

**UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI**

**PEDAGOGICKÁ FAKULTA**

Ústav speciálněpedagogických studií

**Diplomová práce**

Zdislava Náhlíková, DiS.

**Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií**

Olomouc 2017

vedoucí práce: Mgr. Adéla Hanáková, Ph.D

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií vypracovala samostatně a na základě literatury a pramenů uvedených v seznamu použité literatury.

V Písečné dne 15. dubna 2017

.....

Zdislava Náhlíková, DiS.

Ráda bych touto cestou vyjádřila poděkování paní Mgr. Adéle Hanákové, Ph.D. za její cenné rady a trpělivost při vedení mé diplomové práce.

Rovněž bych chtěla poděkovat všem osloveným organizacím, které sdružují osoby se svalovou dystrofií, za vstřícnost a pomoc při získání potřebných informací a podkladů pro praktickou část mé práce.

# OBSAH

<b>ÚVOD .....</b>	<b>6</b>
<b>TEORETICKÁ ČÁST PRÁCE .....</b>	<b>7</b>
<b>1 Svalové dystrofie.....</b>	<b>8</b>
1.1 Typy svalových dystrofií.....	9
1.1.1 Duchennova svalová dystrofie .....	9
1.1.2 Beckerova svalová dystorfie .....	11
1.1.3 Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie .....	12
1.1.4 Facioskapulohumerální svalová dystrofie.....	12
1.1.5 Pletencové svalové dystrofie.....	13
<b>2 Etiologie svalových dystrofií.....</b>	<b>14</b>
<b>3 Historie a výzkum svalových dystrofií.....</b>	<b>16</b>
<b>4 Diagnostika svalových dystrofií .....</b>	<b>21</b>
4.1 Prenatální diagnostika .....	21
4.2 Klinická vyšetření.....	22
4.3 Funkční testy .....	23
<b>5 Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií.....</b>	<b>28</b>
5.1 Vývoj řeči .....	30
5.2 Dysartrie .....	32
5.3 Respirační problémy.....	39
5.4 Hlasové problémy.....	43
5.5 Dysfagie.....	44
<b>PRAKTICKÁ ČÁST PRÁCE .....</b>	<b>67</b>
<b>6 Empirického šetření .....</b>	<b>68</b>

6.1	Úvod .....	68
6.2	Výzkumný problém .....	68
6.3	Hlavní cíl a dílčí cíle .....	69
6.4	Výzkumné premisy.....	70
6.5	Operacionalizace .....	71
6.6	Organizace výzkumu .....	73
6.7	Interpretace .....	74
6.8	Rozhovory s respondenty .....	96
6.9	Shrnutí .....	100
	<b>ZÁVĚR .....</b>	<b>102</b>
	<b>Literatura.....</b>	<b>104</b>
	Elektronické články.....	109
	Internetové zdroje.....	110
	<b>Seznam obrázků .....</b>	<b>112</b>
	<b>Seznam grafů .....</b>	<b>113</b>
	<b>Seznam příloh .....</b>	<b>115</b>
	<b>ANOTACE.....</b>	<b>123</b>

## ÚVOD

Diplomová práce se zabývá symptomatickými poruchami řeči u osob se svalovou dystrofií.

Motivací k výběru tohoto tématu byla především zajímavost problematiky svalových dystrofií i symptomatických poruch řeči. K symptomatickým poruchám řeči existuje značené množství odborné literatury, rovněž je celá řada publikací zabývajících se svalovými dystrofiemi, především Duchennovou svalovou dystrofií. Bohužel zatím není na trhu publikace, která by se výhradně věnovala problematice symptomatických poruch řeči u jedinců, kteří trpí svalovou dystrofií, proto byl vytyčen jako cíl diplomové práce shromáždit a shrnout poznatky týkající se symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií a shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, především u Duchennovy svalové dystrofie.

Předkládaná diplomová práce je členěna na část teoretickou i praktickou. V rámci teoretické části byla snaha o shromáždění poznatků o svalových dystrofiích, charakterizování jejich příčin, typů, projevů a popsání jednotlivých symptomatických poruch řeči, které se u jedinců se svalovou dystrofií mohou objevit. Praktická část práce se zabývá kvantitativním výzkumem, který byl realizován formou ankety. Respondenty výzkumu jsou osoby, které jsou členy organizací sdružujících osoby se svalovými dystrofiemi. Získané výsledky výzkumu jsou zhodnoceny a zanalyzovány. Práce poukazuje na nejčastější symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií.

## **TEORETICKÁ ČÁST PRÁCE**

# 1 Svalové dystrofie

Svalové dystrofie původně pochází z řeckých slov. Dystrofie se skládá ze slov „dys“, což znamená abnormální či vadný a „trophe“ znamená jídlo či výživu. Termín svalová dystrofie tedy znamenal, že výživa svalu neprobíhala správně. Dnes již víme o nemoci více (Emery, 2008).

Dunzl definuje svalové dystrofie jako „*dědičná onemocnění charakterizovaná progresivní degenerací svalů*“ (Dunzl, 2014, s. 301).

I Emery, který je v současnosti zřejmě největším odborníkem na toto onemocnění, se s Dunzlem shoduje. Také ve své knize definuje, že se jedná o onemocnění založené na genetickém podkladu, které se projevuje svalovou slabostí a ochabováním svalů (Emery, 2008). Typické je rovněž kolísání velikosti svalových vláken, jejich následná nekróza a v pozdějších stádiích nemoci nahrazení svalových vláken fibrózní a tukovou tkání (Bednařík, 2004).

U svalových dystrofií se mohou objevit i další komplikace, jako například respirační problémy, srdeční postižení (Bednařík, 2004), symptomatické poruchy řeči (Love, Webb, 2009) a další (Bednařík, 2004).

Existuje mnoho typů a podtypů svalových dystrofií, jejich klasifikace je založena na molekulárním defektu (Maříková, 2004) a také rozložení svalové slabosti v jednotlivých svalových skupinách se liší (Emery, 2008).

Nejčastěji se vyskytují dystrofie s defektním či naprosto chybějícím proteinem dystrofinem (Bednařík, 2004). Mezi tyto dystrofie patří i Duchennova svalová dystrofie, která se řadí na první místo v četnosti i závažnosti. Ostatní svalové dystrofie se vyskytují méně často a zároveň nejsou tak progresivní a závažné (Bednařík, 2004).

Jak již bylo zmíněno, svalových dystrofií existuje celá řada, proto budou v této práci uvedeny jen základní typy, které mají charakteristický obraz a vyskytují se v populaci nejčastěji. Ostatní typy dystrofií jsou často teprve na počátku svého výzkumu, existuje k nim málo podkladů a v populaci jsou zastoupeny pouze malým výskytem. V další kapitole práce budou tedy podrobněji popsány Duchennova,



Beckerova, Emeryho – Dreifussova, Facioskapulohumerální a Pletencové svalové dystrofie.

## **1.1 Typy svalových dystrofií**

Jak již bylo zmíněno výše, existuje mnoho typů svalových dystrofií, které jsou navzájem velmi odlišné, a jejich dělení prošlo dlouhým vývojem. Velký význam pro dělení svalových dystrofií má molekulární biologie, ještě před jejím rozvojem se dělily dystrofie především dle věku projevu, průběhu a postupu nemoci. Dnes jsou muskulární dystrofie děleny především dle molekulárního poškození (Maříková, 2004).

### **1.1.1 Duchennova svalová dystrofie**

Duchennova svalová dystrofie je nejzávažnějším a zároveň nevyskytovanějším dědičným svalovým onemocněním v dětském věku. Četnost této choroby je 1:3500 narozených chlapců (Bednařík, 2004). Tato dystrofie je způsobená nepřítomností proteinu dystrofínu ve svalech (Kittnar, 2011) a je nejprogressivnějším typem svalové dystrofie (Leifer, 2004).

Jak již bylo zmíněno, tímto typem svalové dystrofie trpí pouze chlapci, ale přenašečkami této genetické nemoci jsou ženy (Seidl, 2015).

Děti se rodí zdravé, avšak u některých novorozenců se již může objevit lehce opožděný motorický vývoj či snížení svalového napětí (Maříková, 2004). Příznaky nemoci se objevují zpravidla do 5 let věku. Nejvíce jsou nemocí postiženy svaly pánve, ramen a trupu (Bednařík, 2004), mimické svalstvo je postiženo pouze okrajově, ovšem vyskytují se dechové problémy, které způsobují problémy při odkašlávání a řeči (Maříková, 2004).

Mezi nejvýraznější a typické znaky nemoci patří Gowersovo znamení, které se projevuje tzv. šplháním, kdy si dítě pomáhá při vstávání ze dřepu horními končetinami, rovněž je charakteristická kolébavá chůze (Bednařík, 2004), bederní lordóza, zbytnění lýtek, které je způsobeno jinou např. tukovou tkání či charakteristickou chůzí po špičkách, která je zapříčiněna zkrácením Achillových

šlach (Maříková, 2004). S postupujícím věkem přibývají i další problémy, které jsou spojeny s tímto onemocněním. Děti ztrácí schopnost chůze mezi 9 a 12 rokem jejich života, jsou tedy odkázány na invalidní vozík, kde dochází ke skoliózám či kontrakturám. Časté je rovněž neklidné spaní, ranní vyčerpanost, povrchové zpomalené dýchání (Muntau, 2014), infekce dýchacích cest, zmenšení vitální kapacity plic (Bednařík, 2004) či se mohou vyskytovat žaludeční problémy, třes, úzkostné pocity či opožděné dospívání (Maříková, 2004). Brzy se u těchto dětí vyskytují i deprese, protože nejsou motoricky na stejné úrovni jako jejich vrstevníci, může se objevit i apatie k okolí (Leifer, 2004). Bednařík uvádí, že u osob se svalovou dystrofií bývá časté snížení intelektu, toto tvrzení dokládá ve své publikaci výrokem Bresolina, jenž tvrdí, že přibližně třetina pacientů má IQ nižší než 75 kvocient (Bresolin in Bednařík, 2004). I studie Cotton, která se důkladně zabývala inteligencí u osob s Duchennovou svalovou dystrofií, potvrdila, že přibližně 30 % všech testovaných chlapců mělo IQ nižší než 70 bodů. Zároveň však dodává, že výsledky se pohybovaly od 14 do 134 bodů, tudíž někteří chlapci s Duchennovou svalovou dystrofií mohou být velice inteligentní (Cotton in Hendriksen a kol., 2013). Love a Webb rovněž uvádějí mentální retardaci u jedné třetiny případů (Love, Webb, 2009).

Častým a vážným příznakem je postižení srdečního svalu, které se vyskytuje zhruba u poloviny osob trpících Duchennovou svalovou dystrofií, ovšem ty nebývají příčinou smrti, většina nemocných umírá na dechovou nedostatečnost kolem 25. roku života (Bednařík, 2004).

V dnešní době se daří těmto lidem úspěšně prodloužit život o pár let umělou plicní ventilací a operací páteře. Zkoumá se i úspěšnost kortikoidů, které omezují slabost ve svalech (Dungl, 2014), Bednařík dokonce uvádí, že kortikoidy mohou oddálit ztrátu schopnosti chůze o celé tři roky. Další podpůrné látky, které mohou ulehčit osobám s touto nemocí je cyklosporin či anabolické steroidy. Pomoc nabízí i systematická rehabilitace především při prevenci kontraktur, jsou užívány různé druhy ortéz a v pozdějším stádiu nemoci se pacienti neobejdou bez elektrického vozíku (Bednařík, 2004).

Léčba pro lidi trpící Duchennovou svalovou dystrofií je zejména podpůrná, dbá se na kvalitu života a na prevenci komplikací, které mohou v průběhu nastat. Bylo by ideální, kdyby měl nemocný kolem sebe komplexní tým odborníků, od fyzioterapeuta, nutričního poradce, psychologa, logopeda až po finančního asistenta. Liefer pamatuje i na hospicovou péči, která by mohla ulehčit starajícím se rodičům, kteří si potřebují od nepřetržité starosti o dítě také odpočinout, a také připomíná, že „sociální a emocionální tlaky na dítě a rodinu jsou značné.“ (Liefer, 2004, s. 669).

### **1.1.2 Beckerova svalová dystorfie**

Beckerova svalová dystorfie je pojmenovaná dle německého genetika Petera Emila Beckera, který poprvé popsal tento typ svalové dystrofie (Lukáš, Žák, 2014). Toto onemocnění se projevuje od dvou do šestnácti let a nemocný se dožívá středního věku (Maříková, 2004), avšak jsou zaznamenány i případy, kdy se tato dystrofie projevila mnohem později a to například až kolem 30 let věku (Maříková, 2004). Četnost výskytu Beckerovy svalové dystrofie je stanovena na 1:18 000 (Dungl, 2014).

Tento typ svalové dystrofie je lehčí formou Duchennovy muskulární dystrofie, protože má mírnější a pomalejší progresi (Lukáš, Žák, 2014). Zároveň má tato dystrofie nejširší spektrum možných svalových i kardiálních symptomů (Bednařík, 2001). Obvyklá je přítomnost těžkých kardiomyopatií, jejichž následkem často dochází k selhání srdce (Dungl, 2014).

Protein dystrofin je sice u nemocných přítomen, ale je ho pouze malé množství či je přeměněna jeho velikost. Právě množství nezměněného dystrofinu hraje roli při závažnosti onemocnění. Genetický podklad je velmi podobný právě Duchennově svalové dystrofii (Dungl, 2014).

Při Beckerově svalové dystrofii jsou nejvíce postiženy svaly paží, pánve a lýtek, charakteristická je rovněž svalová slabost (Maříková, 2004), návrat svalového vlákna je velmi zpomalený, i když při opakování pohybu se návrat vlákna zrychluje až je pohyb normální. Tato porucha se může například projevit při rychlém

vstávání, kdy se mohou objevit křeče či při stisku ruky, kdy nemocný nemůže sevření ruky povolit. Musí se na pohyb připravit a rozcvičit drobnými pohyby. Totéž platí i před promluvou, nemocný si nejdříve musí svaly mluvidel nachystat a procvičit (Pfeiffer, 2007).

### **1.1.3 Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie**

Tato forma svalové dystrofie je poměrně vzácná. Poprvé byla charakterizována v roce 1966 (Dungl, 2014).

Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie se začíná objevovat před třináctým rokem a její postup je celkem pomalý. Nejdříve bývají nemocí zasaženy svaly ramen, horních končetin, holení, později se přidávají i svaly pánevní a hrudní. Svalové oslabení je pro svalové dystrofie typické, ovšem specifické pro Emeryho-Dreifussovou dystrofii jsou zkrácené svaly a poruchy převodního srdečního systému, právě tato porucha může být příčinou náhlého úmrtí. Nemoc se může projevit neobvyklou chůzí po špičkách (Maříková, 2004), neobratnou chůzí, skoliózou či flexními kontrakturami (Dungl, 2014).

### **1.1.4 Facioskapulohumerální svalová dystrofie**

Facioskapulohumerální svalová dystrofie je poměrně rozšířená dystrofie, četnost jejího výskytu je udávána na 1:20 000 (Lukáš, Žák, 2014), ovšem protein, který za nemoc zodpovídá, není zatím odhalen.

Choroba může mít lehkou až progresivní formu. Věk, kdy dochází k manifestaci příznaků, je velmi široký, faciální slabost může být přítomna již u novorozence a naopak jsou případy, kdy se symptomy objeví až ve věku nad šedesát let. Maříková udává, že průměrný věk manifestace je dva až padesát let (Maříková, 2004).

Tato dystrofie má velkou škálu různých příznaků, samozřejmě jedním ze symptomů je i pro dystrofie typická svalová slabost, zajímavé je, že nejdříve je touto slabostí postiženo mimické svalstvo, později svalová slabost přechází i do svalstva

horních končetin, trupu a pánevního pletence (Lukáš, Žák, 2014). Velmi často se ještě před zasažením svalstva objevuje postižení sluchu či zvětšené kapiláry, které jsou na kůži a sliznici v podobě červených nitek. Rovněž charakteristické pro facioskapulohumerální svalovou dystrofii je vyšší poloha lopatek při které má pacient problém zvednout ruce nahoru, bolestivost svalů a nesouměrné postižení svalů. Při této nesouměrnosti dochází většinou k většímu poškození pravé strany pacientova těla. Jak již bylo zmíněno, pro tuto dystrofii je typické poškození obličejového svalstva, odtud tedy pochází i název facioskapulohumerální dystrofie. Ale i u obličejového svalstva je u 50 % případů zjištěna asymetrie, jen velmi vzácně se může objevit postižení jazyka. Když už k němu dojde, jedná se o pokročilou fázi tohoto onemocnění (Maříková, 2004).

### **1.1.5 Pletencové svalové dystrofie**

Je více typů pletencových svalových dystrofií, liší se dědičností a deficitním proteinem (Maříková, 2004), na rozdíl od Duchennovy a Beckerovy svalové dystrofie není poškozen protein dystrofin.

Toto onemocnění je poměrně vzácné (Bednařík, 2004), začíná manifestovat často kolem 17 roku života, ale může se objevit od 10 do 20 let, má rychlý postup (Dungl, 2014), ale Bednařík uvádí, že se objevují i pletencové dystrofie, které mají lehký průběh a nezkracují život jedince (Bednařík, 2004).

Pletencové dystrofie se mohou začít projevovat bolestmi zad, slabostí šijového svalstva (Muntau, 2014), nejvíce jsou pak poškozeny svaly ramenního a pánevního pletence, dle postižení jednotlivých svalů lze rozlišit dva typy tohoto onemocnění, častější pelvifemorální typ a skapulohumerální typ. Pelvifemorální typ se vyznačuje nástupem onemocnění nejdříve v kyčelním kloubu a až po čase svalová slabost přechází i do ramenního kloubu, naopak u skapulohumerálního typu se onemocnění začíná projevovat právě obráceně (Dungl, 2014).

U pletencových svalových dystrofií většinou nebývají narušeny svaly obličejové a jazyka (Muntau, 2014).

## 2 Etiologie svalových dystrofií

Jak již bylo zmíněno, svalové dystrofie jsou velmi heterogenní skupinou onemocnění, proto i jejich etiologie není jednoznačná (Maříková, 2004). Svalové dystrofie spojuje to, že to jsou geneticky podmíněná onemocnění (Muntau, 2014) s molekulárním defektem (Maříková, 2004).

Veškerý život na Zemi začíná od jediné buňky, stejně tak i člověk. Každá buňka obsahuje jádro, které se jeví pod mikroskopem, jako tmavá struktura uvnitř buňky, když se buňky obarví vhodným barvivem. v každém jádru je 46 chromozomů, z toho 23 chromozomů je přejato od jednoho rodiče a 23 od druhého. Každý z chromozomů může být jednotlivě rozeznatelný, protože každý má svůj odstupňovaný vzor. Chromozómy nesou geny a stejné geny jsou přítomny v každé buňce těla, i když některé geny jsou aktivní pouze v určitých tkáních či orgánech, jako je tomu například u genu tvorby proteinu ve svalové tkáni.

Za normálních okolností určitý gen syntetizuje protein nezbytný například pro normální činnost svalů. Ovšem pokud nastane mutace genu, pak gen nesyntetizuje bílkoviny či vyrábí abnormální protein tak, že sval nefunguje správně, to je příčinou dystrofie (Emery, 2008).

Změny dystrofínového proteinu způsobují Duchennovu a Beckerovu svalovou dystrofii. Mutace, které ovlivňují funkci dystrofínu pouze zčásti se projevují jako Beckerova svalová dystrofie a naprostá absence dystrofínu ve svalech se manifestuje jako Duchennova forma svalové dystrofie (Muntau, 2014).

Právě gen, který kóduje protein dystrofín je náchylný k mutacím, zřejmě pro svou velikost, protože to je zatím největší známý gen (Bednařík, 2004).

Faktory, které ovlivňují mutaci genu pro tvorbu dystrofínu jsou zatím neznámé. Zdá se, že se vyskytuje zcela náhodně (Emery, 2008). Přibližně jedna třetina onemocnění vzniká zcela novými mutacemi v ženských gametách bez jediného případu choroby či přenašečství v rodině. Při rodinném výskytu se jedná o postižení mužů, na které je mutace přenesena skrz ženy – přenašečky (Bednařík, 2004). Má-li žena postiženého syna či dalšího muže postiženého po maternální linii, může být

považována za jistou přenašečku. Pokud tomu tak je, mají její synové 50 % riziko onemocnění a její dcery rovněž 50 %, že budou přenašečkami (Maříková, 2004). Je zajímavé, že 5-10 % přenašeček má určitý stupeň svalové slabosti (Emery, 2001). Přenašečky, u kterých se objevují některé projevy nemoci, se nazývají manifestní přenašečky. Manifestace prvních obtíží u takovýchto žen bývá od 16 do 48 let, projevuje se u nich již zmíněná svalová slabost především s postižením pletence pažního, může se objevit i postižení srdce. Je několik možností vyšetření těchto žen, například vyšetření svalovou biopsií (Maříková, 2004).

Svalové dystrofie se navzájem liší charakteristikou molekulárního defektu, na tom je založena i klasifikace těchto onemocnění. Jak již bylo zmíněno, Duchennova a Beckerova svalová dystrofie je způsobena deficitem proteinu dystrofinu (Maříková, 2004). Ovšem za další typy onemocnění tohoto typu mohou jiné proteiny, například Emeryho-Dreifussovou svalovou dystrofii zapříčiňuje defekt v místě, kde je protein emerin (Dungl, 2014). Deficitní proteiny, které patří do skupiny dystrophin asociovaného glykoproteinového komplexu způsobují pletencové svalové dystrofie. Proximální typ svalové dystrofie a distální typ myopatie je způsoben proteinem dysferlinem, kongenitální muskulární dystrofii má naopak na svědomí defekt kerosinu (Maříková, 2004).

### 3 Historie a výzkum svalových dystrofií

Je velmi zajímavé pátrat po prvních zmínkách svalových dystrofií. Je jasné, že toto onemocnění postihovalo lidi od dávných časů.

Již staří Egypťané ve svých nástěnných malbách často zobrazovali fyzické abnormality lidí, sice s určitou opatrností, ale i tak lze rozpoznat určité typy zobrazovaných nemocí, je tedy možné, že některé kresby zobrazují i svalovou dystrofii. Profesor Becker se domníval, že zrovna takový obraz se nachází na stěně hrobky ve starověkém Egyptě pocházející cca 1500 před naším letopočtem. Obraz zobrazuje bederní lordózu a zbytnělá lýtka, i když samozřejmě se může jednat i o nákras obezity (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015). Nicméně na stěně hrobky v Beni Hasan, která je ilustrovaná i v rukopisech v muzeu v Oxfordu pocházejících cca 2800-2500 před naším letopočtem, jsou zobrazeni chlapci. První má bilaterální klouby u nohou a druhý má zvětšená lýtka a horní končetiny, což by mohlo rovněž poukazovat na svalovou dystrofii (Emery, Emery, 2011), ale dle hieroglyfů se může jednat i o malbu trpaslíka. Ovšem sám Duchenne při návštěvě nemocnice v Londýně, kde měl možnost držet repliku tohoto obrazu, poznamenal, že by se mohlo jednat o chlapce trpícího svalovou dystrofií (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015).

Nicméně první klinické popisy svalové dystrofie sepsal Charles Bell. Tento objevitel se narodil v Edinburghu v roce 1774, zde studoval medicínu a později pracoval jako chirurg a byl vyhlášen svými detailními kresbami. Ve třiceti letech se přestěhoval do Londýna, kde založil i lékařskou školu (Emery, Emery, 2011). Byl první, kdo popsal případ 18-ti letého chlapce, který trpěl svalovou slabostí, ve své knize *The nervous system of the human body* (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015).

Mezi další průkopníky, kteří se zabývali problematikou svalových dystrofií, se řadí i profesor Gaetano Conte, který se narodil v roce 1798 a většinu svého života zasvětil studiu „scrofole“, tedy dystrofii (Emery, Emery, 2011).

V roce 1847 se konala konference v Londýně, kde doktor Partridge představil případ chlapce, u kterého se od 9 let začala vyvíjet progresivní svalová slabost, měl zbytnělá lýtka a svalové kontraktury, zemřel po záchvatu spalniček ve 14 letech. Při



pitvě svalové tkáně se odhalilo velké množství tukových degenerací. Ve stejném roce jako Partridge, tedy v roce 1847, lékař Little sledoval v londýnské nemocnici dva bratry ve věku 12 a 14 let, oba případy popsal v roce 1853 v knize *On the nature and treatment of the deformities of the human frame*. Oba bratři měli stejné příznaky, nástup nemoci se odehrál v raném dětství, u obou se objevovala zvláštní chůze po prstech, hlavu a tělo měli nakloněny dozadu. Objevovala se i typická svalová slabost, která postihovala svalstvo krku, trupu, horních a dolních končetin, rovněž byly přítomny zvětšené lýtkové svaly. Oba chlapci byli v 11 letech neschopni chůze a dožili se 14 let. Při vyšetření bylo rovněž zjištěno, že svalová tkáň byla na mnoha místech nahrazena tkání tukovou, mozek i mícha byly v pořádku. Tento popis i nálezy jsou dokladem, že chlapci trpěli těžkou formou svalové dystrofie. (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015). Nicméně první jasně rozpoznatelný popis nemoci musí být připisán doktoru Meryonovi (Younger, Aminoff, 2015).

Edward Meryon žil v letech 1807 až 1880. Studoval medicínu v Paříži a Londýně. Po studiích pracoval v St. Thomas's Hospital a v Hospital for Nervous Diseases, je velmi pravděpodobné, že zde mohl být seznámen s Williamem Gowersem. Meryon byl prý velmi vzdělaným člověkem a publikoval mnoho knih o problematice nervového systému. v prosinci 1851 ve sdělení adresovaném královské lékařské a chirurgické společnosti popsal Meryon osm postižených chlapců ve třech rodinách a tyto své poznatky publikoval v roce následujícím v knize *Transactions of the Society*. Meryona obzvláště zajímaly rodinné případy, byl fascinován familiární povahou nemoci, která zasahovala muže. V roce 1864 popsal ve své knize *Practical and pathological researches on the variol forms of paralysis* rodinu, ve které byli čtyři bratřenci zasaženi svalovou dystrofií, která se přenášela přes tři sestry. Také podrobil svalovou tkáň mikroskopickému vyšetření a zjistil, že pruhované svalstvo u těchto osob je zničené. Meryon za dobu svého výzkumu došel tedy k závěru, že toto onemocnění je rodinné, projevuje se na mužích a jedná se o onemocnění svalů, které nemá souvislost s poruchou nervového systému. Meryon přispěl velmi významně k popisu svalové dystrofie a je škoda, že jeho práce nedostala takového ocenění, jaké by si zasloužila, protože ho zastínil Duchenne (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015), i když nedávný výzkum ukázal, že anglický

lékař Meryon popsal onemocnění velmi podrobně několik let před Duchennem a zcela nezávisle na něm. Avšak pojmenování nejznámější svalové dystrofie je přiřknuto právě Duchennovi (Emery, 2000).

Guillaume Benjamin Amand Duchenne de Boulogne se narodil v roce 1806 v Boulogne sur Mer ve Francii. V Paříži vystudoval lékařství a později se vrátil pracovat zpět do rodného města, kde neprožíval šťastné roky a tak se v roce 1842 přestěhoval zpět do Paříže, kde strávil zbytek svého života. Především ho zajímal výzkum elektrických stimulací svalů, svalové funkce a neurosvalové poruchy (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015). Rovněž ho velmi zaujal výzkum svalů obličeje produkujících mimiku, první při svém pozorování mimiky použil fotografii (Piontelli, 2015). Svalovou dystrofii popsal ve své knize *Del'electrisation localisee*, která byla vydána v roce 1861. O sedm let později sepsal další publikaci s ještě podrobnějšími detaily (Emery, 2000) a popsal zde dalších dvanáct případů svalové dystrofie. V roce 1870 již viděl na čtyřicet případů tohoto onemocnění. Nemoc popsal jako postupující svalovou slabost, která postihuje nejdříve dolní a poté i horní končetiny s postupným zvětšováním postižených svalů a náhradou zdravé tkáně za tkáň tukovou v pozdějších stádiích.

Další vědci zajímající se o tuto problematiku následovali, příspěvky o svalové dystrofii se objevily v literatuře francouzské, anglické, německé, australské a dánské. Dalším člověkem, který velmi přispěl k popisu svalové dystrofie je i anglický lékař William R. Gowers. V knize *The Lancet* popisuje až na 220 případů jedinců se svalovou dystrofií, velmi známé je také Gowersovo znamení (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015), kdy pacient při vstávání ze dřepu, sedu či lehu si napomáhá horními končetinami, kterými „šplhá“ o okolní předměty či o dolní končetiny (Larner, 2016). Toto znamení je pro svalovou dystrofii typické, ale může se objevit i u jiných osob s jinými poruchami svalstva (Johanson, 2008). Gowers se zajímal i o genetiku onemocnění, při studiu případů si totiž povšiml, že nemoc téměř nebyla ze strany otce a na své syny měly vliv především matky. Došel tedy k závěru, že se jedná o dědičnost pouze ze strany matky, stejně jako u nemoci hemofilie, která již v té době byla objevená (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015).

Mezi další významné objevitele patří Thompsen, Landouzym a Dejerin, kteří se podíleli na odhalení dalších typů svalových dystrofií na konci 19. století (Dungl, 2014). Thompsen se zasloužil o popis myotonia congenita (Galdi, 2012), Landouzy a Déjerin v roce 1885 charakterizovali detailně facioskapulohumerální svalovou dystrofii (Upadhyaya, Cooper, 2004) a následovali další, například Westphalen, Eulenberg či Wilhelm Heinrich Erb (Bednařík, 2004). Termín progresivní svalová dystrofie začal používat právě poprvé Erb (Aminoff, Daroff, 2014). Tento neurolog se rovněž zasloužil o první dělení těchto nemocí, sice v dnešní době je již jeho klasifikace zpochybněna, ale i tak to byl velký krok, protože se rozpoznal, že se jedná o heterogenní skupinu svalových onemocnění (Emery, Muntoni, Quinlivan, 2015).

Mezi další mezník myologie můžeme považovat období mezi roky 1900 a 1955. V této etapě bylo dále pokračováno v detailním klinickém popisu svalových dystrofií, jejich rozdělení probíhalo na základě projevů onemocnění, dědičnosti a povaze změn, které nemoc způsobila (Bednařík, 2004).

Do tohoto období patří i německý lékař Becker, který popsal v roce 1955 nemoc velmi podobnou Duchennově svalové dystrofii, ovšem s mírnějším průběhem, Beckerovu svalovou dystrofii (Dobowitz, Sewry, Oldfors, 2013). Mezi další velké postavy tohoto období, které napomohly výzkumu svalových dystrofií, se řadí Walton, Nattrass, Adams, Engel, Brooke a Dubowitz.

Bednařík datuje třetí období od roku 1956 (Bednařík, 2004), kdy Magee a Shy odhalili u pěti jedinců strukturální změny vláken. Jejich vzhled i nepřítomnost enzymové aktivity naznačoval, že jsou funkčně zbytečná (McComas, 1977). Tento objev znamenal zrod další éry ve svalové patologii. *„Toto období bylo charakteristické odhalením a velmi dobrým definováním patologických změn s použitím nových histochemických a elektronmikroskopických technik a řadou nových poznatků z experimentálních prací na zvířecích modelech myopatií objasňujících některé etiologické faktory.“* (Bednařík, 2004, s. 20). Do tohoto období patří i další osoby, které se výzkumem svalových dystrofií zabývaly, patří k nim Buller, Eccles, Guttman, Vrbová, Salmons, Pette, Partidge, Dubowitz, Engel, Cullen, Edstrom a Schmalbruch. Další období můžeme datovat od roku 1986, je to éra

biologie a molekulární genetiky, právě nové poznatky z těchto oborů pomohly odhalit příčiny a mechanismy, které vedou ke vzniku a rozvoji některých svalových chorob (Bednařík, 2004, s. 20). Velmi důležitým momentem v historii a výzkumu svalových onemocnění byl v roce 1986 objev genu dystrofinu (Action, 2013). Tento objev odstartoval velký nárůst poznatků a byl objeven genový podklad u mnoha svalových nemocí. Mezi významné badatele v této oblasti se určitě řadí Davies, Emery, Roses, Munsat, Karpati, Kunkel, Hoffman, Monaco, Arahata a Campbell (Bednařík, 2004).

V této době je snaha o co nejpřesnější klasifikaci svalových dystrofií, další výzkum probíhá v oblasti genetiky, ale především je snaha objevit nové léčebné metody, které by nemocným ulevily či je dokonce vyléčily. Další nadějí je omezit onemocnění díky genetickému poradenství a prenatální diagnostice (Bednařík, 2004).

## **4 Diagnostika svalových dystrofií**

Dříve se svalové dystrofie diagnostikovaly na základě klinických příznaků nemoci, výsledků elektromyografie a svalové biopsie. Ovšem dnes se věda již posunula, tedy i diagnostika dystrofií. Významně k tomu přispěla DNA analýza a analýza dystrofinového proteinu a to zejména v diagnostice Duchennovy a Beckerovy svalové dystrofie, které jsou dystrofinem ovlivněny, ale i dalším proximálním svalovým dystrofiím (Maříková, 2004). Tato kapitola se bude zabývat především diagnostikou nejznámějších a nejrozšířenějších svalových dystrofií, tedy Duchennovou a Beckerovou svalovou dystrofií.

### **4.1 Prenatální diagnostika**

K diagnostice svalových dystrofií se využívají i prenatální vyšetření. Maříková uvádí, že dle literatury se může v tomto období odhalit mutace genu u 65 % DMD rodin a u 85 % BMD rodin přímou genetickou diagnostikou. Ovšem dále v textu přiznává, že její zkoumaný soubor mutací DMD a BMD genu zachytí pouze 30 % mutací (Maříková, 2004).

V prenatálním období se k diagnostice mohou užít testy invazivní či neinvazivní. Do první skupiny vyšetření patří metody, kdy je odebrán materiál plodu, který je následně podroben chromozomálnímu, genetickému či biochemickému vyšetření (Maříková, Parent project, online). Konkrétně se jedná o genetické vyšetření buněk choriových klků v 9. - 11. týdnu gravidity, buněk plodové vody získaných amniocentézou v 14. – 18. týdnu či kombinací odběru plodové vody a placentární biopsie také v 14. – 18. týdnu těhotenství (Maříková, 2004). Tyto invazivní testy jsou v České republice běžné a využívány u rizikových gravidit a tam kde je zvýšené riziko, že matka je přenašečka mutace (Maříková, Parent project, online). Maříková uvádí i možné vyšetření svalovou biopsií plodu po 19. týdnu, ovšem riziko tohoto vyšetření zatím nebylo konkretizováno a tak se provádí jen zřídka (Maříková, 2004). Metody neinvazivní prenatální diagnostiky jsou například ultrazvukové vyšetření, biochemické screeniny matky a další, ovšem pro

diagnostiku svalových dystrofií jsou tyto neinvazivní metody nepřínosné či jen velmi orientační.

Je důležité, aby prenatalní diagnostika byla uskutečněna co nejdříve, často se používá invazivní vyšetření pomocí choriové biopsie. Ze získaného materiálu se nejprve určí pohlaví dítěte a poté, pokud se jedná o chlapce, DNA analýza DMD či BMD genu.

Pokud je nález pozitivní, je tedy dokázáno, že mužský plod je nosič mutace, je matce nabídnuto přerušení gravidity. Přerušit těhotenství z důvodu genetické indikace lze do 24. týdne gravidity.

Samozřejmě má žena právo vždy prenatalní vyšetření odmítnout či v jakémkoli průběhu vyšetření odstoupit a ani do přerušení gravidity není nucena.

V dnešní době je možné využít i neimplantační diagnostiku, kdy je oplození provedeno mimo tělo matky a následně je provedena genetická analýza buněk. Pokud je vše v pořádku přenesou se zdravá embrya do dělohy ženy. Tato metoda je v České republice standardně využívána u rodin, kde je riziko genetických nemocí a jsou již i u nás vybudována pracoviště, kde se zabývají neimplantační diagnostikou na přítomnost mutace DMD a BMD genu u plodu mužského pohlaví (Maříková, Parent project, online).

## **4.2 Klinická vyšetření**

Vyšetření začíná vždy anamnézou a objektivním neurologickým vyšetřením. Samozřejmě, že nelze určit typ myopatie pouze z klinického vyšetření, avšak klinický nález vyšetření je odrazovým můstkem pro indikaci dalších diagnostických vyšetření. Během klinického vyšetření je zkoumán typ funkčního deficitu, topografie motorického postižení, časový průběh choroby, heredita, přidružené extramuskulární poruchy a druh bolesti.

Při zjišťování typu funkčního deficitu se zjišťuje několik symptomů. Nejvýznamnějším příznakem postižení kosterního svalu je svalová slabost. Mechanismus slabosti se u jednotlivých typů svalových onemocnění liší, protože například u dystrofií je slabost způsobena ztrátou svalových vláken a u jiných nemocí to může být výsledkem špatné energetické produkce. Dále se sleduje

únavnost (Bednařík, 2004), svalová hypotonie, tedy snížení svalového napětí, jehož příčinou může být rovněž svalová dystrofie (Hehlmann, 2010), svalová ztuhlost, pseudohypertrofie, která se objevuje především na obvodu lýtek a kontraktury v oblasti kotníků a kyčlí (Leifer, 2004).

Po zjištění funkčního deficitu se zaznamenává topografie svalového postižení. Při tomto vyšetřování je důležité zjistit, které svaly jsou nemocí nejvíce zasaženy. Každá nemoc i typ svalové dystrofie má vliv na jiné svalstvo, protože každý sval v našem těle je jinak náchylný ke konkrétnímu onemocnění. Tedy i každá choroba má vlastní topografii postižení. Sleduje se obzvláště rozdíl postižení mezi horními a dolními končetinami, svalstva trupu a svalstva okrajového a symetrické či nesymetrické postižení. U dystrofií se vyskytuje převážně symetrické poškození svalstva. Pro myopatie je typické postižení pletencového svalstva (Bednařík, 2004), degenerace respiračního svalstva, postižení srdečního svalu (Barash, Cullen, Stoelting, 2015).

Dalším kritériem, které se sleduje při diagnostice dystrofií, je i časový průběh onemocnění. Je zaznamenávána rychlost rozvoje nemoci i věk, ve kterém se nemoc objevila.

Důležitá je rovněž rodinná anamnéza a vyšetření rodinných příslušníků (Bednařík, 2004).

### **4.3 Funkční testy**

Při svalových dystrofiích se využívá funkční svalový test pro posouzení svalové síly (Zvoníková, Čeledová, Čvela, 2010), je tedy důležitým nástrojem k hodnocení aktuálního stavu nemocného i k sledování progresu nemoci (Bednařík, 2004). Svalová síla se posuzuje dle toho, za jakých podmínek je pohyb vykonán, například svalová síla může překonat zjevně kladený odpor při pohybu částí těla, svalová síla může překonat pouze gravitaci, svalová síla může pohybovat částí těla s vyloučením působení zemské tíže či zůstává bez motorického efektu (Janda, 2004).

Dalšími testy, které lze využít při posuzování svalové síly, jsou testy myometrické, do těchto testů se řadí ruční, fixní myometrie a izokinetická

dynamometrie. Ruční myometrie se provádí přenosným elektronickým měřidlem, které se přiloží na vybrané místo končetiny a vyšetřovaný testuje svoji svalovou sílu proti odporu vyšetřujícího. Toto měření je cenné, pokud se jedná o postižení jen několika svalů, které jsou sledovány, ale musí být prováděno stále stejným způsobem měření. Ruční myometrie je citlivější, než testování manuální.

Fixní myometrie je další možností testování síly. I v tomto případě klade vyšetřovaný odpor, avšak myometru, který je součástí pevného zařízení, zajišťuje pevnou fixní polohu testované části těla, a který zároveň měří i svalovou sílu. Toto vyšetření je nejcitlivější a nejpřesnější, avšak je možné ho využít pouze k testování jednotlivých velkých svalů.

Posledním jmenovaným testem svalové síly bude izokinetická dynamometrie. Měřicí zařízení měří odpor, který klade vyšetřovaný vůči ramenu přístroje pohybujiícímu se fixní rychlostí, ovšem cena tohoto zařízení je vysoká.

Kromě měření svalové síly se při svalové dystrofii využívají i další funkční testy. Je testována chůze (Bednařík, 2004), protože ta hodně vypoví o závažnosti onemocnění. U svalových dystrofií dochází k postupnému zhoršování chůze, zejména proximálními svaly ovlivňujícími chůzi do kopce a do schodů (Zvoníková, Čeledová, Čevela, 2004). Již okolo 4 let věku se například u Duchennovy svalové dystrofie objevuje kolébavá chůze s typickým nakláněním do stran (Seidl, 2015), která je způsobena slabostí abduktorů kyčle (Bednařík, 2004). Charakteristické u Duchennovy svalové dystrofie je také chůze po špičkách, která je způsobena změnou těžiště, které je tlačeno díky pánvi dopředu (Fenichel, 2009). Nemocný má rovněž výraznou bederní hyperlordózu a vystouplé břicho (Seidl, 2015). Slabost lopatkového svalstva se při chůzi může projevat tím, že horní končetiny vypadají jako kymácející se kyvadlo. Dalšími znaky mohou být chůze šouravá, pleskavá či kohoutí, která se projevuje nadměrným zvedáním dolní končetiny nad podložku (Bednařík, 2004).

Charakteristickým znakem pro dystrofii je také problematické vstávání ze země či židle, které je dalším možným testem, často se objevuje šplh při vstávání z lehu. Nemocní si pomáhají šplháním po okolních předmětech či po vlastním těle (Lukáš, Žák, 2014). Při vstávání ze židle se nemocný předkloní a rukou se opře



o opěradlo židle či se zakloní a poté švihem předkloní trup, rovněž si i při vstávání ze židle může pomáhat šplhem po svých stehnech (Bednařík, 2004).

Rovněž typické je u osob trpících svalovou dystrofií obtížné vystoupení na schod, židli či nastoupení do dopravního prostředku (Slezáková, 2014), i tento znak můžeme zařadit do funkčních testů. Známkou slabosti může být prodleva po našlápnutí jedné nohy, kdy nemocný hledá oporu pro nohu či naopak přisunutí druhé nohy ještě před extenzí vedoucí nohy. U nemoci v těžším stadiu si již vyšetřování pomáhají horními končetinami, které opřou o koleno našlápnuté nohy a předkloní se. U starších nemocných již tento test nelze zcela objektivně ohodnotit, protože tyto osoby mohou trpět kloubními problémy či poruchami rovnováhy, což se musí v testu zohlednit.

Dalším kritériem posouzení svalové dystrofie mohou být testy upažení a vzpažení, první známkou nemoci může být prohnutí v loktech. Postupně dochází k nemožnosti vzpažit z upažení, protože jsou nemocí postiženy svaly pažního pletence. Při těžké svalové slabosti si nemocný pomáhá sepnutím rukou před tělem (Bednařík, 2004). Ve funkčních testech se sleduje upažení horní končetiny nad 15° a opření končetiny o zeď (Mumenthaler, Bassetti, Daetwyler, 2008).

Při diagnostice svalových dystrofií se mohou využít i funkční testy na čas, jedná se o obměnu uvedených funkčních testů. v těchto testech se sleduje kvantitativní charakter nemoci a její případné změny. Testuje se několik subtestů, například překonání vzdálenosti na 10 metrů, postavení z lehu, vyjití 4 schodů, testuje se i funkce ruky ve zkoušce, kdy má pacient umístit co nejvíce kolíčků do jamek a testuje se i řeč. Testování řeči na čas se realizuje opakováním dvou či třech slabik, měří se počet opakování za 5 sekund. Test polykání u nemocných s dysfagií není doporučován.

K diagnostice se používají i testy ventilace, které jsou dobře standardizovány (Bednařík, 2004). Používá se tzv. spirometrické vyšetření, které informuje o stavu plicní tkáně a průchodnosti dýchacích cest. Základní spirometrická vyšetření jsou vitální kapacita a jednosekundová usilovná vitální kapacita. Vitální kapacita plic je objem vzduchu, který vyšetřovaný dokáže vydechnout po maximálním vdechu. Jednovteřinová vitální kapacita je objem vzduchu, který pacient vydechne během

první vteřiny usilovného výdechu (Navrátil, 2008). Dále se může testovat i dechový objem, minutový objem a maximální inspirační tlak.

Dalším vodítkem ke zhodnocení postižení běžných funkcí nemocného se svalovou dystrofií mohou být funkční škály, například test dle Barthelové (Bednařík, 2004), index osobní nezávislosti. Toto hodnocení je mezinárodní a využívá se pro určení soběstačnosti pacientů. v této době je využíváno především v geriatrii, ovšem poprvé byl použit právě pro pacienty s neuromuskulárním a myoskeletálním onemocněním a je využíván při svalových onemocněních nadále (Pokorná, 2013). Index hodnotí vyšetřovaného v oblastech jako je příjem potravy, koupání, oblékání, osobní hygiena, přesuny, chůze po rovině a do schodů, péče o vzhled a kontinence stolice či moči (Preiss, Přikrylová Kučerová, 2006). Dalším hodnoticí metodou může být i subjektivní funkční škála, kde nemocný hodnotí sám sebe.

Další metodou, kterou můžeme použít k rozpoznání svalových dystrofií, jsou laboratorní testy (Bednařík, 2004).

Jedním z nich je laboratorní vyšetření zvýšení enzymů kreatinkinázy (Lukáš, Žák, 2014). Kreatinkináza je přítomna ve svalových buňkách a v krvi. Určité množství kreatinkinázy je v krvi běžné, avšak při patologickém procesu se vyplavuje ve zvýšeném množství, proto se hladina kreatinkinázy hlídá při podezření na svalové onemocnění (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006).

Často je sledováno i množství kreatinu v moči. Kreatin produkuje kosterní svalstvo při látkové výměně kreatinu. Jeho množství je přímo úměrné hmotnosti kosterního svalstva a tvoří se stále. Vylučování kreatinu se sleduje v moči nasbírané za 24 hodin. Index kreatinu je vypočítáván v procentech, pokud tento index klesne pod 80 %, svědčí to o sníženém množství svalové hmoty, pokud kreatin klesne dokonce pod 50 %, výsledkem je výrazný nedostatek svalové hmoty (Steffen, 2010).

Další metodou patřící do laboratorních testů je elektromyografie, která slouží také k diagnostice svalových onemocnění. Elektromyografie zaznamenává elektrické potenciály, které vycházejí z příčně pruhovaného kosterního svalstva. Potenciály se sledují pomocí elektrod, které jsou buď umístěny na kůži vyšetřovaného (analytická) či se používá jehlových elektrod (jehlová), které jsou zavedeny přímo do svalu a jsou využívány daleko častěji, než metoda prvně jmenovaná. I metoda jehlová je velmi

bezpečná a nehrozí při ní poranění svalu. Elektromyogram se zobrazuje paprskem na obrazovce, sledované akční potenciály trvají pouze několik milisekund. Akční potenciály se objevují při volném stahu, při reflexní odpovědi či během elektrického podráždění nervu, který konkrétní sval zásobuje, avšak u zdravého svalu by se elektrické potenciály neměly objevit, pokud je sval v klidu (Trojan, 2005). Pro progresivní svalová onemocnění je typické, že zpočátku měření nedochází k úbytku akčních potenciálů, ale výkmity jsou na obrazovce nižší a mají krátké trvání (Pfeiffer, 2007).

Pro svalovou dystrofii je průkazná i svalová biopsie, sice není v dnešní době jiných laboratorních vyšetření nezbytná, avšak je schopná ukázat charakteristický rozpad svalových vláken a v nich chybějící dystrofin (Dungl, 2014). Ovšem má i několik limitací, například patologické změny ve svalu nejsou rozmístěny symetricky a proto může nastat situace výběrové chyby či je zde omezení v rozsahu vyšetření, kdy se odebírá pacientovi malý kousek svalu (Bednařík, 2004).

K hodnocení svalového postižení můžeme využít i zobrazovací metody. Takto získané informace mohou popsat biologickou aktivitu tkání nebo funkční závažnost choroby (Zeman, Krška, 2011), ovšem jak uvádí Bednařík, mají také své omezení. Mezi zobrazovací metody patří i magnetická rezonance, která dokáže informovat o stupni a rozsahu zánětlivého edému u zánětlivých myopatií.

Jak je zřejmé z této kapitoly, k diagnostice svalových dystrofií je možné využít celé spektrum vyšetřovacích testů, které se navzájem liší samozřejmě provedením, ale i spolehlivostí a náročností. Je na vyšetřujícím aby určil nejvhodnější metodu testování pro konkrétního pacienta (Bednařík, 2004).

## 5 Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií

Lechta definuje symptomatické poruchy řeči jako „*typické narušení komunikační schopnosti, které provází jiné dominující postižení, poruchu nebo onemocnění*“ (Lechta in Škodová, Jedlička, 2007, s. 390). Mezi dominující postižení může kromě svalové dystrofie (Love, Webb, 2009) patřit například i sluchové postižení, dětská mozková obrna, pervazivní vývojové poruchy a další (Kroupová a kol., 2016).

Jak již i z definice vyplývá, etiologie symptomatických poruch je různá, podílí se na nich vlivy prenatální, perinatální či postnatální, které mají vliv na poškození CNS, smyslových a pohybových orgánů. Lechta rozdělil příčiny symptomatických poruch do třech kategorií. První takovouto skupinu nazval primární příčinou, kterou způsobuje dominující postižení provázené symptomatickou poruchou řeči. Do druhé kategorie řadí jedinou primární příčinu, která způsobuje dominující postižení a zároveň i druhotné postižení a jejich vliv se tedy zvětšuje do obrazu narušené komunikační schopnosti. Třetí skupinou jsou dvě primární příčiny, které mohou za dominující i druhotné postižení a jejichž výsledkem je rovněž symptomatická porucha řeči (Lechta in Škodová, Jedlička, 2007).

Symptomatické poruchy řeči jsou rovněž charakteristické různými příznaky. U některých druhů poruch se může jednat až o úplnou nemluvnost, až po pouhé nevýrazné odchylky od normy. Ovšem existují symptomatické poruchy, které mají typické příznaky. Například jedná-li se o poruchy sluchu, bývá narušena artikulace a modulační faktory řeči, obsahová stránka řeči bývá slabá u těžších případů. U mentální retardace se jedná především o postižení obsahové stránky řeči. U osob s dětskou mozkovou obrnou je negativně ovlivněna motorická realizace hlásek, slabik a slov (Škodová, Jedlička, 2007).

Diagnostika symptomatických poruch řeči je velmi složitá, protože tyto poruchy jsou velmi rozmanité, proto nejsou zatím vypracovány všeobecné zásady pro diagnostiku. Při diagnostice je tedy důležitá diagnostika jednotlivých poruch (Škodová, Jedlička, 2007).

Logopedická péče o osoby se symptomatickými poruchami řeči je realizována v České republice státními i nestátními institucemi, které zaštiťují resort školství, zdravotnictví a práce a sociálních věcí (Škodová, Jedlička, 2007).

Prognóza těchto poruch je rovněž složitá, protože se jedná o velký okruh dominantních postižení. Při prognóze se musí brát v úvahu především druh, stupeň, forma a projevy dominantního postižení. O příznivé prognóze se může hovořit například u opožděného vývoje řeči, který je způsoben dědičností, opožděným dozráváním centrálního nervového systému, negativními vlivy či lehkou poruchou sluchu. Nepříznivou prognózu mají především symptomatické poruchy řeči, když je dominantní postižení těžká mentální retardace, hluchota či těžké formy mozkové obrny, ale především jedná-li se o kombinaci těchto postižení (Škodová, Jedlička, 2007).

Symptomatické poruchy řeči se vyskytují i u osob se svalovou dystrofií. Love a Webb ve své publikaci uvádějí, že se u těchto osob může objevit vývojová dysartrie a v pozdějším stádiu nemoci dokonce dysartrie flacidního typu. Osoby trpící svalovou dystrofií mívají rovněž respirační problémy, což může ovlivnit redukcí orálního výdechového proudu a tím i omezenou intenzitu hlasu. Zároveň nejsou tito jedinci schopni udržet fonaci tak dlouho, jako zdravé osoby. Rovněž lze díky slabosti svalstva pozorovat funkční narušení řečových svalů (Love, Webb, 2009). Může být přidružena i dysfagie (Toussaint, 2016).

V této části kapitoly bude konkrétněji vymezena **Duchennova svalová dystrofie**. Odborníci rozdělují Duchennovu svalovou dystrofii na několik fází a samozřejmě symptomatické poruchy řeči se v jednotlivých fázích nemoci liší. V období nesymptomatické, časně chodící fázi a pozdní chodící fázi je riziko problémů s dýcháním nízké. Po těchto dvou obdobích nastává časná nechodící fáze, kdy je již osoba se svalovou dystrofií odkázána na vozík, může se v tomto období objevit skolióza, i když poměrně vzácně, díky užívání steroidů, avšak držení těla je v této fázi ještě relativně v pořádku. Respirační funkce se začínají postupně zhoršovat po ztrátě samostatné chůze, začíná se tedy zavádět série intervencí k pomoci s dýcháním a odkašláváním. V poslední fázi nazývané pozdní nechodící fáze je nutné sledovat funkci plic a je často nutné provést intenzivnější vyšetření

a zákroky. V této fázi se může objevit dysfagie (Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne, 2011).

## 5.1 Vývoj řeči

U osob s Duchennovou svalovou dystrofií se vyskytují problémy s expresí řeči, která se projevuje těžkostmi při vyjadřování svých myšlenek či rychlým vyjádřením na pokyn druhých. Zpoždění vývoje řeči není v tomto případě vázáno na slabost orofaciálního svalstva, protože je lze pozorovat u mnohých ještě před nástupem svalových problémů. Essex a Ropper ve své studii dokázali, že u 40 % chlapců měli rodiče obavy o jejich vývoj řeči ještě dříve, než byla diagnostikována Duchennova svalová dystrofie (Henriksen, 2013).

Dystrofin není důležitý pouze pro správnou funkci svalů, ale vyskytuje se i ve třech oblastech mozku. V mozkové kůře (cortex cerebri), mozečku (cerebellum) a v části velkého mozku (hippocampus). Nedostatky dystrofinu v těchto oblastech mohou způsobit poruchy v chování, chápání a učení (Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD, 2007).

Kůra mozková je rozdělena na různá centra, které řídí určité funkce v lidském těle. V korových oblastech se nachází například v čelním laloku Brocovo motorické centrum řeči, které je zodpovědné za vytváření slov a rozvoj řeči (Křivánková, Hradová, 2009). Porucha řeči je závislá na poškození oblasti. Při mírnějších formách poškození se může jednat o zpomalenou řeč, málomluvnost či řeč zkomolenou s gramatickými chybami (Dylevský, 2009). V kůře mozkové se nachází i Wernickeho centrum řeči, které se nachází na rozhraní temenního, spánkového a týlního laloku a slouží k porozumění mluvené řeči (Křivánková, Hradová, 2009) a tvorbu motorických vzorců mluvené i psané řeči (Friedlová, 2007).

Mozeček zajišťuje několik dominantních funkcí, řídí rovnováhu, koordinaci úmyslných pohybů, reguluje svalové napětí (Křivánková, Hradová, 2009), ale je také využíván při funkcích poznávacích, emočních, zapojuje se při procesu učení, myšlení, motivace a paměti (Orel, 2016). Nedostatečná funkce mozečku tedy může způsobit deficity právě v těchto oblastech, především v poruchách rovnováhy, koordinaci pohybů, poruch mluvení a snížení svalového napětí (Křivánková,

Hradová, 2009). Když jsou porušeny funkce mozečku, může se také objevit zhoršená artikulace, zpomalené tempo řeči či jsou slova vyrážena s neúměrným důrazem na některé slabiky, tedy skandovaná řeč (Lukáš, Žák, 2014).

Část velkého mozku slouží jako centrum pro krátkodobou a dlouhodobou paměť (Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD, 2007). Krátkodobá paměť slouží k uchování a vyvolávání nedávno získaných informací, problémy se objevují u osob s Duchennovou svalovou dystrofií ve vizuální i poslechové oblasti (Henriksen, 2013).

Henriksen uvádí oblasti řeči, které osobám se svalovou dystrofií činí největší obtíže:

- pozdní nástup řeči
- problémy s nalézáním slov
- obtíže v oblasti plynulosti řečového projevu
- nedostatečná paměť při úkolech spojených s poslechem
- přerušovaná řeč, opakované zahajování projevu, různé vsuvky a odmlky
- chlapci mají mnohem lepší výsledky v oblasti porozumění řeči než v oblasti aktivního vyjadřování

U těchto osob tedy lze mluvit o specifických poruchách řeči (Henriksen, 2013) a ohroženou oblastí mohou být i fonologické dovednosti, které jsou nezbytným předpokladem pro rozvoj čtení (Parent Project Muscular dystrophy, Language, online).

Při komunikaci s dětmi s Duchennovou svalovou dystrofií se doporučuje používat konkrétní a jasné termíny a fráze, přizpůsobit slovní zásobu dítěti a pokyny a informace podávat po menších částech (Learning and Behavior in Duchenne Muscular Dystrophy for parents and educators, 2011). Také se doporučuje, aby děti opakovaly instrukce vlastními slovy (Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD, 2007).

Logopedická terapie je doporučena dítěti, které má deficit jazykových dovedností. Terapie by se měla zaměřit na zlepšování dovedností, které byly zobrazeny při testování dítěte jako ohrožené (Parent Project Muscular dystrophy, Language, online).

## 5.2 Dysartrie

Dysartrie je motorická řečová porucha (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Vyznačuje se narušeným řečovým projevem, jež je způsoben poruchou motorické realizace řeči (Klenková, 2006) na podkladě organického poškození centrální nervové soustavy (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Podoba narušeného řečového projevu může být velmi různorodá (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Při dysartrii je v různé míře a rozsahu narušena artikulace, objevují se poruchy tvorby, výšky, síly, kvality hlasu, zpomalené tempo řeči a poruchy rezonance (Lukáš, Žák, 2014), může být přidružena i dysfagie (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Novák uvádí, že je také výrazně narušena jemná a hrubá motorika, ale není poškozena zraková a sluchová percepce, ani hluboká a povrchová složka řeči (Novák in Kejkličková, 2016). Symptomy dysartrie shrnuje Neubauer, který je spatřuje jako poškození respirace, fonace, rezonance a artikulace, které se objevuje v různé míře a rozsahu (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Nejzávažnějším typem dysartrie je anartrie, která způsobuje neschopnost artikulované mluvy (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Dysartrii lze rozdělit na dysartrii vývojovou a získanou. Dále se tyto dvě dysartrie dělí na další typy (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

Dysartrie se vyskytuje i u osob se svalovou dystrofií. Love a Webb dokonce uvádějí, že „*Svalová dystrofie je druhou nejčastější neurologickou příčinou vývojové dysartrie u dětí*“ (Love, Webb, 2009, s. 311). Vývojové dysartrie vznikají od počátku vývoje organismu na podkladě organického poškození centrální nervové soustavy (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007) a vyznačují se zhoršením řečově motorické pohyblivosti a nekontrolovatelným rozsahem pohybu (Vítková in Bytešnicková, 2012).

V pozdějším stádiu svalové dystrofie se může objevit získaná dysartrie flacidního typu (Webb, 2017). Flacidní (periferní, chabá) dysartrie se vyskytuje u dospělých osob. Příčinou je poškození jader mozkových nervů, které inervují řečové mechanismy. U tohoto typu dysartrie je přítomna chabá obrna, zmenšení postižených svalů a vyskytnout se mohou i drobné svalové záškuby, nazývané



fascikulace. Projevy tohoto typu dysartrie jsou výraznější, pokud se jedná o oboustranné poškození hlavových nervů (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Webb a Love uvádějí, že u svalových dystrofií se objevuje dysartrie s poruchami hlasu (Love, Webb, 2009), v tomto případě je typický projev hlasově monotónní a nezřetelný. Dalšími příznaky, které se často objevují, je narušené dýchání, dysfagie, chraptivost a zvýšená nosovost, tedy hypernazalita (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007), která se vyznačuje silným nosním zabarvením orálních hlásek (Klenková, 2006) a poruchy artikulace, které jsou však pouze mírné, například s jedním či dvěma chybnými fonémy (Webb, 2017).

**Diagnostika** dysartrií je komplikovanou záležitostí, protože zde hraje roli velké množství příznaků a příčin (Klenková, 2006).

Diagnostika vývojové dysartrie je složitá, protože zatím neexistují testy v češtině, které by komplexně vyhodnotily oblast vývojových dysartrií a jejich jednotlivé typy. Nabízí se možnost při diagnostice využívat vývojové screeniny z oblasti psychologie či diagnostikovat dysartrii dle zhodnocení jednotlivých řečových modalit, které uvádí Cséfalvay či Kejklíčková, a jsou v této práci podrobněji rozepsány dále. Při diagnostice vývojové dysartrie je důležité brát ohled na somatický stav dítěte (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Diagnostika dysartrie vychází z komplexního vyšetření, do kterého určitě patří neurologické vyšetření, výsledky zobrazovacích metod, informace o stavu smyslových orgánů (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003), vývoj školních dovedností, psychologická, somatická a logopedická diagnostika (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Logopedická diagnostika se zaměřuje na projevy poruch řečové komunikace. Snaží se posoudit vývoj komunikačních a řečových schopností, stanovit typ dysartrie a hloubku postižení, stanovit příčinu postižení a na základě diagnostiky sestavit plán logopedické péče (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Cséfalvay dodává, že diagnostika dysartrie by se měla především zaměřit na respiraci, motorickou funkci artikulačního ústrojí, fonaci, rezonanci, výslovnost jednotlivých hlásek a prozodických složek řeči (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003). S touto diagnostikou se ztotožňuje ve své publikaci i Kejklíčková (Kejklíčková, 2019). Neubauer doplňuje

ještě důležitost vyšetření polykání, příjmu stravy, rozumění řeči, fonemické diferenciaci a dalších (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

**Vyšetření dýchání** začíná sledováním klienta, který sedí naproti logopedovi a klidně dýchá. Logoped by měl sledovat způsob inspirace a expirace (Kejklíčková, 2016). Poté klient odpovídá na několik logopedových otázek, opět je sledován nádech, výdech a také ovládání výdechového proudu vzduchu při mluvení. Je důležité soustředění se na případný únik vzduchu a jeho slyšitelnost. Hodnotí se i výdrž výdechového proudu vzduchu, například foukáním přes slámku do vody či řízení výdechového proudu vzduchu (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003). Při vyšetření dýchání lze využít i spirometrii (Kejklíčková, 2016).

Při **vyšetření artikulace** by se měl respektovat princip minimální akce (Kejklíčková, 2016), tedy cvičit z úplného uvolnění, malou silou a námahou, tichým a poté přirozeným hlasem (Klenková, 2006) a postupovat při vyšetření od jednoduchého ke složitějšímu (Kejklíčková, 2016). Pozornost logopeda by se při vyšetření měla zaměřit na orgánové změny, pohyblivost a artikulaci rtů, jazyka, dolní čelisti (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003), patra a zubů (Kejklíčková, 2016). Pohyblivost jazyka lze posoudit například při jeho vyplazení, kdy se hodnotí směr a přesnost provedení. (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003). Vyšetření artikulace zahrnuje i vyšetření hlásek, které je prováděno od samohlásek po artikulačně obtížnější hlásky (Kejklíčková, 2016). Další možností hodnocení je i zaznamenávání počtu slabik produkovaných za časový interval, který je nejčastěji 5 vteřin. Samozřejmě toto konkrétní vyšetření nelze provést u dětí, které neumí číst či mají se čtením problémy. Dále se posuzují například poruchy polykání (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

**Vyšetření fonace** lze hodnotit během úvodního rozhovoru s klientem (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003). Při vyšetření je sledována doba fonace, výška, síla, rozsah hlasu (Kejklíčková, 2016) a fonační čas při prodloužené fonaci vokálů (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

Při **vyšetření rezonance** je sledována rezonanční nevyváženost a je nejlépe rozpoznatelná při zpěvu, kdy působí neesteticky. V případě, že je rezonance patologicky snižena či zvýšená, je doporučena foniatrická kontrola (Kejklíčková,

2016). Cséfalvay uvádí pro zjištění změny resonance Gutzmannovu A-I zkoušku (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

**Vyšetření souvislého mluvního projevu** začíná zopakováním vět, poté pokračuje popisem jednoduchého či dějového obrázku a nakonec klient reprodukuje krátký příběh. Logoped se v této části vyšetření věnuje kvalitativnímu zhodnocení mluvního projevu klienta (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003), dle Kejklíčkové se soustředí především na obsah mluvy, její formu, tvoření vět, schopnost používat komunikační prostředky (Kejklíčková, 2016). Cséfalvay uvádí, že se jedná o posouzení jednotlivých oblastí jako je respirace, fonace, artikulace, rezonance, srozumitelnost řeči, mimika tváře, plynulost řeči a zhodnocení prozodických komponentů v řeči klienta (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

Kejklíčková zvláště vyšetřuje ještě **polykání**, při němž je sledováno postavení hlavy a další pohyby během polykacího aktu. Vyšetření začíná pozorováním klienta při běžném polykání, poté je možné vyzvat klienta k spolknutí tekutiny či pevnější stravy (Kejklíčková, 2016).

Cséfalvay v publikaci Diagnostika narušené komunikační schopnosti předkládá i vzorový záznamový arch, který slouží k vyšetření dysartrie (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003). Tento záznamový arch je k nahlédnutí v příloze č. 1.

Jak již bylo zmíněno výše, u osob trpících svalovou dystrofií se může objevit nejenom vývojová dysartrie, ale později také získaná dysartrie flakcidního typu. Zmíníme tedy i logopedickou diagnostiku získané dysartrie u dospělých osob, kterou uvádí Neubauer. I zde lze diagnostikovat dysartrii dle předchozích vyšetření jednotlivých řečových modalit, ale je důležité, aby byla zvolena jejich vhodná úprava a vedení zkušeného logopeda, který je schopen zhodnotit jednotlivé vyšetřované oblasti na základě poslechu a pozorování (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). V této oblasti lze však využít Dysartrický test 3F (dysartrický profil), tento test hodnotí několik komponentů a to respiraci, faciální svalovou činnost, přesnost opakovaných pohybů, činnosti spojené s polykáním, žvýkáním a kašláním, artikulaci, srozumitelnost mluvy a četby, tempo a prozódii řeči (Kolář, 2013). Položky z testu jsou hodnoceny na tříbodové škále, zda klient vykonal úkol dobře, s omezeným provedením či nebyl schopen zadanou položku vykonat. Výhodou tohoto testu je

možnost identifikovat zachovalé schopnosti klienta, které lze využít při další terapii jako kompenzační postupy (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Formulář k tomuto testu je k nahlédnutí v příloze č. 2. Cséfalvay uvádí i další zahraniční diagnostické testy dysartrií jako je například Frenchay Dysarthria Assessment, Peripheral Speech Mechanism Examination a Dysarthria Evaluation (Cséfalvay in Lechta a kol., 2003).

**Terapie vývojové dysartrie** by měla začínat od raného období (Neubauer in Lechta, 2005). Logopedická terapie by měla být propojena se somatickou rehabilitací se snahou o navození uvolněné stabilní polohy, relaxaci při terapii a minimalizovat souhyby těla a mluvidel (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Důležitá je tvorba individuálního terapeutického plánu, který je sestaven na základě zhodnocení jednotlivých obtíží a jejich vlivu na další rozvoj řeči dítěte (Neubauer in Lechta, 2005). Logoped by se měl seznámit s rehabilitační léčbou dítěte, měl by její výsledky využít pro další logopedickou práci a zkoordinovat oba typy terapie pro dosažení efektivní péče ve prospěch dítěte. Lze tedy propojit fyzioterapeutickou a logopedickou péči, nejvíce se využívají Bobathova metodika, Metodika reflexní lokomoce podle Václava Vojty, Kabatova metodika, Metoda Castillo-Morales, Myofunkční terapie (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007) a Rehabilitace orofaciální oblasti dle Debry Gangale (Müller, 2014).

**Bobathova metodika** (Bobath koncept) obsahuje prvky logopedie, fyzioterapie a ergoterapie (Klenková, 2006) a nezaměřuje se pouze na oblast pohybovou, ale i na rozvoj psychické, sociální a komunikační stránky dítěte (Neubauer in Lechta, 2005). Metoda využívá spolupráci dítěte i jeho rodičů (Klenková, 2006). V logopedii je Bobathova metodika využívána především při stimulaci příjmu potravy, polykání, rozvoji orofaciální motoriky (Neubauer in Lechta, 2005).

**Metodika reflexní lokomoce dle Václava Vojty** (Vojtova metoda) nebyla primárně zaměřena na komplexní spolupráci oborů, avšak může pomoci i v logopedii. Při reflexním otáčení a plazení dochází k aktivaci pohybů jazyka a dýchání je intenzivnější a hlubší (Neubauer in Lechta, 2005).

**Kabatova metodika** pracuje na stimulaci hybnosti mluvidel tím, že klient cvičí proti odporu (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007), to ovšem vyžaduje spolupráci klienta, proto se doporučuje ji využívat až od předškolního věku (Klenková, 2006). Tato metodika je vhodná pro všechny poruchy svalové koordinace i pro osoby s vadným držením těla (Dungl, 2014).

**Metoda Castillo-Morales** (Orofaciální regulační terapie) je přímo zpracovaná reflexní metodika pro oblast obličeje a úst. Castillo Morales při sestavování této metodiky částečně vycházel i z ústní stimulace od manželů Bobathových, Vojtovy a Kabatovy metodiky. Tato terapie se zaměřuje na rozvoj svalové hybnosti a aktivity svalových skupin, které jsou potřebné pro správné fungování oblasti obličeje a úst, na fyziologii sání, žvýkání, polykání, mluvení a dráždění motorických míst na obličeji (Müller, 2014). Využívá techniky tahu, tlaku, vibrací (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007), dotyku, hlazení, lechtání v orofaciální a obličejové oblasti (Müller, 2014).

**Myofunkční terapie** je populární při práci se svalovou a funkční nerovnováhou v orofaciální oblasti (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Pracuje se správnými klidovými polohami, zvýšením síly retního uzávěru, správným držením těla, izometrickými cvičeními, nácvikem polykání atd. (Kittel, 1999). Rovněž tato terapie předpokládá aktivní účast klienta (Müller, 2014). Myofunkční terapie s názornými cviky je popsána dále v kapitole zabývající se dysfagií.

**Rehabilitace orofaciální oblasti dle Debra Gangale** zlepšuje funkce polykání, fonace, artikulace a srozumitelnosti řečového projevu. Gangale ve své knize nabízí velký výčet cvičení, popisuje diagnostiku a sestavení terapeutického plánu pro orofaciální oblast (Müller, 2014), taktéž této rehabilitaci bude věnováno více prostoru v kapitole o dysfagii.

Metodiky, které slouží k rozvoji orofaciální oblasti, jsou velmi důležitým prvkem v péči o děti s vývojovou dysartrií (Neubauer in Lechta, 2005).

**Terapie poruch příjmu potravy a polykání** by měla být zahájena velmi brzy, aby mohly být rozvíjeny vitální funkce a motorika mluvidel. Již při krmení je důležité, aby byla zaujata adekvátní poloha těla a mluvidel dítěte, protože to umožňuje další rozvoj mluvidel při vokální a řečové komunikaci (Neubauer in

Škodová, Jedlička, 2007). V zahraničí se dokonce logopedická péče zabývá i předčasně narozenými novorozenci, kterým jsou poskytovány masáže obličeje a ústní dutiny, tím je stimulován rozvoj základních reflexů a je tedy preventivně působeno proti patologické hybnosti orofaciální oblasti (Neubauer in Lechta, 2005). Ústní terapie patří do Bobathovy metodiky a mezi její základní úkoly patří stimulovat chybějící reflexy – hledací, kousací, sací, polykací, dávivý a zeslabovat přetrvávání těchto reflexů, aby byly nahrazovány aktivní psychomotorikou. Mezi techniky ústní terapie patří cílená desensibilizace, masáže obličeje a mluvidel, vybavování pohybů čelisti, jazyka a rtů, přijímání stravy a tekutin ve správné poloze a cvičení na zvládnání slinotoku (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Základem **terapie řečových schopností** je udržení očního kontaktu. Dále terapie zahrnuje rozvoj napodobování motorických aktivit a artikulačních pohybů, masáže mluvidel se zvukovým a obsahovým doprovodem, simulace fonemického sluchu, propojování zvukových a slovních výrazů s jazykovým obsahem. Rovněž je důležité zapojit do terapií motivační prvky, které jsou důležité pro práci s dítětem, může se jednat například o využití počítačových programů se zpětnou zrakovou či sluchovou kontrolou (Neubauer in Lechta, 2005). Při jednotlivých postupech je důležité akceptovat rozvoj spontánních náhradních mechanismů, například kompenzační mechanismy tvoření hlásek, přínosně vnímat průpravná dechová, fonační a motorická cvičení a zároveň by měl logoped mít realistické cíle při vybavování a artikulaci jednotlivých hlásek u klienta (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Při rozvoji srozumitelnosti mluvy dětí s dysartrií hrají také významnou roli rytmizační postupy, protože podporují dynamiku hybnosti mluvidel. Lze využít například rytmické pohyby ruky, užití bzučáku, metronomu a rytmického čtení (Neubauer in Lechta, 2005).

Velmi významná je celková podpora sociálního a mentálního rozvoje dítěte (Neubauer in Lechta, 2005), tedy využití komunikačních schopností dítěte. Pokud to porucha vyžaduje lze komunikaci doplnit či nahradit alternativní a augmentativní komunikací (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

Získaná dysartrie flacidního typu se vyskytuje osob trpících svalovou dystrofií jen zřídka, proto bude terapie této dysartrie zmíněna pouze okrajově. **Při**

**terapii získané dysartrie u dospělých osob** jsou využívány různé prostředky a metody. Například je pracováno s metodami, které navazují na svalovou relaxaci, pro obnovování a stabilizaci motorických řečových schopností jsou využívány obměny respiračních, fonačních, artikulačních a rezonančních cvičení. Tyto metody jsou dobré pro zmírnění souhybu mluvidel, funkci patrohltanového uzávěru a rovněž zlepšují dýchání a tvorbu hlasu (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007). Terapie zahrnuje také cvičení s prozodií a větňou intonací, která se zaměřuje především na větňou intonací u různých druhů vět a slovní přízvuk. Využit lze různých pomůcek od graficky znázorněných vět až po počítačové programy. Svoji roli hrají určité i rytmizační cvičení ovlivňující kladně a rychle srozumitelnost projevu. Při nápravě získané dysartrie mohou být zakomponovány do terapie i komunikační pomůcky, technické pomůcky či neverbální komunikace (Neubauer in Lechta, 2005). Využitá může být i forma skupinové terapie, která je nenahraditelná v možnosti upevnění dovedností z individuální terapie v sociálním prostředí. Při práci s dospělým klientem by měl logoped věnovat pozornost motivaci klienta, která bude odpovídat věku a psychickým schopnostem dospělé osoby (Neubauer in Škodová, Jedlička, 2007).

### **5.3 Respirační problémy**

Jak již bylo zmíněno v první části práce, osoby se svalovou dystrofií často trpí respirační insuficiencí, která u některých závažnějších svalových dystrofií končí i smrtí, záleží na postižení dýchacích svalů konkrétní svalovou dystrofií. Například u Duchennovy muskulární dystrofie se respirační nedostatečnost vyvine prakticky u všech osob postižených touto nemocí a u více než 70 % z nich jsou respirační problémy příčinou úmrtí. U Beckerovy svalové dystrofie se problémy s dýcháním v dětství většinou neobjevují, ovšem respirační selhání je typické u osob, které překročí věk třiceti let (Simonds, 2002). V průběhu posledních let se respirační péče o pacienty trpících svalovou dystrofií výrazně zlepšila, důsledkem je vyšší kvalita a délka života pacientů (Wagner, Lechtzin, Judgec, 2007).

U osob trpících svalovou dystrofií nejsou nemocí ovlivněny plíce a zbytek dýchacího ústrojí, ale respirační problémy vznikají, protože jsou svalovou slabostí

zasaženy svaly, které jsou zodpovědné za dýchání (Parent Project Muscular dystrophy, Respiratory Challenges, online). Mezi hlavní dýchací svaly patří bránice a mezižeberní svaly. Bránice je plochý sval podílející se na výměně plynů z celých 60 %, mezižeberní svalstvo zvětšuje a zmenšuje hrudní koš (Slavíková, Švíglerová, 201), slabé dýchací svaly snižují objem plic (Simonds, 2008). Bránice i zevní mezižeberní svaly pracují při klidném i usilovném dýchání (Rosina, 2013). Vliv na respirační problémy má i skolióza, která se u svalových dystrofií vyskytuje velmi často. Skolióza snižuje objem plic ještě více, než svalová slabost u dýchacích svalů, protože zapříčiňuje jejich neefektivnost (Simonds, 2008).

Respirační problémy jsou u většiny muskulárních dystrofií nevyhnutelné, pouze se liší dle konkrétních typů. Dýchací obtíže mohou nastat krátce po narození dítěte, v dětství (Simonds, 2008) či například u Duchennovy svalové dystrofie se respirační problémy většinou neobjevují v době, kdy je osoba se svalovou dystrofií schopna chůze. Potíže s dýcháním přicházejí často společně s nutností pohybu na invalidním vozíku (Parent Project Muscular dystrophy, Respiratory Challenges, online).

Prvním příznakem respiračních problémů bývá využití pomocných svalů při dýchání a později paradoxní dýchání, při němž dochází při nádechu k zvedání hrudníku a vtahování břicha, při výdechu je pohyb opačný, to vše vede k namáhavému dýchání (Bednařík, 2004). Respirační problémy se mohou projevat dalšími příznaky, unaveností a ospalostí po celý den, krátkými nádechy, neschopností popadnout dech, bolestmi hlavy ráno či po celý den, problémy s udržením pozornosti, poruchami spánku vyznačujícími se probouzením v noci, častými nočními můrami nebo pocitem bušícího srdce po probuzení (Parent Project Muscular dystrophy, Respiratory Challenges, online). Simonds mezi příznaky také uvádí pocení a nevyrovnaně hlasité dýchání během spánku a nechut' k jídlu (Simonds, 2008).

Problémy s dýcháním může také odhalit i běžné vyšetření vitální kapacity plic a změření respirační svalové síly. Vitální kapacita plic by neměla být nižší než 60 % a respirační síla by neměla klesnout pod 30 % běžné svalové síly (Simonds, 2008). Těmito jednoduchými neinvazivními testy může být odhalena každá významná



respirační porucha v dostatečné předstihu, než nastanou vážné dýchací problémy. U svalových dystrofií je doporučeno provádět tyto testy každých 6 měsíců (Emery, 2008). Například již u uváděné Duchennovy muskulární dystrofie se jedincům od 10 až 14 let začne snižovat vitální kapacita plic o 8 % ročně (Wagner, Lechtzin, Judgec, 2007).

Slabost dýchacích svalů u osob trpících svalovou dystrofií má za následek neschopnost odkašlání, často se tedy objevuje náchylnost k infekcím hrudníku a mělkému dýchání (Simonds, 2008). V těchto případech lze využít i technických pomůcek, které pomáhají s vykašláváním a se zvýšením nádechového tlaku. Využívá se například přístroj zvaný CoughAssist E 70 (Parent project, online).

Jakmile se objeví respirační problémy, je osobám trpících svalovou dystrofií doporučena ventilační podpora, manuální či mechanické asistované odkašlávání a další techniky ke zvýšení množství vzduchu přicházejícího do plic (Ventilace a Duchenne, 2014). U většiny osob trpících svalovou dystrofií je ventilační podpora nejdříve využívána pouze v noci, později i přes den (Wagner, Lechtzin, Judgec, 2007).

Pro osoby trpící Duchennovou svalovou dystrofií se užívají dva typy ventilace, neinvazivní a invazivní. Při neinvazivní ventilaci je využíván náustek, nosní či celoobličejová maska, která je připojena na ventilátor. Pro zahájení ventilace není nutná žádná operace. Neinvazivní ventilační podpora nenarušuje řeč, celoobličejová maska může tlumit hlas (Ventilace a Duchenne, 2014). Výzkum Bacha a Martineze dokazuje, že neinvazivní ventilace může prodloužit pacientům s Duchennovou svalovou dystrofií život a umožní vyhnout se invazivní ventilační podpoře (Bach, Martinez, 2011).

Invazivní ventilační podpora se zvažuje v případě, kdy neinvazivní ventilace u nemocných osob nefunguje, pokud se objevuje aspirace a pokud se vyskytují problémy s odstraňováním sekretů (Ventilace a Duchenne, 2014). Při invazivní ventilační podpoře je nutný chirurgický zákrok, při němž je vyříznut otvor do průdušnice (tracheostomie) a zde je umístěna trubička, která slouží k dýchání (Guide to respiratory care for neuromuscular disorders, 2013). Při tomto způsobu ventilace jsou využívány náhradní mechanismy pro tvorbu hlasu.

Simonds uvádí, že dýchacím obtížím se nelze zcela vyhnout, ale dává doporučení, jak je lze zmírnit. Vyzdvihuje důležitost zdravé a vyvážené stravy, protože obezita jedince zvyšuje práci dýchacích svalů. Doporučuje očkování chřipkovou a pneumokokovou vakcínou, dechová cvičení, rehabilitaci pro správné držení těla, které je důležité i pro vozíčkáře, protože zabraňuje vývoji kosterních deformit a umožňuje snadnější dýchání. Simonds také dodává, že je využívána i chirurgická korekce skoliózy, která vede ke stabilizaci páteře a zabrání dalším ztrátám objemu plic (Simonds, 2008). Tento fakt potvrzuje i Emery, který ve své knize uvádí, že jakýkoli pokus zabránit skolióze u svalových dystrofií bude mít příznivý vliv na dýchací funkce postižené osoby (Emery, 2008).

Veis říká, že pokud se vyskytují respirační problémy, které ovlivňují řeč, lze je řešit několika způsoby, například cíleným zpomalením tempa řeči a tím zvýšit i její srozumitelnost. V této metodě je snaha naučit klienta říci méně slov na jeden nádech, vymezit slabiku, zastavovat mezi větami či slovy. Další metodou, kterou uvádí je zpomalení řeči abecední tabulkou. Klient vždy na tabulce ukazuje první písmeno slova, které říká. Tato metoda je výhodná pro klienta, protože mu dává prostor se nadechnout a zároveň je užitečná i pro posluchače, protože získává představu o první hlásce ve slově. Později mohou být u osob se svalovou dystrofií využity alternativní a augmentativní komunikace. Veis dokonce dodává, že je u těchto progresivních chorob nutnost plánování zásadní, například i plánování augmentativní komunikace (Sorting Out Speech Services, 2001).

Chronická forma onemocnění má vždy vliv na změnu posturiky. Zvýšené nároky na dýchání znamenají i zvětšující nároky na mechaniku dýchání (Smolíková, Máček, 2013), proto je důležitou součástí péče o pacienty se svalovou dystrofií respirační rehabilitace. V této rehabilitaci se využívá respirační fyzioterapie, polohování a vertikalizace, silový a vytrvalostní trénink. Cílem respirační fyzioterapie je reedukace dechového vzoru, usnadnění vykašlávání, aktivace dechových svalů, nácvik úlevových poloh při dýchání a nácvik inhalace. Většinu technik lze aplikovat i u nemocných s neinvazivní či invazivní ventilační podporou (Neumannová a kol., 2013).

Respirační problémy jsou velkým problémem u svalových dystrofií, zvláště u Duchennovy svalové dystrofie, kdy se respirační selhání často stává příčinou smrti (Bednařík, 2004).

## 5.4 Hlasové problémy

Se zmíněnými respiračními problémy u osob se svalovou dystrofií také souvisí jejich hlasové problémy, které se mohou objevit v pozdějších stádiích nemoci jako poruchy kvality hlasu (Webb, 2017).

U těchto jedinců je ovlivněna respirace i fonace, protože jsou oslabeny svaly, které jsou zodpovědné za dýchání a fonaci. Jedinci se svalovou dystrofií nejsou schopni udržet fonaci tak dlouho jako intaktní populace. Tyto osoby mají také pouze omezený výdechový proud a tedy i redukovanou intenzitu hlasu (Love, Webb, 2009).

Cvičení pro správné dýchání jsou důležitá i pro správnou fonaci a artikulaci. Je důležité, aby se klient naučil hospodařit s dechem při nádechu, výdechu, při klidovém dýchání i mluvení (Gangale, 2004). Kittel uvádí i důležitost správného držení těla nejenom při respiračních problémech, ale i při reedukaci hlasu. Uvádí například cvičení **držení těla v sedu**, při kterém je důležité správné postavení pánve. Pokud je pánev postavena rovně, jsou správně narovnána záda a krční páteř. Pozici lze naučit tak, že se klient posadí na své ruce na dřevěné židli, narovná záda a vytáhne šiji, aniž by zvedal ramena. Cílem cvičení je především podpora bráničního dýchání (Kittel, 1999).

A uvádí i další cvičení, jako je zlepšení těla ve stoji, kývání, posílení břišního a zádového svalstva, ale také **cviky pro posílení nosního dýchání**, kdy se například mezi rty drží oplátek a klient musí dýchat pouze nosem. Využít lze i **dechové písmeno dle Schümana**, kdy se klient naučí předkreslený vzor a maluje ho do vzduchu před sebou. Při malování horní části znaku klient vydechuje a při dolní části se nadechuje. Během výdechu může vyslovovat proudové hlásky (f, s, š, ch), bzučet či vyslovovat slova, která končí uzavřenými rty (strom, hrom). Cílem cvičení je vytvoření fyziologického rytmu dýchání a zlepšení koncentrace a artikulace (Kittel, 1999).

Gangale uvádí několik cvičení, u kterých je nejdříve důležité navodit **správný dýchací cyklus bez fonace**. K zlepšení fonace a artikulace dochází, pokud se docílí pomalého a klidného rytmu nádechu a výdechu. I v tomto cvičení se užívá grafu, po kterém klient jezdí prstem. Může se užít i představivosti, že se břicho pomalu naplňuje vzduchem. Při cvičeních je nezbytnou součástí relaxace. Po tomto cvičení následuje **nácvik dýchacího cyklu s fonací**.

Nácvik dýchacího cyklu s fonací může začínat slabikami s hláskou H (hi, he, ho, ha...), klient by měl prodloužit fonaci samohlásek. Poté se pokračuje jednoslabičnými slovy, začínajícími rovněž hláskou H (hej, huj, haf, háj...). Opět se v dalším cvičení pokračuje jednoslabičnými slovy začínajícími na jinou hlásku než H či dvouslabičnými slovy začínající hláskou H. Poté jsou na řadě slabiky a víceslabičná slova začínající jinou hláskou. Pozor na hlásky b, p, t, d, k, g a samohláskové zvuky ou, ei, ai, které mohou zvyšovat svalovou činnost a přerušit tak výdechový proud. Při cvičení lze využít i **hluboké plné dýchání**, které je užitečné při zvýšení dechového objemu a tím i ke zvýšení hlasové intenzity či **dechového rozpínání v pozici na zádech** (Gangale, 2004).

V České republice se zabývá terapií hlasu zejména lékař, foniatr (Kerekrétiová in Lechta, 2005).

## 5.5 Dysfagie

Kaulfussová definuje dysfagii jako „*poruchu polykání pevné nebo tekuté potravy, která může nastat z různých příčin v průběhu transportu požité pevné stravy či tekutiny od úst do žaludku*“ (Kaulfussová in Škodová, Jedlička, 2007, s. 552). Poruchy polykání jsou způsobeny celou řadou různých onemocnění. Může se jednat o onemocnění nádorová a zánětlivá, neurologická a kardiovaskulární, onemocnění jícnu, psychosomatická onemocnění a další. Normální polykání se z hlediska vůle dělí na fázi vědomou a nevědomou. Fáze vědomá se skládá z aktivity zubů, žvýkacích svalů a jazyka, kde je vytvořeno sousto, které je dopraveno do hltanu, zde se mění fáze vědomá na fázi nevědomou, v jícnu jsou podrážděny smyslové receptory, což vede k reflexní fázi polykání (Kaulfussová in Škodová, Jedlička, 2007).

Z hlediska posunu sousta se dělí polykání na čtyři fáze, fázi přípravnou, orální, faryngální a ezofageální fázi (Kaulfussová in Škodová, Jedlička, 2007).

Dysfagie je přítomna přibližně u jedné třetiny pacientů s muskulární dystrofií (Toussaint, 2016, online). Zásadní význam pro nápravu dysfagie má multidisciplinární spolupráce odborníků tzv. dysfagiologický tým. Součástí tohoto týmu může být nutriční terapeut, fyzioterapeut, ergoterapeut a další odborníci, zpravidla je tato skupina koordinována klinickým logopedem, neurologem či lékařem ORL, často je snaha zapojit i rodinu pacienta (Černý, Solná in Škvrňáková, Mandysová, 2016).

U Duchennovy muskulární dystrofie se jedná o neuromuskulární etiologii. Pacienti s DMD mají rostoucí problémy s polykáním s přibývajícím věkem, protože jejich orofaryngeální svaly ochabují. Progresivní svalovou slabost u DMD doprovází potíže spíše při příjmu pevné stravy, než při příjmu tekutin. Pro osoby trpících muskulární dystrofií znamená příjem potravy prodlouženou dobu jídla, při polykání je největší problém při polykání v hltanu, kde je sousto posunováno pomalu, může docházet k riziku aspirační pneumonie (Hedge, Ankala, 2012).

Příznaky dysfagie mohou být nepohodlí při polykání, ztráta chuti k jídlu, pocit potravy v krku, obtíže v polykání slin, kašel během jídla a po jídle, zvýšený výskyt infekcí hrudníku a dušení. Občas se může u osob s dysfagií objevit i gastroezofageální reflux, tedy návrat žaludečních šťáv ze žaludku do jícnu, kde žaludeční šťávy dráždí sliznici jícnu, tento zpětný tok se objevuje především u osob s muskulární dystrofií, které jsou upoutány na invalidní vozík (Toussaint, 2016, online). Doporučuje se podávat nemocným s muskulární dystrofií tekutou stravu, aby byly ušetřeny žvýkací svaly (Hedge, Ankala, 2012).

Při **diagnostice dysfagie** jsou využívány subjektivní (anamnéza, dotazníky) a objektivní metody (pozorování, fyzikální vyšetření) posuzování dysfagie (Škvrňáková, Mandysová, 2016).

Jak již bylo zmíněno, dysfagie se může projevit například pocity nepohodlí při dýchání, ztrátou chuti k jídlu, pocitem uváznutého sousta, mohou se vyskytnout problémy s polykáním slin, kašel a další komplikace, kterých si i osoba s dysfagií může povšimnout i sama, je tedy důležitý **systematicko anamnestický rozhovor**

(Toussaint, 2016, online), který může poskytnout informace o pacientových symptomech, zdravotním stavu, předchozích vyšetřeních polykání a o sociálních, rodinných a pracovních podmínkách (Škvrňáková, Mandysová, 2016). Jako objektivní metodu lze využít i **Sydney Swallowing Questionnaire (SSQ)**, který hodnotí přítomnost dysfagie na základě 17 otázek, tento dotazník je velmi užitečný, rychlý (cca 10min) a ověřený u pacientů s DMD.

Mezi zobrazovací vyšetřovací metody, které se standardně využívají při diagnostice muskulárních dystrofií, patří videofluroskopie (VFSS) a flexibilní endoskopické vyšetření polykání (FEES) (Toussaint, 2016, online). **Videofluroskopie** je radiologické vyšetření, při němž je pořízen a následně vyhodnocen videozáznam (Černý, Kotulek, Chrobok, 2011), díky němuž lze sledovat bolus či tekutinu v oblasti orální či faryngální fázi polykání (Kaulfussová in Škodová, Jedlička, 2007). Pacient při vyšetření polyká různou konzistenci potravin, které jsou obarveny kontrastní látkou, aby je bylo možné sledovat po celou dobu polykacího aktu (Černý, Kotulek, Chrobok, 2011). Díky tomuto vyšetření lze určit anatomické či fyziologické odchylky, anomálie nebo nepřítomnost aspirace při příjmu potravy (Kaulfussová in Škodová, Jedlička, 2007) a je prováděno klinickým logopedem a rentgenologem (Černý, Kotulek, Chrobok, 2011). Mezi výhody VFSS patří možnost zhodnotit celý polykací trakt, ovšem je zde vazba na rentgenologické pracoviště, určitá míra radiačního záření a velká nevýhoda spočívá v neproveditelnosti tohoto vyšetření u ležících pacientů neschopných vertikalizace (Černý, Kotulek, Chrobok, 2011). **Flexní endoskopické vyšetření polykání** je prováděno tenkým flexním endoskopem, který je zaveden přes nosní dutinu a hodnotí se průchod stravy polykacími cestami. Strava je třech různých konzistencí (tekutina, pyrė, tuhá) a barevně označená. Toto vyšetření probíhá ve spolupráci s klinickým logopedem. FEES vyšetření má celou řadu výhod, lze získat detailní pohled do hltanu a hrtanu pacienta, vyšetřující má vizuální kontrolu průchodu bolusu, vyšetření může celé proběhnout u lůžka vyšetřovaného, výhodou je i snadná opakovatelnost a není zde radiační zátěž. Avšak tato metoda má i pár nevýhod, mezi něž patří například nemožnost ohodnotit fázi orální přípravnou a fázi ezofageální

(Černý, Kotulek, Chrobok, 2011). VFSS i FESS jsou poměrně nákladná vyšetření (Toussaint, 2016, online).

Mezi další diagnostické metody dysfagie patří i ORL a foniatrické vyšetření, elektromyografie, elektromagnetická artikulografie, ultrasonografie a Dysfagie-Bedside-Test, který se používá v zahraničí (Kaufussová in Škodová, Jedlička, 2007).

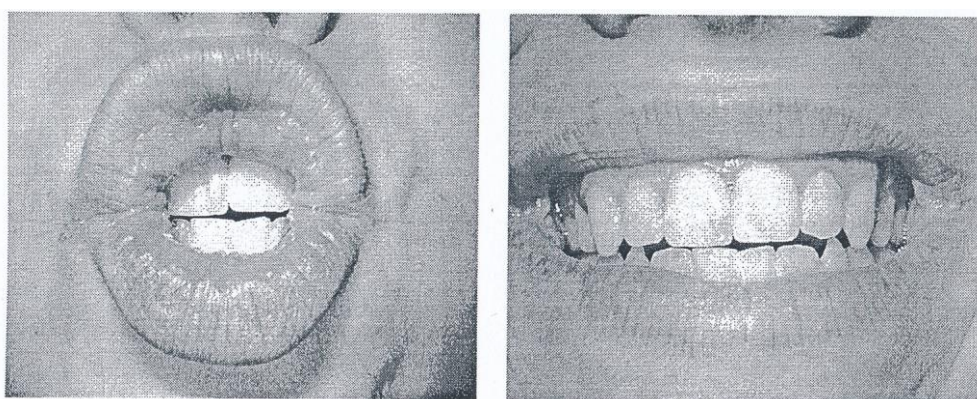
**Terapie dysfagie** zahrnuje různé terapeutické postupy, které se mohou dělit na aktivní a pasivní postupy či tepelné, taktilní a chuťové stimulace (Kaufussová in Škodová, Jedlička, 2007).

Mezi aktivní postupy se může řadit **procvičování orofaciálního svalstva**, tedy cvičení rtů, spodní čelisti, jazyka, měkkého patra, hrtanu a hlasivek (Bartolome in Škodová, Jedlička, 2007). K procvičování orofaciálního svalstva lze využít různých cvičení. Myofunkční terapií se zabývá Kittel, která ve své knize podala velký počet námětů ze své praxe, další knihou je Rehabilitace orofaciální oblasti od Gangale. Myofunkční terapie probíhá společně s terapeutem jednou týdně, intenzivně po dobu 20 týdnů, avšak celková délka terapie je individuální, svalové cvičení doma se provádí dvakrát až třikrát denně. Terapie je založena na aktivní spolupráci klienta. Každé sezení začíná cvičením klidové polohy jazyka (Müller, 2014), přední část jazyka je lehce přimknutá od alveolárního výstupku na horní patro, rty jsou měkce spojeny, dýchá se nosem a obě řady zubů jsou v měkkém kontaktu (Kittel, 1999). V terapii následují za sebou svalová cvičení v orofaciální oblasti, cvičení sání, polykání a automatizace správného polykání (Müller, 2014).

Jak již bylo zmíněno, do procvičování orofaciálního svalstva patří cvičení rtů. **Rty** by v průběhu správného polykání měly ležet uvolněně na sobě v lehkém kontaktu. Při pozorování z vnějšku při polykání nejsou viditelné žádné změny ve svalstvu obličeje. Chybná funkce rtů se projevuje otevřením rtů při polykání i v klidové poloze či silným tlačáním rtů proti sobě. Odborník si může rovněž povšimnout nevyrovnaného tonusu rtů, který se projevuje krátkým horním rtem a silným, zarudlým, na vnější stranu rolovaným spodním rtem (Kittel, 1999).

Kittel (1999) uvádí několik cvičení pro trénink rtů. Například **kulatě otevřené a široce otevřené rty**. Klient v pomalém tempu střídá polohu široce otevřených rtů a úzce zaokrouhlených otevřených rtů. Klientovi by mohlo pomoci

pro postavení zaokrouhlených rtů, když v zrcadle uvidí skousnuté své dolní a horní řezáky. Při široce otevřeném postavení rtů může pomoci představa, že ústní koutky se vytahují až k uším. Toto pomocné postavení pomáhá k uvolnění zablokovaného svalu trubačovitého (m. buccinator). Celé cvičení lze podpořit také manuálně, když jsou ukazováčky přiloženy na ústní koutky a jemným tahem roztahují koutky do stran. Každé cvičení je důležité udržet několik sekund, je také potřeba pohlídat správné postavení zubů, rty by měly být roztahovány stejnoměrně, bez napětí krčního svalstva, jazyk by měl být v klidové poloze (Kittel, 1999).



**Obr. 1 Kulatě otevřené a široce otevřené rty (Kittel, 1999, s. 66)**

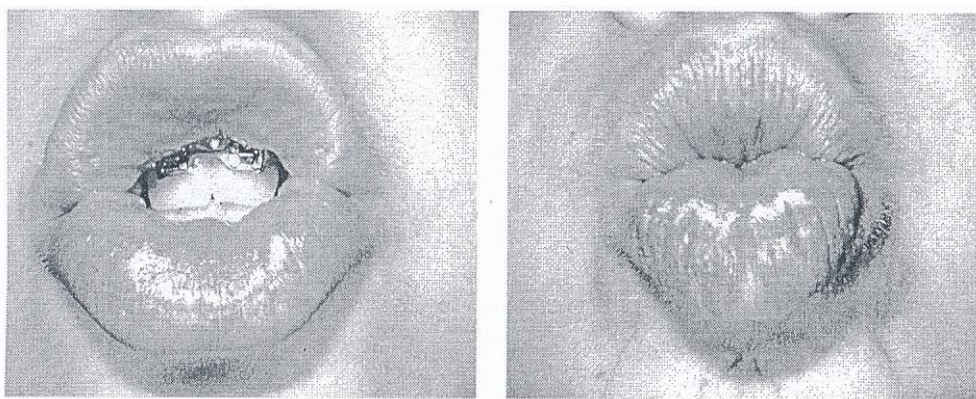
**Špulení zavřených úst dopředu a roztahování zavřených úst do široka** je dalším cvičením. Našpulené a sevřené rty směřují co nejvíce dopředu, z tohoto postavení se roztahují rty do široka. V každé poloze se krátce setrvává. Pro pozici široce roztažené rty může pomoci horní ret lehce přeložit přes ret spodní a roztahovat, aby se oba rty v zrcadle objevily úplně. Při úzce našpulených rtech může pomoci představa našpulených rtů natažených až k zrcadlu. Během tohoto procvičování je důležité dbát na zuby lehce sevřené, jazyk v klidové poloze, současný pohyb obou rtů a roztahování rtů jen tak daleko, aby zůstaly rty sevřené (Kittel, 1999).





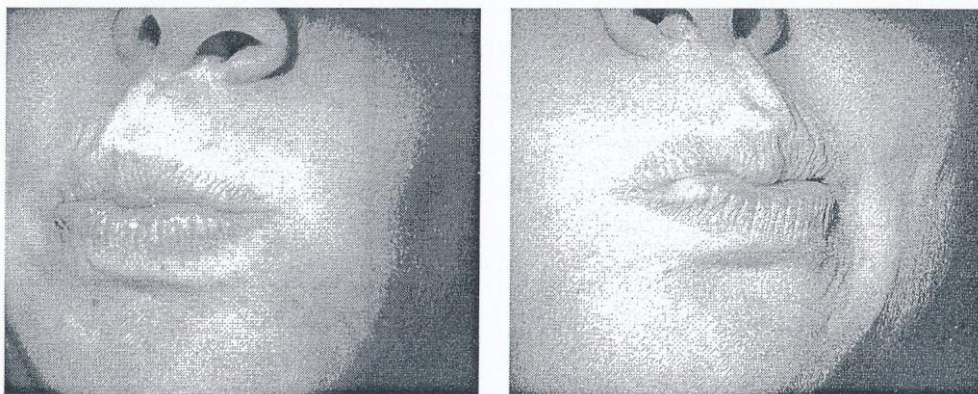
**Obr. 2 Formování sevřených rtů do našpulení a širokého roztažení (Kittel, 1999, s. 67)**

Cvik **rozevřeně našpulené rty formovat do sevřeného našpulení** napomáhá dosažení správného výchozího postavení jazyka a zubního oblouku, tedy slouží jako příprava pro správné polykání. Rty zůstávají zakulacené během rozevírání, zubní oblouky jsou v lehkém kontaktu. Klientovi opět může pomoci představa, že sevře rty do našpulení pouze horním rtem (Kittel, 1999).



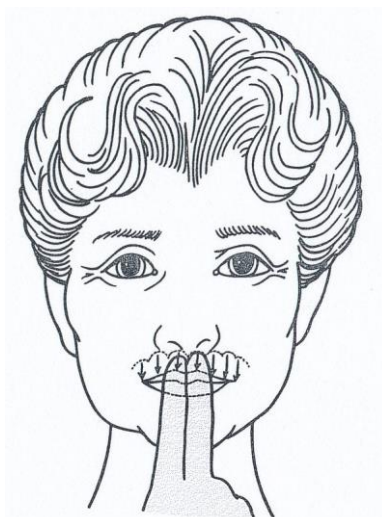
**Obr. 3 Zaokrouhleně našpulené rozevřené a sevřené rty (Kittel, 1999, s. 68)**

Posledním uvedeným cvičením pro rty od Kittel je **malování pomocí rtů**. Našpulenými a sevřenými rty směrem dopředu klient pohybuje vpravo, vlevo, do kruhu oběma směry, píše písmena, maluje různé tvary. I zde musí logoped pohlídat správné postavení, kdy zubní řady musí být v kontaktu, dolní čelist se nesmí pohybovat, hlava se nesmí při cviku natáčet a jazyk je v klidové poloze (Kittel, 1999, s. 13-15).



**Obr. 4 Rty malují čáru k pravé a levé straně (Kittel, 1999, s. 75)**

Procvičování rtů dle Gangale (2004) můžeme začít **protahováním horního rtu**, které slouží k protažení a prodloužení horního rtu, přiblížení horního rtu k dolnímu a zlepšení retního uzávěru. Protahování horního rtu začíná přiložením dvou prstů pod nos klienta, prsty je na ret vyvíjen mírný tlak, nejprve je prsty pohybováno směrem dolů, poté se prsty pohybuje mírně vpravo a opět je zatlačeno prsty dolů, takto se pokračuje až k pravému koutku úst. Poté se prsty vrátí zpět pod nos a vše je stejně opakováno na levou stranu. Každá strana je takto promasírovaná 3-5krát. Pohyby prstů jsou stejnoměrné, pomalé a pouze směrem dolů (Gangale, 2004).



**Obr. 5 Protahování horního rtu (Gangale, 2004, s. 131)**

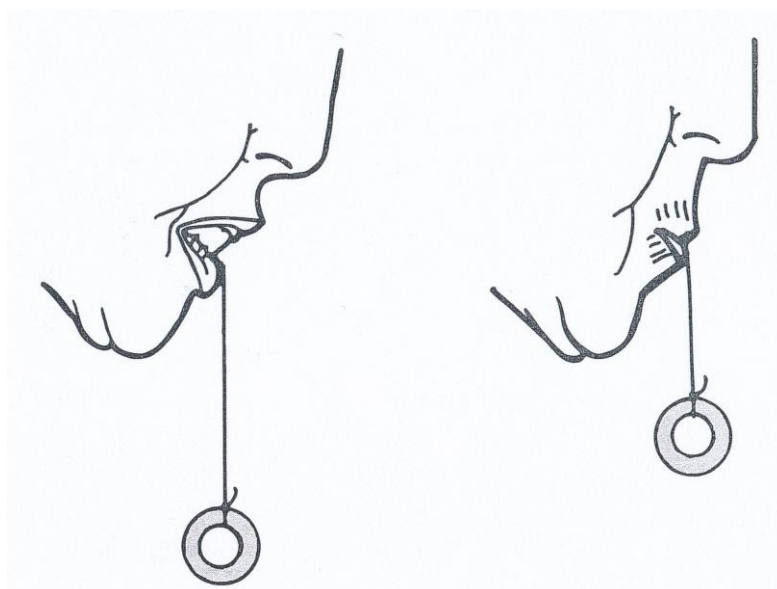
**Protahování koutků horního rtu dolů** je cvičení, které protahuje a prodlužuje horní ret a posiluje retný uzávěr, který je důležitý pro snížení slinění. Při tomto cvičení se přiloží ukazováček na levý horní ret mírně nad ústní koutek, pod

tvář. Palec se položí na pravý horní ret nad ústní koutek. Prsty je vyvíjen tlak směrem dolů, vždy je výdrž 30 sekund, cvičení se opakuje 5-10krát (Gangale, 2004).



**Obr. 6** Protahování koutků horního rtu dolů (Gangale, 2004, s. 131)

**Posilování zubů a retného uzávěru** je přínosné pro snížení slinění a posilování vnitřních stěn tváří a svalstva rtů. Při tomto cvičení je použita zubní nit a malý kroužek s dírkou. Nit se přiváže na kroužek a úkolem pacienta je nit uchopit do zubů a pomocí našpulených rtů kroužek dostat až nahoru k ústům (Gangale, 2004).



**Obr. 7** Posilování zubů a retného uzávěru (Gangale, 2004, s. 139)

**Pohyb horního rtu** zlepšuje sílu rtů a snižuje slinění. Na vnější okraj rtů je nanesena jemná chutná látka, například med. Pacient se snaží, olíznu tuto látku

horním rtem. U tohoto cvičení se může pohybovat právě pouze horním rtem (Gangale, 2004).



**Obr. 8 Pohyb horního rtu (Gangale, 2004, s. 144)**

**Držení rty**, cvičení, které snižuje slinění, posiluje rty a vnitřní stranu tváří. Mezi rty pacienta je vložen růžek ubrousku, kapesníků či papíru. Pacient se snaží o udržení tohoto předmětu mezi rty po dobu 20 sekund (Gangale, 2004).



**Obr. 9 Držení rty (Gangale, 2004, s. 144)**

**Stisk horního rtu**, účelem cvičení je prodlužovat a protahovat horní ret, rovněž stimuluje pohyb horního rtu směrem dolů, což je důležité pro polykání a snížení slinění. Mezi ukazováček a palec je uchopen horní ret v místě pod nosní přepážkou a je stisknut a vyvíjen na něj tlak po dobu 30 sekund. Po tomto cvičení je stisknuto a jemně promasírováno svalstvo pod kůží (Gangale, 2004).



**Obr. 10 Stisk horního rtu (Gangale, 2004, s. 147)**

**Protahování středové části horního rtu**, je důležité pro snížení napětí horního rtu a oblasti nosu, rovněž napomáhá utvářet retný uzávěr, který zlepšuje polykání a řečovou produkci. Ukazováček se položí horizontálně přes horní ret a jeho hřbetem se zatlačí proti spodině nosu po dobu 30 sekund. Cvičení se opakuje 5-10krát (Gangale, 2004).



**Obr. 11 Protahování středové části horního rtu (Gangale, 2004, s. 148)**

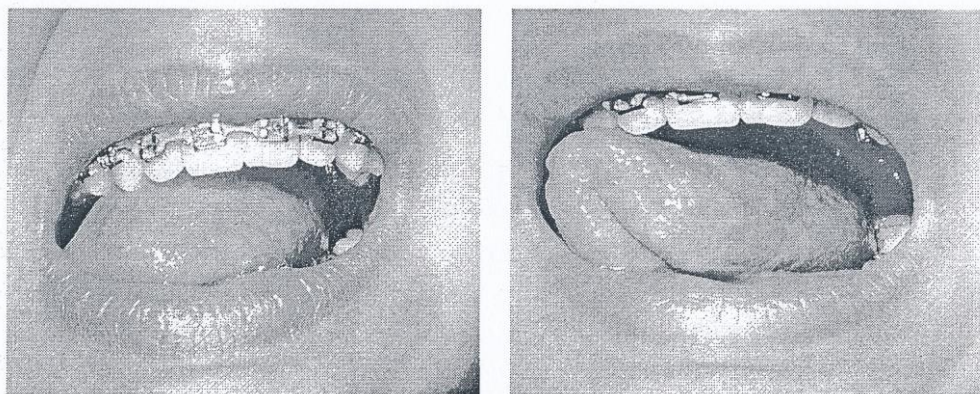
Kittel ve své knize *Myofunkční terapie* i Gangale v knize *Rehabilitace orofaciální oblasti* nabízí cviků mnohem více i jejich detailnější popis.

Aby byly připraveny rty i jazyk pro správné polykání, je důležité provádět cviky na rty i jazyk souběžně (Kittel, 1999).

Rovněž u jazyka je důležitá jeho správná funkce v klidové poloze i při polykání. Při správné klidové poloze by se měl jazyk svojí přední částí přimykát od alveolárního výstupku k hornímu patru, při začátku polykání se jazyk přitlačí na tvrdé patro a zadní část jazyka se zvedá a tlačí proti měkkému patru, nosohltan se uzavírá a tím se aktivizuje polykací reflex. O chybné poloze jazyka lze mluvit v případech, kdy jazyk leží mezi předními zuby, tlačí se proti předním zubům či směřuje mezi boční zuby nebo proti nim (Müller, 2014).

U klientů se často vyskytuje i nevyrovnaný tonus jazyka, kdy je střední část jazyka slabá a naopak okraje jazyka se projevují jako silné, obvykle bývají zmohutnělé a zarudlé vlivem častého kontaktu se zuby. V případech, kdy je dítě schopno dle odborné instruktáže najít správnou klidovou polohu jazyka a na krátkou dobu ji udržet, jde o lehkou myofunkční poruchu jazyka. Těžká myofunkční porucha jazyka se projevuje neschopností správnou polohu jazyka najít či její udržení vyžaduje velké úsilí a klient udrží polohu jen po velmi krátkou dobu (Kittel, 1999).

Kittel uvádí ve své knize několik cvičení pro jazyk. Například **počítání zubů**, při tomto cvičení se špička jazyka lehce dotkne každého zubu zvlášť, klientovi může pomoci představa počítání zubů. Jazyk musí ukazovat rovně špičkou na zub, nesmí se převracet na stranu. Cílem je zvládnutí koordinace pohybu a regulace napětí v jazyce (Kittel, 1999).



Obr. 12 Počítání zubů dolního oblouku a horního oblouku špičkou jazyka (Kittel, 1999, s. 51)

Při cvičení **bonbón** vytlačuje špička jazyka zevnitř pravou a poté levou tvář, cvičení se opakuje, upevňuje se retní uzávěr a zlepšuje se vnímání napětí jazykového svalstva (Kittel, 1999).

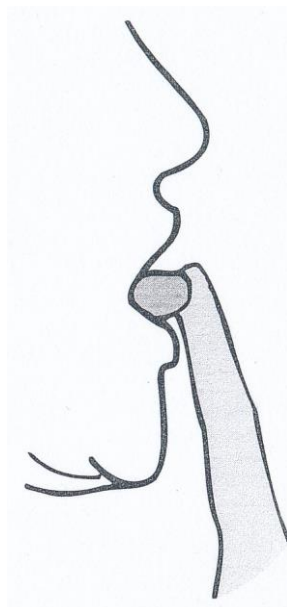


**Obr. 13 Bonbón (Kittel, 1999, s. 52)**

**Vysouvání jazyka směrem k nosu, bradě a uším**, jak již z názvu vyplývá, jedná se o cvičení, kdy se klient snaží špičku jazyka vysouvat směrem k nosu, bradě, vlevo a vpravo směrem k uším. Ústa by měla být poměrně dosti otevřená, dolní čelist nesmí při pohybu k nosu pomáhat. V každé pozici se setrvá několik vteřin v napětí. Cvičení je důležité pro stabilizaci vnitřního svalstva jazyka a aktivaci středové části jazyka, slouží tedy jako průprava pro správné polykání (Kittel, 1999).

Kittel i Gangale uvádí hned několik izometrických cvičení, jedním z nich je **jazyk proti špátli**, kdy je špátle držena před ústy klienta a jazyk tlačí v pravém úhlu stejnoměrně proti ní. Je důležité, aby tlak špátle i jazyku byl vyrovnaný, tedy stejně silný. Po tlaku vždy následuje relaxace, kdy se jazyk vrací do klidové polohy. Klient vnímá různé svalové skupiny jazyka a posiluje střední část jazyka. **Špátle přes jazyk** je cvičení, kdy se špátle položí širší plochou na jazyk, kde se objevuje oslabení a lehké podlomení. Nejdříve je tlak na špátli malý, postupně se však tlak zvyšuje. Při cviku **špátle ze strany jazyka** jsou důležitá široce otevřená ústa a vysunutý jazyk rovně daleko dopředu. Špátle se přiloží podélně širší plochou ke straně jazyka, špátle a strana jazyka tlačí proti sobě, strany postupně střídáme. Při tomto cvičení je podstatné, aby během celého cvičení špička jazyka ukazovala směrem dopředu, neohýbá se proti špátli, ani neukazuje nahoru či dolů. I během tohoto cvičení je důležitá relaxace jazyka mezi tlaky špátle, tedy zaujetí klidové polohy jazyka.

Cvičení opět posiluje střední část jazyka. **Jazyk na špátli** je cvičení, kdy se jazyk zvedne do vysokého oblouku, špátle se přiloží vodorovně na dolní přední zuby a jazyk položí na špátli. Jazyk musí ležet v klidu, pokud se pohybuje, čeká se na jeho zklidnění a poté začíná část cvičení s tlakem, kdy jazyk tlačí proti špátli. Posledním cvičením pro jazyk se špátlí, které Kittel uvádí je cvičení **špátle tlačí na jazyk v dutině ústní**. Při němž jazyk leží v klidu za dolními řezáky na spodině dutiny ústní. Špátle je položena přibližně dva centimetry přes přední část jazyka a opět je špátlí i jazykem vyvíjen tlak. Jazyk by v tomto případě neměl vyvíjet tlak směrem dopředu, ale nahoru a současně by přední i střední část jazyka měly mít dotyk se špátlí. Cílem cvičení je současné zvedání přední a střední části jazyka (Kittel, 1999, Gangale, 2004).

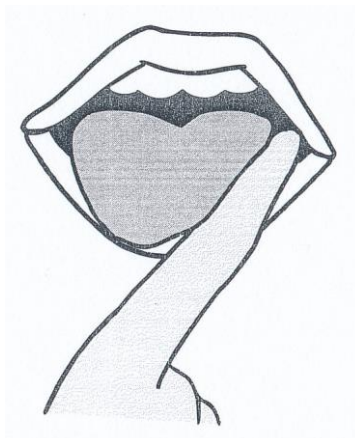


**Obr. 14 Jazyk proti špátli (prstu), (Gangale, 2004, s. 161)**



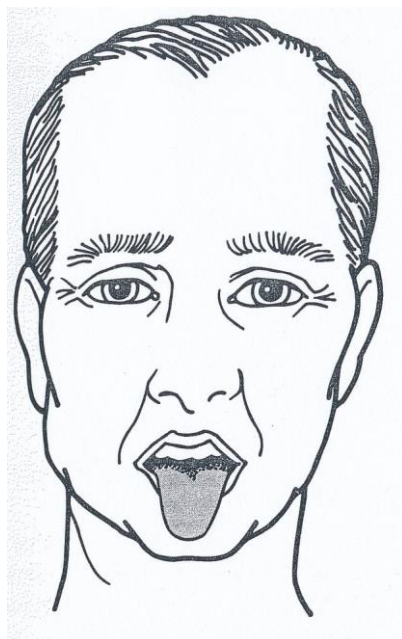


Obr. 15 Špátle (prst) přes jazyk (Gangale, 2004, s. 159)



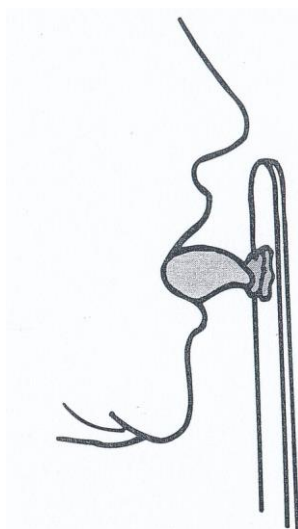
Obr. 16 Špátle (prst) ze strany jazyka (Gangale, 2004, s. 160)

Rovněž Gangale se ve své knize zaměřuje na procvičování jazyka. **Plazení jazyka dolů** je cvik, kdy jsou čelisti rozevřené a jazyk je vyplazován směrem dolů k bradě, přínosná je zraková kontrola v zrcadle při cvičení (Gangale, 2004).



**Obr. 17 Plazení jazyka dolů (Gangale, 2004, s. 155)**

Zajímavým cvičením je rovněž **olizování hrotem jazyka**. Na špátli je nanesena malé množství sladké hmoty, například karamelu, čokolády, arašídového másla. Úkolem klienta je pouze hrotem jazyka slízat nanesenou pochutinu ze špátle, která je ve svislé poloze před jeho ústy. Cvičení je 10-15krát opakováno, slouží k posilování jazyka a podpoře formování jazyka do tvaru mističky, která je využívána při nahromadění bolusu a transportu sousta při polykání (Gangale, 2004).



**Obr. 18 Olizování hrotem jazyka (Gangale, 2004, s. 156)**

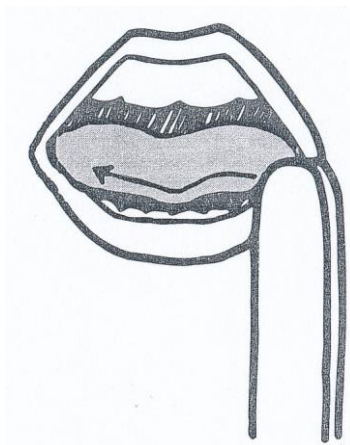
**Masáž jazyka a vnitřní stěny rtů** je cvičení, při kterém jsou ústa zavřena a špička jazyka objíždí kolem dokola obou rtů a vytlačuje je silou vpřed. Tento

pohyb vede k posílení kořene a střední části jazyka. Opět se cvičení opakuje 10-15krát. Pokud je potřeba posílit strany jazyka a jeho střed, je možná obměna cvičení, kdy je rozšířen dosah pohybu s jazyk při obkružování vytlačuje stěny tváří. Krouživý pohyb jazyka by měl být viditelný i při pohledu zvnějšku (Gangale, 2004).



**Obr. 19 Masáž jazyka a vnitřní stěny rtů (Gangale, 2004, s. 156)**

Dalším cvičením je **škrábání hrotu jazyka**, kdy se špátlí či koncem brčka lehce poškrábe hrot jazyka klienta. Začíná se na levé straně jazyka a postupuje se směrem doprava a poté zprava do leva. Jazyk je během jednoho směru 10krát poškrábán a cvičení je 10krát opakováno (Gangale, 2004).



**Obr. 20 Škrábání hrotu jazyka (Gangale, 2004, s. 157)**

Mezi cvičení, která rovněž napomáhají v polykání, je cvičení **klapot jazyka**, kdy jazyk musí mlasknout proti tvrdému patru a vydat klapavý zvuk, cvičení je prováděno v délce jedné minuty. Cvičení lze provádět i s obměnou, kdy je zapojena pouze špička jazyka a výsledný klapot bude tišší. Zapojení hrotu jazyka přispívá k formování jazyka pro sání (Gangale, 2004).



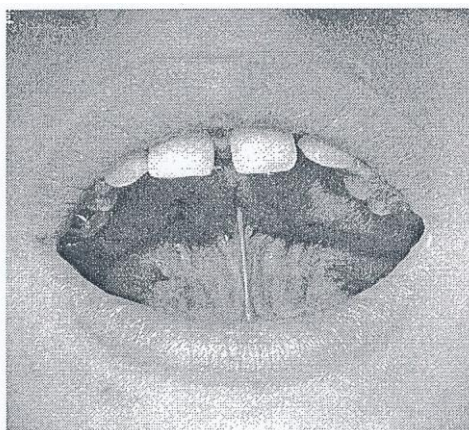
**Obr. 21 Klapot jazyka (Gangale, 2004, s. 158)**

Kittel i Gangale uvádějí ve svých publikacích mnohem širší výčet cvičení pro jazyk.

Zatím byly uvedeny cviky pro jazyk a rty, protože je důležité nejdříve natrénovat správnou klidovou polohu jazyka a poté paralelně cvičit jazyk a rty, aby byl vytvořen základ pro další cvičení, kterým je sání zaměřené na trénink střední části jazyka.

Kittel řadí mezi **cvičení sání** například **přisávání jazyka na patro**, u kterého můžeme využít pomocného pomalého mlasknutí. Dětem lze pomoci představou, že přisávají jazyk k temeni hlavy. Klienti, kteří jazyk na patro nepřisají, mohou trénovat přisátí na náhradním místě například na zubech. V případě, že se jazyk nepřisává k alveolárním okrajům, ale přes ně, je doporučeno pokračovat v izometrických cvicích se špátlí. Přisávání lze provádět i se zavřenými ústy. Pokud toto klient zvládá, lze přikročit k přisátí se zavřenými ústy, u kterého se ve velmi pomalém tempu spouští spodní čelist a jazyk je udržován ve stejné pozici. Při tomto cvičení je dobré stále hlídat, aby jazyk neopustil klidovou pozici, od střední části dutiny nebylo

nic vidět, to značí správné přisání střední části jazyka k patru a jazyková uzdička má být dlouhá a bílá při otevřených ústech do široka. Cvičení podporuje osvojení výchozího bodu přisávání, který by se neměl při správném polykání nikam posunovat a rovněž posiluje funkci střední části jazyka, která je důležitá pro vytvoření správného podtlaku při polykání (Kittel, 1999).



**Obr. 22 Přisávání jazyka na patro (Kittel, 1999, s. 79)**

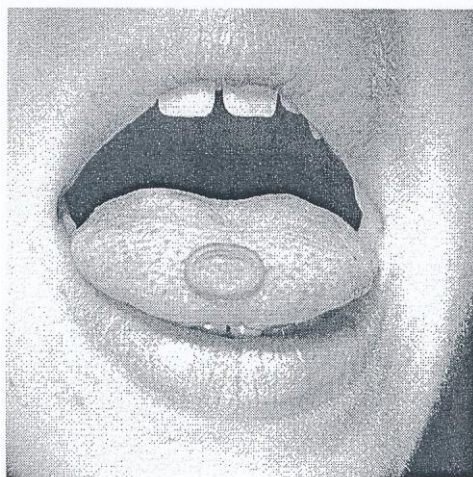
Dalším cvičením sání je **přisávání jazyka a jeho povolení s mlasknutím**, které vychází z prvního zmíněného cvičení. Jazyk se přisaje k hornímu patru, jazyk se uvolňuje s výrazným mlasknutím poté, co si klient napočítá v duchu do pěti či deseti. Stěžejní je v tomto cviku správné a silné přisátí na patro a chvilkové setrvání na tomto místě, samotné mlasknutí je až druhotnou záležitostí (Kittel, 1999).

Velmi podobným cvičením je rovněž **přisávání jazyka a povolení bez hluku**, kdy se opět přisaje jazyk k hornímu patru a několik vteřin v tomto postavení setrvá a poté se bez jakéhokoliv zvuku střední část jazyka uvolní, během doby, kdy špička jazyka zůstává na místě klidové polohy jazyka (Kittel, 1999).

Další cvik nazývá Kittel jako **louskáček**, jazyk je po celou dobu cvičení přisátý na horním patře, dolní čelistí je pohybováno nahoru a dolů. Cvičí se nezávislost napětí jazyka při změnách v jeho okolí (Kittel, 1999).

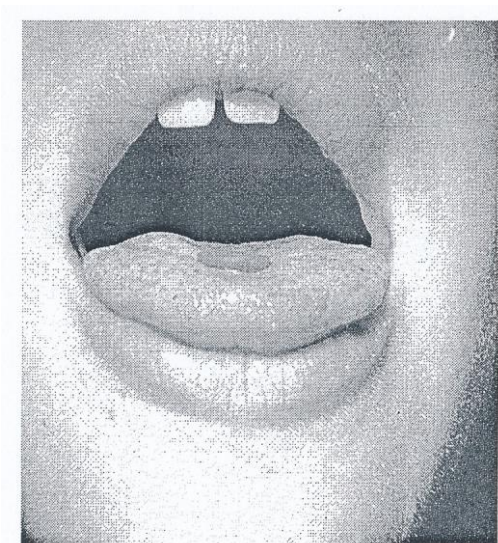
Mezi cvičení sání s pomůckou můžeme zařadit **přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na přední části jazyka**. Kroužek je umístěn na jazyku tak, že okraj kroužku leží v jedné rovině s okrajem špičky jazyka. Nejdříve se do klidové polohy jazyka přisaje přední část jazyka s kroužkem, poté také střední část jazyka.

Gumový kroužek rozvíjí vnímavost jazyka a lze jím kontrolovat i funkci jazyka (Kittel, 1999).



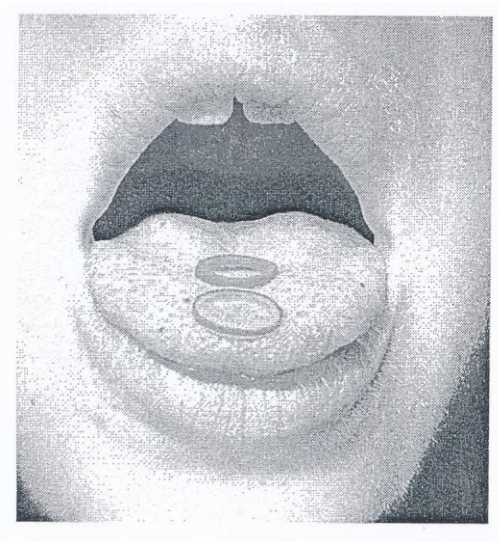
**Obr. 23 Přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na přední části jazyka (Kittel, 1999, s. 82)**

Dalším cvičením, při němž je využíván gumový kroužek, je **přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na střední části jazyka**. Kroužek je tentokrát přiložen ke střední části jazyka, tedy přesně za místem, kde ležel kroužek v předchozím cvičení. Nejdříve je přitisknuta špička jazyka do klidové polohy a poté je přisáta i střední část jazyka k hornímu patru. Jazyk by měl být povolen přesným pohybem dolů, tak aby kroužek po uvolnění ležel na stejném místě jako při začátku cvičení (Kittel, 1999).



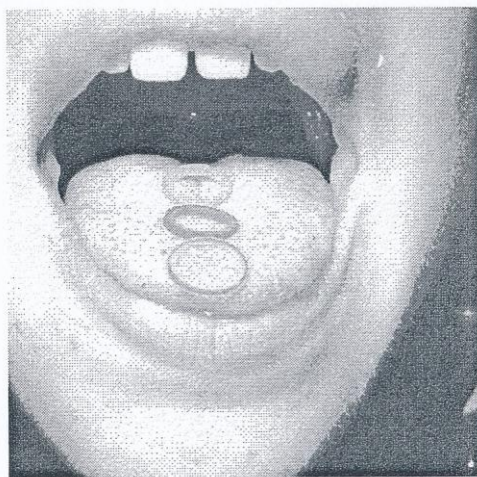
**Obr. 24 Přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na střední části jazyka (Kittel, 1999, s. 83)**

**Přisávání jazyka se dvěma gumovými kroužky** je cvičení, při kterém leží první kroužek na přední části jazyka v jedné linii s okrajem jazyka a druhý je umístěn na střední části jazyka. Při otevřených ústech se přisává první kroužek na okraj alveolu a gumový kroužek ležící ve střední části jazyka je přitisknut k patru. Při uvolňování jazyka se ústa přivřou, aby bylo zmírněno napětí jazyka. Je důležité oba kroužky umístit na jazyk přesně, aby se dalo určit, zda je pohyb jazyka prováděn správně (Kittel, 1999).



**Obr. 25 Přisávání jazyka se dvěma gumovými kroužky (Kittel, 1999, s. 84)**

Dalším zmíněným cvičením od Kittel je také **přisávání jazyka se třemi gumovými kroužky**, které je stejné jako výše předchozí cvičení, třetím kroužkem je tlačeno proti měkkému patru. Kroužky by se měly pokládat na jazyk ve směru odzadu dopředu, v jiném případě může dojít k pohybu kroužků ještě před umístěním posledního kroužku. Cílem cvičení je opět kontrola funkce jazyka a aktivace přední a zadní části jazyka. Kittel toto cvičení doporučuje pro děti starší 10 let. Obměnou cvičení je přisávání gumových kroužků se zavřenými ústy, kdy jsou gumové kroužky umístěny na jazyk a zuby musí být po celé cvičení správně a lehce stisknuty. Postup je zcela stejný, opět je první přitisknut kroužek na přední části jazyka, poté střední a zadní kroužek přitlačen k hornímu patru. Tímto cvičením se aktivují všechny svaly zapojené do polykání. Gumových kroužků lze využít i při pomocném postavení, kdy se jazyk dobře přisává jen jednou stranou. V tomto případě je umístění kroužku individuální, některým klientům vyhovuje umístění na ochablější stranu jazyka, kterou kroužek aktivuje, pro jiné klienty je více přínosné přiložení kroužku na funkčnější stranu jazyka, protože je motivuje slabší stranu cíleně procvičit (Kittel, 1999).



**Obr. 26 Přisávání jazyka se třemi gumovými kroužky (Kittel, 1999, s. 85)**

Po nácviku sání přichází na řadu konečně cvičení polykání. Opět bude vycházeno z knih od Kittel a Gangale, protože zde je problematika zpracována velmi dobře.

Mezi cvičení k rozvoji formování jazyka patří **vytváření žlábků z jazyku špátlí**. Klient se pokouší ve středové ose jazyka přejíždět špátlí směrem dolů



a vytvořit tak na svém jazyku rýhu, poté se pokouší ohnout okraje jazyka, zdvihnout hrot jazyka a přitom vyfukovat vzduch. Výsledkem snažení by měl být jazyk formovaný do mističky. Pro nácvik polykání se může využít i **stimulace jazyka hláskou K**. Cvik začíná široce otevřenými ústy, klientovu čelist lze stabilizovat gumovým kousacím klínem o šířce dvou prstů. Klient opakuje „kkkkkkk“, což jej vede ke stimulaci vnímání na měkkém patře a ke zdvihu jazyka pro nácvik polykání. Dalším cvičením je **přesun lékořicové tyčinky**. Lékořicová tyčinka se vloží 3 až 5 centimetrů hluboko do klientovy dutiny ústní a druhý konec tyčinky pevně držíme. Klientovi jsou dávány slovní pokyny, kam má v ústech lékořicovou tyčinku umístit (Gangale, 2004).

Kittel uvádí pro nácvik správného polykání cvičení **polykání slin se dvěma (či třemi) gumovými kroužky**. Kroužky jsou ideální pro možnost zpětné kontroly a klient je na jazyku dobře vnímá. Počet kroužků při nácviku je ovlivněn věkem. Práce s gumovými kroužky je shodná se cvičeními zmíněnými výše, tedy první kroužek je přitisknut ke kraji alveolu, poté jsou zuby skousnuty, rty široce otevřeny, druhý a třetí kroužek jsou přisáty na patro a následuje polknutí. U nácviku je nutné ohlídat správné skousnutí zubů v průběhu polykání a cvičení musí být prováděno pečlivě a intenzivně (Kittel, 1999).

Po tomto cvičení přichází nácvik správného **polykání se suchou pevnou stravou**, kdy se upevňuje naučená orální fáze polykání (Kittel, 1999). Toto cvičení uvádí i Gangale, avšak upozorňuje, že polykání na sucho je cvičení, při kterém musí být klient schopen udržet hrot jazyka na alveolárním výběžku přibližně 30 sekund, pokud je tohoto schopen, může přejít k polykání na sucho (Gangale, 2004). Klient se zavřenými ústy rozkouše pevnou stravu (sušenku, pečivo), utvoří na střední části jazyka bolus, současně přitlačí přední část jazyka na alveolární výběžek a skousne zuby, střední část jazyka přisaje na patro, zadní část přitlačí dolů a polkne (Kittel, 1999). Během cvičení musí být jazyk stále na alveolárním výběžku, měl by mít stále sevřené zuby a rty u sebe (Gangale, 2004). Pokud dochází k správnému žvýkání, je posilováno celé orální svalstvo (Kittel, 1999).

Nácvik **polykání tekutin** je zahájen po jistém a správném polykání pevné stravy. Ve chvíli, kdy se do klientových úst dostane doušek vody, jazyk se začne

zvedat přímo kolmo k patru, současně jsou stisknuty zuby k sobě, jazyk by měl zadržet vodu kontaktem okraje jazyka s alveolárními okraji na patře, v této chvíli jsou rty ještě otevřeny. U klientů u nichž je problém tekutinu udržet v ústech se dále pokračuje v nácvičku sání a polykání pevné stravy (Kittel, 1999).

Automatizace polykání je prováděna **polykáním tekutin s otevřenými ústy**, testuje se tak správná funkce jazyka při polykání, cvičení začíná pouze malými doušky, dle Kittel by tato fáze cvičení měla trvat dva až tři týdny. Pokud se polykání s otevřenými ústy daří, následuje **polykání, kdy jsou rty při každém polknutí v kontaktu**. Při tomto polykání by nemělo být na rtech viditelné žádné napětí. Pokud je vše v pořádku, přechází se k **plynulému polykání tekutin ze sklenice** (Kittel, 1999).

Důležitá je automatizace správného polykání, upevňování se provádí v průběhu každodenního stravování, v tomto období je využívána vizualizace v malém zrcadle, zpočátku navykání je přínosné i **polykání s otevřenými ústy**, kdy nedochází ke kompenzaci pohybu potřebného k podtlaku rty a jazyk tedy pracuje samostatně, zároveň klient má nad pohyby v dutině ústní kontrolu. Po zautomatizování správného polykání již klient **polyká se zavřenými rty**. Opět by při pozorování zvnějšku neměla být patrná spoluúčast rtů ani obličejového svalstva, při správném polykání lze vidět pouze práci hrtanu (Kittel, 1999).

## **PRAKTICKÁ ČÁST PRÁCE**

## **6 Empirického šetření**

### **6.1 Úvod**

V praktické části diplomové práce bude aplikován kvantitativní výzkum, realizovaný pomocí ankety. Cílem výzkumu je shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, především u Duchennovy svalové dystrofie.

Výzkum bude zaměřen na konkrétní symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií, tedy na opožděný vývoj řeči, dysartrii, respirační a hlasové problémy, dysfagii a logopedickou péči.

Od srpna 2016 byl připravován projekt výzkumu, seznámení se s literaturou a zpracována teoretická východiska práce. V průběhu měsíce února a začátkem března 2017 byl výzkum realizován a shromážděny informace od respondentů a v následujícím měsíci byly zpracovány získané údaje. Praktická část práce byla dokončena začátkem dubna 2017. Zjištění faktů o symptomatických poruchách řeči přímo od respondentů, kteří trpí svalovou dystrofií, bylo považováno za důležité a nezbytné nejen pro doplnění této diplomové práce.

### **6.2 Výzkumný problém**

Ve výzkumu mělo být zjištěno, jaké jsou skutečné, nejčtenější symptomatické poruchy řeči u jedinců se svalovou dystrofií, jaké poruchy řeči spatřují ve svém případě jako nejzávažnější a zda navštěvují či by si přáli navštěvovat logopedickou péči.

Ve výzkumu byly formulovány následující otázky:

- Kdy začali respondenti mluvit, tvořit jednoduché věty?
- Měli či mají potíže s vyslovováním některých hlásek (l, r, ř, s, z, c...)?
- Všimli si někdy respondenti, že by jejich ústa byla při řeči „neobratná“?
- Musí kontrolovaně zpomalovat své tempo při mluvení?

- Májí potíže s porozuměním složitějším pokynů?
- Májí potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin?
- Nastaly u nich někdy problémy s dýcháním (krátké nádechy, časté probouzení se v noci...)?
- Byli někdy v péči logopeda?
- Navštěvují nyní logopedickou péči?
- Uvítali by nyní péči logopeda?
- S jakým největším problémem by jim mohl logoped pomoci?

### 6.3 Hlavní cíl a dílčí cíle

V praktické části práce byl stanoven hlavní cíl shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, především u Duchennovy svalové dystrofie.

Jako dílčí cíle byly stanoveny:

- Zjistit, zda se u respondentů vyskytl či vyskytuje opožděný vývoj řeči.
- Zjistit, zda měli či mají potíže s vyslovováním některých hlásek.
- Zjistit, zda respondenti vnímali či vnímají svoje ústa jako neobraná.
- Zjistit, zda musí díky svým problémům zpomalovat své tempo řeči při mluvení.
- Zjistit, zda měli či mají problémy s porozuměním složitějším pokynů.
- Zjistit, zda mají potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin.
- Zjistit, zda u respondentů nastaly problémy s dýcháním.
- Zjistit, zda někdy využili péči logopeda.
- Zjistit, zda respondenti navštěvují aktuálně logopedickou péči.
- Zjistit, zda by respondent uvítal péči logopeda.
- Zjistit, jaký problém vnímají jako největší, s kterým by jim mohl logoped pomoci.

## 6.4 Výzkumné premisy

- Předpokládáme, že u 45 % respondentů se vyskytne opožděný vývoj řeči, protože Essex a Ropper ve své studii uvedli, že u 40 % chlapců se vyskytl opožděný vývoj řeči ještě před tím, než jim byla diagnostikována Duchennova svalová dystrofie (Henriksen, 2013).
- Předpokládáme, že 30 % respondentů mělo či má potíže s vyslovováním některých hlásek, možné uvažovat o dyslalii či dysartrii. Love a Webb uvádějí, že pokud se vyskytne dysartrie u osob se svalovou dystrofií, pak se jedná o narušení několika fonémů (Love, Webb, 2009).
- Předpokládáme, že 30 % respondentů vnímali či vnímají svoje ústa jako neobraná. Neobratnost úst může vycházet ze svalové slabosti i z možné dysartrie. U jedinců je možné pozorovat narušení funkčnosti řečových svalů i artikulační problémy při dysartrii (Love, Webb, 2009).
- Předpokládáme, že většina respondentů musí zpomalovat své tempo řeči při mluvení vzhledem k respiračním či artikulačním problémům.
- Předpokládáme, že 20 % respondentů mělo či má problémy s porozuměním složitějším pokynům, protože je narušena exprese řeči, která se projevuje těžkostmi při vyjadřování svých myšlenek či rychlým vyjádřením na pokyn druhých (Henriksen, 2013).
- Předpokládáme, že 40 % respondentů má potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin, tedy dysfagií. Pokud by respondenti byli staršího věkového složení, předpokladem by byla vyšší míra dysfagie, protože potíže s polykáním narůstají u osob se svalovou dystrofií s přibývajícím věkem (Hedge, Ankala, 2012).
- Předpokládáme, že u většiny respondentů nastaly problémy s dýcháním, protože osoby se svalovou dystrofií často trpí respirační insuficiencí, která u některých závažnějších svalových dystrofií končí i smrtí, záleží na postižení dýchacích svalů konkrétní svalovou dystrofií. Například u Duchennovy muskulární dystrofie se respirační nedostatečnost vyvine prakticky u všech osob postižených touto nemocí a u více než 70 % z nich jsou respirační

problémy příčinou úmrtí. U Beckerovy svalové dystrofie se problémy s dýcháním v dětství většinou neobjevují, ovšem respirační selhání je typické u osob, které překročí věk třiceti let (Simonds, 2002)

- Předpokládáme, že 30 % respondentů někdy využilo péče logopeda. Toto procentuální zastoupení předpokládáme vzhledem k významným řečovým poruchám, které se u jedinců se svalovou dystrofií objevují.
- Předpokládáme, že 15 % respondentů aktuálně navštěvuje logopedickou péči.
- Předpokládáme, že 30 % respondentů by péči logopeda uvítalo vzhledem ke svým logopedickým problémům.
- Předpokládáme, že největším problémem, který osoby se svalovou dystrofií vnímají, je dysfagie

## 6.5 Operacionalizace

Pojem „většina respondentů“ se rozumí více než 50 % respondentů. Informace, které se týkají pojmů použitých ve výzkumných premisách, byly obsaženy i v teoretické části absolventské práce. Stanovené výzkumné premisy byly ověřovány následujícím způsobem:

**Výzkumná premisa č. 1** - „Předpokládáme, že u 45 % respondentů se vyskytl opožděný vývoj řeči.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Kdy jste začal/a mluvit, tvořit jednoduché věty?“ Výběr odpovědí byl z možností: „Před 2. rokem života.“, „Před 3. rokem.“, „Před 4. rokem.“, „Po 4. roce.“ a „Nevím.“. K potvrzení došlo tehdy, když 45 % respondentů odpovědělo „Před 3. rokem.“, „Před 4. rokem.“ a „Po 4. roce.“.

**Výzkumná premisa č. 2** - „Předpokládáme, že 30 % respondentů mělo či má potíže s vyslovováním některých hlásek“. Premisu jsme ověřovali otázkou: „Měl/a jste či máte potíže s vyslovováním některých hlásek (l, r, ř, s, z, c...)?“ Výběr byl z možností „Ano.“, „Ne.“, „Nevím.“. K potvrzení došlo tehdy, když 30 % respondentů odpověděla „Ano.“.

**Výzkumná premisa č. 3** - „Předpokládáme, že 30 % respondentů vnímalo či vnímá svoje ústa jako neobraná.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Všiml/a jste si někdy,

že by vaše ústa byla při řeči „neobratná?“ Výběr odpovědí byl z možností: „Ano, stává se mi to celkem často a má řeč není příliš srozumitelná“, „Ano, občas“ a „Ne, nezaznamenal/a jsem nic takového“. K potvrzení došlo tehdy, když 30 % respondentů odpověděla „Ano, stává se mi to celkem často a má řeč není příliš srozumitelná“ a „Ano, občas“.

**Výzkumná premisa č. 4** – „Předpokládáme, že většina respondentů musí zpomalovat své tempo řeči při mluvení.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Musíte kontrolovaně zpomalovat své tempo při mluvení?“ Výběr byl z možností: „Ano.“, „Ne.“. Výzkumná premisa byla splněna, pokud většina respondentů odpověděla „Ano.“.

**Výzkumná premisa č. 5** - „Předpokládáme, že 20 % respondentů mělo či má problémy s porozuměním složitějším pokynům.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Máte potíže s porozuměním složitějším pokynům?“ Výběr byl z možností: „Ano.“, „Ne, ale v dětství jsem míval.“ a „Ne.“. K potvrzení došlo tehdy, když 20 % respondentů odpověděla „Ano.“ či „Ne, ale v dětství jsem míval.“.

**Výzkumná premisa č. 6** - „Předpokládáme, že 40 % respondentů má potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Máte potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin?“ Výběr možných odpovědí: „Ano, velmi často.“, „Občas.“ a „Ne, nikdy jsem potíže s polykáním nezaznamenal/a.“ Výzkumná premisa byla potvrzena, pokud 40 % respondentů zvolila odpovědi „Ano, velmi často.“ a „Občas.“.

**Výzkumná premisa č. 7** - „Předpokládáme, že u většiny respondentů nastaly problémy s dýcháním.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Nastaly u Vás někdy problémy s dýcháním (krátké nádechy, časté probouzení se v noci...)?“ Výběr byl z možností: „Ano, užívám ventilační podporu.“, „Občas, avšak zvládám je bez větších obtíží a bez ventilační podpory.“ a „Ne.“. Výzkumná premisa byla potvrzena, pokud většina respondentů odpověděla „Ano, užívám ventilační podporu.“ či „Občas, avšak zvládám je bez větších obtíží a bez ventilační podpory.“.

**Výzkumná premisa č. 8** - „Předpokládáme, že 30 % respondentů někdy využilo péči logopeda.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Byl/a jste v někdy logopedické



péči?“. Výběr byl z možných odpovědí: „Ano.“, „Ne.“, „Nevím.“. K potvrzení došlo tehdy, když 30 % respondentů odpověděla „Ano.“.

**Výzkumná premisa č. 9** - „Předpokládáme, že 15 % respondentů aktuálně navštěvuje logopedickou péči.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „Navštěvujete nyní logopedickou péči?“. Výběr byl z možností: „Ano.“, „Ne.“. Výzkumná premisa byla splněna, pokud 15 % respondentů odpověděla „Ano.“.

**Výzkumná premisa č. 10** - „Předpokládáme, že 30 % respondentů by péči logopeda uvítalo.“. Premisu jsme ověřovali otázkou: „Uvítal/a byste nyní péči logopeda?“. Výběr byl z možností: „Ano.“, „Ne.“. Výzkumná premisa byla potvrzena, pokud 30 % respondentů odpověděla „Ano.“.

**Výzkumná premisa č. 11** – „Předpokládáme, že největším problémem, který osoby se svalovou dystrofií vnímají, je dysfagie.“ Premisu jsme ověřovali otázkou: „S jakým největším problémem by Vám mohl logoped pomoci?“. Odpověď byla otevřená. K potvrzení výzkumné premisy došlo tehdy, když většina respondentů odpověděla „Dysfagie.“.

## 6.6 Organizace výzkumu

Kvantitativní výzkum se zabýval shromážděním podkladů pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií. Šetření bylo prováděno formou ankety (Reichel, 2009). Výzkum byl realizován autorkou práce na vlastní náklady (jednalo se o předepsané formuláře, kam byly vyplňovány odpovědi respondentů či je respondenti vyplňovali sami). Anketa byla prováděna ve spolupráci s organizacemi, které sdružují osoby se svalovou dystrofií. Tyto organizace byly osloveny v Austrálii, ve Spojených státech amerických, Kanadě, Velké Británii, Slovensku a dalších zemích po celém světě. V České republice byla navázána spolupráce s organizací PARENT PROJECT, která sdružuje osoby s Duchennovou a Beckerovou svalovou dystrofií.

Výzkum byl dokončen v dubnu 2017 a trval přibližně 7 měsíců, do časového plánu byla započtena teoretická příprava, sběr dat formou ankety, zpracování získaných dat a jejich vyhodnocení. Při realizaci výzkumu byly osloveny osoby trpící svalovou dystrofií (v případě dětí mohl být dotazník vyplňován rodiči). Na začátku

výzkumu bylo předpokládáno, že anketa bude vyplněna 60 respondenty, ovšem během výzkumu se počet respondentů zvýšil, především spoluprací s organizacemi z celého světa. Konečný počet respondentů ke dni 1.4.2017 byl 124. Všechny odpovědi respondentů byly zaznačeny do 124 předepsaných formulářů, které byly uloženy do označených desek a uschovány k nahlédnutí čtenářům diplomové práce v případě jejich zájmu.

## **6.7 Interpretace**

V období od 20. 8. 2016 až do 10. 3. 2017 byl připravován projekt výzkumu, seznámení s literaturou a teoretickými východisky práce. Poté byl do 1. 4. 2017 realizován výzkum. Konkrétně byl sběr dat prováděn tak, že byly oslovovány organizace sdružující osoby se svalovou dystrofií po celém světě s prosbou o zprostředkování kontaktu či vyplnění ankety. Respondenti byli osoby se svalovou dystrofií, ale jinak byl výběr respondentů založen na principu náhodnosti (Reichel, 2009).

Tázaným byly předkládány předem sestavené anketní otázky, které měly více přiblížit možné symptomatické poruchy řeči, které byly u osob se svalovými dystrofiemi předpokládány. Ještě než byl započat oficiální sběr dat, byla anketa vyzkoušena na malém vzorku respondentů, cílem bylo zjistit, zda jsou otázky i odpovědi vhodně a srozumitelně formulovány, byly odstraněny drobné nedostatky a nejasnosti, které by později mohly negativně ovlivnit výzkum.

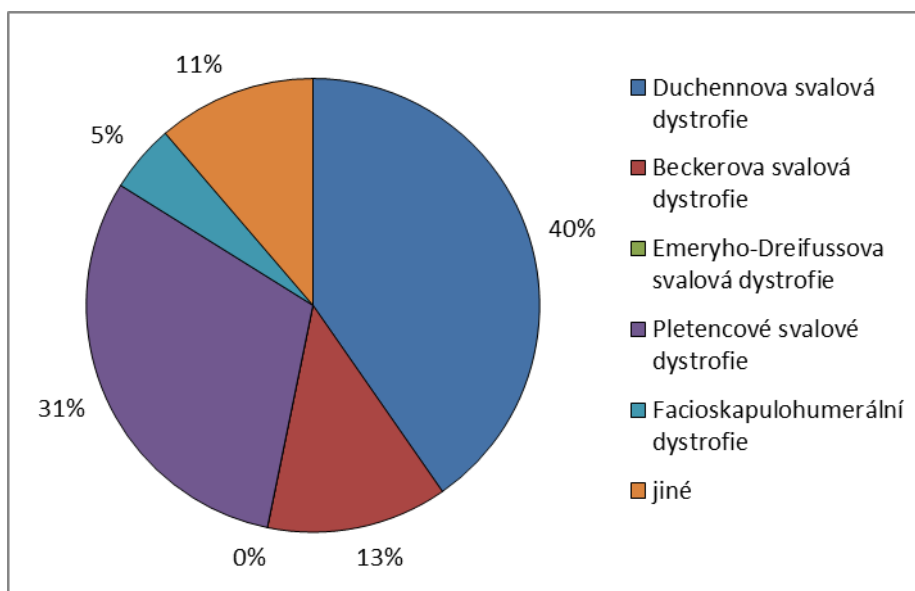
Cílem výzkumu bylo zhodnotit symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií, především u osob s Duchennovou svalovou dystrofií, a ověřit předpokládané symptomatické poruchy řeči u těchto osob. Mezi potíže, na které byla ve výzkumu zaměřována pozornost, patřil opožděný vývoj řeči, dysartrie, respirační problémy a dysfagie. Všechny otázky výzkumu byly uzavřené s výběrem jedné odpovědi, pouze poslední otázka byla otevřená a vybízela k možnosti vlastní tvorby odpovědi. Vzor anketního formuláře je k nahlédnutí v příloze č. 3.

Pro zajímavost byl výzkum doplněn třemi krátkými rozhovory s respondenty, tyto rozhovory vycházely z ankety.

Výsledky šetření jsou předloženy v přehledné formě, jsou zobrazeny v příslušných grafech.

Výzkumný vzorek se skládal ze 124 respondentů, kteří trpí svalovou dystrofií. Rozdělení respondentů dle svalových dystrofií je patrné z grafu č. 1.

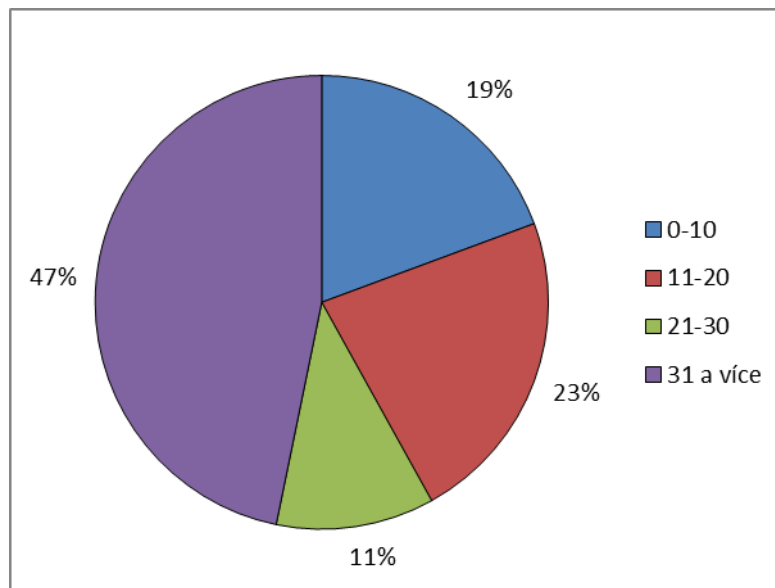
**Graf 1 Charakteristika respondentů z hlediska typu svalové dystrofie**



Z grafu vyplývá, že největší zastoupení respondentů je v kategorii Duchennova svalová dystrofie (40 % z celkového množství respondentů), což bylo očekáváno vzhledem k četnosti Duchennovy svalové dystrofie v populaci. Do této kategorie spadá 50 respondentů. Druhá kategorie Pletencových svalových dystrofií čítá 38 respondentů, třetí nejpočetnější byla kategorie Beckerových svalových dystrofií s 16 respondenty a s 6 respondenty čtvrtá kategorie Facioskapulohumerálních dystrofií. Do těchto kategorií se nezařadilo 14 respondentů, kteří byli postiženi také svalovou dystrofií, ovšem jiného typu, například Merosin deficitní kongenitální dystrofie, Myotonická dystrofie, Kongenitální typ svalové dystrofie.

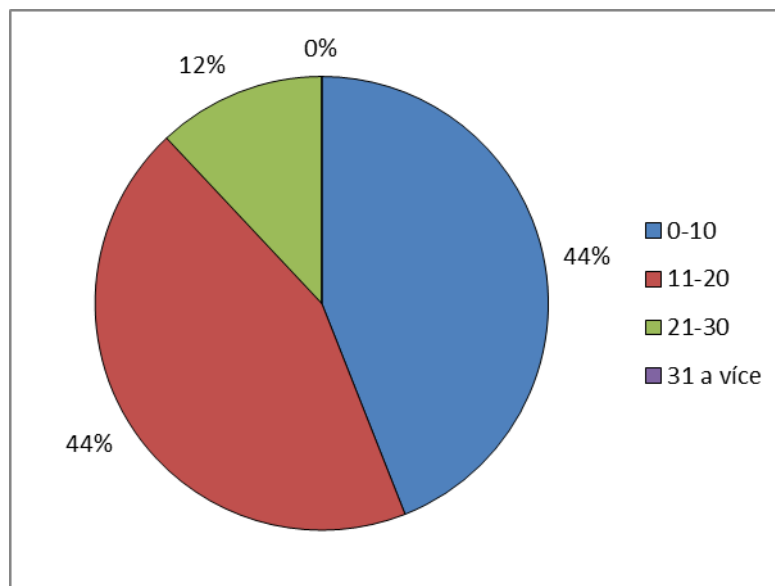
Respondenti byli dotazováni ve výzkumu na věk, což lze vyčíst z grafu č. 2.

**Graf 2 Charakteristika respondentů se svalovou dystrofií dle věku**



Dle grafu je vidět, že skoro polovina respondentů patřila do kategorie 31 a více let. Ovšem výzkum byl zaměřen na osoby s Duchennovou svalovou dystrofií, do této kategorie spadá celkem 50 respondentů. Z tohoto důvodu bude charakterizován i tento výzkumný vzorek dle věku. Rozdělení kategorie Duchennovy svalové dystrofie je uveden v grafu č. 3.

**Graf 3 Charakteristika respondentů Duchennovy svalové dystrofie dle věku**



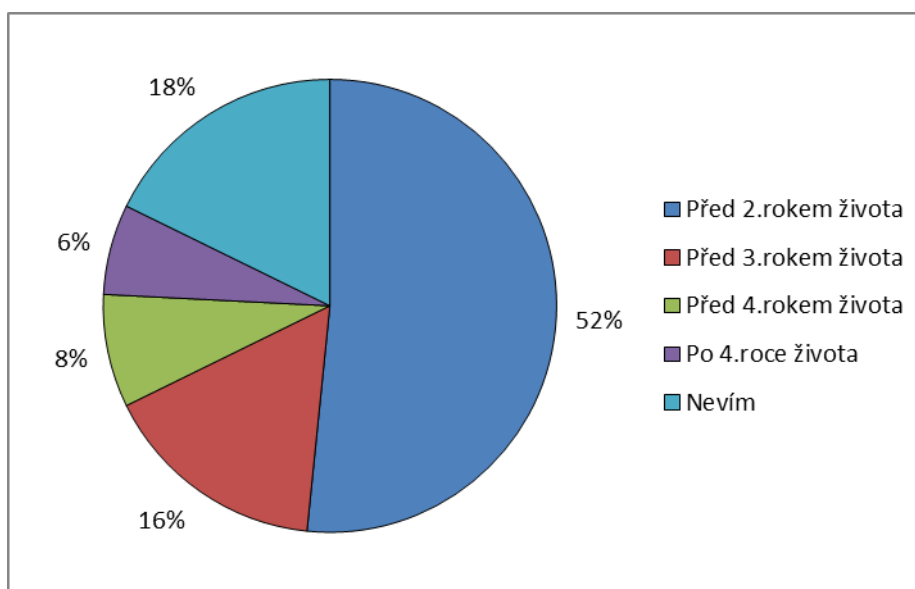
Z následujícího grafu vyplývá, že 44 % respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií spadá do věku 0 – 10 let a rovněž kategorie 11 – 20 let zastupuje 44 %.

Pouze 12 % respondentů patřilo v době výzkumu do kategorie 21 – 30 let. Je to způsobeno především tím, že osoby s Duchennovou svalovou dystrofií se nedožívají vysokého věku a většina nemocných umírá na dechovou nedostatečnost kolem 25. roku života (Bednařík, 2004).

### Otázka č. 1: Kdy jste začal/a mluvit, tvořit jednoduché věty?

Tato otázka byla zaměřena na možný opožděný vývoj řeči u osob se svalovou dystrofií. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že u 45 % respondentů se vyskytl opožděný vývoj řeči.“ Výběr odpovědí byl z možností: „Před 2. rokem života.“, „Před 3. rokem.“, „Před 4. rokem.“, „Po 4. roce.“ a „Nevím.“. Tato výzkumná premisa byla ověřena pomocí analýzy formulářů získaných od respondentů. Výsledky této anketní otázky lze vyčíst z grafu č. 4.

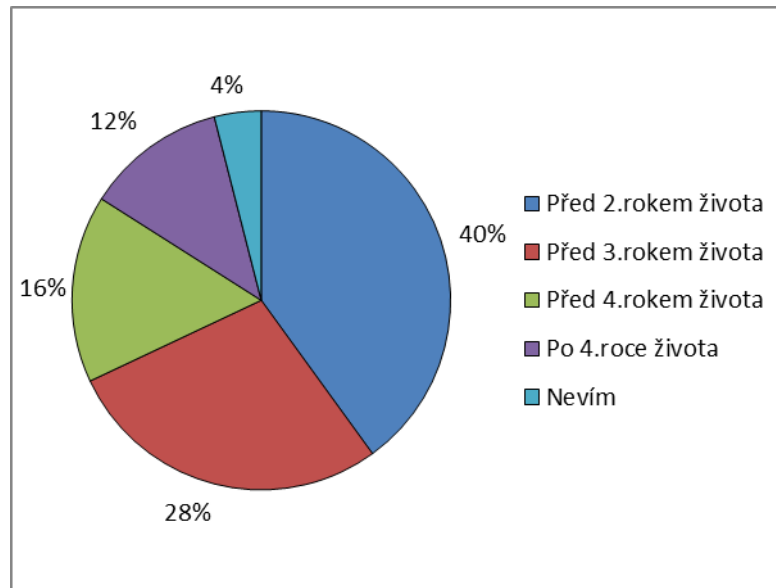
Graf 4 Vývoj řeči u respondentů se svalovou dystrofií



Na tuto otázku odpověděli všichni respondenti. Jak je patrné z grafu č. 4, opožděný vývoj řeči nastal pouze u 14 % dotázaných, kteří odpověděli, že začali mluvit či tvořit jednoduché věty až po 3. roce života. Celých 52 % respondentů uvedlo, že začalo mluvit již před 2. rokem a 16 % před 3. rokem svého života. 11 % dotázaných na tuto otázku neznalo odpověď. Výzkumná premisa tedy nebyla potvrzena.

Odpovědi osob s Duchennovou svalovou dystrofií byly zahrnuty také v grafu č. 4, ale jejich odpovědi byly zaznamenány i samostatně v grafu č. 5.

**Graf 5 Vývoj řeči u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



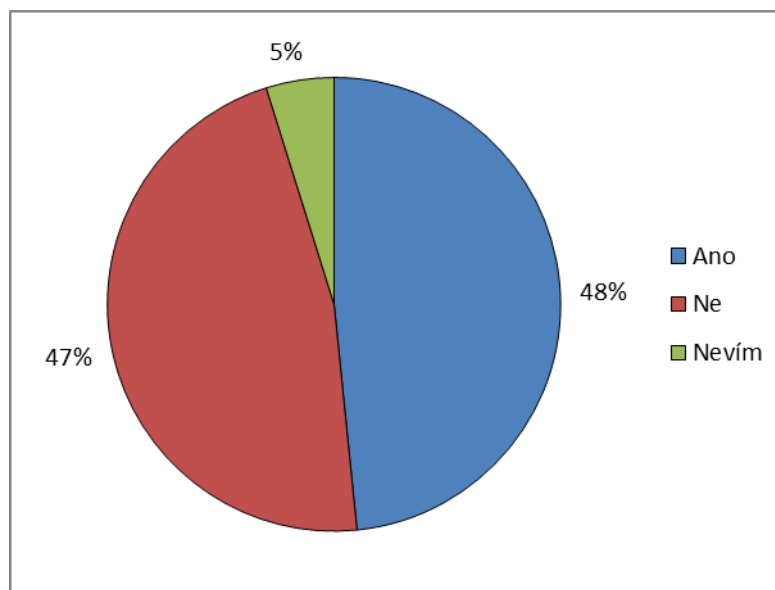
Z grafu je patrné, že 40 % tázaných se svalovou dystrofií začalo mluvit ještě před druhým rokem života a dalších 28 % respondentů začalo mluvit před třetím rokem života. Opožděný vývoj řeči je patrný u 28 % dotazovaných, protože ti v anketě uvedli, že začali mluvit až před čtvrtým rokem života či dokonce po něm. Celkem 4 % respondentů na tuto otázku nevědělo odpověď. Je tedy zřejmé, že přibližně čtvrtina respondentů měla pozdní nástup řeči. Když porovnáme výsledky u osob se svalovou dystrofií obecně a u osob s Duchennovou svalovou dystrofií vyplývá z nich, že osoby s Duchennovou dystrofií mají větší problémy s pozdním vývojem řeči, než osoby s jiným typem svalových dystrofií.

Ve výzkumu byla také otázka zaměřená na dyslalii či dysartrii u osob se svalovou dystrofií. Této oblasti se týkala následující otázka.

**Otázka č. 2: Měl/a jste či máte potíže s vyslovováním některých hlásek (l, r, ř, s, z, c...)?**

Tato otázka byla rovněž předložena 124 respondentům se svalovou dystrofií a měla zjistit možné problémy s výslovností hlásek, které by mohly poukazovat na možnou dyslalii či dysartrii. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 30 % respondentů mělo či má potíže s vyslovováním některých hlásek“. Respondenti opět vybírali z předem připravených odpovědí „Ano.“, „Ne.“, „Nevím.“. Výsledky této výzkumné části jsou k nahlédnutí přiloženy v grafu č. 6.

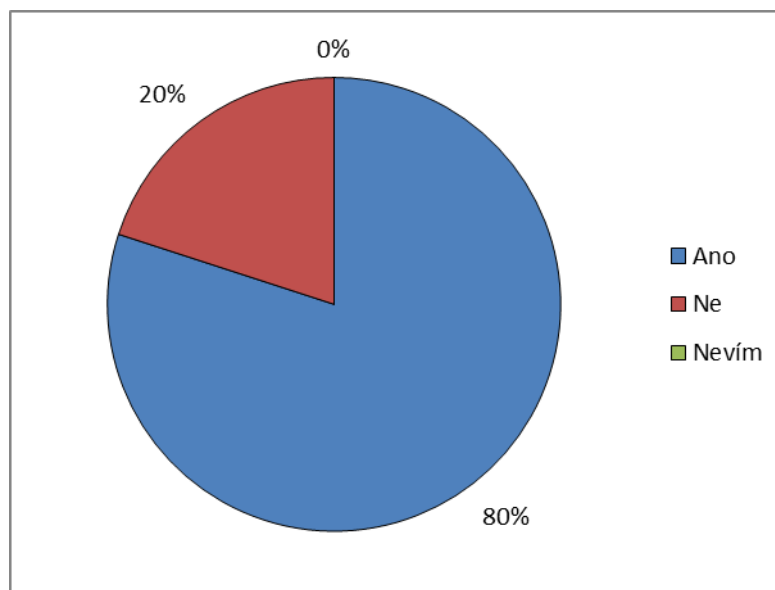
**Graf 6 Problémy s výslovností hlásek u respondentů se svalovou dystrofií**



Jak je z grafu zřejmé, problémy s vyslovováním hlásek ve svém projevu spatřovalo v dětství či v současnosti celých 48 % dotázaných, tedy zhruba polovina dotázaných. Ovšem 47 % respondentů uvedlo, že žádné problémy s vyslovováním hlásek nezaznamenává a 5% dotázaných na otázku nedokázalo odpovědět. Je tedy zřejmé, že velká část dotázaných má problémy s výslovností. Výzkumná premisa byla tedy potvrzena, procentuální zastoupení respondentů s problémy při vyslovování hlásek bylo o celých 18 % vyšší, než bylo předpokládáno.

I v této otázce byly při analýze výsledků ještě zvláště vyjmuty osoby s Duchennovou svalovou dystrofií. Výsledky této skupiny respondentů jsou patrné z následujícího grafu č. 7.

**Graf 7 Problémy s výslovností hlásek u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



Z grafu vyplývá, že celých 80 % respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií spatřuje ve své řeči problémy s vyslovováním některých hlásek. Takto velké procentuální zastoupení nebylo předpokládáno. Opět je z grafů 4 a 5 zřejmé, že problémy s vyslovováním hlásek jsou u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií četnější, ovšem opět se tento výsledek dal předpokládat, protože Duchennova svalová dystrofie je nejtěžší formou svalových dystrofií.

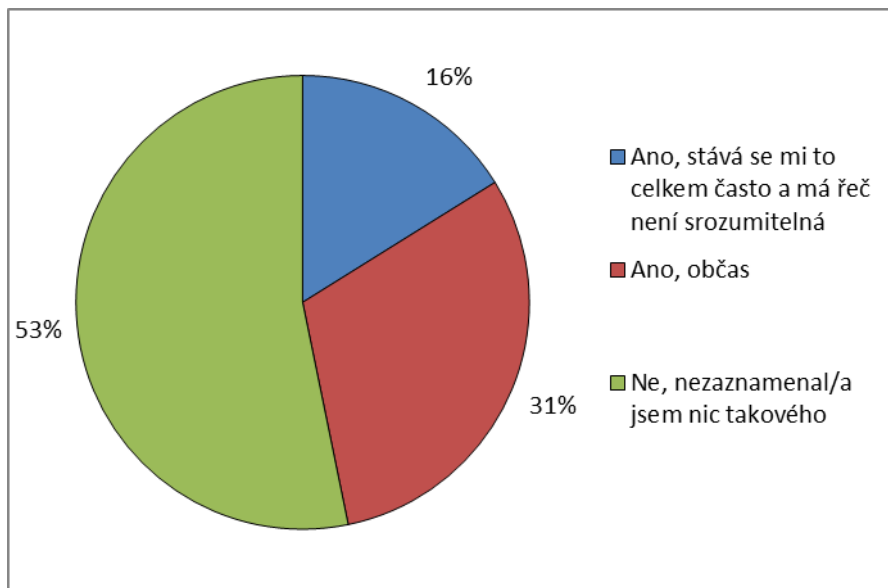
Další výzkumná otázka se zaměřovala rovněž na oblast možné dysartrie či ochablého orofaciálního svalstva.

**Otázka č. 3: Všiml/a jste si někdy, že by vaše ústa byla při řeči „neobratná“?**

Jak již bylo řečeno, bylo spatřováno jako zajímavé zjistit, zda mají osoby se svalovou dystrofií problémy i tohoto rázu. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 30 % respondentů vnímalo či vnímá svoje ústa jako neobratná.“ Respondenti opět vybírali jednu z předem vytvořených odpovědí, které zněly: „Ano, stává se mi to celkem často a má řeč není příliš srozumitelná“, „Ano, občas“ a „Ne, nezaznamenal/a jsem nic takového“. Odpovědi respondentů jsou patrné z grafu č. 8.



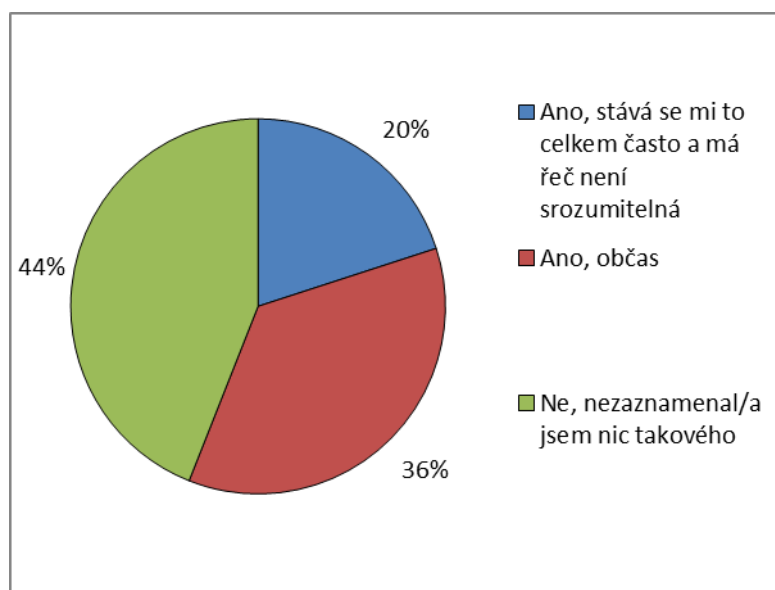
**Graf 8 Problémy s "neobratnými" ústy při řeči u respondentů se svalovou dystrofií**



Jak je z grafu zřejmé, 16 % dotázaných se domnívá, že se jim často stává, že by jejich řeč byla neobratná a nesrozumitelná, dalších 31 % dotázaných uvedlo, že se jim jejich řeč zdá neobratná pouze občas. Zbýlých 53 % tyto problémy vůbec nezaznamenává. Je tedy patrné, že 47 % respondentů občas má problémy s neobratností svých mluvidel. Výzkumná premisa tedy byla opět potvrzena, dokonce byl předpokládaný odhad překročen o 17 %.

Opět i u této výzkumné otázky budou nyní z grafu vyčleněny kategorie osob s Duchennovou svalovou dystrofií do samostatného grafu č. 9.

**Graf 9 Problémy s "neobratnými" ústy při řeči u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



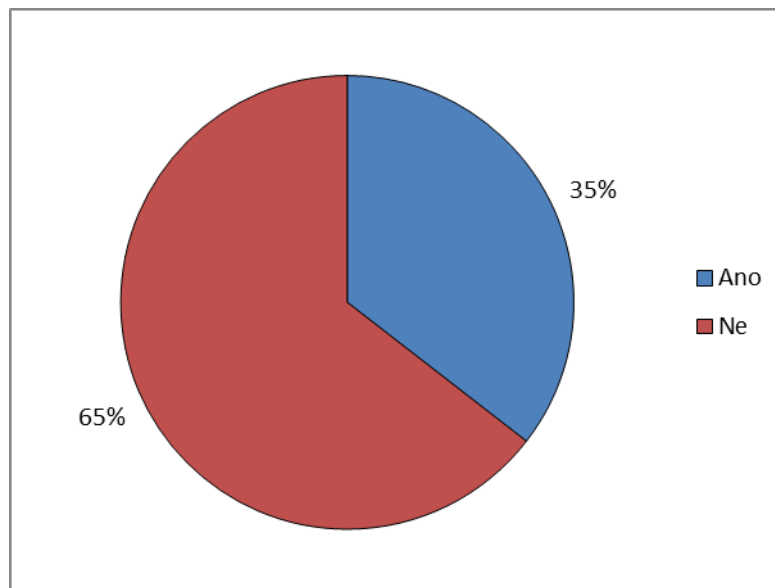
Toto jsou graficky zaznamenané odpovědi na otázku č. 3 respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií. Jak je z grafu zřejmé, 44 % osob nezaznamenalo žádný problém s obratností svých úst, ovšem 20 % dotázaných uvedlo, že jim tento problém činí obtíže celkem často a 36% se již s podobnou situací setkalo. Výzkumu se zúčastnilo celkem 50 respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií, z toho 44 % dotázaných patří do věkové kategorie 0 - 10 let, z toho vyplývá, že v tomto věku se například problémy tohoto rázu ještě nevyskytují.

Následující anketní otázka se zaměřila na nutnost zpomalování tempa řeči při mluvení.

**Otázka č. 4: Musíte kontrolovaně zpomalovat své tempo při mluvení?**

Tato anketní otázka měla zaznamenat, zda osoby se svalovou dystrofií mají takové problémy s řečí, že musí kontrolovatelně zpomalovat své tempo při mluvení. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že většina respondentů musí zpomalovat své tempo řeči při mluvení.“ Výběr byl z možností: „Ano.“, „Ne.“. Odpovědi respondentů byly opět zaznamenány v grafu č. 10.

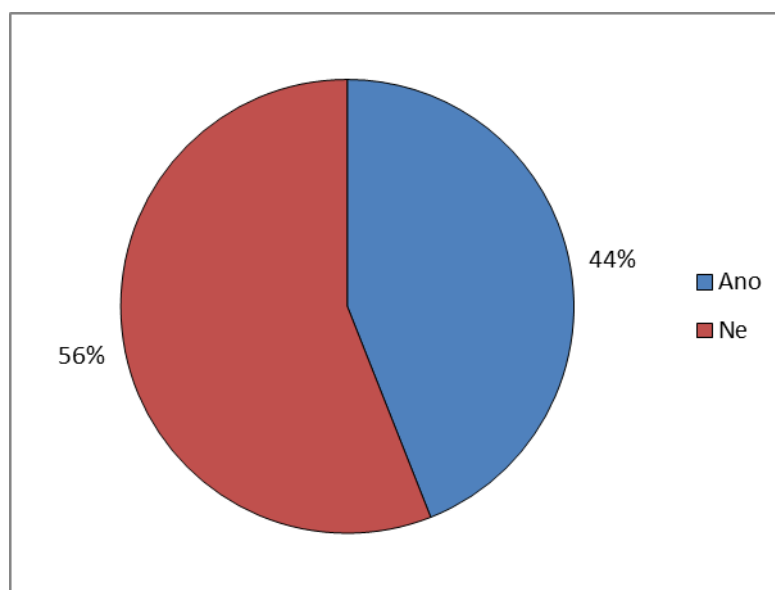
**Graf 10 Nutnost kontrolovaného zpomalování řeči u respondentů se svalovou dystrofií**



Z tohoto jednoduchého grafu je patrné, že kontrolovatelně musí zpomalovat řeč pouze 35 % respondentů, ostatních 65 % dotázaných zpomalovat řeč ve svém mluveném projevu nemusí. Výzkumná premisa nebyla naplněna, protože předpokládala, že většina respondentů bude nucena kontrolovaně zpomalovat svoji řeč, ovšem opět je nutné konstatovat, že pokud by byl vzorek respondentů složen převážně z osob s Duchennovou svalovou dystrofií, kteří by spadali do vyšší věkové kategorie, tak by zřejmě výzkumná premisa potvrzena byla.

Při vyjmutí vzorků odpovědí na tuto otázku respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií je i četnost kladných odpovědí na nutnost zpomalovt své tempo při mluvení vyšší, což značí graf č. 11.

**Graf 11** Nutnost kontrolovatelného zpomalování tempa při mluvení u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií



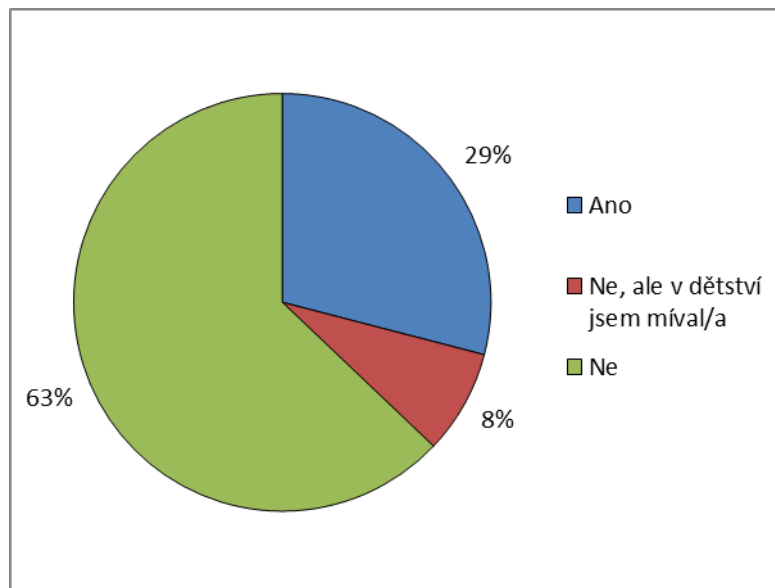
Při zaměření otázky pouze na respondenty s Duchennovou svalovou dystrofií je patrné, že 40 % těchto dotázaných musí zpomalovat své tempo při mluvení a zbylých 56 % s tímto problémem nesetkalo. Výzkumu se celkem zúčastnilo 50 respondentů z Duchennovou svalovou dystrofií, 44 % z nich spadalo do věkové kategorie 0 – 10 let, kdyby byla většina respondentů z kategorií vyšších, výsledný graf by zaznamenal více kladných odpovědí na nutnost zpomalování řeči při mluvení.

Další anketní otázka se zabývala problémy s porozuměním u osob se svalovou dystrofií.

**Otázka č. 5: Máte potíže s porozuměním složitějším pokynům?**

Jak již bylo řečeno, tato výzkumná otázka měla osvětlit, zda osoby se svalovou dystrofií mají problémy s porozuměním složitějším pokynům, tedy problémy například s Wernickeho centrem porozumění řeči. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 20 % respondentů mělo či má problémy s porozuměním složitějším pokynům.“ Respondenti mohli vybírat opět jednu z nabídnutých odpovědí: „Ano.“, „Ne, ale v dětství jsem míval.“ a „Ne.“. Odpovědi respondentů se svalovou dystrofií jsou zaznamenány v grafu č. 12.

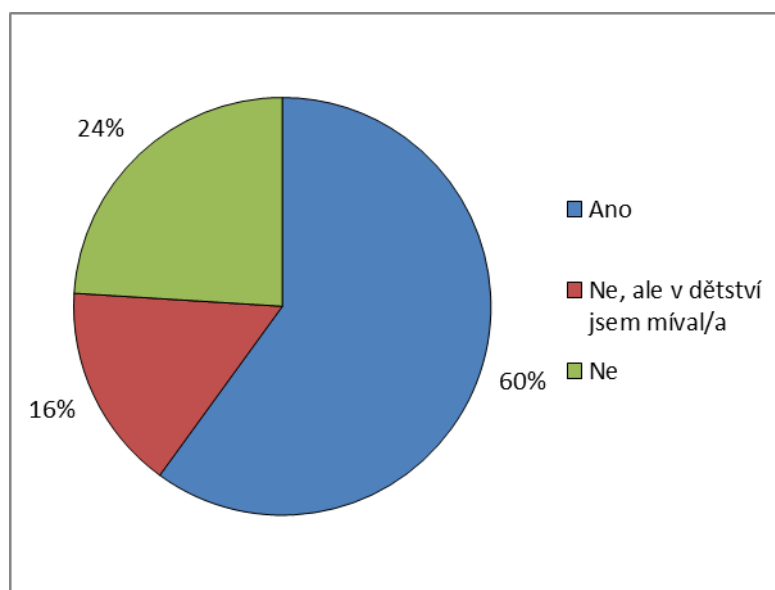
**Graf 12 Problémy s porozuměním složitějším pokynům respondentů se svalovou dystrofií**



U této otázky odpovědělo 78 dotázaných, že problémy s porozuměním složitějším pokynům nezaznamenalo dříve ani v současnosti, jedná se tedy o 63 % respondentů. Problémy s touto oblastí uvedlo 29 % respondentů a potíže v dětství zaznamenalo 8 % dotázaných. Tedy celkem 37 % respondentů se setkala s problémy s porozuměním. Výzkumná premisa předpokládala, že 20 % dotázaných mělo či má tyto potíže, tedy odhad byl překročen o 17 %.

I v této otázce byla zaměřena pozornost pouze na respondenty s nejtěžší formou svalové dystrofie, tedy Duchennovou svalovou dystrofií. Odpovědi těchto respondentů byly zaznamenány v grafu č. 13.

**Graf 13 Problémy s porozuměním složitějším pokynům u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



Z grafu je patrné, že při vyjmutí výsledků respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií je zde velký nárůst problémů s porozuměním. Ve výzkumné otázce uvedlo 60 % respondentů, že v současnosti mají problémy s porozuměním a 16 % dotázaných mělo tyto potíže v dětství. Pouze 24 % respondentů se s tímto problémem nesetkalo. Problémy s porozuměním v současnosti či minulosti tedy potvrdilo celkem 38 respondentů z 50 dotázaných.

Pokud porovnáme respondenty se svalovou dystrofií obecně a respondenty s Duchennovou svalovou dystrofií, je zřejmé, že dotázaní s Duchennovou svalovou dystrofií mají větší problémy s oblastí porozumění.

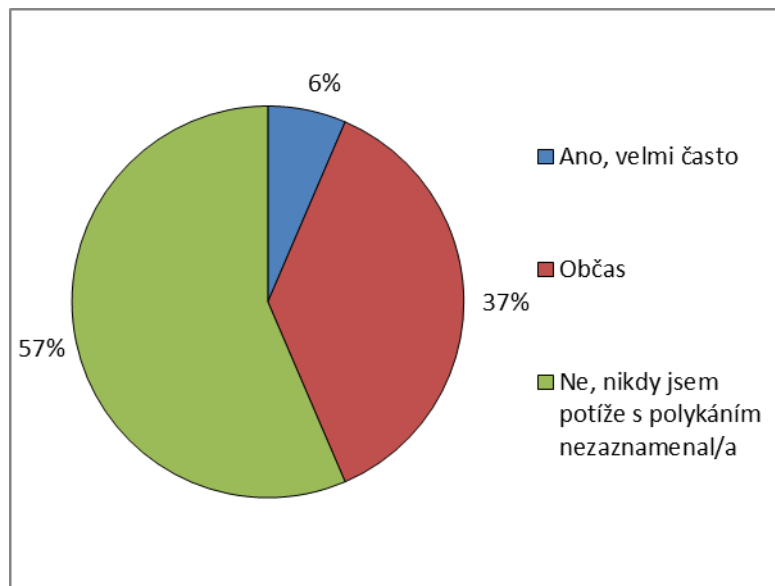
Další výzkumná otázka byla zaměřena na potíže s polykáním.

#### **Otázka č. 6: Máte potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin?**

Jak již bylo uvedeno v teoretické části práce, u osob se svalovou dystrofií se může vyskytnout i dysfagie. Proto i jedna anketní otázka byla zaměřena na tuto oblast a měla zjistit, v jaké míře se u respondentů se svalovou dystrofií vyskytují problémy s polykáním tekutin, slin či pevné stravy. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 40 % respondentů má potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin.“ Respondenti měli na výběr z odpovědí: „Ano, velmi často.“, „Občas.“ a „Ne,

nikdy jsem potíže s polykáním nezaznamenal/a.“ Odpovědi respondentů se svalovou dystrofií byly zaznamenány v grafu č. 14.

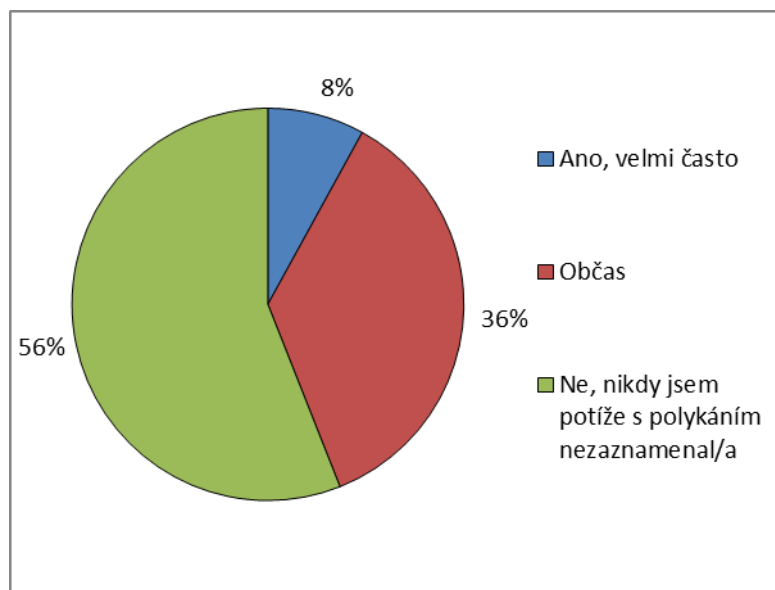
**Graf 14 Potíže s polykáním u respondentů se svalovou dystrofií**



Z grafu vyplývá, že 6 % dotázaných má problémy s polykáním, které je trápí velmi často a dalších 37 % zaznamenalo občasné problémy s polykáním. Celkem se jedná o 54 respondentů, kteří takto odpověděli, tedy o 43 % respondentů. Výzkumná premisa tedy byla potvrzena, pouze odhad byl předkročen o 3 %.

Opět i v této výzkumné otázce byl vzorek respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií vyňat a zpracován v samostatném grafu č. 15.

**Graf 15 Problémy s polykáním u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



Jak je zřejmé, 8 % dotázaných s Duchennovou svalovou dystrofií má časté problémy s polykáním a 36 % respondentů má tyto problémy rovněž, ale pouze občasné. Tedy s problémy tohoto rázu se již setkalo 44 % respondentů. Nikdy tyto obtíže nezaznamenalo celých 56 % dotázaných. V tomto případě se respondenti s Duchennovou svalovou dystrofií nějak nevymykají výsledkům, které byly zaznamenány u 124 respondentů s různými typy svalových dystrofií. Dá se konstatovat, že u osob se svalovou dystrofií se vyskytují občasné obtíže s polykáním.

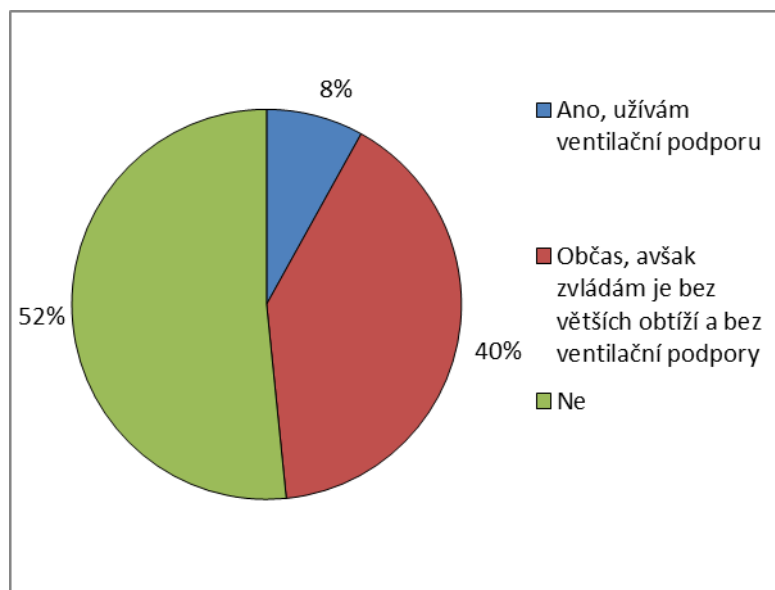
Další otázka byla zaměřena na respirační problémy.

**Otázka č. 7: Nastaly u Vás někdy problémy s dýcháním (krátké nádechy, časté probouzení se v noci...)?**

Tato anketní otázka opět vycházela z teoretické části práce, kde byla část práce věnována právě respiračním problémům, které osoby se svalovou dystrofií postihují a dokonce jsou i příčinou jejich úmrtí. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že u většiny respondentů nastaly problémy s dýcháním.“ Respondenti opět vybírali z připravených odpovědí: „Ano, užívám ventilační podporu.“, „Občas, avšak zvládám je bez větších obtíží a bez ventilační podpory.“ a „Ne.“. Odpovědi respondentů se svalovou dystrofií byly zaznamenány do grafu č. 16.



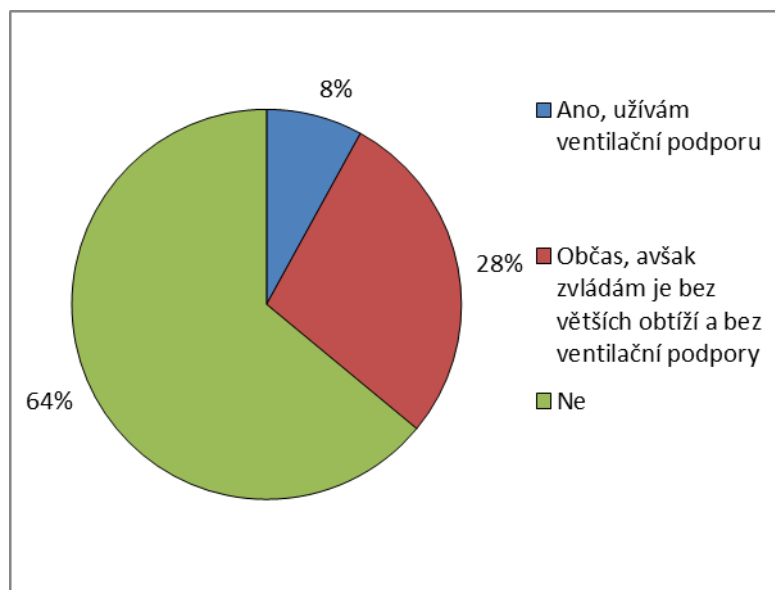
**Graf 16 Respirační problémy u respondentů se svalovou dystrofií**



Jak je z grafu zřejmé, osoby se svalovou dystrofií se s respiračními problémy opravdu setkávají. Celkem 8 % respondentů má respirační problémy takového rázu, že využívají ventilační podpory a 40 % dotázaných uvedlo, že sice občasné respirační problémy má, ale zvládají je bez ventilační podpory. Tedy celkem 48 % respondentů se s problémy z této oblasti setkávají. Bez respiračních problémů je 52 % dotázaných, ovšem i tato skutečnost by se změnila, pokud by byl výzkumný vzorek složen ze starších respondentů, protože respirační problémy se objevují s přibývajícím věkem. Výzkumná premisa byla téměř potvrzena, předpokládalo se, že více než 50 % osob se svalovou dystrofií má respirační problémy.

Opět z celkového výzkumného vzorku respondentů se svalovou dystrofií byla zaměřena pozornost samostatně na respondenty s Duchennovou svalovou dystrofií, výsledky této skupiny jsou uvedeny v grafu č. 17.

**Graf 17 Respirační problémy u osob s Duchennovou svalovou dystrofií**



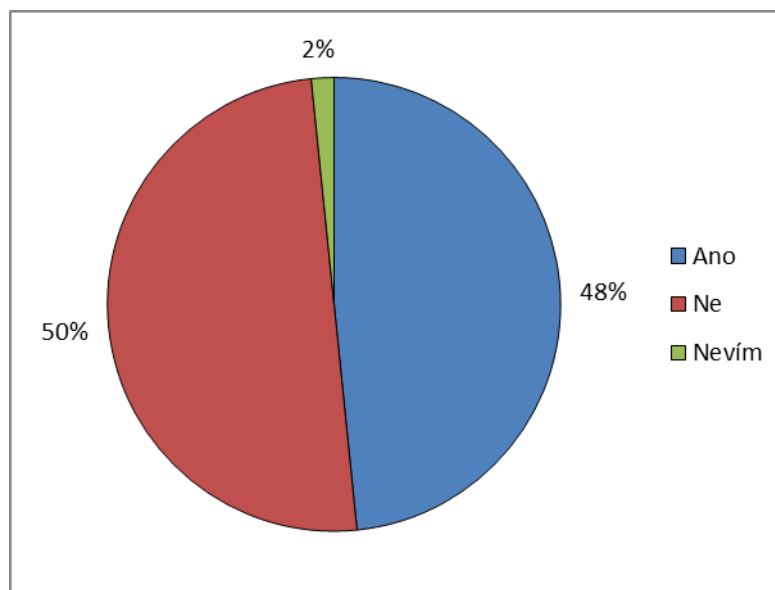
Z grafu je zřejmé, že rovněž 8 % respondentů se svalovou dystrofií má respirační problémy při kterých již musí využívat ventilační podpory, 28 % dotázaných respirační problémy má, ovšem zvládá je bez větších obtíží a nevyužívá zatím ventilační podpory. Tedy 36 % respondentů má respirační problémy. Ovšem celých 64 % zatím respirační problémy nezaznamenalo. Ovšem, jak již bylo několikrát zmíněno, 44 % respondentů je z věkové kategorie 0 – 10 let, tudíž se u nich ještě respirační problémy nemusely objevit. Ale z výzkumné otázky je patrné, že respirační problémy se u osob se svalovou dystrofií skutečně objevují ve značné míře.

Další anketní otázky již byly zaměřeny na logopedickou péči u respondentů se svalovou dystrofií.

**Otázka č. 8: Byl/a jste v někdy logopedické péči?**

Pro výzkum bylo zajímavé zhodnotit, zda respondenti se svalovou dystrofií byli či jsou v logopedické péči. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 30 % respondentů někdy využilo péči logopeda.“ Respondenti se svalovou opět vybírali z nabízených odpovědí: „Ano.“, „Ne.“, „Nevím.“. Odpovědi na tuto anketní otázku jsou zaznamenány v grafu č. 18.

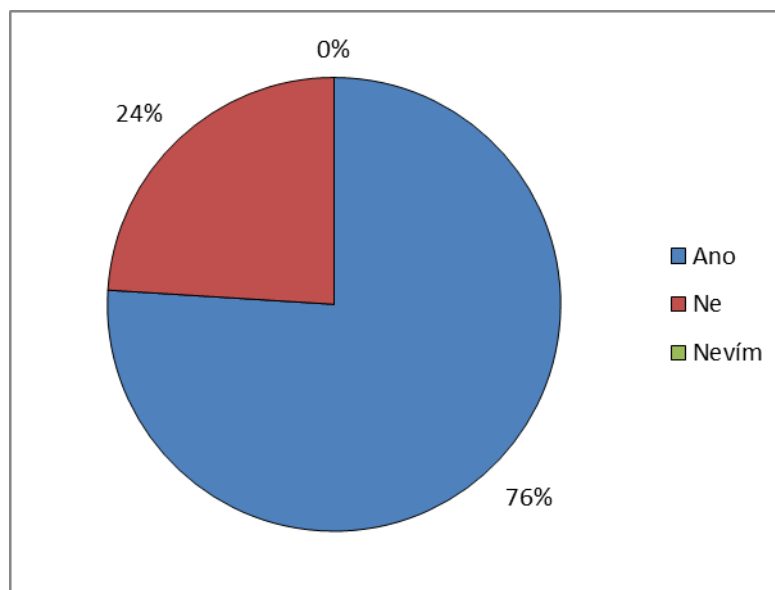
**Graf 18 Využití logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií**



Jak je z grafu patrné, 48 % respondentů již využilo logopedickou péči během svého života. Péči logopeda zatím nevyužilo 50 % respondentů a 2 % dotazovaných si nejsou vědoma, zda v dětství logopedickou péči navštěvovalo či ne. Výzkumná premisa byla překročena, odhadovaný předpoklad byl, že 30 % respondentů navštěvovalo logopedickou péči, dle získaných údajů to bylo o celých 18 % víc a logopedickou péči tedy využilo 48 % respondentů.

I v této otázce byla zvláštní pozornost věnována kategorii respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií. Jejich odpovědi na výzkumnou otázku č. 8 jsou zaznamenány v grafu č. 19.

**Graf 19** Využití logopedické péče u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií



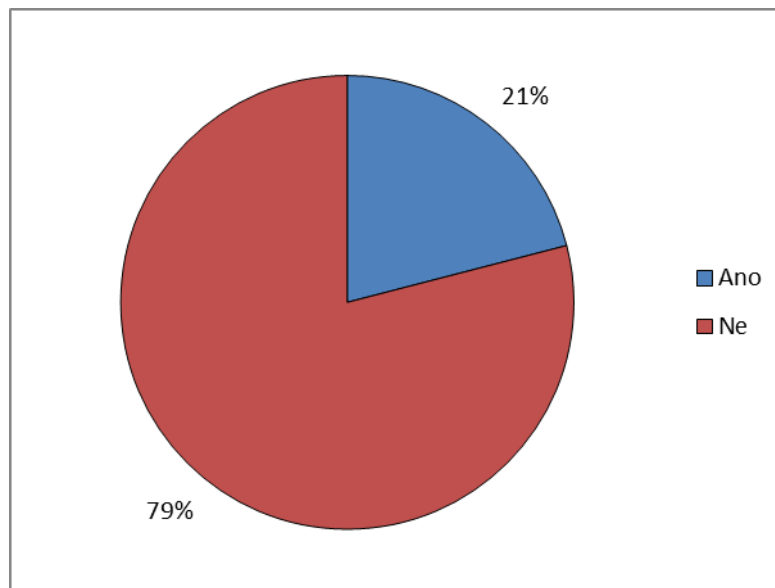
Z grafu vyplývá, že logopedickou péčí již využilo 76 % respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií a naopak 24 % dotázaných v péči logopeda zatím nebylo.

Následující anketní otázka se zaměřila také na využívání logopedické péče, ovšem byla zaměřena pouze na aktuální péči logopeda. Zda respondenti nyní navštěvují logopedickou péči.

**Otázka č. 9: Navštěvujete nyní logopedickou péči?**

Pro výzkum bylo určitě zajímavé zmapovat i počet respondentů, kteří jsou aktuálně v péči logopeda, proto byla položena tato otázka. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 15 % respondentů aktuálně navštěvuje logopedickou péči.“ Respondenti měli opět na výběr z odpovědí: „Ano.“, „Ne.“. Odpovědi respondentů se svalovou dystrofií jsou zaznamenány v grafu č. 20.

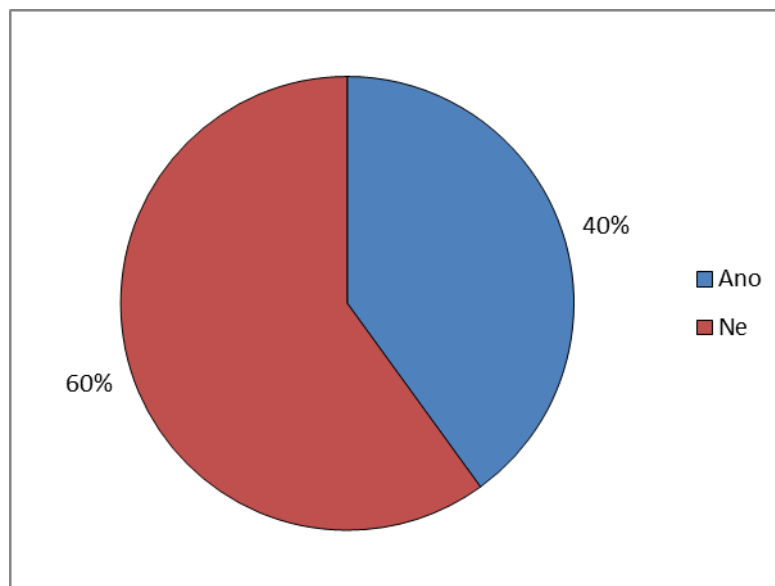
**Graf 20 Aktuální využívání logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií**



Z grafu je patrné, že aktuálně využívá logopedickou péči pouze 21 % respondentů, tedy logopeda nenavštěvuje 79 % dotázaných. Výzkumná premisa tedy byla opět překročena o 6 %.

Odpovědi respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií byly opět vyjmuty a zaznamenány ještě samostatně do grafu č. 21.

**Graf 21 Aktuální využívání logopedické péče u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií**



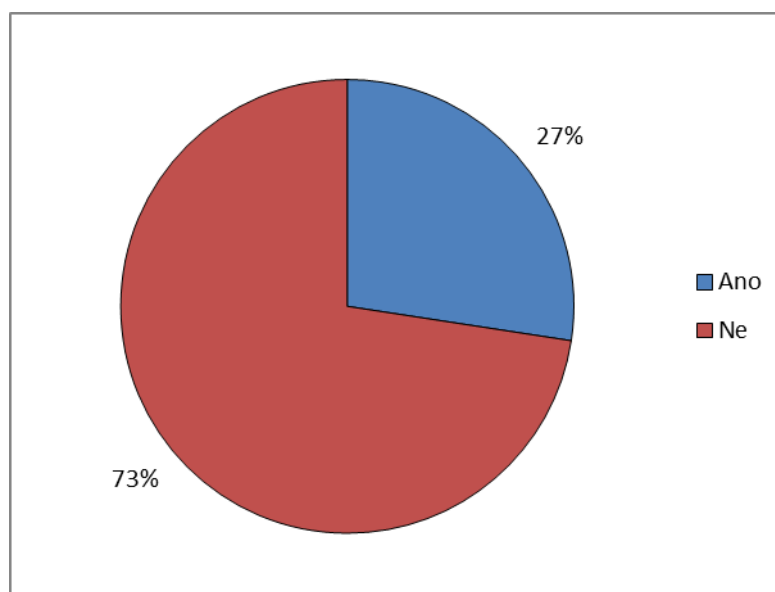
V tomto grafu je vidět nárůst respondentů, kteří aktuálně využívají logopedickou péči. Logopeda navštěvuje celkem 40 % respondentů a 60 % respondentů logopedickou péčí nevyužívá.

Poslední uzavřená logopedická otázka se zaměřovala na zjištění, zda se respondenti domnívají, že by uvítali aktuálně logopedickou péči.

#### **Otázka č. 10: Uvítal/a byste nyní péči logopeda?**

Na tuto otázku odpovídali všichni respondenti, tedy 124 osob se svalovou dystrofií. I ti, kteří dle svých uvedených odpovědí nikdy nenavštěvovali logopedickou péči. Anketní otázka měla zjistit, zda by respondenti aktuálně uvítali logopedickou péči. Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že 30 % respondentů by péči logopeda uvítalo.“. Opět měli respondenti výběr z těchto možností: „Ano.“, „Ne.“. Výsledky odpovědí na tuto otázku jsou zaznamenány v grafu č. 22.

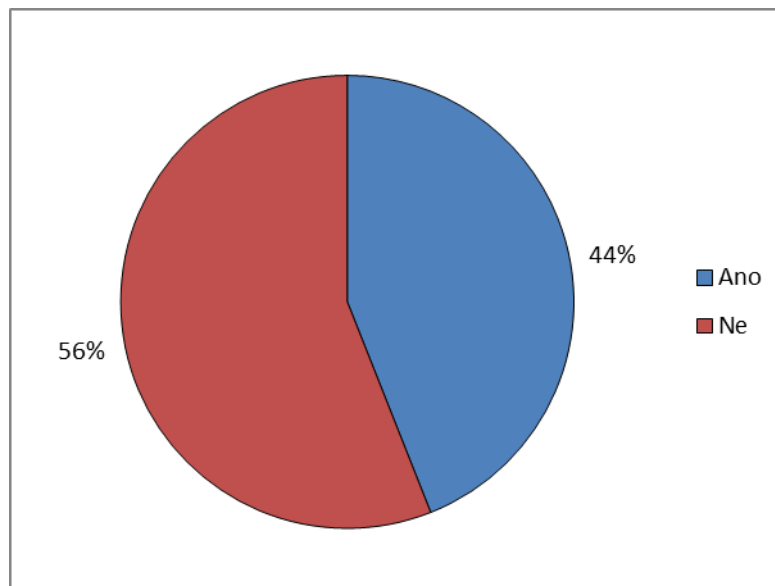
**Graf 22 Aktuální uvítání logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií**



Dle uvedeného grafu je zřejmé, že pouze 27 % respondentů by v této chvíli uvítalo logopedickou péči a 73 % dotázaných péči logopeda dle svého názoru nepotřebuje. Předpokladem výzkumné premisy bylo, že 30 % respondentů by aktuálně logopedickou péčí uvítalo, tento předpoklad byl o 3 % vyšší než byl skutečný procentuální výsledek. Výzkumná premisa tedy byla prakticky potvrzena.

Opět byl zhotoven i graf, který zaznamenává odpovědi pouze respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií. Tyto výsledky jsou uvedeny v grafu č. 23.

**Graf 23 Aktuální uvítání logopedické péče u osob s Duchennovou svalovou dystrofií**



Graf zaznamenává výsledky anketní otázky a je zřejmé, že 44 % respondentů by aktuálně logopedickou péčí uvítalo a 56 % péči logopeda nepovažuje za potřebnou v tomto stádiu nemoci. Je patrné, že respondenti s Duchennovou svalovou dystrofií by logopedickou péčí aktuálně uvítali více, než respondenti s jiným typem svalové dystrofie.

Poslední otázka byla otevřená a zabývala se zjištěním největšího problému u osob se svalovou dystrofií, s kterým by jim logopedická péče mohla pomoci.

**Otázka č. 11: S jakým největším problémem by Vám mohl logoped pomoci?**

Výzkumná premisa zněla: „Je předpokládáno, že největším problémem, který osoby se svalovou dystrofií vnímají je dysfagie.“. Na tuto otázku respondenti tvořili svoji vlastní odpověď, protože otázka byla otevřená.

Nejvíce respondentů odpovědělo, že má problémy s výslovností hlásek r, ř, t, s, z, c, zadržáváním se, s nezřetelnou výslovností, vyjádřením a porozuměním, až poté následovala dysfagie. Výzkumná premisa tedy nebyla potvrzena.

## 6.8 Rozhovory s respondenty

Pro doplnění praktické části práce budou doloženy přepracované písemné rozhovory s třemi respondenty, kteří se výzkumu zúčastnili. Rozhovory byly vedeny na základě anketního formuláře a doplněny o několik dalších otázek.

### **Otázka č. 1: V kolika letech vám byla svalová dystrofie diagnostikována?**

**Respondent č. 1 (za respondenta odpovídá matka):** *Duchennova svalová dystrofie byla u syna diagnostikována již ve věku tří měsíců, bylo to velmi brzy po narození, kdy mi sami jsme byli přesvědčeni, že syn je zdravý. Byl to pro nás tehdy velký šok, který přetrvává dodnes. Ano, časem je to stále lepší, ale nikdy se s tím asi nedokážeme úplně vyrovnat.*

**Respondent č. 2:** *Dystrofie mi byla diagnostikována kolem dvou let, aspoň myslím, podle vyprávění mamky.*

**Respondent č. 3:** *Až kolem 18 roku, dříve jsem neměl žádné potíže, které by nasvědčovaly tomu, že bych si měl zajít k lékaři nebo na nějaké vyšetření. No, kolem 18, objevili mi to v roce 2003.*

### **Otázka č. 2: Kdy jste si povšimli prvních příznaků nemoci a jak se nemoc zpočátku projevovala?**

**Respondent č. 1:** *Prvních příznaků jsme si s manželem povšimli, až když byli synovi přibližně čtyři roky. Nemoc se začala projevovat typicky, syn začal mít problémy s chůzí a vstáváním ze země.*

**Respondent č. 2:** *Myslím, že taky kolem druhého roku nebo možná i trochu později, když jsem měl problém s chůzí a hlavně pak s chůzí do schodů, prostě jsem na ně nedokázal vylézt.*

**Respondent č. 3:** *No v tom roce 2003 a potom už to šlo docela rychle. Pobolívaly mě nohy, ruce, když jsem třeba něco potřeboval zvednout, špatně se mi chodilo ze schodů, měl jsem třeba problémy potom i vstát nějak normálně ze židle. A byl jsem hned unavený, když jsem třeba někam šel nebo něco dělal. To jsem dřív nemíval.*



**Otázka č. 3: Kdy jste poprvé zaznamenali problémy s řečí?**

**Respondent č. 1:** *Ano, to byl zřejmě další příznak nemoci. Syn měl opožděný vývoj řeči, začal mluvit ve větách asi ve třech letech.*

**Respondent č. 2:** *Mamka říkala, že jsem možná začal mluvit později než moji vrstevníci, ale ne nějak výrazně. Před druhým rokem jsem říkal první slova a kolem třech let už věty, takže si myslím, že jsem byl na tom normálně.*

**Respondent č. 3:** *Ještě nikdy.*

**Otázka č. 4: Pamatujete si na nějaké konkrétnější obtíže, které jste měl/a s řečí?**

**Respondent č. 1:** *Ano, špatná výslovnost a patlavost.*

**Respondent č. 2:** *Asi ne.*

**Respondent č. 3:** *viz otázka č. 3, ještě nenastaly*

**Otázka č. 5: V kolika letech jste začal/a říkat první slůvka?**

**Respondent č. 1:** *Přibližně ve dvou letech.*

**Respondent č. 2:** *viz otázka č. 3*

**Respondent č. 3:** *Před druhými narozeninami.*

**Otázka č. 6: V kolika letech jste začal/a tvořit jednoduché věty?**

**Respondent č. 1:** *viz otázka č. 3.*

**Respondent č. 2:** *viz otázka č. 3.*

**Respondent č. 3:** *Asi taky kolem druhého roku.*

**Otázka č. 7: Měl/a jste či máte potíže s vyslovováním některých hlásek (l, r, ř, s, z, c...)?**

**Respondent č. 1:** *Ano, u syna obtíže s vyslovováním některých hlásek stále přetrvávají. Potíže mu dělá výslovnost r a sykavek.*

**Respondent č. 2:** *Ne.*

**Respondent č. 3:** *Ne.*

**Otázka č. 8: Všiml/a jste si někdy, že by vaše ústa byla při řeči „neobratná“?  
Pokud ano, je to pro Vás velký handicap při komunikaci?**

**Respondent č. 1:** *Ano, domníváme se, že synovi se špatně mluví, protože jeho ústa jsou neobratná.*

**Respondent č. 2:** *Jo, ale jen občas, když chci třeba něco rychle říct, když si dávám pozor, tak se mi to většinou nestává. Ale občas jo. To sis asi všimla, když jsem ti odpovídal na jednu otázku na začátku, ne? Jo, někdy mě to štve.*

**Respondent č. 3:** *Ne, nestává.*

**Otázka č. 9: Máte problémy s vybavováním slov?**

**Respondent č. 1:** *To si nemyslíme. Myslíme, že syn si slova vybavuje celkem dobře.*

**Respondent č. 2:** *Možná, když jsem byl menší. Ale teď ne.*

**Respondent č. 3:** *Ne.*

**Otázka č. 10: Musíte kontrolovaně zpomalovat své tempo při mluvení?**

**Respondent č. 1:** *Syn rozhodně nezpomaluje tempo při mluvení, i když samozřejmě na úkor srozumitelnosti. Občas mu máme problém porozumět, takže ho musíme bedlivě vnímat a dívat se na něj, občas ho i poprosit o zopakování či pomalejší tempo.*

**Respondent č. 2:** *Jo, někdy jo, když právě mi nejde něco vyslovit, když ta moje pusa je taková gumová nebo když se zadýchávám při rychlém mluvení.*

**Respondent č. 3:** *To nevím, asi ne.*

**Otázka č. 11: Měl/a jste či máte potíže s porozuměním složitějším pokynům?**

**Respondent č. 1:** *Ano, musíme mu pokládat jednoduché pokyny.*

**Respondent č. 2:** *Když se mi něco nechce, ale jinak rozumím dobře.*

**Respondent č. 3:** *Možná v dětství, ale spíš ne. Nemyslím si.*

**Otázka č. 12: Máte potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin? Pokud ano, od kolika let vás trápí tyto obtíže?**

**Respondent č. 1:** *Ne.*

**Respondent č. 2:** *Občas se zakuckám jídlem, jako pevnou stravou, ale málo. Dřív se mi to nestávalo, je to tak dva roky, ale není to nic hrozného.*

**Respondent č. 3:** *Občas ano, je to takové nárazové, některý den mi polykání jídla činí větší problémy a pak zase dlouho nic.*

**Otázka č. 13:** **Nastaly u Vás někdy problémy s dýcháním (krátké nádechy, časté probouzení se v noci...)? Pokud ano využíváte invazivní či neinvazivní ventilační podporu? Pomohla vám?**

**Respondent č. 1:** *Ano, zdá se, že se synovi hůře dýchá, má často pootevřená ústa.*

**Respondent č. 2:** *Mám v noci neinvazivní podporu.*

**Respondent č. 3:** *Problémy s dýcháním mám, zatím je zvládám, ale nastává chvíle, kdy budu muset využít asi ventilační podporu. Již jsem o tom mluvil s doktorem.*

**Otázka č. 14:** **Máte problémy s hlasitostí či výškou Vašeho hlasu?**

**Respondent č. 1:** *Zřejmě ne.*

**Respondent č. 2:** *Asi ne.*

**Respondent č. 3:** *Ano, mám problémy s dýcháním, to mě asi trápí nejvíc. Používám na noc neinvazivní ventilační podpory.*

**Otázka č. 15:** **Byl/a jste někdy logopedické péči? Pokud ano, jak dlouho a jaké máte zkušenosti s logopedickou péčí?**

**Respondent č. 1:** *Ano. Jednou jsme jako samoplátci využili služeb logopedky v lázních. Dělal se synem orofaciální stimulaci, domníváme se, že to mělo pozitivní vliv.*

**Respondent č. 2:** *Když jsem byl malý, chodila se mnou mamka.*

**Respondent č. 3:** *Ne, nebyl.*

**Otázka č. 16:** **Navštěvujete nyní logopedickou péči? Pokud ano, jak probíhá terapie? Na co se především logopedická péče zaměřuje?**

**Respondent č. 1:** *V MŠ - stále. Trénuje pohyb úst a výslovnost hlásek. Doma odmítá spolupracovat, proto to nemá příliš velký efekt.*

**Respondent č. 2:** *Ne.*

**Respondent č. 3:** *viz otázka č. 15.*

**Otázka č. 17: Uvítal/a byste péči logopeda?**

**Respondent č. 1:** *Ano.*

**Respondent č. 2:** *Asi ne, mám toho dost. Jezdíme do Prahy na vyšetření, na fyzioterapii a mám rád i trochu klidu.*

**Respondent č. 3:** *Ne, leda by mi pomohl s dýcháním.*

**Otázka č. 18: S jakými problémy by Vám mohl logoped pomoci (například špatná výslovnost, neobratnost mluvicích orgánů, problémy s polykáním, dýcháním?)**

**Respondent č. 1:** *V současnosti se špatnou výslovností, neobratností mluvicích orgánů, dýcháním a zpevněním svalů v okolí úst.*

**Respondent č. 2:** *Asi s tím polykáním, zatím to je dobrý, ale asi to bude horší.*

**Respondent č. 3:** *S dýcháním.*

## **6.9 Shrnutí**

V praktické části byl proveden kvantitativní výzkum. Šetření se zúčastnilo celkem 124 respondentů, kteří byli osloveni prostřednictvím organizací, které osoby se svalovou dystrofií sdružují. Výsledky byly zpracovány formou přehledných grafů, které jsou k nahlédnutí v praktické části práce.

Cílem praktické části práce bylo shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, především u Duchennovy svalové dystrofie. Troufám si tvrdit, že stanovený cíl se podařilo naplnit. Výsledky výzkumu ukazují, že osoby se svalovou dystrofií mají některé oblasti řeči narušeny a dá se tedy mluvit o symptomatických poruchách řeči. K nejvýraznějším problémům patří respirační problémy a špatná výslovnost hlásek, jež trápí 48 % respondentů. Dále to je neobratnost mluvidel, která s výslovností hlásek souvisí,

potíže s polykáním, porozuměním řeči a další obtíže, jež jsou ve výzkumu zastoupeny menším procentuálním výsledkem.

Ve výzkumu byly zhodnoceny výsledky respondentů se svalovou dystrofií, ale také zvlášť ještě zkoumány odpovědi respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií. Duchennova svalová dystrofie je nejtěžší formou svalové dystrofie, proto také výsledky byly v některých kategoriích odlišné od celkového vzorku respondentů se svalovou dystrofií. Výsledky jsou ovlivněny rovněž tím, že 44 % respondentů spadala do věkové kategorie 0 – 10 let. Kdyby byl věkový průměr vyšší i výsledky výzkumu by byly odlišné a dá se předpokládat, že by se objevilo vyšší procentuální zastoupení všech zjišťovaných obtíží. I tak lze konstatovat, že respondenti s Duchennovou svalovou dystrofií uvedly největší obtíže s vyslovováním hlásek (dokonce v 80 % odpovědí), porozuměním řeči, neobratností mluvidel, polykáním, až poté následovaly problémy s respirací a s opožděným vývojem řeči.

## ZÁVĚR

Cílem diplomové práce s názvem „Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií“ bylo shromáždit a shrnout poznatky týkající se symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií.

V rámci teoretické části práce byla vymezena problematika svalových dystrofií, jednotlivých typů, etiologie, historie i výzkum a diagnostika, která je u svalových dystrofií využívána. Dále byly shrnuty poznatky o symptomatických poruchách řeči a snahou bylo vymežit poruchy řeči, které se pojí se svalovou dystrofií. Popsán byl tedy nemocí ovlivněný vývoj řeči, dysartrie, respirační i hlasové problémy a dysfagie.

Praktická část byla vypracována za pomoci kvantitativních metod výzkumu, konkrétněji realizací ankety, jejímž cílem bylo odkrýt a shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií a u jednoho konkrétního typu svalové dystrofie - Duchennovy svalové dystrofie, která je nejtěžší a nejrozšířenější formou svalové dystrofie. Praktická část práce byla doplněna ještě o tři rozhovory s respondenty. Výsledky výzkumu naznačují, že osoby se svalovou dystrofií mají problémy s respiračními problémy a s výslovností jednotlivých hlásek a u osob s Duchennovou svalovou dystrofií se projevují problémy s výslovností hlásek a porozumění řeči. Vzhledem k získaným výsledkům je zde prostor pro další vědecko-výzkumnou činnost v oblasti dyslálie u osob se svalovou dystrofií.

Cíl teoretické části práce, tedy shromáždit a shrnout poznatky týkající se symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, byl těžší, než bylo předpokládáno. Literatury, která se zabývá symptomatickými poruchami řeči u osob se svalovou dystrofií je opravdu málo a bylo tedy nutné pátrat v zahraniční literatuře.

Cílem praktické části práce bylo shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, především u Duchennovy svalové dystrofie. Výzkum měl k dispozici dostatek respondentů a podařilo se zjistit zajímavé výsledky, které podložily teoretickou část práce.

V závěru práce lze konstatovat, že svalová dystrofie je onemocnění, při kterém může logopedická péče trochu pomoci postiženým osobám v oblasti symptomatických poruch řeči a může mít pozitivní vliv. Je to tedy nezanedbatelné téma, které by v budoucnosti určitě nemělo být opomíjeno.

## Literatura

ACTION, Q. A. *Duchenne Muscular Dystrophy: New Insights for the Healthcare Professional*. Atlanta: Scholarly Editions. 2013. ISBN: 978-1-481-65207-0.

AMINOFF, M. J., DAROFF R. B. *Encyclopedia of the neurological sciences*. 2nd ed. Místo vydání není známé: Elsevier, 2014. ISBN 978-0-12-405189-8.

BARASH, P. G., CULLEN B. F., STOELTING R. K. *Klinická anesteziologie*. Praha: Grada, 2015. ISBN 978-80-247-4053-9.

BEDNAŘÍK, J. *Svalové dystrofie*. In *Neurologie pro praxi*. 2004; 3: 137.

BEDNAŘÍK, J. *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton, 2001. ISBN 80-7254-187-0

BYTEŠNÍKOVÁ, I. *Komunikace dětí předškolního věku*. Praha: Grada, 2012. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-3008-0.

*Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne: příručka pro rodiny*. Broumov: Parent Project, 2011. ISBN 978-80-254-9416-5.

DUBOWITZ, V., SEWRY, A. C., OLDFORS, A. *Muscle biopsy: a practical approach*. Fourth edition. Philadelphia: Saunders/Elsevier, 2013. ISBN 9780702043406.

DUNGL, P. *Ortopedie*. 2nd ed. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4357-8.

DYLEVSKÝ, I. *Speciální kineziologie*. Praha: Grada, 2009. ISBN 978-80-247-1648-0.

EMERY, A. E. H., EMERY M. L. H. *The history of a genetic disease: Duchenne muscular dystrophy or Meryon's disease*. 2nd ed. New York: Oxford University Press, 2011. ISBN 978-0-19-959147-3.



EMERY, A. E. H. *Muscular dystrophy, the facts*. 2nd ed. New York: Oxford University Press, 2000. Facts (Oxford, England). ISBN 0192632175.

EMERY, A. E. H. *Muscular dystrophy*. 3rd ed. New York: Oxford University Press Inc., c2008. Facts (Oxford, England). ISBN 0199542163.

EMERY, A. E. H. *The muscular dystrophies*. New York: Oxford University Press, 2001. ISBN 0192632914.

EMERY, A. E. H., MUNTONI, F., QUINLIVAN R. *Duchenne muscular dystrophy*. 4th ed. Oxford: Oxford University Press, 2015. ISBN 0199681481.

FRIEDLOVÁ, K. *Bazální stimulace v základní ošetrovatelské péči*. Praha: Grada, 2007. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-1314-4.

GALDI, A. P. *Diagnosis and Management of Muscle Disease*. Springer Verlag, 2012. ISBN 9789401163378.

GANGALE, D. C. *Rehabilitace orofaciální oblasti*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0534-6.

GERALD M. F. *Clinical pediatric neurology: a signs and symptoms approach*. 6th ed. Philadelphia, PA: Saunders/Elsevier, 2009. ISBN 9781416061854.

HEDGE, M., ANKALA, A. *Muscular Dystrophy*. Řecko: InTech, 2012. ISBN 978-953-51-0603-6.

HEHLMANN, A. *Hlavní symptomy v medicíně: praktická příručka pro lékaře a studenty*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2612-0.

HENRIKSEN a kol. *Psychologické aspekty Duchennovy svalové dystrofie*. Parent Project Production, 2013.

JANDA, V. *Svalové funkční testy: kniha obsahuje 401 obrázků a 65 tabulek*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0722-5.

JOHANSON, P. *Muscular dystrophy*. New York: Rosen Pub. Group, 2008. ISBN 9781404218505.

KEJKLÍČKOVÁ, I. *Vady řeči u dětí: návody pro praxi*. Praha: Grada, 2016. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-3941-0.

KITTEL, A. *Myofunkční terapie*. Praha: Grada Publishing, 1999. ISBN 80-7169-619-6.

KITTAR, O. *Lékařská fyziologie*. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-3068-4.

KLENKOVÁ, J. *Logopedie*. Havlíčkův Brod: Grada, 2006. ISBN 80-247-1110-9.

KOLÁŘ, P. *Clinical rehabilitation*. Praha: Alena Kobesová, 2013. ISBN 978-80-905438-0-5.

KROUPOVÁ, K. *Slovník speciálněpedagogické terminologie: vybrané pojmy*. Praha: Grada, 2016. Pedagogika. ISBN 978-80-247-5264-8.

KŘIVÁNKOVÁ, M., HRADOVÁ, M. *Somatologie: učebnice pro střední zdravotnické školy*. Praha: Grada, 2009. Sestra. ISBN 978-80-247-2988-6.

LARNER, A. J. *A dictionary of neurological signs*. New York, NY: Springer Berlin Heidelberg, 2016. ISBN 9783319298191.

*Learning and Behavior in Duchenne Muscular Dystrophy for parents and educators*. Parent Project, 2011.

LECHTA, V. *Diagnostika narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2003. ISBN 80-7178-801-5.

LECHTA, V. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-961-5.

LEIFER, G. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetřovatelství*. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0668-7.

- LOVE, R. J., WEBB W. G. *Mozek a řeč: neurologie nejen pro logopedy*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-464-9.
- LUKÁŠ, K., ŽÁK A. *Chorobné znaky a příznaky: diferenciální diagnostika*. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-5067-5.
- MANDYSOVÁ, P., ŠKVRŇÁKOVÁ J. *Diagnostika poruch polykání: z pohledu sestry*. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-271-0158-0.
- MAŘÍKOVÁ, T. a kol. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf-Jessenius. 2004; 323 s. ISBN 80-7345-015-1.
- MCCOMAS, A. J. *Neuromuscular function and disorders*. Boston: Butterworths, 1977. ISBN 0407000585.
- MIKŠOVÁ, Z., FROŇKOVÁ, M., ZAJÍČKOVÁ, M. *Kapitoly z ošetrovatelské péče*. Aktualiz. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2006. Sestra. ISBN 80-247-1443-4.
- MÜLLER, O. *Terapie ve speciální pedagogice*. 2nd ed. Praha: Grada, 2014. Pedagogika. ISBN 978-80-247-4172-7.
- MUMENTHALER, M., BASSETTI, C. L., DAETWYLER, Ch. J. *Neurologická diferenciální diagnostika*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2298-6.
- MUNTAU, A. *Pediatric*. 2nd ed. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.
- NAVRÁTIL, L. *Vnitřní lékařství: pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-2319-8.
- OREL, M. *Psychopatologie: nauka o nemocech duše*. 2nd ed. Praha: Grada, 2016. Psyché. ISBN 978-80-247-5516-8.
- PFEIFFER, J. *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1135-5.

PIONTELLI, A. *Development of Normal Fetal Movements*. Italy: Springer, 2015. ISBN 978-470-5372-4.

POKORNÁ, A. *Ošetrovatelství v geriatrii: hodnotící nástroje*. Praha: Grada, 2013. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-4316-5.

PREISS, M., PŘIKRYLOVÁ KUČEROVÁ, H. *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada, 2006. Psyché (Grada). ISBN 80-247-0843-4.

REICHEL, J. *Kapitoly metodologie sociálních výzkumů*. Praha: Grada, 2009. ISBN 978-80-247-3006-6.

ROSINA, J. *Biofyzika: pro zdravotnické a biomedicínské obory*. Praha: Grada, 2013. ISBN 978-80-247-4237-3.

ROUBÍČKOVÁ, J., HEDÁNEK, J., STRÁNÍK, A. *Dysartrický profil Test 3F*. 3rd ed. Praha: Galén: 2011.

SEIDL, Z. *Neurologie pro studium i praxi*. 2nd ed. Praha: Grada, 2015. ISBN 978-80-247-5247-1.

SLAVÍKOVÁ, J., ŠVÍGLEROVÁ, J. *Fyziologie dýchání*. Praha: Karolinum, 2012. ISBN 978-80-246-2065-7.

SLEZÁKOVÁ, Z. *Ošetrovatelství v neurologii*. Praha: Grada, 2014. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-4868-9.

SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2013. ISBN 978-80-7013-527-3.

STEFFEN, H. M. *Diferenciální diagnostika ve vnitřním lékařství*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-2780-6.

ŠKODOVÁ, E., JEDLIČKA, I. *Klinická logopedie*. 2nd ed. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-80-7367-340-6.

TROJAN, S. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. 3rd ed. Praha: Grada, 2005. ISBN 80-247-1296-2.

UPADHYAYA, M., COOPER, D. N. *FSHD facioscapulohumeral muscular dystrophy: clinical medicine and molecular cell biology*. New York: BIOS Scientific Publishers, 2004. ISBN 1859962440.

WEBB, W. G. *Neurology for the Speech - Language Pathologist*. 6th ed. Missouri: Elsevier, 2017. ISBN 978-0-323-10027-4.

YOUNGER, D. S., AMINOFF, M. J. *Motor disorders*. 3rd ed. Brookfield, Connecticut: Rothstein Publishing, 2015. ISBN 978-1-931332-92-7.

ZEMAN, M., KRŠKA, Z. *Chirurgická propedeutika*. 3rd ed. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-3770-6.

*Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD*. Vrchlabí: Parent Project, 2007. ISBN 978-80-254-0433-1.

ZVONÍKOVÁ, A., ČELEDOVÁ, L., ČEVELA, R. *Základy posuzování invalidity*. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-80-247-3535-1.

## **Elektronické články**

BACH, J., MARTINEZ, D. Duchenne Muscular Dystrophy: Continuous Noninvasive Ventilatory Support Prolongs Survival. *Respiratory care* [online]. 2011, **56**(6), 744-750 [cit. 2017-03-11]. Dostupné z: <http://rc.rcjournal.com/content/56/6/744.full>

BEHAV, J. D. Verbal and memory skills in males with Duchenne muscular dystrophy. *NIH Public Access* [online]. 2006, **27**(6), 470-476 [cit. 2017-03-11]. Dostupné z: <http://europepmc.org/backend/ptpmcrender.fcgi?accid=PMC1931423&blobtype=pdf>

*Guide to respiratory care for neuromuscular disorders* [online]. Toronto, 2013 [cit. 2017-03-10]. Dostupné z: <http://muscle.ca/wp-content/uploads/2012/11/RC13guide-E.pdf>

SIMONDS, A. Seminars in respiratory and care medicine. *Pulmonary Complications of Neuromuscular Diseases* [online]. 2002, (3), 231-238 [cit. 2017-02-10]. Dostupné z: [http://www.pneumonologia.gr/articlefiles/20060613\\_respiratory\\_complication\\_of\\_the\\_muscular\\_dystrophies.pdf](http://www.pneumonologia.gr/articlefiles/20060613_respiratory_complication_of_the_muscular_dystrophies.pdf)

SIMONDS, A. *Diagnosis and treatment* [online]. 2008, (10), 1-5 [cit. 2017-03-04].

*Ventilace a Duchenne* [online]. DMD Pathfinders, 2014 [cit. 2017-01-11]. Dostupné z: [http://www.endduchenne.cz/wp-content/uploads/2015/01/merged\\_document\\_2.pdf](http://www.endduchenne.cz/wp-content/uploads/2015/01/merged_document_2.pdf)

WAGNER, K. R., LECHTZIN, N., JUDGE, D. P. Current treatment of adult Duchenne muscular dystrophy. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease* [online]. 2007, (2), 229-237 [cit. 2017-03-11]. Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0925443906001232>

## **Internetové zdroje**

Care for Duchenne: Language. PARENT PROJECT MUSCULAR DYSTROPHY [online]. 2016 [cit. 2016-11-17]. Dostupné z: [http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Care\\_cognitive\\_language](http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Care_cognitive_language)

Care for Duchenne: Respiratory Challenges. PARENT PROJECT MUSCULAR DYSTROPHY [online]. 2017 [cit. 2017-2-17]. Dostupné z: [http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Care\\_physical\\_respiratory](http://www.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=Care_physical_respiratory)

ČERNÝ, M., KOTULEK, M., CHROBOK, V. FEES – flexní endoskopické vyšetření polykání. *Endoskopie* [online]. 2011, **20**(2), 70-75 [cit. 2016-11-18]. Dostupné z: <http://www.solen.cz/pdfs/end/2011/02/08.pdf>

MAŘÍKOVÁ, T. Péče o pacienty: Genetická péče o pacienty s muskulárními dystrofiemi. *PARENT PROJECT* [online]. 2009 [cit. 2016-11-12]. Dostupné z: <http://www.parentproject.cz/pece/genetika.htm>

NEUMANNOVÁ, K. a kol. Doporučený postup plicní rehabilitace. [online]. 2013 [cit. 2017-3-3]. Dostupné z: [file:///C:/Users/Zdislava/Downloads/Doporu%C4%8Deny%20postup%20plicn%C3%AD%20rehabilitace%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/Zdislava/Downloads/Doporu%C4%8Deny%20postup%20plicn%C3%AD%20rehabilitace%20(1).pdf)

Péče a pacienty: Respirační péče. PARENT PROJECT [online]. 2017 [cit. 2017-3-17]. Dostupné z: <http://www.parentproject.cz/pece-o-pacienty/respiracni-pece>

Sorting Out Speech Services. *MDA for strength independence and life* [online]. Chicago, 2001 [cit. 2017-03-19]. Dostupné z: <https://www.mda.org/quest/article/sorting-out-speech-services>

TOUSSAINT, M. a kol. DYSPHAGIA IN DUSCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: PRACTICAL RECOMMENDATIONS TO GUIDE MANAGMENT [online]. 2015 [cit. 2016-11-18]. Dostupné z: <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/09638288.2015.1111434>

## Seznam obrázků

Obr. 1 Kulatě otevřené a široce otevřené rty.....	48
Obr. 2 Formování sevřených rtů do našpulení a širokého roztažení.....	49
Obr. 3 Zaokrouhleně našpulené rozevřené a sevřené rty .....	49
Obr. 4 Rty malují čáru k pravé a levé straně.....	50
Obr. 5 Protahování horního rtu .....	50
Obr. 6 Protahování koutků horního rtu dolů .....	51
Obr. 7 Posilování zubů a retného uzávěru .....	51
Obr. 8 Pohyb horního rtu .....	52
Obr. 9 Držení rty .....	52
Obr. 10 Stisk horního rtu.....	53
Obr. 11 Protahování středové části horního rtu .....	53
Obr. 12 Počítání zubů dolního oblouku a horního oblouku špičkou jazyka .....	54
Obr. 13 Bonbón.....	55
Obr. 14 Jazyk proti špátli (prstu) .....	56
Obr. 15 Špátle (prst) přes jazyk .....	57
Obr. 16 Špátle (prst) ze strany jazyka .....	57
Obr. 17 Plazení jazyka dolů .....	58
Obr. 18 Olizování hrotem jazyka .....	58
Obr. 19 Masáž jazyka a vnitřní stěny rtů .....	59
Obr. 20 Škrábání hrotu jazyka .....	59
Obr. 21 Klapot jazyka .....	60
Obr. 22 Přisávání jazyka na patro .....	61
Obr. 23 Přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na přední části jazyka.....	62
Obr. 24 Přisávání jazyka s jedním gumovým kroužkem na střední části jazyka.....	63
Obr. 25 Přisávání jazyka se dvěma gumovými kroužky.....	63
Obr. 26 Přisávání jazyka se třemi gumovými kroužky .....	64



## Seznam grafů

Graf 1 Charakteristika respondentů z hlediska typu svalové dystrofie.....	75
Graf 2 Charakteristika respondentů se svalovou dystrofií dle věku .....	76
Graf 3 Charakteristika respondentů Duchennovy svalové dystrofie dle věku.....	76
Graf 4 Vývoj řeči u respondentů se svalovou dystrofií.....	77
Graf 5 Vývoj řeči u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií.....	78
Graf 6 Problémy s výslovností hlásek u respondentů se svalovou dystrofií.....	79
Graf 7 Problémy s výslovností hlásek u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií .....	80
Graf 8 Problémy s "neobratnými" ústy při řeči u respondentů se svalovou dystrofií	81
Graf 9 Problémy s "neobratnými" ústy při řeči u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií.....	82
Graf 10 Nutnost kontrolovaného zpomalování řeči u respondentů se svalovou dystrofií .....	83
Graf 11 Nutnost kontrolovatelného zpomalování tempa při mluvení u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií .....	84
Graf 12 Problémy s porozuměním složitějším pokynům respondentů se svalovou dystrofií .....	85
Graf 13 Problémy s porozuměním složitějším pokynům u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií .....	86
Graf 14 Potíže s polykáním u respondentů se svalovou dystrofií.....	87
Graf 15 Problémy s polykáním u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií...	88
Graf 16 Respirační problémy u respondentů se svalovou dystrofií .....	89
Graf 17 Respirační problémy u osob s Duchennovou svalovou dystrofií .....	90
Graf 18 Využití logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií.....	91
Graf 19 Využití logopedické péče u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií .....	92
Graf 20 Aktuální využívání logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií.	93

Graf 21 Aktuální využívání logopedické péče u respondentů s Duchennovou svalovou dystrofií.....	93
Graf 22 Aktuální uvítání logopedické péče u respondentů se svalovou dystrofií .....	94
Graf 23 Aktuální uvítání logopedické péče u osob s Duchennovou svalovou dystrofií .....	95

## **Seznam příloh**

<b>Příloha č.1 – Záznamový arch k vyšetření dysartrie .....</b>	<b>116</b>
<b>Příloha č.2 – 3F test.....</b>	<b>119</b>
<b>Příloha č.3 – Anketní formulář .....</b>	<b>120</b>

# Přílohy:

## Příloha č.1 – Záznamový arch k vyšetření dysartrie

7 DIAGNOSTIKA DYSARTRIE

**Záznamový arch k vyšetření dysartrie**

Jméno a příjmení: ..... Věk: .....

Datum narození: ..... Adresa: .....

Lékařská diagnóza: .....

Porucha hybnosti: .....

Porucha sluchu: .....

Porucha zraku: .....

Jiné: .....

**Řečový profil**

	BP	1	2	3	4	V
1. respirace						
2. fonace						
3. rezonance						
4. artiklace						
5. prozódie						

BP – bez poruch  
porucha:  
1 – hlasující  
2 – šepotavě  
3 – středně hluká  
4 – těžká  
V – varabáň

Celková charakteristika řeči: .....

Závěr: .....

Datum: .....

4. Ovládnutí výdechového proudu vzduchu při řeči

jedno slovo	
více slov	
více vět	

5. Ovládnutí výdechového proudu vzduchu po nádechu

zadrž dech	
(sekundy)	
uniká nosem	
polichu	
uniká nosem	
syšlelně	

6. Vydír rovnoměrnost dechového tlaku (např. sílankou do vody, balon)

nevýdrží	
vydrží (sekundy)	

7. Řízení výdechového proudu vzduchu

dopředu	do stran	dolů	nahoru
---------	----------	------	--------

8. Jiné: .....

**B. Artikulace**

**Rty**

Organové změny: .....

Primární polohytlavosti rtů

úsmí uzavřer	
špliení	
roztažení	
protluze	
a rekrakce (opak)	

Artikulční schopnost (počet opakování slabik za 5 sekund):  
BA: ..... PA: ..... MA: .....  
FA: ..... VA: .....

**Jazyk**

Organové změny: .....

**A. Respirace**

1. Dýchání v klidu

nádech ústy	
nádech nosem	

2. Způsob dýchání

kostální	
abdominální	
smíšaně	
Klavikulární	

3. Dýchání při řeči

nádech ústy	
nádech nosem	
plynué dýchání	
plenuované dýchání	

7 DIAGNOSTIKA NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI – SPECIÁLNÍ ČÁST

Primární pohyblivost jazyka	Vypízáznutí jazyka
protruze	nevyplázně
retrakce	vypízázně uprostřed
laterální pohyby	uchyluje se do stran
kroužení / kolem rtů	atrofie
dotknutí se horního rtu	fascikulace
dotknutí se dolního rtu	

Artikulační schopnosti (počet opakování slabik za 5 sekund):

TA: ..... DA: ..... NA: .....  
 TI: ..... DE: ..... NI: .....  
 CI: ..... SE: ..... ZA: ..... DZU: .....  
 KI: ..... SI: ..... ZA: ..... DZU: .....  
 TRN: ..... GR: ..... LI: .....  
 DRN: .....

**Čelist a sanice**

Orgánové změny: .....

Primární pohyblivost sanice a artikulační schopnosti

pohyby dopředu	
pohyby dozadu	
laterální pohyby	

Ordérený pohyb jazyka a sanice:

(počet opakování slabik se špachtlí mezi zuby během 5 sekund):

NA: ..... MI: ..... cvakání zuby: .....

**Patro**

Orgánové změny tvrdého a měkkého patra, uvuly: .....

Pohyb patra při prodloužené a opakované fonaci vokálu

zvířhá se symetricky	zvířhá se symetricky
nesymetrický pohyb	nesymetrický pohyb
nezvířhá se	nezvířhá se

**Reflex zvracení**

vyvolatelný	
nevyvolatelný	
zvýšený	
snížený	
Je schopen tvořit hlásky h, ch?...	

7 DIAGNOSTIKA DYSARTRIE

Deglutinace
bez poruch
lehká dysfagie
těžká dysfagie
afagie
imitace kašláni

Obtíže při pití .....  
 Těžkosť při jedení .....

**C. Fonace**

Fonace	Kvalita hlasu
fyzilogická	jaerný, čistý, zvucný
ltačená	dystonický
	atonia

Sila hlasu	Výška hlasu
normální	fyzilogická poloha
snížená	zvýšená poloha
zvýšená	snížená poloha
proměnlivá	

Fonacní čas (prodloužená fonace A): ..... sekund

Jiné: .....

**D. Rezonance**

Gutzmannova zkouška A-I	Nosení rezonance
pozitivní	fyzilogická
negativní	patologicky snížená
	patologicky zvýšená

**E. Analýza poruch řeči**

Magnetofonový záznam: opakování slov, vět, spontánní řeč (popis obrázku, monolog, reprodukce textu):

1. Respirace: .....
2. Fonace: .....
3. Artikulace: .....

DIAGNOSTIKA NARUŠENÉ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOSTI – SPECIÁLNÍ ČÁST

---

- 4. Rezonance: .....
- 5. Plynulost řeči: .....
- 6. Průzvěda řeči: .....
- 7. Mimika tváře: .....
- 8. Srozumitelnost řeči: .....
- 9. Jiné zvláštnosti: .....



### **Příloha č.3 – Anketní formulář**

Dobrý den,

jmenuji se Zdislava Náhlíková a jsem studentkou Univerzity Palackého v Olomouci.

V rámci své diplomové práce řeším problematiku symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií a ráda bych přispěla ke zkvalitnění péče z pohledu logopedie.

V praktické části práce jsem vytvořila krátkou anketu a dovoluji si Vás požádat o její vyplnění. Víím, že se jedná a velmi osobní a citlivé otázky, ale Vaše odpovědi mi velmi pomohou.

Mnohokrát Vám děkuji za ochotu a čas, který věnujete vyplnění ankety.

Zdislava Náhlíková

[Zdislava.nahlikova@gmail.com](mailto:Zdislava.nahlikova@gmail.com)

---

#### **Pohlaví:**

- žena
- muž

#### **Váš věk:**

- 0 – 10 let
- 11 – 20 let
- 21 – 30 let
- 31 a více

#### **Typ svalové dystrofie:**

- Duchennova svalová dystrofie
- Beckerova svalová dystrofie
- Emeryho – Dreifussova svalová dystrofie
- Pletencové svalové dystrofie
- Facioskapulohumerální svalová dystrofie
- Jiný typ:

#### **Začal/a jsem mluvit (tvořit jednoduché věty):**

- Před 2. rokem života
- Před 3. rokem
- Před 4. rokem
- Po 4. roce



- Nevím

**Měl/a jste či máte potíže s vyslovováním některých hlásek (l, r, ř, s, z, c...)?**

- Ano
- Ne
- Nevím

**Všiml/a jste si někdy, že by vaše ústa byla při řeči „neobratná“?**

- Ano, stává se mi to celkem často a má řeč není příliš srozumitelná
- Ano, občas
- Ne, nezaznamenal/a jsem nic takového

**Musíte kontrolovaně zpomalovat své tempo při mluvení?**

- Ano
- Ne

**Máte potíže s porozuměním složitějším pokynům?**

- Ano
- Ne, ale v dětství jsem míval
- Ne

**Máte potíže s polykáním tekutin, pevné stravy či slin?**

- Ano, velmi často
- Občas
- Ne, nikdy jsem potíže s polykáním nezaznamenal/a

**Nastaly u Vás někdy problémy s dýcháním (krátké nádechy, časté probouzení se v noci...)?**

- Ano, užívám ventilační podporu
- Občas, avšak zvládám je bez větších obtíží a bez ventilační podpory
- Ne

**Byl/a jste v někdy logopedické péči?**

- Ano
- Ne
- Nevím

**Navštěvujete nyní logopedickou péči?**

- Ano
- Ne

**Uvítal/a byste nyní péči logopeda?**

- Ano
- Ne

**S jakým největším problémem by Vám mohl logoped pomoci?**

---

---

## ANOTACE

<b>Jméno a příjmení:</b>	Zdislava Náhlíková
<b>Katedra:</b>	Ústav speciálněpedagogických studií
<b>Vedoucí práce:</b>	Mgr. Adéla Hanáková, Ph.D.
<b>Rok obhajoby:</b>	2017

<b>Název práce:</b>	Symptomatické poruchy řeči u osob se svalovou dystrofií
<b>Název v angličtině:</b>	Symptomatic speech disorders in people with muscular dystrophy
<b>Anotace práce:</b>	<p>Diplomová práce se zabývá problematikou symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií, je členěna na část teoretickou a praktickou. Teoretická část se zabývá vymezením problematiky svalové dystrofie a symptomatickými poruchami řeči, které jedince se svalovou dystrofií postihují, je vymezena problematika vývoje řeči u těchto osob, dysartrie, respirační a hlasové problémy a dysfagie.</p> <p>V praktické části práce byla využita anketa ke zhodnocení symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií. Výzkumné šetření probíhalo ve spolupráci s organizacemi sdružující osoby se svalovou dystrofií. Získané výsledky byly zpracovány a zanalyzovány.</p> <p>Cílem práce je shromáždit a shrnout poznatky týkající se symptomatických poruch řeči u osob se svalovou dystrofií a shromáždit podklady pro zhodnocení symptomatických poruch řeči u jedinců se svalovou dystrofií.</p>

<b>Klíčová slova:</b>	Svalová dystrofie, Duchennova svalová dystrofie, dystrofin, vývoj řeči, dysartrie, respirační problémy, hlasové problémy, dysfagie
<b>Anotace v angličtině:</b>	<p>This diploma thesis deals with symptomatic speech disorders in people with muscular dystrophy, is divided into theoretical and practical part. The theoretical part deals with defining issues of muscular dystrophy and symptomatic speech disorders that individuals with muscular dystrophy affect. This part is defined by issues of language development in these subjects, dysarthria, voice and respiratory problems and dysphagia.</p> <p>In the practical part questionnaire was used to evaluate the symptomatic speech disorders in people with muscular dystrophy. The survey was carried out in cooperation with organizations associating people with muscular dystrophy. The results were processed and analysed.</p> <p>The aim is to collect and summarize knowledge regarding the symptomatic speech disorders in people with muscular dystrophy and to gather data for assessment of symptomatic speech disorders in individuals with muscular dystrophy.</p>
<b>Klíčová slova v angličtině:</b>	Muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, dystrophin, development of speech, dysarthria, respiratory problems, voice problems, dysphagia
<b>Přílohy vázané v práci:</b>	<p>Příloha č. 1 – Záznamový arch k vyšetření dysartrie</p> <p>Příloha č. 2 – 3F test</p> <p>Příloha č. 3 – Anketní formulář</p>
<b>Rozsah práce:</b>	124 stran
<b>Jazyk práce:</b>	Český jazyk