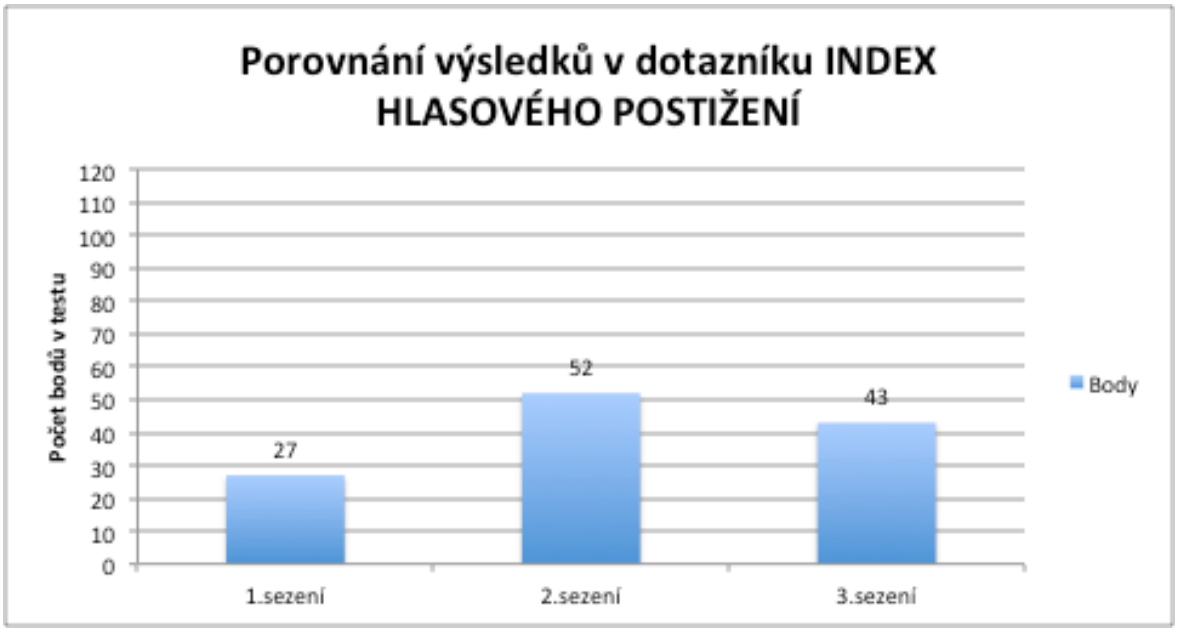
Graf č. 13 – Porovnání výsledků Indexu hlasového postižení ve fyzické části

Ve **fyzické části** v dubnu 2016 Ondřej získal **12 bodů**. Dle grafického vyjádření č. 13 lze zaznamenat nejvyšší počet bodů v říjnu 2016, ve kterém získal **24 bodů**. V březnu 2017 díky svému hodnocení obdržel **20 bodů**. Oproti předešlé části, kde byl výsledný rozdíl pouze nepatrný, autorka upozorňuje na osmibodové rozhraní mezi prvním a třetím výzkumným šetřením.



Graf č. 14 – Porovnání výsledků Indexu hlasového postižení v emoční části

Emoční část Indexu hlasového postižení byla po celou dobu výzkumného šetření hodnocena nejnižšími body a pouze v této oblasti došlo k neustálému zvyšování počtu získaných bodů. V dubnu 2016 Ondřej získal **3 body**, v říjnu téhož roku obdržel **6 bodů** a v březnu 2017 díky svému hodnocení jednotlivých výroků získal **8 bodů**. Graf č. 14 zaznamenává, že od prvního do posledního výzkumného šetření došlo ke zvýšení výsledného skóre o 5 bodů.



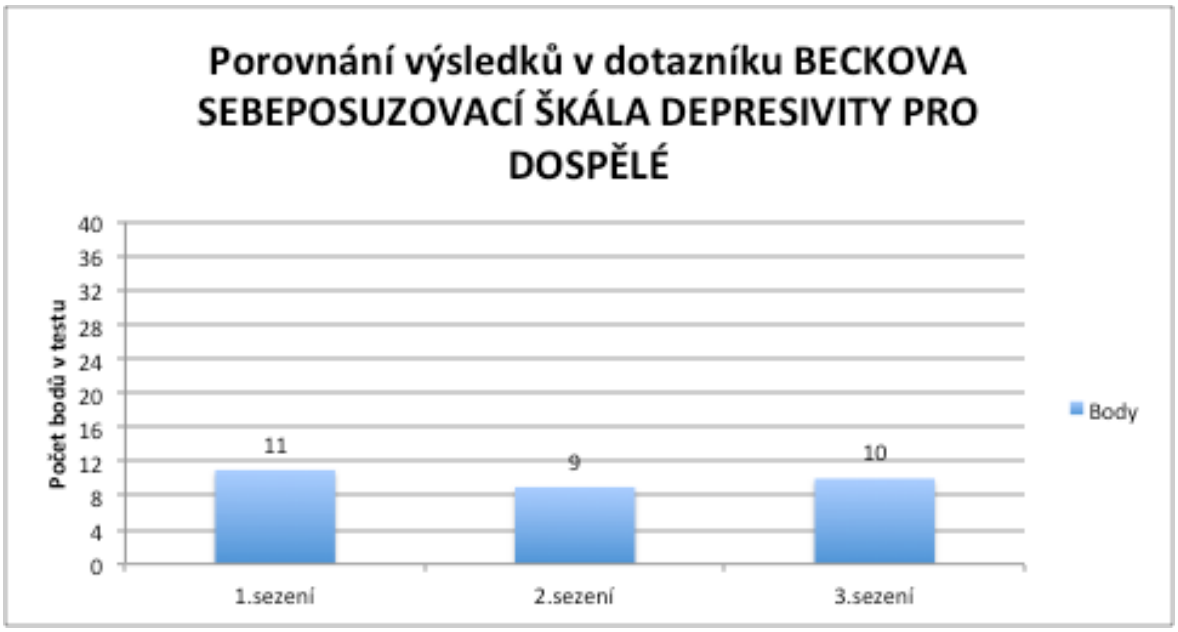
Graf č. 15 – Porovnání výsledků v dotazníku Index hlasového postižení

Autorka také porovnává celková skóre v Indexu hlasového postižení. Dle grafického vyjádření č. 15 usuzuje, že došlo k progresi hlasového postižení o 16 bodů.

Celková skóre v Indexu hlasového postižení:

- 1. výzkumné šetření s **27 body** určuje **lehké hlasové postižení**.
- 2. výzkumné šetření s **52 body** stanovuje **střední hlasové postižení**.
- 3. výzkumné šetření s **43 body** označuje **střední hlasové postižení**.

7.8 Výsledky sebeposuzovací škály depresivity pro dospělé



Graf č. 16 – Porovnání výsledků v dotazníku Beckova sebeposuzovací škála pro dospělé II

Autorka porovnává celková skóre získané v Beckově sebeposuzovací škále depresivity pro dospělé II (BDI – II). Z grafického vyjádření č. 16 lze usoudit, že míra depresivity se výrazně nezměnila.

Celková skóre v BDI – II:

- 1. výzkumné šetření s **11 – ti** body značí **minimální závažnost deprese**.
- 2. výzkumné šetření s **9 – ti** body určuje **minimální závažnost deprese**.
- 3. výzkumné šetření s **10 – ti** body stanovuje také **minimální závažnost deprese**.

DISKUZE

Výzkumná šetření se věnují jedincům s amyotrofickou laterální sklerózou, u kterých dochází k porovnávání progrese určitých druhů narušené komunikační schopnosti, konkrétně u dysartrie a poruch hlasu. A také určením míry depresivity. V časovém období od dubna 2016 do března 2017 byl výzkumný proces proveden třemi výzkumnými šetřeními, při kterých autorka aplikovala Test 3F, Index hlasového postižení a Beckovu sebeposuzovací škálu depresivity II. V průběhu šetření se autorka zaměřila na zachování co největší míry objektivity při vyhodnocení Testu 3F. Při bodovém zápisu Indexu hlasového postižení a Beckovy sebeposuzovací škály depresivity autorka pouze písemně zaznamenávala verbální instrukce respondentů, z důvodu poruchy jemné motoriky.

Hlavním cílem diplomové práce bylo zjištění, do jaké míry dochází k progresi určených typů narušené komunikační schopnosti. V oblasti zaměřující se na dysartrii, poruchy hlasu a depresivitu nebylo možné u prvního respondenta zjistit míru progrese, jelikož si nepřál pokračovat ve výzkumném šetření. Respondent v Testu 3F získal z celkových 54 bodů 3 body, které vymezují anartrii. Dotazník Index hlasové postižení nebyl zrealizován, jelikož respondent v době, kdy se s ním autorka setkala poprvé verbálně nekomunikoval. V dotazníku Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II získal 19 bodů z 63, což je charakteristické pro mírnou depresivitu. S druhým respondentem se autorka setkala ve třech výzkumných šetřeních. V Testu 3F došlo k celkové progresi řečových schopností. Při prvním šetření respondent získal 36 bodů, při druhém 29 bodů a u posledního šetření obdržel 23 bodů. Během jedenácti měsíců došlo k progresi z lehké dysartrie na střednou těžkou dysartrii. Index hlasového postižení byl také realizován třikrát. Z hlediska subjektivního vnímání hlasových obtíží na počátku šetření respondent získal 27 bodů, při druhém šetření obdržel 52 bodů a při posledním získal 43 bodů. Při prvním výzkumném šetření byly respondentovi obtíže vymezeny v pásmu mírného hlasového postižení a při závěrečném šetření se již vyskytovaly v pásmu středního hlasového postižení. Dle Beckovy sebeposuzovací škály depresivity pro dospělé II se respondent po celou dobu výzkumného šetření nacházel v rozmezí 9 až 11 bodů, které definují minimální závažnost depresivity.

Dílčím výzkumných cílem bylo poskytnutí informací o nemoci zvané amyotrofická laterální skleróza. Autorka věnuje pozornost poznatkům o ALS zvláště v teoretické části diplomové práce. Druhým dílčím cílem bylo určení, zda se v logopedické literatuře nachází dostatek informací o amyotrofické laterální skleróze. Autorka se domnívá, že tato problematika není v logopedické literatuře dostatečně zpracována, jelikož se jedná pouze

o okrajově zasahující oblast logopedické péče. V České republice není příliš mnoho literatury, která by se podrobněji zabývala amyotrofickou laterální sklerózou. Jde zejména o lékařské publikace, zvláště literatura orientující se na speciální neurologii. Posledním dílčím cílem autorky bylo vytvoření případových studií, které mohou sloužit jako zdroj informací pro další zkoumání této problematiky.

Jedním z limitů diplomové práce je nedostatek praktických zkušeností s Testem 3F, při kterém autorka mohla hodnotit jednotlivé úkoly mírným nebo naopak přísným hodnocením. Jedná se tedy pouze o subjektivní hodnocení autorky, které nebylo ověřeno druhou kontrolní osobou. Dalším limitem je počet případových studií, jelikož autorka nemůže posoudit, zda existuje srovnatelný průběh onemocnění u jedinců s amyotrofické laterální sklerózy.

ZÁVĚR

Problematika amyotrofické laterální sklerózy je v současnosti stále více diskutující téma, jelikož prevalence této nemoci se stále stupňuje. Také se zvyšuje počet případů, u kterých onemocnění vzniká před čtyřicátým rokem věku. Jelikož je amyotrofická laterální skleróza stále nemocí, kterou nelze vyléčit, dochází u naprosté většiny jedinců k úmrtí.

Autorka diplomovou práci rozdělila na teoretickou a praktickou část. V teoretické části se zabývá stručnou charakteristikou motorického systému. Další kapitolou je terminologie amyotrofické laterální sklerózy, která je značně nejednotná, jelikož existuje mnoho názvů pro definování této nemoci. V podkapitole prevalence se zaměřuje na výskyt onemocnění v populaci z hlediska věku, pohlaví či lokalizace. Z etiologického hlediska nelze amyotrofickou laterální sklerózu jednoznačně vymezit, jelikož v současnosti neexistuje přesná příčina nemoci. Další podkapitolou je klasifikace, ve které autorka uvádí několik členění ALS. V části symptomatologie se autorka zaměřuje na veškeré symptomy vyskytující se u ALS. V podkapitole zabývající se diagnostikou popisuje možnosti vyšetření, které jsou aplikovány při podezření na ALS. Jelikož v současnosti neexistuje diagnostický materiál potvrzující ALS. V podkapitole terapie se zaměřuje zejména na možnosti léčby při dysartrii, dysfagii a respiračních obtížích. Z hlediska prevence se jedná o onemocnění, u kterého není jasná příčina, tedy ani v oblasti prevence mu nelze zabránit. Třetí kapitola se orientuje na jiná onemocnění, u kterých dochází k poškození motorického neuronu. Ve čtvrté kapitole zmiňuje dysartrii, poruchy hlasu a dysfagie jako symptomy ALS, které zasahují do oblasti logopedické péče. Jednotlivé projevy člení podle terminologie, etiologie, klasifikace, symptomatologie, diagnostiky, terapie a prevence. V podkapitole poruchy hlasy také charakterizuje náhradní hlasové systémy.

Praktická část diplomové práce popisuje případové studie, které byly realizovány od dubna 2016 do března 2017, tedy jedenáct měsíců. V tomto časovém období se autorka s prvním respondentem setkala pouze jednou, jelikož z důvodu progrese onemocnění si dále nepřál pokračovat ve výzkumném šetření. S druhým respondentem se autorka setkala třikrát, vždy po pěti až šesti měsících. Výzkumná šetření jsou orientována na určené typy narušené komunikační schopnosti, tedy na dysartrii a poruchy hlasu. Dále také na skríning depresivity u jedinců s ALS.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

AMBLER, Zdeněk. 2004. *Neurologie pro studenty lékařské fakulty*. 5. vyd. Praha: Karolinum. ISBN 80-246-0894-4.

AMBLER, Zdeněk. 2010. Onemocnění motorického neuronu. In: BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk; RŮŽIČKA, Evžen. et al. *Klinická neurologie: část speciální II.* Praha: Triton, s. 771-794. ISBN 978-80-7387-389-9.

AMBLER, Zdeněk. c2006. *Základy neurologie: [učebnice pro lékařské fakulty]*. 6., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Galén. ISBN 80-7262-433-4.

AUDIO-FON CENTR. *Index hlasového postižení.* [online]. 2009 [cit. 2017-03-03] Dostupné z: http://www.audiofon.cz/odborna-cinnost-pracoviste/prednasky.html?...141...index...

BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk 2010. Onemocnění periferních nervů – polyneuropatie. In: BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk; RŮŽIČKA, Evžen. et al. *Klinická neurologie: část speciální II.* Praha: Triton, s. 873-967. ISBN 978-80-7387-389-9.

BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk. 2010. Získaná postižení nervového systému při orgánových a systémových onemocněních. In: BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk; RŮŽIČKA, Evžen. et al. *Klinická neurologie: část speciální II.* Praha: Triton, s. 1113-1158. ISBN 978-80-7387-389-9.

BEDNAŘÍK, Josef; VOHÁŇKA, Stanislav. 2010. Onemocnění kosterních svalů. In: BEDNAŘÍK, Josef; AMBLER, Zdeněk; RŮŽIČKA, Evžen. et al. *Klinická neurologie: část speciální II.* Praha: Triton, s. 997-1064. ISBN 978-80-7387-389-9.

BERLIT, Peter. *Memorix neurologie*. 2007. Přeložil Dagmar KOLÍNSKÁ. Praha: Grada Publishing, xvi, 447 s. ISBN 978-80-247-1915-3.

BUNOVÁ, Barbora.; TEDLA, Miroslav. 2009. Špecializované vyšetrenia hltacieho aktu. In: TEDLA, M. et al. *Poruchy polykání.* Havlíčkův Brod: Tobiáš, s. 58-70. ISBN 978-80-7311-105-2.

CSÉFALVAY. Zsolt; MEKYSKA, Jiří.; KOŠTÁLOVÁ, Milena. 2013. Diagnostika dysartrie. In: CSÉFALVAY, Zsolt; LECHTA, Viktor, et al. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti u dospělých.* Praha: Portál, s. 117-139. ISBN 978-80-262-0364-3.

CSÉFALVAY, Zsolt; MIČIANOVÁ, Ludmila; MARKOVÁ, Jana. 2016. Dyzartria. In: KEREKRÉTIOVÁ, Aurelia. et al. *Logopédia.* Bratislava: Univerzita Komenského, s. 213-228. ISBN 978-80-223-4165-3.

DE CARVALHO, Mamede. 2008. In: VLČKOVÁ, Eva. 2016. Amyotrofická laterální skleróza. *Neurologie pro praxi* [online]. Roč. 17, č. 6, s. 362-365 [citace 2017-03-31]. ISSN 1213-1814. Dostupné z: http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201606-0006_Amyotroficka_lateralni_skleroza.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3Dvl%25E8kov%25E1%2Beva%26sfrom%3D0%26spage%3D30

EHLER, Edvard. 2009. Poruchy polykání u neurologických nemocí. In: TEDLA, Miroslav. et al. *Poruchy polykání.* Havlíčkův Brod: Tobiáš, s. 163-168. ISBN 978-80-7311-105-2.

HROMADA, Jan; KELLER, Otakar. 2006. Primární laterální skleróza. *Neurologie pro praxi* [online]. Roč. 6, č. 1, s. 25-26 [cit. 2017-04-14]. ISSN 1213-1814. Dostupné z: http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2006/01/10.pdf

IRELAND, MULTIPLE SCLEROSIS AND ME [online]. [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: https://irelandms.com/2015/05/02/als978-80-262-0644-6vms/

JEDLIČKA, Ivan. 2003. Narušená komunikační schopnost v důsledku poruch hlasu. In: ŠKODOVÁ, Eva; JEDLIČKA, Ivan. *Klinická logopedie*. Praha: Portál, s. 427-437. ISBN 8071785466.

JEDLIČKA, Pavel; KELLER, Otakar. *Speciální neurologie*. 2005. Praha: Galén. ISBN 80-7262-312-5.

JIROUTEK, Petr; SÜSSOVÁ, Jana. 2006. Amyotrofická laterální skleróza. *Postgraduální medicín*a [online]. Roč. 8, č. 5, s. 553-558 [citace 2017-04-14]. ISSN 1212-4184. Dostupné z: http://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/amyotroficka-lateralni-skleroza-271480

KANTOR, Jiří. *Medicínské aspekty omezení hybnosti*. 2013. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 156 s. Studijní opory. ISBN 978-80-244-3709-5.

KEREKRETIOVÁ, Aurélia. *Logopédia*. 2016. Bratislava: Univerzita Komenského. ISBN 978-80-223-4165-3.

KEREKRÉTIOVÁ, Aurelia. 2016. Poruchy hlasu. In: KEREKRÉTIOVÁ, Aurelia, et al. *Logopédia.* Bratislava: Univerzita Komenského, s. 101-115. ISBN 978-80-223-4165-3.

KEREKRÉTIOVÁ, Aurelia; KRASŇANOVÁ, Viera. 2013. Diagnostika poruch hlasu. In: CSÉFALVAY, Zsolt; LECHTA, Viktor. et al. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti u dospělých.* Praha: Portál, s. 57-81. ISBN 978-80-262-0364-3.

KOŠŤÁLOVÁ, M., M. MRÁČKOVÁ, R. MAREČEK, et al. Test 3F Dysartrický profil - normativní hodnoty řeči v češtině. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2013, 76(5), s. 614-618. ISSN 1802-4041. Dostupné z: http://www.csnn.eu/ceska-slovenska-neurologie-clanek/test-3f-dysartricky-profil-normativni-hodnoty-reci-v-cestine-41400.

KRÁL, Michal. 2012. *Neurologie pro speciální pedagogy*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-3244-1.

LATASH, Mark L. c2008. *Neurophysiological basis of movement*. 2nd ed. Champaign, Ill.: Human Kinetics, xi, 427 s. ISBN 978-0-7360-6367-8.

LEJSKA, Mojmír. 2003. *Poruchy verbální komunikace a foniatrie*. Brno: Paido, 156 s. ISBN 8073150387.

MANUAL ALS ASSOCIATION. 2011. In: KANTOR, Jiří. *Medicínské aspekty omezení hybnosti*. 2013. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 156 s. Studijní opory. ISBN 978-80-244-3709-5.

MAREŠ, Jan. 2007. Demyelinizační onemocnění centrálního nervstva. In: KAŇOVSKÝ, Petr; HERZIG Roman. 2007. *Speciální neurologie*. Olomouc: Univerzita Palackého, s. 179-195. ISBN 9788024416649.

MCCARTHNY, Jane. 2012. *A manual for people living with ALS*. ALS society of Canada [online]. Roč. 6. s. 84. [citace 2017-04-01]. ISBN 1(800)267-4257. Dostupné z: https://als.ca/wp-content/uploads/2017/02/2012-Manual-People-Living-With-ALS-English.pdf

MEDICABAZE. *Glykogenóza typu II* [online]. 2007 [cit. 2017-04-03]. Dostupné z: http://www.medicabaze.cz/index.php?sec=term_detail&tname=Glykogenóza+typu+II&termId=2314&h=glykogenóza#jump

MUMENTHALER, Marco; MATTLE, Heinrich. 2001. *Neurologie*. Přeložil Eugen HINTERBUCHNER. Praha: Grada Publishing, 649 s. ISBN 80-7169-545-9.

MUNTAU, Ania. *Pediatrie*. 2009 Přeložil Jan JANDA. Praha: Grada Publishing, xxiv, 581 s. ISBN 978-80-247-2525-3.

NESTRAŠIL, I. 2006. Hereditární spastická paraperéza. *Neurologie pro praxi* [online]. Roč. 6, č. 1, s. 20-22 [citace 2017-04-14]. ISSN 1213-1814. Dostupné z: http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200601-0008_Hereditarni_spasticka_parapareza.php

NEUBAUER, Karel. 2007. *Neurogenní poruchy komunikace u dospělých*. Praha: Portál, 227 s., [16] s. obr. příl. ISBN 978-80-7367-159-4.

NEUBAUER, Karel a Silvia DOBIAS. 2014. *Neurogenně podmíněné poruchy řečové komunikace a dysfagie*. Hradec Králové: Gaudeamus, 348 s. Recenzované monografie. ISBN 978-80-7435-518-9.

NEUBAUER, Karel a Tereza SKÁKALOVÁ. 2015. *Poruchy komunikace u dospělých a stárnoucích osob*. Hradec Králové: Gaudeamus, ISBN 978-80-7435-640-7.

NEVŠÍMALOVÁ, Soňa; TICHÝ, Jiří; RŮŽIČKA, Evžen. 2002. *Neurologie*. Praha: Karolinum, xiv, 367 s. ISBN 8024605023.

OTRUBA, Pavel; BARTOUŠEK, Jan. 2007. Nemoci periferního nervstva. In: KAŇOVSKÝ, Petr; HERZIG Roman. 2007. *Speciální neurologie*. Olomouc: Univerzita Palackého, s. 271-285. ISBN 9788024416649.

RIDZOŇ, Petr; MAZANEC, Radim. 2010. Paliativní péče u terminálních chorob motorického neuronu (amyotrofické laterální sklerózy, progresivní bulbární paralýzy a progresivní svalové atrofie). *Neurologie pro praxi* [online]. Roč. 11, č. 1, s. 23-26 [citace 2017-04-14]. ISBN 1213-1814. Dostupné z: http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2010/01/08.pdf

ROTH, Jan; PREISS, Marek; UHROVÁ, Tereza. 1999. *Deprese v neurologické praxi: Část první: symptomy, diagnostika, rizikové faktory*. Praha: Galén. BEZ ISBN

ROUBÍČKOVÁ, Jaroslava. et al. c2011. *Test 3F: dysartrický profil*. 3., dopl. a přeprac. vyd., (V nakl. Galén 1.). Praha: Galén. ISBN 978-80-726-2714-1.

SEIDL, Zdeněk; OBENBERGER, Jiří. 2004. *Neurologie pro studium i praxi*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0623-7.

SEDLÁČEK, Martin. 2009. Designy kvalitativního výzkumu. In: ŠVAŘÍČEK, Roman;

ŠEĎOVÁ, Klára. 2009. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Vyd. 2. Praha: Portál, s. 83-142. ISBN 978-80-262-0644-6.

SVOBODA, Mojmír; HUMPOLÍČEK, Pavel; ŠNOREK, Václav. 2013. *Psychodiagnostika dospělých*. Praha: Portál, 487 s. ISBN 978-80-262-0363-6.

ŠPITZ, Jan; LESNÝ, Ivan. 1989. *Neurologie a psychiatrie pro speciální pedagogy*. Praha: Státní pedagogické nakladatelství, 229 s. ISBN 8004229220.

TEDLA, Miroslav. 2009. Definícia základných pojmov a epidemiológia porúch prehĺtania. In: TEDLA, M. et al. *Poruchy polykání.* Havlíčkův Brod: Tobiáš, s. 18-20. ISBN 978-80-7311-105-2

TEDLA, Miroslav; KOMÍNEK, Pavel; CHROBOK, Viktor. 2009. Poučenie pre prax. In: TEDLA, M. et al. *Poruchy polykání.* Havlíčkův Brod: Tobiáš, s. 238-248. ISBN 978-80-7311-105-2.

THE ALS ASSOCIATION [online]. [cit. 2017-03-17]. Dostupné z: http://www.alsa.org/about-als/forms-of-als.html

TYRLÍKOVÁ, Ivana. *Neurologie pro sestry*. 1999. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví. ISBN 80-7013-287-6

URBÁNEK, Karel. 2000.*Skriptum speciální neurologie*. 3. vyd. Olomouc: Vydavatelství Univerzity Palackého. ISBN 80-244-0183-5.

VEDRÖDYOVA, Miriam; SCHINDLER, Antonio. 2016. Poruchy prehĺtania. In: KEREKRÉTIOVÁ, Aurelia. et al. *Logopédia.* Bratislava: Univerzita Komenského, s. 266-282. ISBN 978-80-223-4165-3.

VITÁSKOVÁ, Kateřina; RÁDLOVÁ, Eva. 2006. *Logopedie - Andragogika*. Olomouc: Univerzita Palackého, 56 s. Texty k distančnímu vzdělávání v rámci kombinovaného studia. ISBN 80-244-1188-1

VLČKOVÁ, Eva. 2016. Amyotrofická laterální skleróza. *Neurologie pro praxi* [online]. Roč. 17, č. 6, s. 362-365 [citace 2017-03-31]. ISSN 1213-1814. Dostupné z: http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201606-0006_Amyotroficka_lateralni_skleroza.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3Dvl%25E8kov%25E1%2Beva%26sfrom%3D0%26spage%3D30

VOKURKA, Martin; HUGO, Jan. 2015. *Velký lékařský slovník*. 10. aktualizované vydání. Praha: Maxdorf, xv, 1113, mcxvi-mcxxiv. Jessenius. ISBN 978-80-7345-456-2.

VRANÁ, Klára. 2012. *Subjektivně vnímaná depresivní symptomatika u dospělé české populace – využití Beckova inventáře deprese (BDI-II)*. Praha: Univerzita Karlova. Rigorózní práce.

WABERŽINEK, Gerhard; KRAJÍČKOVÁ, Dagmar. 2006. *Základy speciální neurologie*. Praha: Karolinum. Učební texty Univerzity Karlovy. ISBN 978-80-246-1020-7

SEZNAM ZKRATEK

ALS	Amyotrofická laterální skleróza
ALS 2	Gen Alsin
BDI – II	Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II
BDNF	Brain – Derived neurotrofic factor (mozkový neurotrofický faktor)
CNTF	Ciliární neurotrofní faktor
CT	Vyšetření počítačové tomografie
DNA	Deoxyribunukleová kyselina
DP	Dysartrický profil
DX	Dysartrický index
EAAT2	Glutámátový transportní protein
FEES	Videoendoskopie
FEESST	Videoendoskopické vyšetření polykacího aktu s vyšetřením citlivosti
GNDF	Gliový buněčných neurotrofický faktor
HIV	Human – Immunodeficiency virus (lidský virus imunitní nedostatečnosti)
HTLV	Lidský T – lymfotropní virus
LIF	Leukemický inhibující faktor
IGF I/II	Insulin Like Growth Factor I /II (monomerní polypeptid)
NEFH	Neurofilamentový těžký polypeptid
NT3/4/5	Mozkové neurotrofické faktory
MND	Motor neuron disease
MR	Magnetická rezonance
PEG	Perkutánní endoskopická grastrstomie
SETX	Gen senataxin
SOD 1	Superoxiddismutáza
VAPP	Voice Activity and Participation Profile
VFSS	Videofluoroskupie
VOS	Voice Outcime Survery
VRQOL	Voice – Related Quality of Life

SEZNAM GRAFŮ

Graf č. 1 – Porovnání výsledků v dílčích subtestech Testu 3F

Graf č. 2 – Výsledek Testu 3F v dubnu 2016

Graf č. 3 – Výsledek Testu 3F v říjnu 2016

Graf č. 4. – Výsledky Testu 3F v březnu 2017

Graf č. 5 – Porovnávání výsledků v subtestu Faciokineze

Graf č. 6 – Porovnávání výsledků v subtestu Fonorespirace

Graf č. 7 – Porovnávání výsledků v subtestu Fonetika

Graf č. 8 – Porovnání výsledků v Testu 3F

Graf č. 9 – Výsledky Indexu hlasového postižení v dubnu 2016

Graf č. 10 – Výsledky Indexu hlasového postižení v říjnu 2016

Graf č. 11 – Výsledky Indexu hlasového postižení v březnu 2017

Graf č. 12 – Porovnání výsledků Indexu hlasové postižení ve funkční části

Graf č. 13 – Porovnání výsledků Indexu hlasového postižení ve fyzické části

Graf č. 14 – Porovnání výsledků Indexu hlasového postižení v emoční části

Graf č. 15 – Porovnání výsledků v dotazníku Index hlasového postižení

Graf č. 16 – Porovnání výsledků v dotazníku Beckova sebeposuzovací škála pro dospělé

SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK

Obrázek č. 1 – Zobrazení zdravého a poškozeného motorického neuronu u ALS

Tabulka č. 1 – Klinické projevy Amyotrofické laterální sklerózy

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 – TEST 3F

Příloha č. 2 – Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II

Příloha č. 3 – Index hlasového postižení

Příloha č. 4 – Anamnestický dotazník

Příloha č. 5 – Informovaný souhlas

Příloha č. 6 – Příběh dle vlastních slov

Příloha č. 1 KOŠŤÁLOVÁ, M., M. MRÁČKOVÁ, R. MAREČEK, et al. Test 3F Dysartrický profil - normativní hodnoty řeči v češtině. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2013, 76(5), s. 614-618. ISSN 1802-4041. Dostupné z: http://www.csnn.eu/ceska-slovenska-neurologie-clanek/test-3f-dysartricky-profil-normativni-hodnoty-reci-v-cestine-41400.

TEST 3F Jméno a příjmení: Datum vyšetření**:**			
F1 – FACIOKINEZE	**0**	**1**	**2**
1. RTY			
1.1 Protruze a retrakce rtů mezi zuby			
1.2 Pevnost retního uzávěru při nafouknutých tvářích			
1.3 Diadochokineze bez fonace			
2. ČELIST			
2.1 Otevření a zavření úst (volné)			
2.2 Posouvání mandibuly doprava - doleva			
2.3 Kontrakce žvýkacích svalů			
3. JAZYK			
3.1 Vysunutí jazyka z úst a zasunutí			
3.2 Vysunutí a obrácení špičky jazyka před ústy vzhůru			
3.3 Kruhovité olíznutí horního a dolního rtu			
F2 – FONORESPIRACE			
4. RESPIRACE			
4.1 Klidová prodloužená exspirace			
4.3 Výdrž exspirace při syčení [ssss…]			
4.5 Plynulé zesilování a zeslabování sykotu			
5. RESPIRACE PŘI FONACI			
5.1 Výdrž exspirace při prodloužené fonaci hlásky [mmm…]			
5.2 Synchronizovanost respirace s fonací – [fffíií]			
5.3 Mluvní respirace			
6. FONACE			
6.1 Kvalita hlasu			
6.2 Přiměřená a ovládaná hlasitost			
6.3 Hlasový rozsah			
F3 – FONETIKA			
7. ARTIKULACE			
7.1 Přesnost opakování samohlásek			
7.2 Přesnost artikulace při čtení			
7.3 Spontánní řeč			
8.PROZÓDIE			
8.1 Udržení rytmu v rytmickém textu			
8.2 Přemísťování kontrastního důrazu			
8.3 Komplexní prozodické faktory			
9. SROZUMITELNOST			
9.1 Srozumitelnost předříkaných slov			
9.2 Srozumitelnost četby slov			
9.3 Srozumitelnost spontánní promluvy			

Příloha č. 2 (VRANÁ, Klára. 2012. *Subjektivně vnímaná depresivní symptomatika u dospělé české populace – využití Beckova inventáře deprese (BDI-II)*. Praha: Univerzita Karlova. Rigorózní práce).

BDI-II Jméno a příjmení: Datum vyšetření:				
	0	1	2	3
1. SMUTEK				
2. PESIMISMUS				
3. MINULÁ SELHÁNÍ				
4. ZTRÁTA RADOSTI				
5. POCITY VINY				
6. POCIT POTRESTÁNÍ				
7. ZNECHUCENÍ SÁM ZE SEBE				
8. SEBEKRITIKA				
9. SEBEVRAŽEDNÉ MYŠLENKY NEBO PŘÁNÍ				
10. PLAČTIVOST				
11. AGITOVANOST				
12. ZTRÁTA ZÁJMU				
13. NEROZHODNOST				
14. POCIT BEZCENNOSTI				
15. ZTRÁTA ENERGIE				
16. ZMĚNA SPÁNKU				
17. PODRÁŽDĚNOST				
18. ZMĚNY V CHUTI K JÍDLU				
19. KONCENTRACE				
20. ÚNAVA				
21. ZTRÁT ZÁJMU O SEX				
CELKOVÝ SKÓR:				

Příloha č. 3 (http://www.audiofon.cz/odborna-cinnost-pracoviste/prednasky.html?limitstart=0)

Index hlasovéhpo potižení - Voice Handicap Index (VHI), česká sjednocená verze

Dále uvedené výroky vyjadřují běžně používané popisy vlivu hlasu a jeho postižení na lidský život. Vyberte odpověď, která nejlépe odpovídá Va

(Nikdy = 0; Téměř nikdy = 1; Někdy = 2; Téměř vždy = 3; Vždy = 4)

	0	1	2	3	4
P2. Stává se, že mi během mluvení dochází dech.					
P4. Zvuk mého hlasu se v průběhu dne mění.					
P10. Stává se, že se mě lidé ptají, co to mám s hlasem.					
P13. Můj hlas zní skřípavě a vyprahle.					
P14. Abych ze sebe vydal/a hlas, musím vynaložit úsilí.					
P17. Stává se, že dopředu nevím, jak můj hlas bude znít, když promluvím.					
P18. Když mluvím, snažím se měnit svůj hlas, aby zněl jinak.					
P20. Mluvení mě stojí hodně úsilí.					
P21. Večer je můj hlas znatelně horší než ráno.					
P26. Stává se, že mi během mluvení hlasz ničeho nic vypoví službu.					
F1. Stává se, že můj hlas lidé špatně slyší.					
F3. V hlučném prostředí mi lidé špatně rozumějí.					
F5. Moje rodina mě špatně slyší, když na ně doma zavolám.					
F6. Kvůli potížím s hlasem používám telefon méně často než bych chtěl/a.					
F8. Kvůli potížím s hlasem se raději vyhýbám situacím, kde bych měl/a mluvit ve skupině lidí.					
F11. Kvůli potížím s hlasem mluvím méně často s přáteli, sousedy či rodinou.					
F12. Lidé mě při rozhovoru často žádají, abych jim něco zopakoval/a.					
F16. Potíže s hlasem mě omezují v osobním a společenském životě.					
F19. Kvůli potížím s hlasem se cítím vyloučen/a, když si ostatní povídají.					
F22. Mé potíže s hlasem mají nepříznivý dopad na mé výdělky.					
E7. Kvůli potížím s hlasem jsem nervózní, když mám s někým mluvit.					
E9. Zdá se mi, že můj hlas je lidem nepříjemný.					
E15. Zdá se mi, že ostatní mé potíže s hlasem nechápou.					
E23. Potíže s hlasem mi způsobují rozladění/rozčílení/nespokojenost.					
E24. Kvůli potížím s hlasem jsme méně podnikavý/á, společenský/á.					
E25. Kvůli potížím s hlasem se cítím znevýhodn/a, hendikepován/a.					
E27. Rozčiluje mě, když mě lidé žádají, abyhc zopakoval/a, co jsem říkal/a.					
E28. Cítím se trapně, když mě lidé žádají, abych opakoval/a, co jsem říkal/a.					
E29. Kvůli potížím s hlasem se cítím neschopný/á.					
E30. Stydím se za své potíže s hlasem.					

Stupeň Vašich hlasových potíží dnes: Žádné/Mírné/Střední/Těžké
P:
F:
E:
Celkem:

Příloha č. 4

Po vyplnění důvěrné!

Anamnestický dotazník

Sepsáno dne:_____

1. Jaké je vaše jméno a příjmení?
2. Kdy jste se narodil?
3. Jaká je Vaše státní příslušnost?
4. Jaké jste národnosti?
5. Jaké je Vaše vzdělání?
6. Jste zaměstnaný?
7. Jakého jste vyznání?
8. Jaký je Váš socioekonomický status?
9. Kolik vážíte a měříte?
10. Kouříte?
11. Jste na něco alergický?
12. Jste pravák nebo levák?
13. Jaký je Váš celkový životní styl? (životospráva, sport)

14. Prodělal jste nějaké infekční choroby, úrazy, operace?

15. Pokud došlo k úrazu, byl jste v bezvědomí?

16. Byl jste někdy hospitalizován?

17. Objevovala se u Vás v minulosti častá únava?

18. Jste ženatý?

19. Maté děti? Pokud ano, kolik mají let?

20. Prodělal jste v dětství závažné onemocnění?

21. Jaké je jméno, vzdělání, zaměstnání a věk Vaší matky?

22. Jaké je jméno, vzdělání, zaměstnání a věk Vašeho otce?

23. Trpí Vaše matka či otec závažným onemocněním, prodělali někdy operaci nebo těžký úraz?

24. Maté sourozence? Pokud ano, jaké je jejich jméno, vzdělání, zaměstnání a věk?

25. Trpí Vaši sourozenci závažným onemocněním, prodělali někdy operaci nebo těžký úraz?

26. Objevují se ve vaší rodině nějaké genetické onemocnění?

27. Trpěl někdo ve vaší rodině stejným onemocněním jako vy? Pokud ano, v kolika letech došlo ke vzniku, jaký byl průběh onemocnění, věk úmrtí?

28. Kdy došlo k prvním projevům onemocnění? A jaké projevy se vyskytovaly a na jakých místech?

29. S jakými dalšími možnými diagnózami jste se setkal před konečnou diagnózou Amyotrofická Laterální Skleróza (dále ALS)? Např. roztroušená skleróza, borelióza, tumor CNS?

30. Prodělal jste transplantaci kmenových buněk? Pokud ano, kolikrát?

31. Jak dlouho od nástupu prvních příznaků byla diagnostikována ALS?

32. Jaký typ ALS Vám byl diagnostikován?

33. Víte o přesné příčině vzniku onemocnění? Pokud ano, jaká to je?

34. Prodělal jste neurologické vyšetření? Jakých dalších lékařských vyšetření jste se účastnil?

35. V kterých částech těla je svalová slabost nejzřetelnější?

36. Objevují se svalové záškuby (fascikulace)? Pokud ano, kde a jak často?

37. Přišel jste někdy do styku s toxickými vlivy (př. olovo, rtuť,..)?

38. Jaký způsob projevu je pro Vás nejvhodnější? Písemný, přes PC nebo pomocí tabletu?

39. Jste mobilní?

40. Máte potíže s dýcháním? Pokud ano, používáte umělou podporu dýchání?

41. Objevují se poruchy zraku, sluchu, hmatu, chuti či čichu?

42. Využíváte pomoc pečovatele? Pokud ano, jak často k Vám dochází?

43. Využíváte pomoc logopeda? Pokud ano, jak často k němu docházíte? A jak probíhá Vaše obvyklé sezení?

44. Navštěvujete pravidelně fyzioterapeuta? Pokud ano, na které části těla se zaměřujete nejvíce?

45. Využil jste metody alternativní léčby? Např. akupunktura, makrobiotika, homeopatie?

46. Užíváte léky? Např. riluzol? (zpomaluje progresi a oddaluje nástup nejtěžších stádií ALS) Pokud ano, objevují se vedlejší účinky těchto léků?

47. Máte od vzniku onemocnění poruchy spánku?

48. Objevují se pocity necitlivosti, dřevění či tupé bolesti?

49. Objevuje se inkontinence?

50. Pociťujete výraznou progresi onemocnění?

51. Dokážete bez pomoci vyjít schody?

52. Máte doma zajištěn bezbariérový přístup?

53. Využíváte nějaké pomůcky pro snadnější mobilitu?

54. Máte stále stejnou chuť k jídlu jako před onemocněním?

55. Jak dlouho dysfagie trvá?

56. Jaký byl průběh vývoje?

57. Jaká konzistence stravy způsobuje největší problémy?

58. Jaké změny v životních návycích způsobila dysfagie?

59. Dochází k vypadávání stravy z úst?

60. Zůstávají Vám zbytky stravy v ústech po polknutí?

61. Dokážete se najíst sám nebo Vás krmí jiná osoba?

62. Máte bolestivé polykání?

63. Objevuje se slinotok?

64. Objevují se svalové záškuby jazyka?

65. Dochází ke kašlání či dávení před polknutím?

66. Zvracíte během jídla či po jídle?

67. Jaká byla vaše váha před onemocněním?

68. Dochází k návratu jídla zpět do hltanu, úst nebo nosu?

69. Máte po jídle zvýšený tlak na hrudníku nebo chraptivý hlas?

70. Objevuje se častěji zápal plic nebo záněty průdušek?

71. Máte problémy s konzumací potravin na veřejných místech? Je Vám tato situace nepříjemná?

72. Došlo nejprve ke zhoršení řeči nebo polykání?

73. Pociťujete výrazné zhoršení řeči?

74. Jaké hlásky Vám dělají největší obtíže?

75. Jaká slova Vám dělají největší obtíže?

76. Pociťujete hyper/hyponazalitu (zvýšenou/sníženou nosovost)?

77. Využíváte komunikační tabulky? Nebo jiné formy alternativní (náhradní) či augmentativní (doplňující) komunikace?

78. Myslíte si, že jste společenský?

79. Kdo je Vaše největší opora?

80. Máte pocit a vadí Vám, když se na Vás ostatní dívají?

81. Jezdíte s rodinou na výlety, procházky, atd...?

82. Překáží Vám Vaše závislost na ostatních lidech?

83. Je rozdíl mezi zvládáním stresu před a během onemocnění?

84. Jakým způsobem se vyrovnáváte s výskytem komplikací a postupem onemocnění?

85. Přehodnotil jste své životní hodnoty po vzniku onemocnění?

86. Přetrvává u Vás smutná, úzkostná nálada?

87. Objevují se u Vás pocity beznaděje, pesimismu, bezmoci?

88. Máte problémy se soustředěním, zapamatováním si, rozhodováním atd… ?

89. Přetrvávají tělesné příznaky jako je bolest hlavy, zácpa ?

Příloha č. 5

Informovaný souhlas

Studie probíhá pro účely zpracování diplomové práce vedené na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci. Diplomová práce je psána na oboru logopedie Natalií Vrbovou.

Jméno:

Datum narození:

Účastník byl do studie zařazen pod názvem:

Vzhledem k citlivosti zkoumané problematiky je náležitá pozornost věnována etickým otázkám a zajištění bezpečí informantů.

1. Já, níže podepsaný souhlasím s mou účastí ve studii. Je mi více než 18 let.
2. Byl jsem podrobně informován o cíli studie, o jejich postupech, a o tom, co se ode mě očekává. Beru na vědomí, že prováděná studie je výzkumnou činností. Rozhovor, který se mnou bude zaznamenán, bude ihned po jeho pořízení anonymizován.
3. Rozumím tomu, že mohu kdykoliv svou účast ve studii přerušit či odstoupit bez udání důvodu.
4. Má účast ve studii je dobrovolná.
5. Při zařazení do studie budou moje osobní data uchována s plnou ochranou důvěrnosti a v přepisech rozhovorů budou odstraněny identifikační údaje.
6. Byl jsem seznámen s mlčenlivostí výzkumnice ve vztahu k mým osobním údajům.
7. S poskytnutí účasti ve studii není spojeno poskytnutí žádné odměny.

Získané informace budou použity pouze k účelu zpracování diplomové práce. Práce bude po obhajobě zpřístupněna pro studijní a výzkumné účely v knihovně Pedagogické fakulty Univerzity Palackého v Olomouci.

Souhlasím s účastí a poskytnutím informací Natalii Vrbové pro účely výše uvedené studie.

V…….

Dne…….....

Podpis:

Podpis výzkumníka:

Příloha č. 6

Příběh dle vlastních slov

Ráda bych Vás požádala o zodpovězení na následující otázky. Jedná se o slohové cvičení, které by mělo být čtivé. Nemusíme odpovídat na všechny otázky, které jsou uvedeny níže. Slouží pouze jen jako Vaše osnova.

- Představte se prosím. Uveďte, kde bydlíte a zda jste spokojen/nespokojen s prostředím, ve kterém žijete. Pohovořte o své rodině, přátelích, atd.
- Zkuste ve stručnosti zmínit nemoc, se kterou se nyní potýkáte.
- Jaké je Vaše dosažené vzdělání? Vzpomínáte rád na školní léta?
- Kde jste pracoval? Jaký je Váš vztah k zaměstnání? Chodil jste do práce rád?
- Jaké jsou Vaše záliby? Co Vás baví?
- Co se vám daří? V čem si myslíte, že jste dobrý?
- Jak se Váš život změnil od doby, co se potýkáte s nemocí?
- Kdy došlo k prvním projevům onemocnění? Jak se projevovaly?
- Jak se projevují Vaše obtíže při komunikaci? Jakou komunikaci upřednostňujete?
- Popište, jaké máte plány do budoucna?

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Natalie Vrbová
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	doc. Mgr. Kateřina Vitásková Ph.D.
Rok obhajoby:	2017

Název práce:	Logopedické kauzuistiky u jedinců s Amyotrofickou laterální sklerózou.
Název v angličtině:	Speech and language case studies of people with Amyotrophic lateral sclerosis
Anotace práce:	Diplomová práce se zabývá logopedickými případovými studiemi u jedinců s Amyotrofickou laterální sklerózou. Práce je členěna na teoretickou a praktickou část. Teoretická část se věnuje definováním motorického systému. Následující kapitola pojednává o terminologickém vymezení, prevalenci, klasifikaci, etiologii, symptomatologii, diagnostice, diferenciální diagnostice, terapii a také prognóze Amyotrofické laterální sklerózy. Další kapitola zkoumá jiná degenerativní onemocnění s postižením motorického neuronu. Poslední kapitola v teoretické části studuje druhy narušené komunikační schopnosti vyskytující se u jedinců s ALS. Součástí praktické části jsou případové studie, které se zabývají progresí u dysartrie, poruch hlasu a depresivity během jedenácti měsíců.
Klíčová slova:	Degenerativní onemocnění, Amyotrofická laterální skleróza, motorický systém, druhy narušené komunikační schopnosti, případové studie
Anotace v angličtině:	The thesis deals with speech and language case studies of people with Amyotrophic lateral sclerosis. It is divided into theoretical and practical part. The theoretical part is dedicated to motor system. The following chapter deals with terminological definition, prevalence, classification, etiology, symptoms, diagnosis, differential diagnosis, therapy and prognosis of Amyotrophic lateral sclerosis. The next chapter examines other degenerative diseases with infliction of motor neuron. The last chapter of the theroretical part studies different kinds of communicative disorder of people with Amyotrophic lateral sclerosis. The part of practical chapter contains speech and language case studies, that deal progression in dysarthria, voice disorders and depression during eleven months.

Klíčová slova v angličtině:	Degenerative disease, Amyotrophic lateral sclerosis, motor system, kinds of communicative disorder, speech and language case studies
Přílohy vázané v práci:	**Příloha č. 1** – TEST 3F **Příloha č. 2** – Beckova sebeposuzovací škála depresivity pro dospělé II **Příloha č. 3** – Index hlasového postižení **Příloha č. 4** – Anamnestický dotazník **Příloha č. 5** – Informovaný souhlas **Příloha č. 6 –** Příběh dle vlastních slov
Rozsah práce:	96 stran + 14 stran příloh
Jazyk práce:	Český jazyk