

Univerzita Palackého v Olomouci
Fakulta tělesné kultury

KOMPREHENSIVNÍ TERAPIE
PACIENTŮ SE SPINÁLNÍ SVALOVOU ATROFIÍ
Diplomová práce
(bakalářská)

Autor: Zuzana Keslarová, Fyzioterapie
Vedoucí práce: Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D.
Olomouc 2018

Jméno a příjmení autora: Zuzana Keslarová

Název diplomové práce: Komprehensivní terapie pacientů se spinální svalovou atrofií

Pracoviště: Katedra fyzioterapie

Vedoucí diplomové práce: Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D.

Rok obhajoby diplomové práce: 2018

Abstrakt: Práce představuje multioborový přístup k terapii pacientů se spinální svalovou atrofií. Spinální svalová atrofie je geneticky podmíněné nervosvalové onemocnění postihující motorické neurony v předních rozích míšních. Onemocnění se projevuje motorickým deficitem, rozvojem ortopedických deformit a poruchou dýchacích i polykacích funkcí na základě výrazného svalového oslabení. Přestože dodnes neexistuje kauzální léčba, dají se projevy tohoto onemocnění do jisté míry ovlivnit zásahem odborníků z různých oborů. Pro efektivní komprehensivní rehabilitaci je nezbytné, aby tyto odborníci tvořili jeden celek a spolupracovali. V rámci multidisciplinární péče je nutné zajistit pacientovi se spinální svalovou atrofií podporu v oblasti funkčních schopností, pohybu a dýchání, v oblasti ortopedie, protetiky i výživy. Fyzioterapie a ortopedicko-protetická péče se nejčastěji zaměřují na podporu dýchacího systému, léčbu skolióz, na prevenci vzniku ortopedických deformit a kontraktur. Neméně důležitá je i podpora ve sféře sociální a vzdělávací. Sociální pracovníci a speciální pedagogové zajišťují včasnou a kvalitní integraci pacienta do společnosti a do škol. Cílem všech složek multidisciplinárního týmu je zajistit udržení nebo zlepšení kvality života pacienta.

Klíčová slova: spinální svalová atrofie, komprehensivní terapie, multidisciplinární péče, Spinraza, fyzioterapeutická péče, respirační fyzioterapie, nervosvalové onemocnění.

Souhlasím s půjčováním diplomové práce v rámci knihovních služeb.

Author's first name and surname: Zuzana Keslarová

Title of the thesis: Comprehensive therapy in patients with spinal muscular atrophy

Department: Department of Physiotherapy

Supervisor: Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D.

The year of presentation: 2018

Abstract: The thesis represents a multidisciplinary attitude to the therapy of patients with spinal muscular atrophy. The spinal muscular atrophy is a genetically conditional neuromuscular disease affecting the spinal motor neurons. The disease shows itself by a motoric deficit, development of orthopedic deformities and respiratory malfunction and aphagopraxia due to the distinctive amyosthenia. As there is no causal therapy to this day, symptoms of this disease can be affected to a certain extent by intervention of specialists of different fields. It is necessary for a comprehensive therapy that these specialists create one whole and cooperate together. Within the multidisciplinary care it is necessary for the patient with spinal muscular atrophy to be assured by a support in functional abilities, movement and breathing, in the area of orthopedics, prosthesis and nutrition. Physical therapy and orthopedic-prosthesis care is mostly focused on support of the breathing system, scoliosis therapy, prevention of orthopedic deformities and joint contractures. Also support in the social as well as educational spheres is no less important. Social workers and special pedagogues assure a well-timed and high-quality patient's integration in the company and school. The aim of all components of the multidisciplinary team is to assure sustenance or improvement of the patient's quality of life.

Keywords: spinal muscular atrophy, comprehensive therapy, multidisciplinary care, Spinraza, physical therapy, respiratory physiotherapy, neuromuscular disease.

I agree the thesis paper to be lent within the library service.

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně s odbornou pomocí Mgr. Kateřiny Neumannové, Ph.D. a že jsem uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a řídila se dle zásad vědecké etiky.

V Olomouci dne 20. dubna 2018

.....

Děkuji Mgr. Kateřině Neumannové, Ph.D. za odbornou pomoc a cenné rady, které mi poskytla při psaní této bakalářské práce. Dále děkuji paní J. Š. za informace a čas, který mi věnovala a také jejímu synovi za spolupráci při klinickém vyšetření.

OBSAH

1	ÚVOD.....	10
2	TEORETICKÁ ČÁST	11
2.1	Charakteristika onemocnění.....	11
2.2	Etiologie onemocnění.....	11
2.3	Klinický obraz.....	12
2.4	Klasifikace onemocnění	12
2.4.1	SMA typu 0.....	13
2.4.2	SMA typu I (Akutní infantilní forma, Werdnigův-Hoffmannův syndrom) 13	
2.4.3	SMA typu II (Chronická infantilní forma, chronický typ Werdnigova- Hoffmannova syndromu).....	13
2.4.4	SMA typu III (Juvenilní forma, Kugelbergův-Welanderové syndrom) 13	
2.4.5	SMA typu IV (Adultní forma, Aranův-Duchenneův syndrom).....	14
2.5	Přidružené komplikace SMA	14
2.5.1	Ortopedické komplikace	14
2.5.2	Kontraktury	15
2.5.3	Respirační potíže	15
2.5.4	Poruchy příjmu potravy.....	15
2.6	Diagnostika	16
2.7	Diferenciální diagnostika	17
2.7.1	Hypotonická forma DMO	17
2.7.2	Kongenitální myopatie	18
2.7.3	Svalové dystrofie.....	18
2.7.4	Metabolické myopatie (glykogenózy).....	19
2.7.5	Myastenia gravis	19

2.7.6	Amyotrofická laterální skleróza (Charcotova nemoc)	20
2.7.7	Polyneuropatie.....	20
2.8	Možnosti léčby SMA	20
2.8.1	Genová terapie	20
2.8.2	Farmakologická léčba	22
3	Multidisciplinární péče o pacienty s SMA	24
3.1	Fyzioterapeutická péče.....	25
3.1.1	Techniky respirační fyzioterapie.....	26
3.1.2	Vojtův princip: reflexní lokomoce	30
3.1.3	Bobath koncept (Neurodevelopmental treatment – NDT).....	31
3.1.4	Dynamická neuromuskulární stabilizace	31
3.1.5	Proprioceptivní neuromuskulární facilitace	32
3.1.6	Senzomotorická stimulace	33
3.1.7	Techniky k ovlivnění poruch polykání	34
3.1.8	Přístupy k ovlivnění skolióz.....	35
3.1.9	Hydrokinezioterapie	36
3.1.10	Terapie pomocí zvířat.....	37
3.2	Respirační péče	39
3.2.1	Neinvazivní ventilační podpora	39
3.2.2	CoughAssist	40
3.2.3	Invazivní ventilační podpora.....	40
3.3	Ortopedicko-protetická péče	41
3.3.1	Konzervativní léčba	41
3.3.2	Operační léčba.....	42
3.4	Ergoterapie	43
3.4.1	Jemná motorika ruky.....	44
3.4.2	Soběstačnost.....	44

3.4.3	Kompenzační pomůcky.....	45
3.4.4	Přizpůsobení prostředí.....	47
3.5	Výživa pacientů s SMA	48
3.6	Sociální péče a speciální pedagogika	49
3.7	Paliativní péče	50
4	PRAKTICKÁ ČÁST	52
4.1	Kazuistika pacienta se SMA	52
4.1.1	Anamnéza.....	52
4.1.2	Vyšetření pacienta.....	53
4.2	Rozhovor s rodičem	54
5	DISKUZE	59
6	ZÁVĚR.....	65
7	SOUHRN.....	67
8	SUMARRY.....	69
9	REFERENČNÍ SEZNAM	71
10	PŘÍLOHY	82

Seznam použitých zkratk

ADL	běžné denní aktivity
ALS	amyotrofická laterální skleróza
ASV	adaptive support ventilation
CK	kreatinkináza
ČLS JEP	Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně
DMD	Duchennova muskulární dystrofie
DUPV	domácí umělá plicní ventilace
EMG	elektromyografie
HDAC	histonové deacetylázy
IVP	individuální vzdělávací plán
MR	magnetická resonance
ORT	orofaciální regulační terapie
PBA	fenylbutyrát sodný
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie
PNF	proprioceptivní neuromuskulární facilitace
PNP	polyneuropatie
RFT	respirační fyzioterapie
SMA	spinální muskulární atrofie
SMN	survival motor neuron
SMS	senzomotorická stimulace
SÚKL	státní ústav pro kontrolu léčiv
VCV	volume control ventilation
VPA	valproát sodný
VRL	Vojtova reflexní lokomoce
VZP	všeobecná zdravotní pojišťovna
WHO	World Health Organization

1 ÚVOD

Spinální svalová atrofie (SMA) je dědičné nervosvalové onemocnění s incidencí 1/10000 a druhé nejčastější neuromuskulární onemocnění dětského věku. Klinický obraz tohoto onemocnění má charakter periferní parézy projevující se svalovou hypotonií, hypotrofií až atrofií, sníženou výbavností napínacích reflexů a fascikulacemi. Mezi časté komplikace SMA dále patří vznik kontraktur, rozvoj deformit páteře a pánve a zhoršení respiračních funkcí. Tyto komplikace jsme částečně schopni ovlivnit fyzioterapií. Klinické příznaky a přidružené komplikace onemocnění je však zapotřebí řešit multioborově a je nutné zajistit co možná nejkvalitnější spolupráci nejen mezi ošetřujícím lékařem a fyzioterapeutem, ale mezi všemi odborníky, podílejícími se na péči o pacienta se SMA. V rámci multidisciplinárního přístupu se na léčebné rehabilitaci podílí kromě ošetřujícího lékaře (nejčastěji neurolog) a fyzioterapeuta také ortoped, protetik, ergoterapeut a výživový poradce. Oblast sociální péče a vzdělávání je v kompetenci sociálního pracovníka a speciálního pedagoga.

V praxi není však multidisciplinární péče lehce dostupná. Vzhledem k tomu, že pacienti se SMA tvoří relativně úzkou skupinu nemocných se specifickými požadavky na komprehensivní terapii, může být i informovanost odborníků o jejich nemoci a potřebách nedostatečná. Právě kvůli omezenému povědomí o onemocnění SMA a jeho možné terapii je cílem této bakalářské práce podat co možná nejaktuálnější informace k dostupné léčbě onemocnění SMA, možnostech jeho léčebné terapie napříč různými obory a v závěru také zhodnocení úrovně multioborové spolupráce. Dalším cílem je, aby všechny tyto v práci shrnuté informace mohly v budoucnu posloužit, jak terapeutům, tak pacientům či jejich rodičům a blízkým ke snazší orientaci v této problematice.

2 TEORETICKÁ ČÁST

2.1 Charakteristika onemocnění

Spinální svalové atrofie, jakožto onemocnění nervového systému, spadají do nervosvalových onemocnění neurogenního původu, konkrétně do chorob periferního motoneuronu. Neprogresivní degenerace alfa-motoneuronu v předních rozích míšních je geneticky podmíněná a vede k symetrické svalové slabosti a atrofii, s výraznějším postižením dolních končetin. Postiženy jsou také motoneurony mozkového kmene, především v jádrech n. hypoglossi a motorická jádra n. trigemini. Přestože je SMA v principu neprogresivní, progresse se projevuje s následným vývojem a růstem, protože zachovalé svaly potřebným pohybovým nárokům nestačí (Dungl, 2014; Menkes, Sarnat, & Maria, 2011).

S incidencí 1:6-10 000 se SMA řadí mezi vzácná onemocnění a je po cystické fibróze druhou nejčastější autosomálně recesivní chorobou a nejčastější příčinou úmrtí kojenců na vrozené onemocnění (Ogino, Wilson, & Gold, 2004; Surgman et al., 2012). V 95 % případů se jedná o tzv. proximální formu SMA, způsobenou mutací v SMN genu v oblasti chromozomu č. 5 s autosomálně recesivní dědičností (Kraus & Hedvičáková, 2006; Markowitz, Singh, & Darras, 2012). Podle věku vzniku, rychlosti progresse, lokalizace maxima postižení a způsobu dědičnosti se spinální svalové atrofie rozlišují na proximální a distální (Jedlička & Keller, 2005).

2.2 Etiologie onemocnění

Významnou roli v etiologii SMA má tzv. survival motor neuron gen (SMN), což je gen lokalizovaný na dlouhém raménku chromozomu č. 5 v oblasti 5q12.2-q13.3 (Lefebvre et al., 1995). Tento gen je na chromozomu uložen ve dvou kopiích – telomerické SMN1 a centromerické SMN2 (Haberlová, Slabá, Hedvičáková, & Doušová, 2016). Tyto kopie mají 9 exonů a ve své kódující oblasti se liší pouze jedním nukleotidem (Kočová, 2017; Maříková, 2011). Kauzálním genem je SMN1 a k normálnímu přežití je potřebná alespoň jedna jeho kopie (Kraus & Hedvičáková, 2006). SMA je zapříčiněna mutací obou kopií SMN1 genu, kdy u 96 % nemocných je kauzální mutací delece exonu 7 nebo delece exonu 7 a 8 (Maříková, 2011). Jedinec s SMA, autosomálně recesivní chorobou, je tedy recesivní homozygot, nositel dvou mutovaných alel. Rodiče postiženého jedince jsou zpravidla heterozygoti, nosiči delece exonu 7 (7 a 8) na jedné

alele. Při incidenci choroby 1:6-10 000 je a frekvence nosičů od 1:34 do 1:60 (Maříková, 2011; Ogino et al., 2004).

Gen SMN1 kóduje tzv. survival motor neuron protein, který je nezbytný pro přežití motoneuronů a pro protekci před apoptózou. Bez proteinu SMN motoneurony degradují a tím je znemožněn přenos nervových impulzů z mozku ke svalům. K tvorbě SMN proteinu přispívá rovněž SMN2 gen, produkce je však pouhých 10 % a nestačí k prevenci nemoci (Kočová, 2017; Kraus & Hedvičáková, 2006; Maříková 2011).

Mutace genu SMN1 nevypovídá nic o fenotypu postiženého, počet kopií genu SMN2 a exprese dalších genů (NAIP) však jistý vliv na tíži postižení zřejmě mají. Zatímco u 10 – 15 % populace kopie genu SMN2 zcela chybí, je tento stav pro nemocného s SMA prenatálně letální. U postižených s SMA typu I jsou většinou přítomné 1–2 kopie SMN 2 genu, u SMA typu II 2–3 kopie a u typu SMA III 3–4 kopie SMN 2 genu (Haberlová et al., 2016). Průběh onemocnění může být ovlivněn těmito nadbytečnými kopiemi, nelze však na tomto základě u konkrétního pacienta určit spolehlivě predikci postižení a jeho průběh (Maříková, 2011). Přibližně u 2 % pacientů vzniká mutace de novo, necelá 2 % pacientů jsou heterozygoti s bodovou mutací jedné alely a delecí na alele druhé. U zbylého asi 1,5 % není přítomna vazba k defektu SMN1 (Kraus & Hedvičáková, 2006).

2.3 Klinický obraz

U pacienta nacházíme obraz periferní parézy, do kterého spadá hypotonie, hypotrofie, hyporeflexie až areflexie, změny elektrické dráždivosti, fascikulace a nevybavnost spastických jevů. Pokud se u pacienta nerozvinuly kontraktury, postižené končetiny popisujeme jako chabé (Opavský, 2003). Největší postižení je většinou v oblasti proximálního svalstva končetin, s převahou postižení na končetinách dolních. Charakteristickou patologií pro SMA jsou fascikulace jazyka. Častým nálezem je pectus excavatum, pláč dítěte bývá slabý a snadno vyčerpatelný. Čítí a intelekt porušeny nejsou (Dungl, 2014; Komárek & Zumrová, 2008).

2.4 Klasifikace onemocnění

Podle doby nástupu a míry závažnosti onemocnění můžeme dělit proximální SMA na 5 typů:

2.4.1 SMA typu 0

U tohoto typu vznikají obtíže již prenatálně, při porodu je patrná těžká generalizovaná hypotonie a mnohočetné kontraktury. Respirační insuficience se projevuje velmi časně a bez umělé plicní ventilace umírá většina dětí během prvních měsíců života (Kolb & Kissel, 2011).

2.4.2 SMA typu I (Akutní infantilní forma, Werdnigův-Hoffmannův syndrom)

Jedná se o formu SMA s nejtěžšími příznaky a nástupem do 6 měsíců od narození, která tvoří asi 1/4 všech případů. Snížené pohyby plodu jsou patrné již koncem těhotenství a u 2/3 je přítomný hypotonický syndrom hned po narození. Děti jsou slabé, nezvedají hlavu, nejsou schopny přetáčení a nikdy samostatně nesedí. Kyčelní klouby jsou v zevní rotaci a abdukci, kolenní klouby ve flexi, tvář je hypomimická. Charakteristickou patologií jsou fascikulace jazyka a areflexie při vyšetření šlachově-okosticových reflexů. Ochrnuté jsou interkostální svaly, bránice postižená není. Prognóza je nepříznivá, úmrtí nastává většinou do 2 let věku nejčastěji na dechovou nedostatečnost a interkurentní infekci (Dungl, 2014; Kočová, 2017).

2.4.3 SMA typu II (Chronická infantilní forma, chronický typ Werdnigova-Hoffmannova syndromu)

Tento typ SMA tvoří téměř polovinu všech diagnostikovaných případů a je tak nejrozšířenějším typem spinálních svalových onemocnění. Nástup začátku obtíží se odehrává mezi 7. – 18. měsícem věku. Častěji jsou postiženi chlapci, u kterých je průběh těžší. Tento typ představuje klinicky mírnější formu, kdy je dítě schopno udržet hlavu, je schopno sedět, nedokáže však samovolně stát a chodit. Objevuje se minipolymyoklonus, na dolních končetinách jsou výrazné svalové hypotrofie, je zde vysoké riziko vzniku kontraktur včetně ankylózy temporomandibulárního kloubu, velmi časté jsou i skoliózy (Dungl, 2014; Haberlová et al., 2016; Kočová, 2017).

2.4.4 SMA typu III (Juvenilní forma, Kugelbergův-Welanderové syndrom)

Tato méně častá forma tvoří pouze necelých 10 % diagnostikovaných spinálních atrofií. Příznaky se manifestují mezi 18. měsícem až 15. rokem věku. V klinickém obrazu nacházíme postižení kořenového svalstva dolních končetin, které může být i asymetrické. Kvůli dominujícímu oslabení extenzorů kyčelního kloubu mají jedinci s SMA III. typu potíže při vstávání z podlahy a při chůzi do schodů. To je jeden z důvodů, proč u mužů bývá toto onemocnění zpočátku zaměňováno za Duchenneovu nebo Beckerovu svalovou

dystrofii. Z počátku jsou jedinci schopni samostatné chůze, a přestože je progresse velmi mírná, v průběhu let jsou všichni pacienti odkázáni na užívání mechanického či elektrického vozíku. Ve většině případů se přidruží i další typické příznaky – postižení proximálního svalstva horních končetin, mimického svalstva a jazyka. Délka života u těchto jedinců nebývá ovlivněna. Tato forma SMA má heterogenní genetický podklad, a kromě autosomálně recesivního typu dědičnosti jsou popisovány přenosy autosomálně dominantní a s X-vázanou dědičností (Dungl, 2014; Kočová, 2017; Wang et al., 2007).

2.4.5 SMA typu IV (Adultní forma, Aranův-Duchenneův syndrom)

První obtíže při tomto typu SMA se objevují až v dospělosti. Onemocnění má benigní průběh a jedince výrazně neinvalidizuje, ani nezkracuje délku jejich života. Přítomen je charakteristický minipolymyoklonus, který vylučuje myogenní původ onemocnění (Jedlička & Keller, 2017). Na rozdíl od SMA typu I a II je zde relativně častá snížená pohyblivost kloubů (Menkes et al., 2011). Velká většina nemocných je schopna samostatné chůze až do pozdní dospělosti a přidružené potíže jako respirační insuficience, poruchy polykání či skolióza jsou u nich vzácné (Kolb & Kiseel, 2011).

Distální spinální svalové atrofie

U této skupiny onemocnění převažuje postižení na akrálních svalových skupinách končetin, většinou s benigním průběhem. Jedince výrazně neinvalidizují, ani nezkracují délku jejich života. K prvním projevům dochází od raného dětství až po dospělost. Dědičnost může být jak autosomálně recesivní, tak autosomálně dominantní (Jedlička & Keller, 2005).

2.5 Přidružené komplikace SMA

2.5.1 Ortopedické komplikace

Z ortopedického hlediska jsou základním problémem u II. a III. typu SMA svalové kontraktury dolních končetin (pes equinus), subluxace a luxace kyčelních kloubů a progresse skoliózy. Jsou způsobeny jak svalovou slabostí, tak kontrakturami svalů. Jako u ostatních neurogenních vad vede svalová slabost ke coxa valga, neurogenní instabilitě kyčelního kloubu a šikmému sklonu pánve při jednostranné postižení a hyperlordóze při oboustranném postižení. U chodících pacientů se vyvíjí pes cavovarus (Dungl, 2014).

Rozvoj skolióz bývá u infantilní formy SMA velmi častý a závažný. Naproti tomu u formy juvenilní a adultní nezpůsobují skoliózy příliš velká funkční omezení (Repko et al.,

2008). Neuromuskulární deformity páteře (a pánve) mají vliv na celkový stav hrudní a břišní stěny, kde dochází často k výraznému omezení. Kolaps trupu způsobuje snížení vitální kapacity plic, má negativní vliv na srdeční činnost, působí bolest při kontaktu kostěných struktur (žebro – lopata kosti kyčelní) s následnou intolerancí sedu ve vozíku a dále negativně ovlivňuje peristaltiku (Repko et al., 2017).

2.5.2 Kontraktury

Flexní kontraktury, tedy stavy trvalého svalového zkrácení, postihují téměř polovinu pacientů s SMA. Kontraktury jsou často zaznamenávány během období inaktivity a jsou považovány za nereagující při úhlu větším než 45°. Až v polovině případů jsou kontraktury spojovány s omezením ve výkonu všedních denních činností (ADL) (Wang et al., 2007). Vznikem těchto kontraktur dochází ke změnám držení těla a k omezení rozsahu pohybů. K rozvoji skolióz vedou především kontraktury v oblasti páteře a slabost axiálního svalstva (Kolář et al., 2009).

2.5.3 Respirační potíže

SMA, jako nervosvalové onemocnění, má vliv na oslabení dýchacích svalů, což souvisí s rizikem vzniku respiračního selhání. Respirační insuficience je jednou z hlavních příčin předčasného úmrtí pacientů s SMA (Haberlová et al., 2016). Mezi hlavní respirační potíže patří zhoršené vykašlávání, hypoventilace a jiné poruchy dýchání během spánku, nedostatečné rozvíjení hrudníku a plic, recidivující infekce zhoršující svalovou slabost (Wang et al., 2007).

Na změně mechaniky dýchání se podílí i rozvoj výše zmíněných skolióz. V souvislosti se skoliózou pozorujeme u respirační morbidity (ne)vyváženost mezi změnou respirační mechaniky a silou dýchacího svalu. U pacientů s neuromuskulárními skoliózami jsou tyto složky v nerovnováze. Bude tedy přítomna zvýšená zátěž systému a oslabené svalstvo (Mayer, 2015).

2.5.4 Poruchy příjmu potravy

V závislosti na tíži typu SMA se mohou k onemocnění přidružovat i komplikace spojené s příjmem potravy, a to v podobě žvýkání, kousání i polykání. K poruchám žvýkání a kousání dochází prostřednictvím únavy a vyčerpání svalů hlavy a krku. Tyto potíže pak mohou vést k riziku vzniku aspirace, jiným dyspeptickým poruchám, což může v závěru vést až k rozvoji podvýživy (Kohout, 2017). Taktéž polykání je velmi náchylné k poruchám, které mohou být projevem oslabení svalů i fascikulací jazyka

(Markowitz et al., 2012). Tyto poruchy mohou zapříčinit zpomalení příjmu potravy a vzniku aspirace. Porucha polykacího aktu se může projevit jako porucha polykání tuhého sousta nebo jako tzv. paradoxní porucha polykání, kdy má pacient problém polknout tekutou stravu. Kromě již zmíněné aspirace dochází i k dalším dyspeptickým poruchám způsobených zpomalenou peristaltikou – gastroezofageálnímu refluxu, nadýmání, zácpám, bolestem břicha. Všechny tyto obtíže mohou nakonec vyústit v malnutrici, a to energetickou nebo proteinoenergetickou (Kohout, 2017).

2.6 Diagnostika

Elektromyografie

Na EMG obrazu je značné snížení počtu aktivních motorických jednotek s velmi malou amplitudou (obří jednotky). U těžce postižených dětí bývá snížena rychlost vedení elektrického impulzu motorickými vlákny periferního nervu (do 70 %). To je způsobeno přednostním postižením velkých motorických neuronů, jejichž vlákna jsou nejvíce myelinizovaná, a tak nejrychleji vedoucí vzruch. Typickým nálezem pro SMA je přítomnost spontánní, rytmické svalové aktivity ve frekvenci 5-15 za sekundu, která může být aktivována volním úsilím. Tento jinak abnormální nález se zachytí přibližně u 75 % pacientů zcela nezávisle na jejich věku či tíži postižení. U SMA typu I mohou být při provedení jehlové EMG přítomny známky denervace (Haberlová et al., 2016; Kraus & Hedvičáková, 2006; Menkes et al., 2011).

Biochemické vyšetření

Sérová hladina kreatinkinázy (CK) je normální nebo zvýšená, maximálně však pětinasobek normy (Haberlová et al., 2016; Komárek & Zumrová, 2008). Podle Crawforda (2003) nepřesahují hodnoty desetinásobek. Nikdy však nedosahují takových hodnot jako u svalové dystrofie. Hodnoty aminokyselin a kreatinu jsou také na počátku onemocnění většinou v normě. Pro diagnostikování SMA, však není ani jedna z těchto metod jednoznačná (Menkes et al., 2011).

Genetická diagnostika

Pro potvrzení diagnózy je nezbytné podstoupit molekulární genetické vyšetření zahrnující analýzu příslušného úseku DNA, především genu SMN1 a SMN2 a jejich kopie. Pro pacienta spočívá vyšetření zejména v odběru žilní krve, ze které se izoluje DNA. Genetické vyšetření, kromě klinického a laboratorního vyšetření, dále zahrnuje genetickou konzultaci (Gaillyová, 2017).

Pokud se u pacienta potvrdí diagnóza SMA, je v současné době na území ČR nabídnuto genetické vyšetření plně hrazené pojišťovnou jeho příbuzným jako preventivní vyšetření nebo pro účely prenatalní diagnostiky. Genetické vyšetření (konzultace i analýza DNA) se doporučuje vždy oběma rodičům a sourozencům pacienta se SMA, dále také sourozencům rodičů a prarodičům pacienta pro potvrzení či vyloučení rizika přenašečství pro SMA. O možnosti preventivních genetických vyšetření by měla rodina informovat tyto, ale i vzdálenější příbuzné. Z nepříbuzných osob se genetické vyšetření doporučuje především partnerům již známých přenašečů dispozice pro SMA (Gaillyová, 2017).

Molekulární genetické vyšetření se využívá i v prenatalní diagnostice, které v co nejčasnějších týdnech těhotenství odhaluje onemocnění plodu. Pro účely prenatalní diagnostiky je opět nutné získat DNA plodu. Odběr probíhá nejčastěji z buněk v plodové vodě nebo z buněk choriových klků (tkáň budoucí placenty) (Gaillyová, 2017).

Je-li výsledek genetického testu pozitivní, naskytuje se zde možnost umělého ukončení těhotenství. Dle §4 zákona č. 66/1986 Sb. je dáno, že se ženě uměle ukončí těhotenství, jestliže o to písemně požádá, nepřesahuje-li těhotenství dvanáct týdnů a nebrání-li výkonu její zdravotní stav. V tomto případě, kdy je o ukončení požádáno na podkladě zdravotní – genetické indikace (§5 téhož zákona), je výkon hrazen z veřejného zdravotního pojištění. Podle §2 vyhlášky č. 75/1986 Sb. se řeší umělé ukončení gravidity po 12. týdnu opět na základě žádosti ženy a svědčí-li pro interrupci genetické důvody, je možné přerušit graviditu do dvaceti čtyř týdnů těhotenství (Otová, Kohoutová, & Panczak, 2013). Pokud je výsledek genetického vyšetření negativní, v úvahu bereme provedení MR mozku a míchy a provedení svalové biopsie (Haberlová et al., 2016).

Svalová biopsie

Na vzorku biopsie svalu je zřetelné seskupování atrofických vláken typu I, II a hypertrofie vláken typu I (Komárek & Zumrová, 2008). U SMA typu I může svalová biopsie připomínat obraz centronukleární myopatie, což je zavádějící (Menkes et al., 2011).

2.7 Diferenciální diagnostika

2.7.1 Hypotonická forma DMO

Tak jako u SMA I. typu nacházíme u této formy DMO obraz tzv. chabého dítěte (angl. floppy infant). Hypotonie může být způsobena na podkladě hypogeneze mozečku

nebo může být následkem i rozsáhlejších mozkových lézí. Na rozdíl od dětí s SMA mají tyto děti většinou významnou mentální retardací a snadno výbavné napínací reflexy (Menkes et al., 2011).

2.7.2 Kongenitální myopatie

Kongenitální myopatie patří do skupiny svalových onemocnění charakteristických časným začátkem. Tato onemocnění jsou dalšími z možných příčin hypotonie a opožděného motorického vývoje. Děti mají chabé a těstovité svaly a je u nich patrná zvýšená pasivita. Šlachové reflexy jsou výbavné a spontánní hybnost je výraznější než u SMA I. typu. Pokud se dítě zvedne za trup, často se dolní končetiny zpevní a pozoruje se zvýraznění osového extenzorového reflexu (Menkes et al., 2011).

Typická forma se projevuje do 5. roku života a má charakter benigního onemocnění s mírnou progresí či dokonce bez progresu. Pokud se první příznaky objevují již prenatálně či při porodu, označujeme tuto formu za těžkou s časným úmrtím dítěte. Naproti tomu kongenitální myopatie manifestující se po 5. roce života (často až v dospělosti) se považuje za formu lehkou. Sérová CK je normální nebo lehce zvýšená a taktéž EMG může být v normě či ukazovat obvykle nevýrazné myogenní změny. Diagnosticky významná je svalová biopsie, kdy se detekuje přítomnost jader či tyčinek a dále typovou a velikostní disproporcí svalových vláken (Bednařík, 2001).

2.7.3 Svalové dystrofie

Svalové dystrofie jsou geneticky podmíněné choroby způsobující primární postižení svalů (bez neurogenní příčiny) s progresivní charakterem. U svalových dystrofií dochází k poruše některé složky komplexu bílkovin podílejících se na tzv. dystrofin-glykoproteinovém komplexu. Nejčastěji se vyskytující a nejzávažnější dědičnou svalovou chorobou dětského věku je Duchenneova svalová dystrofie (DMD). U DMD je u dětí časně znát opožděný motorický vývoj s plnou manifestací mezi 3. – 5. rokem života. Mezi první příznaky patří kolébavá chůze, potíže s chůzí do schodů a při vstávání z nižších poloh, kdy si dítě pomáhá pomocí šplhu po stehnech (Gowersův příznak). Příčinou těchto problémů je především slabost svalstva pletence pánevního. Slabostí jsou dále postiženy i svaly ramenního pletence a svaly trupu. Typickým příznakem je pseudohypertrofie lýtkových svalů. V průběhu onemocnění se objevuje akcentovaná bederní lordóza, kontraktury (především hamstringů) a skoliózy. U většiny pacientů je přítomné zvětšení srdce, tachykardie a srdeční selhávání. Sérová CK je (na rozdíl od

SMA) zvýšená až 50 – 100x, EMG ukazuje fibrilace a pozitivní ostré vlny, zkrácení potenciálů motorických jednotek. Ze svalové biopsie dostáváme obraz myopatie s variabilitou průměru svalových vláken (atrofická i hypertrofická), ložiskové nekrózy a zmnožení tukové a vazivové tkáně. Jedinci s DMD umírají mezi 20. – 30. rokem života (Bednařík, 2001; Jedlička & Keller, 2005; Menkes et al., 2011).

2.7.4 Metabolické myopatie (glykogenózy)

Většina glykogenóz je onemocnění s autosomálně recesivní dědičností způsobující deficit enzymu či proteinu účastnících se glykolýzy. Typickým symptomem je dynamická intolerance svalové zátěže projevující se únavností, myalgiemi a krampy. Tyto příznaky jsou závislé na zvyšujících se energetických nárocích během zátěže (Bednařík, 2001).

Pro účely diferenciální diagnostiky SMA zmíním pouze glykogenózu II, která manifestuje jak v kojeneckém, časném dětském i dospělém věku a mohla by být tedy diagnosticky zaměněna za kteroukoli formu SMA. Glykogenóza II se dělí na infantilní, juvenilní a dospělou formu.

Infantilní forma (Pompeho choroba) začíná v prvních týdnech či měsících života generalizovanou hypotonií a svalovou slabostí, má tedy obraz chabého dítěte („floppy infant syndrom“). Z důvodu hromadění glykogenu v tkáních dochází k hypertrofii svalů, kardiomegalii, hepatomegalii. Děti umírají do 1 roku. Juvenilní forma se manifestuje během časného dětství, má pomalejší a mírnější progresi. U dětí se může objevit zejména hypertrofie lýtek a slabost postihující především pletencové svaly a postižení respiračních svalů. K úmrtí dochází obvykle ve 2. – 3. dekádě právě na respirační insuficienci. Adultní forma se objevuje nejčastěji ve 3. – 4. dekádě a je typická pozvolnou progredující slabostí pletencového a trupového svalstva (Bednařík, 2001).

Téměř u všech nemocných se objevuje respirační insuficience. Z diagnostických vyšetření se využívá především svalová biopsie, EMG, EKG a vyšetření CK. Svalová biopsie má obraz vakuolární myopatie se zvýšeným obsahem glykogenu (u dospělé formy může být i normální). EMG vykazuje myotonické výboje především v oblasti paravertebrálních svalů (Bednařík, 2001).

2.7.5 Myasthenia gravis

Myasthenia gravis je autoimunitní nemoc spojena s poruchou nervosvalového přenosu, která se nejčastěji manifestuje ve třetí dekádě. Je charakteristická nepřekonatelnou svalovou slabostí a únavností většinou v závislosti na fyzické zátěži.

Nejčastěji postižené svaly jsou okohybné, polykací, žvýkací a hlasivkové. U generalizovaných forem jsou to svaly pletencové, šíjové a méně drobné akrální svaly horních i dolních končetin. Obvyklými příznaky tedy bývají diplopie, poruchy polykání a řeči, slabost proximálních svalů končetin. Dalším typickým příznakem je kolísání intenzity obtíží během dne s narůstáním k večeru po svalové námaze (i po jídle) (Jedlička & Keller et al., 2005; Kaňovský & Herzig, 2007).

2.7.6 Amyotrofická laterální skleróza (Charcotova nemoc)

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) patří do skupiny neurodegenerativních onemocnění. Degenerativní změny jsou prokazatelné v motoneuronech předních rohů míšních, kortikospinální a kortikobulbární dráze a v motorických jádrech hlavových nervů V. – XII. Podle Jedličky (2005) se onemocnění manifestuje mezi 45. a 55. rokem života, proto v diferenciální diagnostice zvažujeme ALS pouze u SMA typu IV. V klinickém obrazu nacházíme postižení jak centrálního, tak i periferního motoneuronu. Právě přítomnost postižení centrálního motoneuronu, je důležitým klinickým rysem, který rozlišuje ALS od SMA. První symptomy ALS začínají nejčastěji na akrech horních končetin, kde bývá obraz smíšené paraparézy, zatímco na dolních končetinách je obraz paraparézy spastické. Choroba může mít delší dobu asymetrický charakter, u většiny pacientů se však po zhruba roční progresi stává symetrickou. Pacienti s ALS umírají v průměru do 3-5 let od začátku onemocnění (Jedlička & Keller, 2005; Kaňovský & Herzig, 2007; Menkes et al., 2011).

2.7.7 Polyneuropatie

Polyneuropatie (PNP) je difúzní, generalizovaná porucha poškozující periferní nervstvo. K poškození dochází na nervech motorických, senzitivních, autonomních a často i hlavových. PNP bývá bilaterální a často téměř symetrická. Mezi klinické příznaky patří parézy, únava a svalová atrofie, dále křeče, fascikulace a mimovolní chvění svalů, tzv. myokymie (Ehler, 2013).

2.8 Možnosti léčby SMA

2.8.1 Genová terapie

Licenci na léčbu genovou terapií získala americká společnost AveXis Inc. a ve spolupráci s dětskou nemocnicí Nationwide Children's Hospital tuto terapii aplikují (Kočová, 2017). Společnost předpokládá, že genová terapie je vhodným způsobem léčby SMA, kvůli monogenní povaze onemocnění – je způsobeno delecí nebo mutacemi

jednoho genu. AVXS-101 je genová terapie určená k prevenci další svalové degenerace způsobené SMA prostřednictvím:

- dodání plně funkčního lidského SMN genu do cílových buněk motorických neuronů,
- produkce dostatečného množství SMN proteinu,
- rychlého nástupu účinku kromě trvalé exprese SMN proteinu (www.avexis.cz).

Potenciál AVXS-101 je podpořen výsledky první fáze studie, která se zabývala bezpečností a účinností intravenózní aplikace AVXS-101 u 15 dětí s SMA typu I, které byly zařazeny před dosažením šesti měsíců věku. Účinnost léčby byla hodnocena, ve věku 13,6 měsíců, což je časová hranice, která bude nadále používána i v nových studiích. Vedoucí lékař společnosti AveXis, Sukumar Nagendran, dodává, že k jednomu z nejvýznamnějších výsledků patří 100% přežití dětí nejen ve věku 13,6 měsíců, ale i ve věku 20 měsíců. Z historie onemocnění SMA se ví, že přežití dětí s SMA typu I bylo ve věku 13,6 měsíců 25% a ve věku 20 měsíců pouze 8%. Jedenáct dětí z dvanácti členné skupiny s vysokými dávkami mohlo sedět bez pomoci, bylo schopno orálního příjmu potravy a mluvilo. Devět se dokázalo přetáčet ve 20. měsíci života a dvě děti mohly samostatně chodit. Studie je nyní ve třetí fázi a doposud podstoupily léčbu tři děti, jejichž stav je vyhodnocován dříve, než se začne s léčbou ostatních dětí (v studii neexistuje žádná placebo skupina). Předběžné údaje vykazují podobnou bezpečnost a účinnost jako výsledky první fáze. Tato studie má dvě primární míry účinnosti: nezávislé sezení po dobu 30 sekund ve věku 18 měsíců a přežití po 13,6 měsících. Předpokládaný konec studie se datuje na březen 2020 (Lopes, 2018b).

Dalšími klinickými studii prováděnými v USA jsou studie s názvem STRONG a SPRINT. STRONG studie probíhá u dětí s SMA typu II ve věku do 60 měsíců. Tyto děti však dostanou AVXS-101 intratekální cestou a v menší dávce (na rozdíl od dětí s SMA typu I). Pre-symptomatictí kojenci mladší šesti týdnů, u kterých se pravděpodobně vyvine SMA typu I, II nebo III, budou zařazeni do studie SPRINT a budou léčeni intravenózně přípravkem AVXS-101. SPRINT studie je plánována od poloviny roku 2018. SPRINT, podobně jako REACH – studie plánovaná pro pacienty s SMA typu II až III ve věku od 6 měsíců do 18 let, kteří nejsou způsobilí pro ostatní studie – budou studie celosvětové. Konečná podoba REACH studie, včetně podrobností o pacientech způsobilých k zařazení a způsobu léčby, bude stanovena na základě výsledků studie STRONG. Začátek studie se očekává koncem roku 2018 nebo počátkem roku 2019. AveXis dále plánuje zahájit studie genové terapie AVXS-101 i v Evropě, a to během

května 2018. Evropská studie by měla zahrnovat 30 dětí ve věku do 6 měsíců s SMA typu I a její ukončení je zatím plánováno na listopad 2020 (Lopes, 2018a).

2.8.2 Farmakologická léčba

Valproát sodný (VPA)

VPA patří mezi nejdostupnější léky pro léčbu SMA. Tento lék je inhibitorem histonových deacetyláz (HDAC) a je tak jednou z možností zpomalení rychlé progresy a zmírnění těžkého fenotypu SMA. Inhibitory HDAC pracují na principu modifikace sestřihového vzorce genu SMN2. V klinických studiích byl efekt VPA zkoumán u pacientů se všemi typy SMA. Oproti kontrolní skupině pacientů, kterým bylo podáváno placebo, se u pacientů užívajících VPA dokázalo mírné zlepšení jejich stavu. Dlouhodobý účinek VPA však není zcela objasněn. U podávání VPA je nutné zvážit i možné nežádoucí účinky – anemie, jaterní poruchy, nárůst hmotnosti, vypadávání a změna kvality vlasů, u dívek ve fertilním věku poruchy menstruačního cyklu a reprodukčních funkcí s tvorbou polycystických ovárií (Mrázová, Šabatová, & Ošlejšková, 2017; Vondráček, 2011).

Fenylbutyrát sodný (PBA)

PBA patří také k HDAC inhibitorům a zvyšuje tak expresi genu SMN2. Při užívání tohoto léku by tedy u pacientů mělo dojít ke zvýšení svalové síly a k zpomalení progresy SMA. Do klinické studie byla zapojena pouze malá část pacientů a výsledky efektu PBA tak nemohou být zatím považovány za platné, přestože během studie nebyly prokázány nežádoucí účinky léku. Dalším problémem zůstává i vysoká cena léku (Mrázová et al., 2017).

Salbutamol

Salbutamol, β_2 sympatomimetikum, je ve fázi humánních studií. Mezi účinky Salbutamolu patří anabolický efekt prostřednictvím β_2 receptoru pro usnadnění dýchání (využíváno v léčbě astmatu) a dále vliv na modulaci sestřihu SMN2 (zvýšení tvorby SMN proteinu). Díky dobré snášenlivosti je Salbutamol již nyní nabízen v některých centrech, přestože je jako prostředek léčby SMA teprve ve fázi výzkumu (Fernandes, J., 2017; Haberlová et al., 2016; Mrázová et al., 2017).

Nusinersen (Spinraza)

Tato látka se podává intratekálně a působí jako modifikátor sestřihového vzorce SMN2 genu a tak podporuje zvýšení produkce SMN proteinu (Pechmann, Langer, Wider, & Kirschner, 2018). Během první fáze testování u dětí s SMA typu II a III bylo úspěšně provedeno intratekální podání přípravku nusinersen pomocí bederní punkce a frekvence nežádoucích účinků po bederní punkci byla podobná již dříve známým nežádoucím účinkům bederní punkce u dětí. Jako nežádoucí účinky spojené s lumbální punkcí byly popsány bolesti hlavy, bolesti zad a syndrom post-bederní punkce, který se vyskytuje častěji u starších dětí s SMA III. typu (Haché, Swoboda, Sethna, Farrow-Gillespie, Khandji, Xia, & Bishop, 2016). Z uveřejněných výsledků první a druhé fáze je prokázána účinnost a bezpečnost léku Spinraza. Výsledky třetí fáze byly následující: zlepšení svalové funkce, pokrok v dosažení vývojových motorických milníků, pozitivní dopad na přežití a snížení nutnosti potřeby trvalé ventilační podpory u dětí s SMA typu I (Finkel, Chiriboga, Vajsar et al., 2016; Chiriboga, Swoboda, Darras et al., 2016).

V prosinci 2016 byl nusinersen pod komerčním názvem Spinraza schválen americkým Úřadem pro kontrolu potravin a léků, jako lék pro léčbu SMA u dětí i dospělých. V ČR je Spinraza registrována Státním úřadem pro kontrolu léčiv (SÚKL) od 5. 10. 2017. Zdá se, že snad jedinou nevýhodou tohoto léčivého přípravku je jeho cena. Ta se pohybuje okolo 750 000 dolarů za jednoroční léčebnou jednotku a 350 000 dolarů za následující roční péči (Kočová, 2017). K financování léčby Spinrazou se vyjádřila VZP takto: "Léčba s využitím léčivého přípravku Spinraza (nusinersen) je zajištěna na dvou pracovištích, a to ve FN Motol a ve FN Brno. Tito poskytovatelé již obdrželi individuální úhradové dodatky pro rok 2018, které garantují úhradu jak za léčivý přípravek, tak za hospitalizaci, která je vzhledem ke způsobu podání léčiva nezbytná. Nyní již nic nebrání poskytnutí péče pojištěncům, pro které je jeho podání nezbytné" (Tiskové oddělení VZP ČR).

3 MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČE O PACIENTY S SMA

SMA je komplexní typ onemocnění, proto by se jeho aspekty neměly řešit jednotlivě, nýbrž jako součást multidisciplinárního přístupu. Multidisciplinární péče je jeden z hlavních klíčových prvků terapie SMA (Mercuri et al. 2018). Terapie je založena nejen na prostředcích ke zlepšení respiračních, gastrointestinálních, ortopedických symptomů a funkčních poruch muskuloskeletálního systému, ale také na psychologické a sociální intervenci, někdy bohužel i na paliativní péči. Na multidisciplinární péči se mohou podílet tito specialisté: pneumolog, spondylochirurg, ortoped, rehabilitační lékař a fyzioterapeut, gastroenterolog, psycholog, sociální pracovník a konzultant rané péče. V minulosti bylo běžné, že koordinaci těchto oborových pracovníků zajišťovala rodina sama, dnes však hlavním koordinátorem multioborové péče bývá neurolog nebo dětský neurolog, úzce spolupracující s obvodním lékařem. Multidisciplinární péči by měla zajišťovat specializovaná centra, spadající do sítě nervosvalových center. Podle neuromuskulární sekce České neurologické společnosti ČLS JEP se v síti momentálně nachází 9 center poskytujících péči dospělým pacientům a 2 centra pro pacienty dětské (FN Motol, FN Brno). Ve srovnání s běžnou ambulantní neurologickou péčí, nabízí síť neuromuskulárních center lepší dostupnost multioborové péče, avšak pro její problém s personálním pokrytím a finančním zajištěním služeb nejsou vždy plně pokryty potřeby pacientů. Je však patrné postupné zlepšování kvality a pestrosti nabízené péče a toto zlepšování zůstává do budoucna jedním z hlavních cílů neuromuskulární sekce (Kočová, 2017; Mercuri et al., 2018; Standards of care for spinal muscular atrophy, 2011). Celý kruh multidisciplinární péče uzavírá pacientova rodina. Ta by se měla aktivně zapojovat do spolupráce se všemi odborníky, podílet se a dodržovat nastolenou terapii, a tak umožnit svému nemocnému členovi co nejkvalitnější prožití života.

Přestože má každý pacient diagnostikovaný konkrétní typ SMA podle charakteristických faktorů vzniku a průběhu nemoci, může u některých pacientů docházet k manifestaci obtíží, objevujících se u více skupin. Z tohoto důvodu je tedy zapotřebí péči o pacienty s SMA co nejvíce přizpůsobit spíše tíži jejich aktuálního funkčního stavu a symptomům, než původní klasifikaci typů SMA (viz kapitola 1.4). Proto byla tato klasifikace rozšířena o klasifikaci současné funkční úrovně, rozlišující pacienty nesedící, sedící a chodící. Do skupiny nesedících patří jedinci, kteří v současné době nejsou schopni samostatně sedět. Sedící jedinci mohou samostatně sedět, ale nemohou samostatně chodit. A chodící jedinci s SMA jsou schopni samostatné chůze (Standards of care for spinal muscular atrophy, 2011).

3.1 Fyzioterapeutická péče

Neustále narůstá počet důkazů o tom, že aktivní přístup, zahrnující pravidelnou fyzioterapii, může významně ovlivňovat trajektorii progresu u pacientů s onemocněním SMA. Cílem je udržení (posílení) kvality funkce zatím nepoškozených motorických jednotek svalů (Mercuri et al., 2018). Je však nutné zahájit léčebnou rehabilitaci co nejdříve od stanovení diagnózy, vést ji systematicky a pravidelně (ideálně každý den). U všech typů SMA se fyzioterapeutická péče zaměřuje především na udržení čistoty dýchacích cest a dechových funkcí, prevenci vzniku kontraktur, ortopedických deformit. Dále by měla fyzioterapie spočívat v prevenci dekompenzace dosaženého stavu a v dosažení (udržení) optimálních funkčních schopností pacienta a tím zlepšení také kvality jeho života. Krátký i dlouhodobý rehabilitační plán však sestavujeme pacientovi individuálně a přizpůsobujeme jej podle pacientova klinického, funkčního a aktuálního zdravotního stavu, denního režimu a také věku (Calta & Kolář, 2009; Zounková et al., 2011).

Nezastupitelnou roli v péči o pacienty se SMA všech typů má respirační fyzioterapie (RFT). Techniky RFT umožňují nejen ustálení či zlepšení již vzniklých respiračních potíží, ale také lze s jejich pomocí těmto problémům předcházet. Právě kvůli preventivnímu významu RFT, je nutné její včasné zařazení. U pacientů s SMA se využívá fyzioterapeutických metod a konceptů založených na neurofyziologickém podkladě (Vojtova metoda reflexní lokomoce, Bobath koncept, dynamická neuromuskulární stabilizace, propioceptivní neuromuskulární facilitace, senzorická stimulace a další), pasivního protahování, měkkých a mobilizačních technik a také vhodně zvolené optimální pohybové aktivity. Ať už se ve fyzioterapeutické léčbě rozhodneme pro kteroukoli metodu či koncept, je nutné brát zřetel na významnou roli unavitelnosti u pacientů se SMA, které podvolujeme plán i průběh terapie (Nosková, 2017; Zounková et al., 2011).

U nesedících pacientů je důležitá nutriční podpora, řízení postury, posazování, léčba kontraktur a bolesti, nácvik ADL, vhodné zvolení kompenzačních pomůcek a nácvik zacházení s těmito pomůckami, dlahování a polohování a také terapie na neurofyziologickém podkladě. U sedících pacientů se zaměřujeme na mobilitu pomocí mechanických či elektrických vozíků, terapii kontraktur, fyzioterapii a ergoterapii, ortopedicko-protetickou péči. U chodících pacientů je nejvyšší důraz kladen na fyzioterapii, ergoterapii a léčbu bolesti (Wang, 2007).

3.1.1 Techniky respirační fyzioterapie

Spinální svalové atrofie (převážně SMA typu I a II) bývají spojeny s oslabením dýchacích svalů, které může vygradovat až v respirační selhání, což bývá nejčastější příčinou úmrtí u pacientů s SMA typu I a II. U kojenců s SMA typu I je přítomna atrofie interkostálních svalů, avšak s relativně zachovalou funkcí bránice. To u některých dětí vede k rozšíření dolní hrudní oblasti, vzniku vpáčeného hrudníku, nedostatečnému rozvíjení hrudníku a plic, vzniku paradoxního dýchání a převaze břišního typu dýchání. Oslabené mezižeberní svalstvo má také vliv na slabý neefektivní kašel, který zhoršuje schopnost odstraňování vzniklého hlenu. (Bach, & Bianchi, 2003; Markowitz et al., 2012). Kvůli všem těmto hrožícím rizikům je nezbytné začít s respirační péčí okamžitě po stanovení diagnózy. Přestože se vznik a průběh respiračních potíží může u jednotlivých typů SMA lišit (viz kapitola 2.5.3) nebo nemusí být potíže z počátku vůbec průkazné, je zapotřebí péči o dýchací systém do multidisciplinárního přístupu zařadit a včas tak předcházet výše zmíněným komplikacím. Respirační fyzioterapie tedy neřeší pouze již vzniklé respirační potíže, ale má také velmi významnou roli v prevenci těchto problémů (Finkel et al., 2018; Neumannová, 2017; Zouňková, Ježková, & Havlišťová, 2011).

Postup RFT by měl vždy stát na kineziologickém rozboru pacienta, jeho aktuálním stavu a schopnosti spolupráce. Při kineziologickém rozboru si všímáme dechového stereotypu, postavení a rozvíjení hrudníku, jeho deformit, vzájemného vztahu mezi dýcháním a posturou pacienta. Důležité je i zhodnocení pohybové složky dýchání. Jednotlivé techniky RFT můžeme aplikovat u pacientů kteréhokoliv věku, s jakoukoli schopností spolupráce a ve všech fázích a typech onemocnění SMA. Je důležité, ať už u spolupracujících či nespoupracujících pacientů, seznámit s technikami RFT i rodinné příslušníky, popř. jiné, o pacienta pečující, osoby (Neumannová, 2017; Schroth, 2009).

Při aplikaci kterékoli techniky RFT je zásadní výchozí poloha pacienta. Tu volíme tak, aby umožňovala co nejvýhodnější a nejefektivnější dýchání, tudíž eliminace zátěže pro dýchací soustavu, snížení únavy dýchacích svalů, jejich optimální zapojení, zamezení vzniku dušnosti a předcházení dechovému diskomfortu. Tato zvolená poloha je spouštěčem automatického řetězení aktivace dýchacích svalů fungujícího na principu řetězení aferentace, propioceptivní a exteroceptivní stimulace dechové pohybové soustavy (Smolíková & Máček, 2010). Pokročilá stadia onemocnění vyžadují k zajištění optimální výchozí polohy použití polohovacích a korekčních pomůcek (polštáře, peloty, opěrky atd.), speciálně upravených stoliček, kočárku, mechanických i elektrických

voziků (Neumannová, 2017). U pacientů, kteří nejsou schopni aktivně spolupracovat, využíváme neurofyziologickou facilitaci dýchání, respirační handling, vibrace a techniky měkkých tkání a mobilizační techniky.

Neurofyziologická facilitace dýchání

Neurofyziologická facilitace dýchání spočívá v externí aplikaci taktilních a proprioceptivních stimulů, které reflexně vyvolají změnu v dechovém stereotypu – změna frekvence a hloubky dýchání (Smolíková & Máček, 2013). Těchto změn můžeme dosáhnout pomocí Vojtovy metody reflexní lokomoce (technika pro reflexně modifikovanou stimulaci dýchání) či často využívaného kontaktního dýchání (manuální stimulace dechových pohybů hrudní a břišní oblasti) (Neumannová, 2017; Smolíková & Máček, 2013).

Respirační handling

„Respirační handling můžeme chápat jako koncept fyzioterapie, založené na neverbální, ale mnohostranné komunikaci s dítětem, který plně využívá působení psychologické intervence manuálního a tělesného kontaktu mezi rodičem a dítětem“ (Smolíková & Máček, 2013, 133). Handling umožňuje optimální nastavení celého těla během ADL (např. chování a nošení dítěte, svlékání a oblékání) a tím také podporu optimálního dechového vzoru (Neumannová, 2017). Podle Smolíkové a Máčka (2013) je respirační handling nejúčinnější, je-li zahájen v prvních šesti měsících života nemocného dítěte.

Vibrace

Manuálně aplikovaných vibrací se využívá pro podporu relaxace, expirace a k usnadnění sekrečního posunu. K podpoře vykašlávání lze také využít manuální kompresi hrudníku či thorakoabdominální oblasti (Neumannová, 2017).

Asistovaná autogenní drenáž

Tuto formu fyzioterapie na gymnastickém míči upravil speciálně pro kojence Filip van der Ginderdeuren. Při této technice sedí terapeut na míči, dítě drží v náruči ve vertikální poloze a pomalu se přitom pohupuje. Účelem je jemná vibračně kompresivní manuální stimulace hrudníku při výdechu a čekání na spontánní kašel dítěte (Smolíková a Máček, 2013; van Ginderdeuren et al., 2017).

Měkké a mobilizační techniky

Pomocí měkkých a mobilizačních technik uvolňujeme měkké tkáně (kůži, podkoží, fascie a svaly) v oblasti krku a hrudního koše s cílem snížit napětí těchto tkání, což vede k menšímu zatížení nádechu. Z technik se uplatňuje hlavně protažení, masáž mezižeberních svalů, mobilizace kloubů za účelem obnovení joint play a u spolupracujících pacientů postizometrická relaxace a muscle energy technique. Užití měkkých a mobilizačních technik je možné také v případě neinvazivní i invazivní plicní ventilace. (Neumannová & Kolek, 2012; Neumannová, 2017).

Výše zmíněné metody lze samozřejmě aplikovat také u spolupracujících pacientů. U spolupracujících dětí a dospělých zapojujeme navíc do terapie aktivní techniky RFT a aktivní techniky s dopomocí (Neumannová, 2017).

Výdech přes sešpulené rty

Výdech přes sešpulené rty zabraňuje kolapsu dýchacích cest během expirace. Výdech může být doprovázen také vyslovováním hlásky „š“ (Neumannová, 2017).

Technika ústní brzdy

Technika ústní brzdy slouží taktéž k prevenci bronchokolapsu a vzniku dráždivého suchého kašle. Toto brždění vydechovaného vzduchu probíhá přes úzkou retní štěrbinu, čímž docílíme delšího rozevření bronchů pomocí zvýšeného intrabronchiálního tlaku (Smolíková & Máček, 2013).

Autogenní drenáž

Autogenní drenáž, jako technika usnadňující expektoraci, je určená k odlepení, sesbírání a kraniálnímu posunu hlenu ze stěn dýchacích cest. Při provádění autogenní drenáže využívá pacient kombinaci dýchání na třech úrovních dechového objemu a vždy po nádechu s doprovodnou ponádechovou pauzou následuje aktivní svalově podpořený výdech pootevřenými ústy přes otevřenou glottis. Techniku lze provádět v leže i v sedě a její součástí jsou také manuální kontakty a vedení dechového pohybu, které představují asistovanou autogenní drenáž. Autogenní drenáž může být zakončena technikou silového výdechu (huffingem) pro efektivnější posun sekretu (Neumannová, 2015; Pryor & Prasad, 2008; Smolíková & Máček, 2013).

Aktivní cyklus dechových technik

Aktivní cyklus dechových technik se skládá ze tří samostatných dechových technik – kontrolovaného dýchání, techniky usilovného výdechu (a huffingu) a cvičení na zvýšení rozvíjení (pružnosti) hrudníku. Kontrolované dýchání je dýchání o klidovém objemu, které pacient vědomě kontroluje. Je soustředěné do oblasti břicha, čímž dochází k podpoře bráničního dýchání, avšak bez cílené aktivace bránice a pomocných dýchacích svalů při výdechu. Cvičení na zvýšení rozvíjení hrudníku podporuje pomocí hlubokých nádechů inspirační fázi kašle, má také funkci mobilizační a protahovací. Prostřednictvím prohloubeného nádechu je navíc umožněno otevření kolaterálních spojek v alveolách, čímž dochází ke zlepšení ventilace. Nádechová oblast může být manuálně facilitována terapeutem či pacientem. Technika usilovného výdechu je kombinace huffingu a kontrolního dýchání. Při huffingu dochází ke svalově podpořenému výdechu, který umožní posunutí sekretu do horních cest dýchacích (Neumannová, 2017; Pryor & Prasad, 2008; Smolíková & Máček, 2013).

Glosofaryngeální dýchání

Glosofaryngeální dýchání (nazýváno také žabí dýchání) je technika využívaná u neefektivní inspirační složky kašle. Technika spočívá v postupném „polykání“ vzduchu do plic pomocí úst a v zabránění unikání vzduchu hrtanem a nosem. Tím docílíme navýšení objemu vzduchu v plicích, což umožní efektivní nádech a následnou expektoraci (Neumannová, 2015; Pryor & Prasad, 2008).

Instrumentální techniky

Podle požadovaného účinku volíme dechové pomůcky nádechové či výdechové. Pomocí inspiračních trenažérů podporujeme nádechový objem (např. CliniFlo, TriFlo, Breath Coach) nebo zvyšování síly dýchacích svalů (Threshold Inspiratory Muscle Trainer, POWERbreathe). Tím dochází ke zlepšení ventilace, ke snížení únavnosti inspiračních svalů a následnému zlepšení konfigurace hrudníku. Expirační trenažéry využíváme pro podporu a nácvik výdechu (Flow ball, Magic ball, TriFlo, Thera-PEP, a Pari-PEP S-systém), pro cílené posilování výdechových svalů (Threshold Positive Expiratory Pressure) a pro usnadnění expektorace (pomůcky s oscilacemi – PARI O-PEP, Flutter, RC-Cornet, Acapella, Shaker). Není-li schopen pacient obemknout rty náustek, nabízí se použití trenažérů (Threshold PEP, Threshold IMT, Acapella, Thera-PEP), u kterých je možná aplikace přes obličejovou masku. Další výhodou může být možnost

připojení k tracheostomii (Threshold IMT a PEP, Acapella) (Neumannová, 2015; Neumannová, 2017; Pryor & Prasad, 2008; Smolíková & Máček, 2013).

3.1.2 Vojtův princip: reflexní lokomoce

Vojtova reflexní lokomoce je terapeutická metoda vypracovaná prof. Václavem Vojtou. Metoda vychází z neurofyziologických principů a základů biomechaniky, které jsou aplikovány do konceptu vývojové kineziologie. Profesor Vojta stavěl na představě, že základní hybné vzory jsou programovány geneticky v CNS každého jedince. Do těchto geneticky kódovaných programů lze pomocí Vojtovy metody vstoupit. Vstup se provádí manuální aplikací tlaku do přesně lokalizovaných oblastí tzv. spoušťových zón. Tímto přesným zásahem z periferie je spuštěna přesná motorická odpověď – automatické lokomoční pohyby označené jako reflexní plazení (RP) a reflexní otáčení (RO) (Kolář, 2009). Na využití těchto umělých komplexních lokomočních vzorů je postaven celý Vojtův princip. Výchozí polohou umělého vzoru RP je pozice na břicho, umělý vzor RO vychází z polohy na zádech. Oba mají svou vývojovou analogii v dílčích vzorech spontánní hybnosti postupně se objevujících během motorické ontogeneze (Vařeka, 2000). Základní kameny této techniky jsou tedy: nastavené výchozí postavení trupu a končetin, statický a dynamický tlak a tah v kloubu, dále přesně vymezené aktivačních zóny na trupu, dolních a horních končetinách, a odpor kladený proti vznikajícím pohybům (Kolář, 2009).

V terapii u pacientů s SMA může mít Vojtova metoda velký význam hned v několika oblastech. Pomocí správně aplikovaného odporu proti rotaci hlavy jsme schopni vyvolat aktivaci v orofaciální oblasti (rozvinutí jazyka a jeho aktivace) a provokovat spodinu ústní, což ovlivňuje kvalitu polykání, řeči i dýchání. Aktivací RP můžeme také zasahovat do oblasti hladké svaloviny útrobních orgánů a pozitivně tak ovlivnit např. peristaltiku střev. Vojtovu metodu můžeme využít také jako prostředek k ovlivnění dýchání a vitální kapacity plic. V oblasti hrudníku se aktivitou RP a RO podporuje roztahování interkostálních prostorů od sebe a dochází k zvětšování objemu mm. intercostales externi et interni (podpora kontrakce bránice). To umožňuje dostatečné rozvinutí hrudníku a podporuje dostatečný nádech, s čímž souvisí také rozvinutí páteře, aktivace autochtonního svalstva a aktivace šikmé břišní muskulatury (Skaličková-Kováčiková, 2017).

3.1.3 Bobath koncept (Neurodevelopmental treatment – NDT)

Koncept manželů Bobathových pracuje na základě mechanismu centrální posturální kontroly. Cílem konceptu je udržení rovnováhy a přizpůsobení postury před započítím pohybu, během jeho realizace a po jeho dokončení. Porucha mechanismu centrální posturální kontroly se projevuje abnormálním posturálním tonem, abnormální reciproční interakcí svalů, omezenou různorodostí posturálních a pohybových vzorů a přítomností asociovaných reakcí. Facilitace správných pohybových vzorů se v terapii provádí prostřednictvím manuálního kontaktu aplikovaného na klíčové body kontroly (key points). Celá terapie se uskutečňuje v rámci tzv. handlingu – způsob provádění cvičení a manipulace s pacientem během celého dne. Handling probíhá v rámci všech ADL (polohování, chování, zvedání, ukládání, mytí, krmení, oblékání, základní hygiena, kreslení, pohybové aktivity aj.) po celých 24 hodin. Posílení mechanismu centrální posturální kontroly může být podpořeno různými podpůrnými pomůckami – klíny, válce, gymnastické míče, labilní plochy, pomůcky lokomoční atd. Na zvýšení posturálního tonu a na regulaci svalové souhry se v konceptu využívá technik propioceptivní a taktilní stimulace. Do technik patří nesení váhy, tlak, odpor; placing a holding; tapping (inhibiční, tlakový, střídavý) (Chmelová, 2011; Pavlů, 2003; Zounková, 2009).

Přestože se NDT indikuje zejména u centrálních poruch hybnosti, kde se aplikuje převážně s cílem ovlivnit spasticitu, lze některých efektů terapie využít také u pacientů se SMA. Pomocí NDT jsme schopni facilitovat fyziologickou posturu a pohyb vedoucí k funkčním činnostem. Změnou sensorického vjemu můžeme dosáhnout lepšího vnímání polohy a pohybu. Koncept nám dále umožňuje podpořit motorický vývoj a předcházet vzniku kontraktur a deformit (Nosková, 2017; Zounková, 2009). Je na místě podotknout, že NDT klade mimo jiné také velký důraz na týmovou spolupráci terapeutů – fyzioterapeuta, ergoterapeuta a logopeda – edukovaných v použití technik NDT. Tito odborníci by měli mít na pacientovi potíže stejný úhel pohledu a na základě vyšetření nastolit každý odpovídající rehabilitační program a cíl. Cíl terapie je vždy směřován k funkci – ta je pro koncept NDT zásadní. Při kvalitní spolupráci je pak tým schopný efektivně pokrýt terapií několik oblastí (Chmelová, 2011).

3.1.4 Dynamická neuromuskulární stabilizace

Dynamická neuromuskulární stabilizace, koncept vytvořený prof. Pavlem Kolářem, se zabývá ovlivněním funkce svalu v jeho posturálně lokomoční funkci. Techniky tohoto konceptu nevychází pouze z anatomické funkce svalů, ale především z principu začlenění

svalu do biomechanického řetězce a jejich zapojení do posturální funkce. Tyto techniky slouží k nácviku posturální stabilizace páteře, hrudníku a pánve, k ovlivnění tuhosti a zlepšení dynamiky hrudního koše, k ovlivnění napřímení páteře, k nácviku posturálního dechového stereotypu a stabilizační funkce bránice, k nácviku stabilizace páteře s využitím reflexní lokomoce, k nácviku hluboké posturální stabilizace páteře v modifikovaných polohách a ke cvičení posturálních funkcí ve vývojových řadách. Všechny techniky této metodiky podléhají obecným principům:

1. Při cíleném ovlivňování stabilizační funkce využíváme ipsilaterálních a kontralaterálních vzorů lokomoce, centrace kloubu, facilitaci pomocí spoušťových zón, opěrné funkce, odpor proti plánované hybnosti a další programy zrající během posturální ontogeneze.
2. Cvičení začínáme ovlivněním hlubokého stabilizačního systému páteře (HSSP).
3. Svaly cvičíme ve vývojových posturálně lokomočních řadách. Začlenění svalů do těchto biomechanických řetězců umožňuje modulovat automatické zapojení svalu v jeho stabilizační funkci.
4. Při volbě cvičení ovlivňujícího posturální funkci je nutné respektovat fakt, že na zpevnění segmentu se nepodílí pouze svaly daného segmentu, ale je to výsledek globální svalové souhry vycházející z opory.
5. Stabilizační síla musí vždy odpovídat síle svalů provádějících pohyb (Kolář, 2009).

Právě poznatku uvedeného v této metodice, že při rozvoji svalové síly nelze vycházet pouze z anatomické funkce (začátku a úponu) svalu, využíváme v terapii pacientů se SMA, u kterých není analytické cvičení vhodné a mnohem efektivnější je právě cvičení svalů v rámci biomechanických řetězců (otevřených či uzavřených). Významné je posílení HSSP, které je základním předpokladem pro cílenou funkci končetin (Nosková, 2017).

3.1.5 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace

Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF) vychází ze základů, které vypracoval dr. H. Kabat a dále z poznatků, o které byla technika obohacena působením fyzioterapeutek M. Knottové a D. Vossové. Metodika stojí na principu cíleného ovlivňování aktivity motoneuronů předních rohů míšních prostřednictvím aferentních impulzů (a na ně reagujících eferentních impulzů) ze svalových, šlachových a kloubních proprioceptorů. Potřebné stimulační proprioceptorů se v PNF dosahuje pomocí různých

terapeutických hmatů, pasivních, asistovaných či aktivních pohybů, a pomocí aplikace optimálního odporu proti pohybu či statické práci. PNF dále vychází ze zásady, že mozek si pamatuje pohyb nikoli svaly tento pohyb provádějící. Proto je základním předpokladem správné aplikace této metody respektování pohybových vzorců, které jsou vždy vedeny diagonálním směrem a velmi se podobají pohybovým vzorcům využívaných při provádění ADL (Kolář, 2009; Pavlů, 2003).

U pacientů se SMA z metodiky PNF využíváme především fenoménu iradiace (overflow) sloužícího k vyzarování aktivity ze silnějších svalů (s větším počtem zachovalých motorických jednotek) na svaly oslabené (v důsledku degenerativního postižení předních míšních rohů). Pomocí pasivního vedení pohybu končetin u imobilních pacientů můžeme docílit udržení (zlepšení) dosavadního rozsahu pohybu (trojdimenzionálně) a prevence proti vzniku kontraktur. Vzhledem k nutné aktivní spolupráci u většiny posilovacích cviků z metodiky PNF, je vhodnější aplikovat techniky této metody na starší dětské pacienty, kteří jsou schopni spolupráce a porozumění pokynů (Nosková, 2017).

3.1.6 Senzomotorická stimulace

Tato metodika, vypracovaná prof. V. Jandou a rehabilitační pracovnící M. Vávrovou, čerpá z neurofyziologických poznatků o funkci exteroceptorů a proprioceptorů, z teorie motorického učení a poukazuje na provázanost mezi aferentními a eferentními informacemi při řízení pohybu. Autoři staví metodiku senzomotorické stimulace (SMS) na dvoustupňovém modelu motorického učení. Na prvním stupni se snaha o zvládnutí nového pohybu a vytvoření funkčního spojení odehrává pod kortikální kontrolou. Pro člověka je řízení pohybu na kortikální úrovni velmi náročné a vysilující, proto se mozek snaží řízení pohybu přesunout do oblasti subkortikální. Řízení pohybu na druhém stupni motorického učení (tedy v oblasti subkortikální) je rychlé a méně únavné, ale může být velmi zrádné. Dojde-li totiž k subkortikálnímu zafixování patologického pohybového stereotypu, je tento stav jen těžko měnitelný a je potřeba začít v terapii opět na kortikální úrovni. Pomocí této metodiky se facilitují proprioceptory, kožní receptory, receptory plosky nohy a šijových svalů (Nosková, 2017; Pavlů, 2003).

Mezi hlavní cíle metodiky SMS, podstatné i v terapii pacientů se SMA, patří zlepšení svalové koordinace, zrychlený nástup svalové kontrakce pomocí proprioceptivní aktivace, ovlivnění poruch propriocepce, zlepšení držení těla v posturálně méně i více

náročných polohách, úprava poruch rovnováhy a zvýšení pocitu jistoty, začlenění nových pohybových programů do ADL. Vhodnou indikační skupinou jsou pacienti se SMA II, III a IV typu, kdy zvláště děti ocení využití čtených senzomotorických pomůcek (kulové a válcové úseče, balanční sandály, točny, minitrampolíny a balanční míče) během provádění této metodiky. (Kolář, 2009; Nosková 2017).

3.1.7 Techniky k ovlivnění poruch polykání

Cílem těchto technik je usnadnění polykání, zajištění dostatečného kalorického příjmu a prevence možné aspirace. Kromě nácviku správného polykání je důležité dodržovat i režimová opatření týkající se konzistence stravy, čištění zubů před i po každém jídle (zabránění vdechnutí zbylé stravy), klidového režimu po jídle atd. Během jídla by se měli pacienti vyvarovat rušnému prostředí a komunikaci s jinými lidmi, měli by si dopřát dostatek času ke žvýkání a polykání, a terapii doplnit také o prvky respirační fyzioterapie usnadňující odkašlávání, popř. použití již zmíněného přístroje CoughAssist (Neumannová et al., 2017; Tedla, 2009).

Orofaciální regulační terapie podle Castilla Moralese

Tato terapie je hojně využívána v reedukaci motorických funkcí orofaciální oblasti u pacientů s poruchami polykání, ale i řeči (Kolář, 2009). Orofaciální regulační terapie (ORT) tvoří jednu ze tří částí uceleného terapeutického konceptu vyvinutého argentinským lékařem R. Castillo Moralesem. V rámci ORT se využívá cílené senzorycké tonizace a aktivace orofaciální muskulatury, s tím spojené aktivace a regulace orofaciálních funkcí – sání, žvýkání, polykání a funkce řečové. Cílem je dosažení fyziologické funkce v orofaciální oblasti (Saitlová & Limbrock, 2014).

Další techniky a manévry využívané v terapii poruch polykání

Důležitou částí tréninku polykání je aktivace svalů jazyka a nácvik jeho selektivních pohybů. Využíváme tlaku (např. pomocí špachtle) proti stranám a poté proti špičce jazyka během jeho vypláznutí, tlak proti celému hřbetu jazyka nebo postupně proti jedné a druhé straně bez vypláznutí. K posílení rtů a retného uzávěru můžeme použít špachtli, kterou pacient svírá mezi rty, nebo knoflíku či kousku jídla (např. sušené ovoce) na niti, které si pacient vloží mezi rty a zuby a poté za nit tahá. Dalším prostředkem k trénování retného uzávěru je nafukování tváří (a přefukování vzduchu mezi tvářemi) bez úniku vzduchu nosem či ústy. Pacienta můžeme dále naučit kontrole sousta v ústech opět např. pomocí na niti přidělaného sušeného ovoce, které si pacient vloží do úst

a pomocí jazyka v nich ovoce převaluje. Cvičit lze i sání např. pomocí tenkého papíru a slámky. K aktivaci kořene jazyka využíváme Masako manévru, při kterém pacient vyplázne jazyk, stiskne jej mezi zuby (nebo přidrží kapesníkem) a polyká sliny. Poruchy polykání můžeme do jisté míry ovlivnit také pomocí měkkých a mobilizačních (mobilizace temporomandibulárního kloubu, jazyky atd.) technik (Tedla, 2009). V problematice polykání má nezastupitelnou roli i respirační fyzioterapie. Zaměřujeme se především na péči o horní i dolní cesty dýchací, aktivaci bráničního dýchání (podpora jícnového svěrače), podporu správného dechového vzoru, zvýšení aktivity a síly dýchacích svalů, podporu nádechové i výdechové fáze kašle (Mercuri et al., 2018; Neumannová et al., 2017).

3.1.8 Přístupy k ovlivnění skolióz

Cvičení v terapii skolióz dělíme na symetrická (např. plavání, celkové posílení, stabilizace) a asymetrická. Do asymetrických cvičení patří Klappovo lezení, metoda podle K. Schrotové nebo již zmíněné cvičení na neurofyziologickém podkladě (PNF, VRL). Do zásad asymetrického cvičení patří uvolnění křivky, protažení a posílení svalstva, korekce patologického zakřivení a fixace dosaženého zlepšení. Ani u jednoho z přístupů však nebyl studii dostatečně podložen jeho efekt a v terapii tak lze očekávat i jejich nežádoucí účinky. Při konstrukci rehabilitačního plánu a výběru cíleného postupu musíme respektovat klinické vyšetření, kineziologický rozbor daného pacienta a z nich vyplývající typ skoliózy, velikost křivky, pacientův věk, jeho schopnost spolupráce a také zapojení rodiny (jiných pečujících osob) do terapie (Kolář & Šafářová, 2009).

Klappova metoda lezení

Klappova metoda lezení spočívá v komplexu vytvořených cvičení lokomoce v pozici na čtyřech, která slouží ke korekci křivek páteře pomocí trojrozměrného zacílení, ovlivnění svalových dysbalancí, zlepšování svalové síly, koordinaci a vytrvalosti (Repko et al., 2008). Klapp vycházel z předpokladu, že páteř je v pozici na čtyřech zavěšena mezi horními a dolními končetinami a nedochází tak k jejímu zakřivení. Právě proto se nabízí zařazení této metody do terapie sedících a chodících pacientů se SMA, u kterých je kvůli vertikalizaci do sedu a stoje větší riziko vzniku skoliotické křivky. V Klappově metodě se využívá dvou typů lezení – křížmochodního (uplatňující se u C-křivek) a mimochodního (u S-křivek). Sunutí končetin při lezení by mělo být pomalé a plynulé, čemuž napomáhají i chrániče kolen a loktů. Metoda se skládá z četných cvičebních

programů, které se volí podle typu a stupně skoliózy. Poloha na čtyřech umožňuje také celkem přesné zacílení na požadovanou etáž skoliózy pomocí nastavení horních končetin (poloha na dlaních, na loktech) (Kolář & Šafářová, 2009; Repko et al., 2008).

Metoda podle Kathariny Schrotové

Svoji metodu zakládá Schrotová na představě trupu tvořeného třemi bloky (pánevní, hrudní, ramenní), které jsou za optimální situace nad sebou vyváženy a z bočního pohledu tvoří tvar lichoběžníku, zatímco v případě skoliózy jsou tyto bloky posunuty předozadně, laterolaterálně, jsou rotovány a nabývají klínového tvaru. Na faktu, že skolióza postihuje všechny tři roviny – frontální, sagitální a transverzální – autorka staví i následnou terapii. Schrotová ve své metodě využívá derotačního podkládání a cvičení svalů v derotačním postavení, elongace ve směru podélné osy, cílené korekce pánve a dechové gymnastiky. Motivace pacienta je v tomto případě zásadní a v terapii k ní přispívá používání čtených pomůcek a zraková kontrola v zrcadle. (Kolář & Šafářová; Repko, 2008).

Metoda Gochtova-Gessnerova

V této metodě dochází k ovlivnění skoliotické křivky pomocí posilování svalů (uplatňuje se kontrakce m. latissimus dorsi a m. erector spinae) na straně konvexity páteře. Pacient začíná cvičením v leže a postupně se s korekčními cviky dostává do posturálně náročnějších pozic jako je sed a stoj, a nakonec cvičí i během chůze. Terapie je doplněna také o dechová cvičení a aplikaci korekčního tlaku na stranu konvexity (Repko, 2008).

Metoda von Niederhofferova

Tato metoda je naopak založená na izometrických kontrakcích příčně a šikmo uložených svalů konkávní strany křivky, jejichž funkce je oslabena a současně vede pacienta k uvolnění svalů na straně konvexní. Během cvičení fixuje terapeut jednu končetinu v optimální pozici vzhledem k patologické křivce, čímž vytvoří punctum fixum. K tomuto fixnímu bodu pacient přitahuje své punctum mobile tvořené postiženým úsekem páteře (Repko, 2008).

3.1.9 Hydrokinezioterapie

Ze studií za posledních asi 15 let vyplývá, že hydroterapie může mít pozitivní účinky hned v několika směrech – zvyšování rozsahu pohybu v kloubech, svalové síly, zlepšení

respiračních funkcí, schopnosti sebeobsluhy, výdrže a rovnováhy. Výsledky pravděpodobně souvisí s fyzikálními vlastnostmi vody, jako je vztlak, hydrostatický tlak, viskozita a turbulence. Tyto vlastnosti umožňují nadlehčení kloubů, poskytují posturální podporu, usnadňují antigravitační pohyby a nabízí pacientům příležitost provádět činnosti, které pro ně mohou být na souši příliš obtížné (Cunha, Oliveira, Labronici, & Gabbai; 1996; Nosková, 2017; Salem & Gropack, 2010). Nedávná studie, prováděná na myších modelech se SMA typu III, zkoumala účinky běhu a plavání. Testování probíhalo po dobu 10 měsíců za pomoci sledování aktivity CK a hladiny laktátu v séru myši se SMA (cvičící skupina) a kontrolní skupiny myši se SMA (necvičící skupina). Nezávisle na typu zvoleného cvičení, bylo během 10 měsíců zaznamenáno výrazné zvýšení CK aktivity i koncentrace laktátu v séru cvičící skupiny ve srovnání s výsledky skupiny necvičících. Z výsledků vyplývá, že 10 měsíční cvičební program u myši se SMA typu III vede k lepší svalové odolnosti vůči poškození vyvolaným aktivitou a ke zvýšení aerobního výkonu. Tyto výsledky poskytují nový pohled na přizpůsobování se motorických jednotek různým parametrům fyzického cvičení a mohou být užitečný při sestavování rehabilitačních plánů pacientům se SMA (Chali et al., 2016).

Před započítím terapie je nutné dbát na zajištění několika protektivních opatření:

- nácvik motorické kontroly úst jako prevence před aspirací vody,
- nácvik správné kontroly dýchání,
- zajištění psychické podpory pacienta (zejména dětí), aby pobyt ve vodě nevyvolával strach a tenzi,
- zajištění bezpečného přístupu do vody pomocí protiskluzové úpravy povrchu
- v případě potřeby vyhledat bezbariérový přístup do bazénu, popř. vyhledat bazén vybavený závěsným nebo jiným systémem pro usnadnění přenosu pacienta do vody,
- případné zajištění vhodných plaveckých nadlehčovacích pomůcek (Čelko, Zálešáková, & Gúth, 1997; Nosková 2017).

3.1.10 Terapie pomocí zvířat

Využití zvířat za terapeutickým účelem (zooterapie) je známo a aplikuje se již mnoho let. K zooterapii se využívá nejrůznějších druhů zvířat jako např. králíci, ptáci, hadi, lamy nebo oslí. U nás je však nejvíce využívaná terapie pomocí koní (hipoterapie) a psů (canisterapie). Je prokázáno, že kontakt se zvířetem má pozitivní vliv hned na několik oblastí lidského organismu. Vhodně zvolená zooterapie vede např. k poklesu

krevního tlaku a tepové frekvence, pozitivně ovlivňuje psychické ladění pacienta a díky tomu zvyšuje celkově aktivitu a motivaci pacienta ke cvičení. U pacientů se SMA využijeme hlavně účinku zlepšení jemné a hrubé motoriky dosaženého prostřednictvím exteroceptivní a propioceptivní facilitace způsobené manuálním kontaktem mezi člověkem a zvířetem, dále pak pozitivní vliv na postižením způsobené patologické pohybové vzory. Oblasti aplikace zooterapie jsou velmi široké a zřídka jsou uváděny její kontraindikace (např. negativní přístup pacienta ke zvířeti). Před zahájením zooterapie je důležité odebrat alergologickou anamnézu (Pavlů, 2003).

Hipoterapie

Hipoterapie neboli fyzioterapeutická metoda využívající pro léčebnou terapii koně, je založena na působení specifických, nespecifických a psychosociálních faktorů (Pavlů, 2003). Reakce pacienta na pohyby koňského hřbetu ve třech rovinách – rotační, frontální (lateroflexe) a sagitální (flexe a extenze), čímž dochází k reflexní a motorické aktivitě pacienta – a stimulace chůze ve vzpřímené poloze spadají do prvků specifických. Mezi nespecifické prvky patří vliv tepla, taktilní kožní podněty, podpurné reakce, cvičení proti odporu, obranné reakce proti pádu, vliv na vegetativní nervový systém a další (Gúth, 1998). Psychosociálními faktory jsou ovlivněny zejména sebevědomí, sebeuvědomování, emoce i mezilidské vztahy (Hollý & Hornáček, 2005).

Canisterapie

Canisterapie, další z forem zooterapie, je metodou léčebné rehabilitace využívající pozitivního působení psů na lidský organismus. Canisterapie může být velmi nápomocná ve fyzioterapii, kde napomáhá udržení nebo zlepšení pacientova zdravotního stavu, posilování jemné a hrubé motoriky, zvyšování svalového tonu a fixování fyziologických pohybových vzorů. Dále se uplatňuje ve speciální pedagogice a také v terapii psychosociální. U pacientů s tělesným postižením se využívá především polohování, cílené prohřívání a uvolňování potřebných partií těla. U dětí může podporovat práci se psem rozvoj fantazie, uspokojení potřeby tělesného kontaktu a citových potřeb, samostatnost a seberozvoj. U dospělých pacientů má canisterapie přínos hlavně v oblasti psychosociální. (Betlachová, Uhlíř, & Kuchřová, 2015; Stančíková & Šabatová, 2012).

3.2 Respirační péče

3.2.1 Neinvazivní ventilační podpora

Neinvazivní ventilační podpora se využívá především v terapii respiračních poruch spojených se spánkovou apnoe a hypoventilací. Vzhledem k častému výskytu poruch dýchání ve spánku u nervosvalových onemocnění je důležité u dětí s SMA pravidelně vyšetřovat dýchání pomocí noční polysomnografie (Neumannová & Šesták, 2017; Příhodová & Kemlink, 2011). Během spánku ve spánkové laboratoři je pomocí elektrod připevněných na hlavě sledována řada hodnot – elektrická aktivita mozku (EEG), pohyby očí, aktivita svalů brady, aktivita srdečního svalu, dýchání (proud vzduchu před nosem a ústy, dýchací pohyby hrudníku a břicha), okysličení periferní krve (Příhodová & Kemlink, 2011).

Pacienti mohou neinvazivní ventilaci využívat pro zabezpečení dostatečné podpory pro nádech a výdech během noci i během dne. Nejčastější aplikace probíhá pomocí masek či náustku. Výhodou náustku je dodávka ventilační podpory omezená pouze na dobu kontaktu rtů s náustkem. To umožňuje usnadnění vykonávání běžných denních činností (např. příjem jídla a tekutin, mluvení) při nutnosti používání neinvazivní ventilace. Dále se tento typ ventilace využívá během provádění aktivních asistovaných technik RFT (aktivní cyklus dechových technik, autogenní drenáž, techniky zlepšující a podporující správný dechový vzor) (Chatwin, Bush, & Simonds, 2011; Neumannová, 2017).

Přestože je u léčby spánkové apnoe obecně využíván hlavně přístroj CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) s trvalým pozitivním přetlakem v horních dýchacích cestách, upřednostňuje se u pacientů s SMA léčba dvojúrovňovým přetlakem. Přístroje BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) a VPAP (Variable Positive Airway Pressure Level), lišící se pouze názvem, dopomáhají pacientovi s dýcháním a usnadňují tak provedení nádechu i výdechu. Zařazení terapie pomocí těchto přístrojů pro neinvazivní ventilaci má vždy přednost před pokročilou léčbou dechového selhání – invazivní ventilační podporou. Oproti té má neinvazivní ventilační podpora několik výhod – jednoduché připojení k ventilačnímu systému, zachování funkce horních cest dýchacích, polykání a mluvení, čímž minimálně ovlivňuje pacientovu kvalitu života (Lancastre, 2018; Příhodová & Kemlink, 2011).

3.2.2 CoughAssist

Přístroj CoughAssist umožňuje neinvazivní mechanickou podporu nádechové i výdechové fáze kašle ve chvíli, kdy už samotné aktivní techniky RFT nejsou účinné. Mechanická insuflace-exsuflace je založena na vytvoření pozitivního inspiračního tlaku dýchacích cest, který je následován rychlým přepnutím na tlak negativní typický pro fázi expirační (Chatwin, Bush, & Simonds, 2011; Neumannová, Doušová, Sedlák, Zatloukal, & Kos, 2017). Díky přetlaku vytvořenému v inspirační fázi dochází k optimálnímu roztažení plic a protažení výdechových svalů, což umožňuje jejich efektivnější zapojení při výdechové fázi kašle. Podtlak v expirační fázi se zase podílí na posunu bronchiálního sekretu z periferních cest dýchacích do centrálních. Odsud nahromaděný hlen odstraňuje buďto pacient sám nebo za pomoci přístroje. K snazšímu odlepení hlenů lze na přístroji nastavit pomocnou oscilaci. Kromě použití přístroje při nádechové anebo výdechové fázi kašle je možné jej využít také pro usnadnění odstraňování vdechnutého jídla nebo tekutin. Aplikace přístroje CoughAssist probíhá přes obličejovou masku, náustek nebo přes tracheostomickou spojku (Chatwin, 2008; Neumannová, 2017; Travlos, Drew, & Patman, 2016).

3.2.3 Invazivní ventilační podpora

Vyčerpáme-li všechny možnosti neinvazivních metod a projeví-li se u pacienta respirační selhání, je na řadě zařazení invazivní ventilační podpory. Použití invazivní ventilace může být dvojitě – přerušovaně nebo kontinuálně. Přestože je nejčastější indikací k napojení na invazivní ventilaci výrazné snížení svalové síly dýchacích svalů neznamená to, že je dechové úsilí pacienta vždy zcela nahrazeno přístrojem. Přístroje totiž mohou pracovat v několika režimech. V režimu tlakové podpory (Pressure Support, PS) je iniciátorem dechu a dechové frekvence pacient. Tlakově řízený ventilační režim (např. ASV – Adaptive Support Ventilation), s možností nastavení tlakově řízeného nebo podporovaného dechu, zase umožňuje asistenci při samovolném dechu pacienta. Není-li pacient schopen samovolně dýchat, přistupuje se k režimu plně řízené plicní ventilace. Příkladem tohoto režimu je VCV (Volume Control Ventilation), který nedovoluje pacientovi vyvolávat úsilí v žádné fázi dechového cyklu (Šesták, 2017).

Umožňuje-li zdravotní stav pacienta jeho propuštění do domácí péče, má právo zažádat si o program DUPV (domácí umělou ventilaci), který schvaluje Ministerstvo zdravotnictví ČR nebo o program DUPV společnosti LindeGas, a.s., která spolupracuje se všemi zdravotními pojišťovnami ČR. K zapojení do programu DUPV je nutné splnit

několik podmínek, a to nejen co se týče zdravotního stavu pacienta, ale také zapojení rodiny či jiných pečujících osob. Velkou výhodou je umožnění návratu pacienta domů mezi jeho blízké, a tak i výrazné zlepšení kvality jeho života (Šesták, 2017).

3.3 Ortopedicko-protetická péče

Nejzávažnějšími, a tudíž nejčastěji řešenými problémy v oblasti ortopedie a protetiky jsou progredující kontraktury na končetinách a rozvoj deformit křivky páteře. Tyto ortopedické deformity pak dále zapříčiňují omezení mobility, vedou k patologii sedu, patologickému postavení hrudníku a tím i k zhoršení respiračních, kardiovaskulárních a trávicích funkcí. Zavěšení do patologických křivek páteře také způsobují svalové přetížení a rozvíjí bolestivé stavy (Krawczyk, 2017; Vašíčková, 2011).

3.3.1 Konzervativní léčba

Nýdrle (2017) popisuje problém konzervativní léčby progredujících patologických křivek páteře, který spočívá v ještě větším oslabení zbylého funkčního trupového svalstva, nasadíme-li trupovou ortézu. Tvrdí, že někdy není jiná možnost (není-li pacient schopen operace atd.), než předepsání korzetu a to i na úkor tohoto nežádoucího oslabení. Někdy jsou korzety indikovány jen proto, aby mohl pacient vzpřímeně sedět ve vozíku – zde se drží i křivky větší než 40°. V těchto případech neplatí ani pravidlo ukončení léčby po zastavení růstu, jelikož křivky mohou progredovat celý život.

Cílem trupových ortéz je ovlivnění progresu deformit páteře a udržení rovnovážného postavení trupu (Garg, 2016). Mezi základní trupové ortézy patří cervikothorakální ortézy (CTO), thorakální ortézy (TO), thorakolumbální ortézy (TLO), thorakolumbosakrální ortézy (TLSO) a cervikothorakolumbosakrální ortézy (CTLSO). Kvůli špatné toleranci trupových ortéz se u pacientů s SMA upřednostňuje použití individuálně zhotovených korekčních sedaček do vozíků. U progredujících křivek se však doporučuje aplikace klasických individuálně zhotovených ortéz z plastu. Vzhledem k aplikačnímu času ortéz (22-23 hodin denně) jsou základními podmínkami kvalitní ortézy funkčnost, estetičnost, lehkost a snadná aplikovatelnost. U chabých typů obrn (jako je i onemocnění SMA) plní ortéza funkci pasivní opory trupu a umožňuje uvolnění horních končetin. U paralytických křivek, vznikajících u pacientů se SMA, může být konzervativní léčba pomocí ortéz problematická především kvůli deformitám hrudníku a omezeným kardiopulmonálním funkcím, k jejichž zhoršení může ortéza ještě přispívat.

V takovém případě je vždy nutné zvážit, zda benefity aplikace trupové ortézy převažují nad jejími riziky (Krawczyk, 2017; Mercuri et al., 2018; Repko et al., 2008).

K ovlivnění kontraktur, k podpoře funkce a rozsahu pohybu se používají ortézy pro horní či dolní končetiny. Mezi základní typy ortéz horních končetin patří ortézy ruky a prstů (HO), ortézy zápěstí a ruky (WO, WHO), ortézy lokte, zápěstí a ruky (EO, EWHO) a ramenní ortézy (SO, SEO, SEWHO). Hlavními funkcemi ortéz horních končetin jsou imobilizace – uložení končetiny v požadované klidové poloze, mobilizace – zajištění pohybu v kloubu nebo protažení měkkých struktur, restrikce – požadavek na omezení nebo blokaci pohybu v kloubech. Mezi typy ortéz dolních končetin řadíme nožní ortézy (FO), hlezenní ortézy (AFO), kolenní ortézy (KO), kolenní, hlezenní a nožní (KAFO), kyčelní, kolenní, hlezenní a nožní (HKAFO). Nejčastěji indikované jsou polohovací ortézy na kolenní klouby a ortézy stabilizující kyčelní klouby do abdukce a zevní rotace (Krawczyk & Jakub, 2011; Krawczyk, 2017; Mercuri et al., 2018).

V terapii u nesedících pacientů je kladen důraz především na polohování, ošetřování kontraktur a prevenci bolestivých stavů. U sedících pacientů (s dostatečnou svalovou silou dolních končetin) je hlavním cílem prevence kontraktur a maximální možné podpory umožňující stoj, popř. chůzi (Mercuri et al., 2018). U sedících pacientů se závažnějšími deformitami páteře je v popředí korekce sedu na vozíku pomocí individuálních trupových ortéz. Z ortéz jsou aplikovány polohovací AFO (k ovlivnění zkrácení m. triceps surae), HKAFO (pouze u zachovalé funkce m. quadratus lumborum) a KAFO (při zachovalé funkci stabilizátorů kyčelního kloubu a při oslabení extenzorů kloubu kolenního (Krawczyk, 2017).

Ortopedicko-protetická péče chodících pacientů se zaměřuje na usnadnění chůze při delších trasách pomocí opěrných opatření, ovlivnění možných kontraktur, a tak i prevenci přetížení kloubů dolních končetin. Podle klinického vyšetření je možno aplikovat i polohovací a stabilizační ortézy (AFO, KAFO). U případných deformit chodidel a při nestabilitě hlezenních kloubů se doporučuje pořízení zdravotní či individuálně zhotovené obuvi nebo ortopedických vložek s cílem ovlivnit nepříznivý odval nohy a patologické zatížení planty při chůzi (Mercuri et al., 2018; Krawczyk, 2017).

3.3.2 Operační léčba

Názory na operační léčbu deformit vzniklých na podkladě SMA se liší. Někteří operatři se do operační terapie nepouštějí a upozorňují na výrazné progrese základního onemocnění po jakémkoli chirurgickém výkonu. Jiní zase poukazují na výrazné zlepšení

kvality života pacienta po operačním řešení deformit páteře. I přesto je nutné návrh operační léčby pečlivě zvážit a přihlížet při tom, jak k prognóze diagnostikované formy SMA, tak k celkovému stavu pacienta a jeho vitálních funkcí (Repko et al., 2008).

Chirurgické řešení kontraktur dolních končetin u nechodících pacientů není indikováno. I když názory nejsou jednotné, při subluxaci a luxaci kyčelních kloubů jsou indikovány reпозиční a redirekční operace, a to i v případě sedících pacientů jako prevence bolesti a umožnění komfortu při sezení a hygieně. Skolióza progreduje u většiny pacientů. Léčení je možné korzetem v době růstu, ale v adolescenci nastává rychlá progresse a je téměř vždy nutná chirurgická korekce, většinou zadní instrumentací. U chodících pacientů jsou chirurgicky korigovány deformity nohy. Je nutné počítat s častými perioperačními a pooperačními komplikacemi, včetně možné redislokace kyčelních kloubů (Dungl, 2014, 310).

Pokud se přistoupí k operativnímu řešení, je nezbytné počítat s pooperačními komplikacemi. K nejzávažnějším komplikacím patří postižení plicních funkcí a infekce dýchacího systému (Mohamad et al., 2007). Ke stabilizaci páteře se nejčastěji využívá techniky transpedikulárních šroubů prováděné ze zadního přístupu. Pokud jsou k neuromuskulárním deformitám páteře přidruženy i deformity pánve, je nutná kompletní fixace i s pánví. Osvědčuje se technika S2AI, která spočívá v zavádění dlouhých šroubů od os sacrum přes sakroiliakální kloub do lopat kostí kyčelních (Garg, 2016; Repko, 2017). Modi et al. (2010) dospěli ve své studii k závěru, že ačkoli lze neuromuskulární skoliózu pomocí stabilizace transpedikulárními šrouby relativně dobře korigovat, existuje zde vysoká míra souvisejících komplikací.

Po operaci jsou pacienti převezeni na anesteziologicko-resuscitační oddělení (ARO) nebo na jednotku intenzivní péče (JIP), kde je přibližně na 1-2 dny zajištěna umělá plicní ventilace. Při stabilizovaném stavu se pacient postupně vertikalizuje – nejprve do polosedu s 60° flexí v kyčelních kloubech, poté následuje, podle délky omezení (většinou 6-12 týdnů), plné zatížení v sedu (Repko, 2017). Garg (2016) tvrdí, že operace může u pacientů s neuromuskulárního onemocnění zpomalit nevyhnutelný pokles plicní funkce a mírně zlepšit kvalitu jejich života. Uvádí, že pokroky v chirurgii slibují snížení komplikací a zlepšení kvality života pacientů se SMA, ale že tento příslib bohužel není v současné době dostatečně objektivně podložen.

3.4 Ergoterapie

Cílem ergoterapie je podpora schopnosti pacienta provést danou aktivitu samostatně. Tato schopnost však může být narušena, a proto se v rámci ergoterapie provádí vyšetření a terapie ADL dovedností, návrh vhodných kompenzačních pomůcek, podrobné vyšetření ruky, senzitivity atd. (Schönová & Kolář, 2009; Zounková et al., 2011). Veškerá činnost je zaměřená na řešení individuálních potřeb pacienta se SMA, a to hlavně v oblasti soběstačnosti, hry, funkce ruky, výběru vhodných kompenzačních pomůcek, adaptace prostředí a také v oblasti sociálně-emoční (Schönová, 2011).

3.4.1 Jemná motorika ruky

Základní formou a podmínkou manipulace s předměty jsou úchopy, které dělíme na statické a dynamické. U dětí rozvíjíme nejprve statické úchopy, mezi které patří úchop válcový, kulový, pinzetový, nehtový, klíčový, cigaretový, úchop kliky dveří a špetka. U dynamických úchopů provádí každý prst svoji specifickou funkci – palec, ukazovák a prostředník se podílejí na precizních pohybech, palec slouží k podpoře uchopených předmětů, prsteník a malík se účastní stabilizace při fixaci předmětů (Kryski, 2017; Vyskotová & Macháčková, 2013). Aktivace svalů podílejících se na pohybech ruky můžeme dosáhnout také pomocí správné kožní stimulace (kartáčování, poklep, tření a ledování), kterou se provádí těsně před zahájením samotného cvičení (Haladová & Nechvátalová, 2010).

K nácviku rozvoje horní končetiny slouží i rozvoj grafomotoriky – souhrn pohybových aktivit vykonávaných při grafických činnostech (psaní, kreslení, obkreslování, malování, rýsování atd.) převážně dominantní horní končetinou. K psaní pomocí psacích potřeb je nutné zajistit nácvik správného tužkového úchopu a zaměřit se na aspekty vyplývající z omezení dítěte. Grafomotorika je úzce spjata s psychomotorickým vývojem. Rozvíjí se individuálně během vývoje, kdy se zdokonaluje souhra ruky a očí, což společně s motivací a dostupnými nástroji umožňuje dítěti spontánní grafický projev. Jeden z grafomotorických projevů je kresba, díky níž můžeme v terapii spojit nácvik pracovních návyků s hravými prvky a dítě tak snadněji motivovat k práci (Kryski, 2017; Vyskotová & Macháčková, 2013)

3.4.2 Soběstačnost

Úroveň soběstačnosti je daná mírou schopností provádět ADL. Pomocí objektivních a subjektivních metod provádíme testování personálních (oblékání, svlékání, najedení se a napití se, koupání, hygiena, použití toalety) a instrumentálních

(úklid, praní, nakupování, domácí práce atd.) ADL (Švestková, 2015). Započetí nácviku kterékoli oblasti z těchto ADL předchází výběr vhodné polohy. Při nácviku oblékání a svlékání je vhodné použít nejprve volná trička a mikiny, kalhoty na gumu. U dětí volíme pestré barvy a potisky a celý proces vedeme formou hry. K tréninku zapínání a rozepínání se využívá suchý zip, knoflíky, tkaničky, zipy (Kryski, 2017). U dospělých pacientů se SMA se zaměřujeme především na instrumentální ADL ve smyslu přípravy jídla, domácích prací, transportu, vedení domácnosti a péče o druhé. Hodnocení míry soběstačnosti pacienta nám v praxi mohou usnadnit za tímto účelem navržené dotazníky a testy – test Barthelové (Příloha 1), test instrumentálních činností, funkční test soběstačnosti (Příloha 2), krátká forma dotazníku kvality života, Oswestry disability index (Hájková, 2010).

3.4.3 Kompenzační pomůcky

Kompenzační pomůcky mohou v mnoha aspektech významně zlepšit kvalitu života pacientů. Jedná se především o socializaci a jejich integraci do společnosti, což se bezesporu odráží i v pacientově psychické složce. Vzhledem k odlišným klinickým obrazům jednotlivých typů SMA se výčet následujících pomůcek vztahuje hlavně k diagnóze SMA typu II (Kočová, 2017c).

Lokomoční pomůcky

Je-li dítě schopno vyvinout dostatečnou sílu, je možné využít k lokomoci chodítka. U pacientů s nedostatečnou silou DKK pro chůzi však volíme především mechanické či elektrické vozíky. Micro (od firmy Ortoservis) je mechanický vozík vhodný pro děti již od 10 měsíců věku, zejména díky jeho ergonomickým a hmotnostním vlastnostem. V rámci možností v něm totiž dítě může růst a je natolik lehký, aby jej zvládlo samo ovládat. I přes nízkou hmotnost je vozík dostatečně stabilní a je zkonstruován tak, aby minimalizoval riziko poranění dítěte (zejména prstů) a zajišťoval co možná největší bezpečnost (vybaven bezpečnostním pásem). Dalším typem mechanického vozíku je Bambino, který se hodí pro děti od 3 do cca 12 let. Patří opět mezi odlehčené vozíky, má nastavitelné stupačky a zádovou opěrku s možností nastavení tuhosti, tvaru a sklonu. K individuálnímu nastavení vozíku přispívá také možnost uzpůsobení polohy osy zadních kol, čímž dochází k optimalizaci těžiště vozíku. Obdobné parametry má typ S2S dětský, vycházející z ultralehkého vozíku pro dospělé S2, který je vhodný pro děti od 10 do 18 let. Není-li u dítěte zachovaná dostatečná síla pro ovládání mechanického vozíku, volí se

využití vozíku elektrického. Jako nejvhodnější se osvědčily typy Skippi a Permobil K300. Svými parametry a výbavou jsou tyto elektrické vozíky přizpůsobeny jak nebezpečnému pohybu v nerovném terénu, tak i pohodlnému pohybu v domácnosti (Kočová, 2009a).

Žádný z těchto mechanických a elektrických vozíků však neumožňuje pacientovi vertikalizaci, která je pro něj z vývojového i zdravotního hlediska velmi důležitá. K vertikalizaci slouží tzv. standery a to statické či dynamické. Zástupce pojízdných standerů je elektrický Standing Dani. Ten má pohyblivé vlastnosti vozíku a zároveň udržuje tělo pacienta pomocí postranních opěrek, zadního stabilizátoru pánve a popruhů ve vzpřímené poloze. Součástí standeru je i pevný pult, na němž může pacient rozvíjet jemnou motoriku, což je umožněno právě díky pozici trupu a dobré stabilizaci v této kompenzační pomůcce. Stander Dani je velmi stabilní a zároveň pro dítě dobře ovladatelný a přizpůsobivý, jelikož počítá s růstem do 50 cm. Přizpůsobit se dá také ubývající síle dítěte, kdy je možné vybavit jej elektrickým pohonným systémem. Tak lze i nadále zachovat jistou nezávislost dítěte a udržet co možná nejkvalitnější kontakt s jeho okolím (Kočová, 2009a).

Správný sed ve vozíku

SMA se projevuje svalovou hypotonií a hypotrofií až atrofií, jejichž důsledkem jsou ortopedické deformity, kontraktury, výrazné poruchy postury celého těla, což vede k nestabilitě a nerovnováze v sedu, poruše koordinace a rychlé svalové únavě. V rámci hledání stability v sedu ve vozíku je pacient donucen k uchýlení se do patologického sedu, kdy se neoptimálně zavěšuje do pánve a páteřních křivek. Toto zavěšení může způsobit buďto antevertzi pánve s následným vytvořením hyperlordózy v bederní páteři nebo retrovertzi pánve s následnou kyfotizací celé páteře. Nastavitelné parametry vozíků jako polohování zad, náklon celého sedu, nastavení stupaček atd. umožňují pacientovi přizpůsobit sed tak, aby měl co možná nejefektivnější vliv na korekci těchto posturálních patologií, a aby byl co nejpohodlnější, a dále umožňují splňovat individuální potřeby pacienta na zevní oporu. Je nutné dbát na korekci postavení pánve vypořádáním sedáku, na předozadní oporu páteře pomocí nastavení vhodného úhlu sedu a pomocí vhodného tvarování zádové opěrky, dále dbáme na podporu laterolaterální zajištěnou prostřednictvím pelot korigujících skoliózu. Nutností je i správné nastavení a přizpůsobení opěrky hlavy. Vzhledem k faktu, že opora plosek u člověka na vozíku tvoří asi 1/5 celkové opory, zajišťujeme i vhodný výběr a nastavení stupaček – spojené či oddělené, úhel zavěšení stupaček, nastavení výškové, předozadní i úhlové. Správné

nastavení všech parametrů stupaček umožní pacientovi kvalitnější oporu o nohy, což zamezí podjíždění pánve a tím přispěje ke zlepšení postury při sezení ve vozíku (Kočová, 2017c; Vašíčková, 2011).

Pomůcky pro sebeobsluhu

Tyto pomůcky jsou navrženy k usnadnění samostatnosti dítěte hlavně v oblasti sycení, osobní hygieny či oblékání. Pro snazší příjem potravy lze využít speciálně upravených talířů, odlehčených příborů s páskem a silnějšími rukojeťmi nebo např. protiskluzových podložek na stůl. K pití jsou doporučovány láhve s dudlíkem, později hrnek se dvěma ušima. V provádění hygieny u malých dětí můžeme využít vaniček s oporou zad a protiskluzových podložek. Klasickou vanu lze vybavit sedačkou do vany nebo na vanu, dále různými madly či elektrickými zvedáky. S oblékáním mohou pacientovi pomoci suché zipy (místo zipů klasických, knoflíků nebo tkaniček), pomůcky k nasazování ponožek, dlouhé lžice k obouvání bot atd.

Pomůcky pro vzdělání, práci a pro sociální činnost

Dětem, integrovaným do běžných škol, je potřeba zajistit také speciální školní pomůcky a psací potřeby. Jejich seznam by měl být uveden v individuálním vzdělávacím plánu. Pomůcky ke psaní by měly být odlehčené, trojhranné s měkkou tuhou, ve výtvarné výchově pak můžeme doporučit prstové štětce. Zdatnější jedinci mohou v geometrii použít sadu magnetických pravítek. Pro méně zdatné se nabízí možnost na internetu volně dostupného programu GeoGebra, který se využívá právě pro interaktivní výuku a studium matematiky. Ke stabilizaci papíru lze použít protiskluzové podložky (Vlčková, 2011).

3.4.4 Přizpůsobení prostředí

Ergoterapeut provádí také návštěvu pacientova obydlí a hodnotí na kolik je pro pacienta domácí prostředí vhodné. Na základě tohoto zhodnocení potom indikuje možné úpravy bytu nebo domu tak, aby umožňovaly pacientovi co možná největší soběstačnost a zajišťovaly maximální možnou bezpečnost (Švestková, 2015). K přizpůsobení může docházet také ve školním (pracovním) prostředí pacienta. Nemusí se vždy jednat o stavební úpravy. Volí se tedy např. přestěhování třídy (kanceláře) nebo ložnice z patra do přízemí. Je-li však pacient odkázán na používání mechanického či elektrického vozíku, je nutné doma i ve škole (v práci) vytvořit bezbariérové prostředí – odstranit prahy, rozestavět nábytek tak, aby nezamezoval pohybu na vozíku, pořídit lavici či pracovní stůl vhodný k vozíku. Kvůli ne vždy pohodlnému sezení na vozíku je vhodné

ve škole zařídit místo pro odpočinek, kde je možná úlevová poloha vleže. Bezbariérové úpravě podléhá i toaleta a koupelna, kterou je vhodné později vybavit lehátkem pro snazší manipulaci při oblékání a hygieně (Bartošová & Soudná, 2011).

3.5 Výživa pacientů s SMA

Přestože neexistuje jednoznačná shoda na přesném načasování zahájení nutriční podpory, může být vhodná nutriční péče SMA pacientů rozhodujícím faktorem pro zlepšení kvality jejich života a co možná nejdélší přežití (Farrar et al., 2017). Pro všechny typy SMA je důležité pravidelné hodnocení růstu a odborník na výživu by se měl podílet na úpravě dietních opatření ve spojitosti s poruchou polykání a rizikem aspirace, sledovat nejen váhu, ale také příjem tekutin, dále příjem vápníku a vitamínu D. U všech typů je důležité kontrolovat přítomnost gastroezofageálního refluxu, zácpy, zpožděné vyprazdňování žaludku a zvracení. Během posledních několika let se u pacientů s SMA vyskytly i známky možných metabolických abnormalit, jako je metabolická acidóza, abnormální metabolismus mastných kyselin, hyperlipidemie, hyperglykémie, hypoglykemie a defekty svalových mitochondrií. Poruchy metabolismu glukózy a vývoje pankreatu byly hlášeny u myších modelů se SMA a později se tyto abnormality potvrdily také u některých obézních pacientů s SMA (Albano, 2018; Mercuri, 2018). Podle zjištěných hodnot z vyšetření a pacientova denního výdeje energie by měl nutriční poradce navrhnout vhodná dietní opatření zajišťující optimální přísun energie, kvalitních bílkovin, minerálů, vitaminů a stopových prvků. Někdy však pouhá úprava stravy a zajištění nutričních potřeb obvyklou formou nestačí a je nutné přistoupit k nutriční podpoře ve formě sippingu nebo sondové enterální výživy. Sipping je nejjednodušší forma aplikace enterální výživy podávána v různých formách (džus, jogurt, ovocné dřeně či krémy) s různými příchutěmi. Není-li pacient schopen přijímat stravu perorálně, navyšuje se příjem živin pomocí nazoenterální sondy (k přechodné aplikaci) či nutritivní stomie (k dlouhodobé či trvalé aplikaci). Nejjednodušší typ sondové enterální výživy je perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG), tedy zavedení sondy přímo do žaludku. Mezi výhody PEG patří hlavně nižší riziko aspirace a výskytu infekcí horních cest dýchacích. PEG je možné zavést u dětí již ve věku 4. týdne života a při ukončení indikace zase odstranit. Ideální stravou u kojenců s SMA je mateřské mléko. To lze aplikovat prostřednictvím trvale či přechodně zavedené sondy nebo perkutánní gastrostomie (Kohout, 2017).

3.6 Sociální péče a speciální pedagogika

V multidisciplinárním týmu zastávají významnou roli kromě zdravotníků (lékaři, fyzioterapeuti, ergoterapeuti, protetici atd.), také odborníci jako speciální pedagogové a sociální pracovníci (Jankovský, 2011). Sociální práce může probíhat na třech úrovních – mikroúroveň, střední úroveň, makroúroveň. V rámci mikroúrovně pracuje tým odborníků formou vedení případu, kdy se snaží o individuální podporu pacientových (klientových) schopností vyrovnat se s jeho potížemi. Na střední úrovni probíhá práce se skupinkou/rodinami s dítětem (členem) majícím diagnostikované onemocnění SMA. Do makroúrovně spadá sociální práce s početnějšími skupinami, komunitami, organizacemi. Tento typ sociální práce můžeme najít v projektu Podpora rodin s onemocněním spinální svalovou atrofií, který své aktivity orientuje na působení ve sféře veřejného mínění ve vztahu k lidem s tímto postižením, dále na vzájemnou informovanost mezi rodinami, na připomínkování zákona o sociálních službách a na intervenci v oblasti příspěvků na péči a kompenzačních pomůcek z veřejného zdravotního pojištění. Projekt Podpora rodin s onemocněním spinální svalovou atrofií vznikl pod občanským sdružením Kolpingova rodina Smečno, a to z důvodu poptávky lékařů a rodičů nemocných dětí se SMA. Posláním tohoto sdružení je podpora fungující rodiny (víkendově a relaxačně terapeutické víkendy), poskytování sociálních služeb ve smyslu odborného sociálního poradenství a rané péče, vzdělávací činnost a osvětová činnost, čímž se podílí na spoluutváření již zmíněného multidisciplinárního týmu (Kočová, 2009; Kočová, 2017b; www.dumrodin.cz).

Vzhledem k faktu, že většinu (80-90 %) nemocných se SMA tvoří děti, je důležité zmínit i možnosti jejich edukace. Zde se významným způsobem uplatňují hlavně metody speciální pedagogiky. Speciálně pedagogická podpora probíhá napříč všemi stupni vzdělání od předškolního, přes základní a střední, až po vysokoškolské (včetně rekvalifikací), dále pak v oblasti zájmových činností, školní družiny a školní jídelny. Diagnostickou, poradenskou, terapeutickou a metodickou činnost zajišťují v tomto ohledu speciálně pedagogická centra (Jankovský, 2011). Ve speciálně pedagogické diagnostice má mnohem větší význam a vypovídající hodnotu momentální úroveň zachovaných schopností dítěte, než lékařská klasifikace typů SMA, která má zde význam pouze orientační. Během diagnostiky se u dětí se SMA posuzuje především míra zachovaných motorických schopností, kvalita dýchání, míra unavitelnosti a s ní spojené vnímání a myšlení, a dále sociálně-emoční rovina dítěte (Bartošová & Soudná, 2011). U většiny dětí se SMA je zvoleno vzdělávání formou individuální integrace – zapojení

jedince do běžného edukačního procesu v běžném školním prostředí. Vzhledem k neporušenému intelektu (někdy až nadprůměrnému) není potřeba se u dětí se SMA v rámci procesu integrace rozsáhle zabývat zvládáním učiva a dodržováním individuálního vzdělávacího plánu z kognitivního hlediska. Mnohem důležitější je však věnovat pozornost zajištění dostatečné technické kompenzace úbytku motorických schopností dítěte (Kočová & Bartošová, 2017). Před zahájením integračního procesu je nutné vytvořit pro dítě se SMA individuální vzdělávací plán (IVP). IVP, vytvořený dítěti integrovanému do mateřské školy, by měl být rozpracován pro oblast socializace, oblast rozvoje samostatnosti a sebeobsluhy, oblast komunikace a výchovy řeči, oblast hrubé motoriky, jemné motoriky a grafomotoriky, a nakonec pro oblast rozvoje smyslového a rozvoje rozumových schopností, v kterých však není potřeba žádných speciálních doporučení a v kterých se dětmi pracuje stejně jako s jejich zdravými vrstevníky. V IVP pro edukaci na základní škole je věnována pozornost hlavně na zvládání učiva v jednotlivých předmětech – pracovní, tělesná a výtvarná výchova, způsob pořizování zápisků a rýsování v matematice. Vzhledem k narůstání tělesného handicapu dítěte tedy není výjimkou, že je pedagogovi (dítěti) ve třídě s integrovaným žákem se speciálními vzdělávacími potřebami udělen asistent. Kromě zajištění postupů zvládání učiva je velmi důležitá opět oblast socializace, které by se měl IVP věnovat ve smyslu pomoci se zapojením handicapovaného dítěte do kolektivu a práce se třídou. Měla by zde být řešena otázka přestávek, společného stravování ve školní jídelně, pobytu ve školní družině a také otázka mimoškolních aktivit (Bartošová & Soudná, 2011).

3.7 Paliativní péče

Podle definice World Health Organization (WHO) začíná paliativní péče v době stanovení diagnózy nevléčitelné nemoci a nepřetržitě pokračuje bez ohledu na to, dostává-li dítě léčbu určenou pro toto onemocnění. Z definice vyplývá, že součástí paliativní péče je také podpora pacientovy rodiny.

Někdy stav (většinou) neseidících pacientů vyžaduje změnu rehabilitačního plánu a přechod na přístup paliativní (Standards of care for spinal muscular atrophy, 2011). Důvodem bývá progresse onemocnění, která někdy vede k plné závislosti pacienta na ošetrovatelské péči, respirační podpoře anebo umělé výživě (Ridzoň & Mazanec, 2010). Paliativní péče by měla poskytovat pacientovi úlevu, zmírnit jeho obtíže a zajistit co možná nejlepší kvalitu života bez ohledu na stav nemoci. Neřeší tedy příčinu onemocnění, nýbrž subjektivní potíže a strádání pacienta. Na paliativní péči se podílí tým

odborníků s mnohostrannou specializací zajišťující lékařskou, sociální či duchovní podporu (Kraus, 2010; Wang et al., 2007). Paliativní péče považuje smrt za přirozený proces, k jehož urychlení či oddálení však nepomáhá. Dítě by mělo být během posledních dní obklopeno rodinou a milovanými osobami a prožít je co nejpřirozeněji s láskou, otevřeností a úctou. Rodina a pečující osoby sice nemohou smrtelnému průběhu onemocnění zabránit, mohou však dítěti poskytnout bezbolestný a bezpečný průběh konečné fáze nemoci (Kočová & Svatošová, 2017).

4 PRAKTICKÁ ČÁST

4.1 Kazuistika pacienta se SMA

4.1.1 Anamnéza

Iniciály pacienta: H. P.

Rok narození: 2016

Věk: 21 měsíců

Pohlaví: muž

Váha: 10,8 kg

Výška: 80 cm

OA: Průběh gravidity fyziologický, matka přenášela cca 1 týden, indukce porodu, p. h. 3900 g. V 5 měsících prodělal bronchitidu – залéčeno ATB.

RA: matka – přenašečka, otec – přenašeč, starší dcera – přenašečka, mladší dcera (ještě nenarozená) – zdráva; spinální svalová atrofie nebyla v rodině dříve zaznamenaná

SA: žije s oběma rodiči a sestrou v přízemním bytě

FA: očkování proběhlo řádně dle očkovacího kalendáře, má za sebou 3 aplikace léku Spinraza (nusinersen)

AA: neguje

NO: V půl roce byly matkou zpozorovány příznaky neadekvátního motorického vývoje. Na základě těchto příznaků byla pacientovi předepsána rehabilitace se zaměřením na Vojtovu metodu. Několik měsíců se zlepšoval, v 1 roce zlepšování ustalo. Na pediatrické vyšetření navázalo vyšetření neurologické a EMG. Výsledky EMG nasvědčovaly diagnóze SMA. V 15 měsících (říjen 2017) byla potvrzena genetickým vyšetřením SMA typu II. Po kladném vyjádření revizního lékaře a pojišťovny byla pacientovy schválena farmakologická léčba lékem Spinraza. První aplikace proběhla na začátku března 2018, druhá asi za 14 dní a třetí přibližně za měsíc od podání první dávky.

Matka u syna nevnímá zvýšenou únavu, udává bezproblémové stravování (bez poruch polykání), nabývání na váze, vyměšování taktéž bez obtíží, spánek je klidný a bezproblémový.

Kompenzační pomůcky: Dětské vozítko značky Bella's Bumbas pro lokomoci po bytě (Obrázek 1). K nácviku a posílení výdechu používá Flow ball a Accapelu. V současné době má doma zapůjčený přístroj CaughtAssist, na který si pomalu zvyká. Nově je vybaven látkovým korzetem k zajištění větší opory trupu – aplikace jednou za den na několik minut pro seznámení se.



Obrázek 1. Pacient se SMA typu II ve vozítku značky Bella's Bumbas

4.1.2 Vyšetření pacienta

Aspekce

V sedu ve vozítku zaujímá polohu s kyfotizací páteře a hlavu drží v ose. Odstáté dolní úhly lopatek, mírné zvonkovité postavení hrudníku, obraz pectus excavatum. Má valgózní postavení pat. HKK i DKK bez zjevných známek kontraktur.

Hodnocení motorických funkcí

Pacient je schopen několikahodinového sedu ve vozítku. Dále udrží po pasivním nastavení samostatně i sed na podložce bez opory zad. Hlavou je v sedu schopen hýbat do flexe, extenze, do rotací i úklonů. Zvládá zvednout obě HKK nad hlavu i během manipulace s předměty. DKK jsou oslabeny výrazněji než HKK. Obě DKK má v sedu opřené (ne příliš aktivně) o stupačku vozítka. Není schopen samostatného kleku, zvládá pouze klek s oporou ve wingbo houpačce.

V leže na břicho ztratil schopnost „pást koníčky“, hlavu neudrží, má ji položenou na podložce, po které s hlavou otáčí. Polohu třetího měsíce nezvládá provést ani v pomocné wingbo houpačce. Nevzepře se na HKK. V leže na břicho zvládne provést mírné pohyby v kolenních a hlezenních kloubech do flexe.

V leže na zádech opět otáčí hlavou ze strany na stranu, je schopen mírných pohybů na HKK. DKK spíše pasivně leží ve výraznější zevní rotaci, po asistovaném nastavení do flexe v kolenních a kyčelních kloubech s oporou o plošky nohou udrží flekční nastavení

DKK, obě však padají do zevní rotace, opora o nohy je nedostatečná. V této pozici není schopen zvednout pánev nad podložku. Provede přetočení ze zad na bok a na břicho.

Orientační neurologické vyšetření

Pacient je lucidní, neverbálně komunikující, orientovaný osobou i v okolí. Jazyk plazí středem bez známek fascikulací. Zkoušky pyramidových jevů zánikových a iritačních na HKK negativní. Na DKK iritační pyramidové jevy negativní. Mingazzini pozitivní – neudrží. Výsledky vyšetření reflexů jsou znázorněny v Tabulce 1.

Tabulka 1. Vyšetření reflexů

Reflex	Vpravo	Vlevo
Patelární	Nevýbavný	Nevýbavný
Achillovy šlachy	Nevýbavný	Nevýbavný
Adduktorů stehna	Nevýbavný	Nevýbavný
Medioplantární	Nevýbavný	Nevýbavný
Epigastrický	Snížený	Snížený
Mezogastrický	Snížený	Snížený
Hypogastrický	Snížený	Snížený
Bicipitový	Nevýbavný	Nevýbavný
Tricipitový	Snížený	Snížený

4.2 Rozhovor s rodičem

Co pro vás bylo prvním varovným signálem, že se syn nevyvíjí tak, jak by měl?

Asi v půl roce začal z polohy na bříšku přepadávat zpátky na záda, měl těžkou hlavu a nevzepřel se na rukou.

Co jste na základě těchto signálů podnikli?

Téměř okamžitou návštěvu synova pediatra. Na pediatrii mě ujistovali, že nejde o nic vážného, že jsou kluci obecně pomalejší, co se týče motorického vývoje, a že bych neměla srovnávat jeho vývoj s rychlejším vývojem našeho prvního dítěte. Že se prostě mohou lišit.

Byla vám doporučena alespoň nějaká forma rehabilitace?

Rehabilitaci jsem si svým způsobem vynutila. Z pediatrie nás na fyzioterapii odeslali tedy spíše z preventivních důvodů.

Byla na fyzioterapii praktikována Vojtova metoda?

Zpočátku ne, ale zdálo se, že nakonec nezbývala jiná možnost. Dostali jsme pár cviků na doma a po čase bylo vidět menší zlepšení. Syn se začal přetáčet a byl schopen válet sudy, což byl potom vlastně způsob jeho lokomoce. Dál byl schopen zvednout hlavu, pást koníčky, což jsme považovali za velký úspěch. Nicméně zlepšování po čase ustalo a my se rozhodli změnit fyzioterapeuta. Dostali jsme tip na odborníci na Vojtovu metodu, kterou navštěvujeme dodnes. V létě 2017 ztratil schopnost udržet zvednutou hlavičku. Už jen válel sudy.

Kdy začali lékaři uvažovat o SMA jako možné diagnóze?

V 1 roce, po kontrolní návštěvě u pediatra, jsme byli odesláni na neurologické vyšetření. Tam jsme se bohužel nedozvěděli nic nového – že je to periferní hypotonie, že to nemá nic společného s poškozením mozku. V 15 měsících proběhlo EMG vyšetření a výsledky napovídaly pro diagnózu SMA. Ta nakonec byla s jistotou potvrzena po genetickém vyšetření v říjnu 2017. V listopadu 2017 následovala jednorázová konzultace na neurologii v Motole, která nám napsala žádost o aplikaci Spinrazy. Na pojišťovně jsme tedy zažádali podle paragrafu 16 o mimořádnou úhradu. Na neurologii přišlo vzápětí vyjádření od pojišťovny, že je potřeba dodat výsledky svalových testů (Příloha 7, Příloha 8). Ty nám přišly až na konci ledna 2018. V té době už jsme byli vedeni pod FN Brno. Pojišťovna se kladně vyjádřila asi do 14 dnů od obdržení dodatečných výsledků a na začátku března 2018 proběhla první aplikace. Nyní má syn po aplikaci tři dávek, čtvrtá aplikace by měla proběhnout začátkem května 2018 a poslední v srpnu 2018. Žádali jsme o šest dávek, pojišťovna nám však schválila 5 aplikací, což je půlroční léčba asi za 10 milionů korun. Poté následuje opět zhodnocení svalové síly a efektivity léčby, a další zažádání o úhradu léčby.

Vnímáte efekt léčby? Pokud ano, zlepšuje se synův stav nebo se „jen“ udržuje?

Několik měsíců před první aplikací se začaly příznaky nemoci projevovat víc a víc – přišel o schopnost elevace hlavičky a stěží se otáčel na bok a na břicho už vůbec. Po aplikaci Spinrazy se zase začal přetáčet na bok i břicho. Cítím, že má větší sílu v ruce a zesílil mu i hlasový projev a celkově se mi zdá mrštnější než před léčbou. Dřív měl problém zvednout ruce i pod tíhou oblečení, teď už to není takový problém. Jsme vděční

za to, že se jeho stav zlepšuje a jako úspěch bychom brali i „pouhé“ ustálení jeho aktuálního stavu.

Byla pro Vás léčba Spinrazou jednoznačná volba?

Rozhodně ano. Když synovi diagnostikovali SMA, hned jsme hledali řešení. Na internetu jsem sledovala výsledky studií a děti, které se v zahraničí už Spinrazou léčily. Výsledky byly ohromující. Okamžitě jsem věděla, že je to naše jediná naděje a že do toho půjdeme.

Nese s sebou léčba i nějaká úskalí, kterých se obáváte?

Kromě nežádoucích účinků, které lék může způsobit, se obávám toho, že věda nebude postupovat tak rychle, jak bychom potřebovali. Nyní totiž mohou léčbu na základě studií podstoupit jen pacienti do 12 let. Přestože se snažím nemyslet na moc vzdálenou budoucnost, neubráním se někdy otázce, co bude, až dosáhne tohoto věku náš syn a situace bude stále stejná? Nebude mít nárok na další léčbu, jako nemají nyní děti starší 12 let? Toto musí být pro rodiče otřesná situace, když ví, že existuje lék, který může zmírnit příznaky této závažné nemoci, ale oni jej pro své dítě nemohou nijak získat

Jaké kompenzační pomůcky váš syn používá?

Z lokomočních pomůcek používá zatím vozítko pro děti od značky Bella's Bumbas (viz Obrázek 1). Během příštích pár měsíců chceme ještě zažádat o stander a postupně malého vertikalizovat. Dále budeme pořizovat vhodnou jídelní stoličku.

Co je pro vás nejlepším zdrojem pro získávání informací ohledně SMA?

Jednoznačně internet. Jsme členy „SMÁků“, takže hodně informací mám i z jejich webové stránky www.smaci.cz. Dále sleduji různé (i zahraniční) skupiny na facebooku, kde se sdružují rodiny s dětmi se SMA, a kde jsou zveřejňovány aktuální informace k onemocnění a jeho léčbě. Dalším velmi významným zdrojem je Kolpingova rodina Smečno. S neurologem řešíme spíše aplikace Spinrazy než terapii.

Podstoupili jste s partnerem, dcerou a třetím, ještě nenarozeným dítětem genetické vyšetření po zjištění synovy diagnózy?

Ano, podstoupili. Já a partner jsme oba přenašeči, dcera má diagnostikováno přenašečství a miminko nemá potvrzené onemocnění ani přenašečství.

Jak vnímáte spolupráci mezi jednotlivými odborníky podílejícími se na terapii? Myslíte, že je v tomto případě jejich spolupráce důležitá?

Určitě je lepší, když se na terapii podílí více odborníků, kteří jsou schopni spolupracovat. Myslím, že se to velmi projeví na kvalitě navržené terapie. Vzhledem k tomu, že o synově diagnóze víme teprve pár měsíců neměli jsme zřejmě možnost poznat

tu ucelenou terapii v pravém slova smyslu. Zatím máme zkušenost s pediatrem, neurologem, pneumologem, fyzioterapeutem a pracovníky rané péče. Musím říct, že zpočátku ta provázanost mezi lékaři nebyla moc znát. Připisují to nejspíš tomu, že pediatr se běžně s touto diagnózou neseťká, a tak nám nebyl moc schopný poradit. Od doby, co jsme registrováni pod FN Brno je provázanost mezi lékaři zřetelnější. To bude pravděpodobně tím, že od té doby jednáme se specialisty, které tato diagnóza příliš nepřekvapí. Dále na tom má velký podíl naše informovanost za kým zajít, o co žádat atd. Za veškeré potřebné informace jsme vděční pracovníci rané péče.

Co se mohou rodiče v rámci rané péče dozvědět? A kde pracovníci rané péče se zaměřením na SMA hledat?

Dozví se například, na jaké příspěvky mají nárok, jak o ně požádat, kde sehnat kompenzační pomůcky nebo za jakým odborníkem zajít v určité situaci atd.

Na jaké příspěvky má tedy rodina s dítětem se SMA nárok?

Z příspěvků má nárok na příspěvek na péči a mobilitu. První jmenovaný již dostává, byl nám ale uznán nejlehčí stupeň. Proti tomuto rozhodnutí jsme se samozřejmě odvolali, protože děti s touto diagnózou dostávají většinou stupeň 3. Rozhodnutí o přezkoumání stupně závislosti můžeme očekávat cca do 1 roku od podání odvolání (doufáme, že to bude trvat kratší dobu). Pokud jde o příspěvek na mobilitu, tak nám zatím vyjádření nebylo doručeno. Obě žádosti jsme podávali ke dni 13. 12. 2017. Dále nám byl také odsouhlasen zdravotní průkaz ZTP/P. Rodiče dětí se SMA mohou dále žádat např. o příspěvek od nadace Dobrý anděl.

Na základě předchozích odpovědí, ocenila byste např. lepší informovanost pediatrů?

Rozhodně ano, jsou první, za kým rodiče dítě s potížemi přivedou. Ale chápu, že těch diagnóz je tolik, že to zřejmě není v jejich silách.

Jak vnímá synovo postižení vaše dcera, jeho starší sestra?

Doma, kde ho nemá možnost porovnávat s ostatními dětmi a kde je syn mobilní, bych řekla, že je to téměř klasický sourozenecký vztah zahrnující hraní, ale i hádky. Jakmile ale může bratra porovnat s jeho vrstevníky, vnímá jeho potíže víc. Zatím ale jen ve smyslu, že jí chybí se s ním prohánět po venku.

Jaké plány máte v rámci pohybové léčby?

Zatím doma cvičíme prvky z Vojtovy terapie. Třikrát denně opakujeme 4 prvky a občas ještě navštívíme fyzioterapeutku, aby zkontrolovala kvalitu cvičení. Zároveň jsme uvažovali o zařazení např. Bobath konceptu a více aktivních cvičení (např. plavání) do terapie.

Uvažujete o synově integraci do mateřské školy (popř. později do základní školy)?

Vzhledem k tomu, že syn podstupuje léčbu Spinrazou je nutné, aby byl naprosto zdravý, bez jakýchkoli onemocnění. Preventivně jsme se rozhodli ze školky odhlásit i naši dceru, abychom infekčním onemocněním předešli. Nemáme tedy zatím v plánu do školky přihlašovat ani syna. Základní škola je pro nás velmi vzdálená budoucnost a do té bohužel v rámci této diagnózy nemáme možnost moc vidět. Každopádně vím, že pokud to synův stav umožní a on bude moci navštěvovat školu tak, jako jeho vrstevníci, je nutné se školou vyjednat bezbariérový přístup a zařídit spoustu dalších věcí k jeho integraci.

Víte, na koho se v takovém případě obrátit?

Jelikož je raná péče poskytovaná rodinám s dětmi do 7 let, což zahrnuje ještě předškolní věk, jednoznačně bych se obrátila opět na její pracovníky. Víím, že tam mi vždycky dobře poradí, co je potřeba zařídit a za kým zajít.

O tom, že Kolpingova rodina Smečno pořádá nejrůznější pobyty a akce pro pacienty se SMA a jejich rodiny jistě víte. Zúčastnili jste se již nějaké akce nebo účast alespoň zvažujete?

Ano, o projektech Kolpingovy rodiny Smečno jsme moc dobře informovaní, ale zatím jsme bohužel neměli možnost (hlavně z časových důvodů) se jich zúčastnit. Pokud to všechny okolnosti dovolí, je to v budoucnu určitě jeden z našich plánů.

5 DISKUZE

SMA je geneticky podmíněné nervosvalové onemocnění, u něhož není známa kauzální léčba. Zásadním přístupem zůstává symptomatologická péče, která spočívá především ve spolupráci mezi různými odborníky. Dnes je však díky pokroku medicíny a lepšímu porozumění molekulární genetiky umožněno pacientům nabídnout první lék na léčbu. Spinraza (nusinersen) je první schválený lék na SMA a jeho pozitivní účinky jak na motorické a respirační funkce, tak na délku pacientova života jsou podloženy mnoha studiemi (Finkel et al., 2016; Haché et al., 2016; Chiriboga et al., 2016; Pachmann et al., 2018). Zatím se jako jediný problém jeví fakt, že se nedá léčba indikovat u všech pacientů se SMA. Provedených studií se účastnily pouze děti se SMA typu I-III mladší 12 let (studie ENDEAR pro SMA I – děti mladší 7 měsíců, studie CHERISH SMA II a III – děti mladší 12 let a studie NURTURE – novorozenci mladší než 6 týdnů s rizikem rozvoje SMA). I přes tento fakt je v doporučeném postupu léčby uvedena indikace také pacientům starším 12 let. Žádné studie nebyly provedeny ani na léčbu dospělých pacientů (SMA typu IV) pomocí nusinersenu. Těmto pacientům nelze tedy navrhnout odpovídající kritéria k hodnocení efektu léčby, tudíž je u nich zatím indikace Spinrazy vyloučena. O tomto faktu se zmiňuje doporučený postup léčby nusinersenem (Společnost dětské neurologie ČLS JEP, 2018). Obavy ze strany rodiče pacienta se SMA typu II (viz kapitola 4.2) spočívají právě v nedostupnosti léčby pro pacienty starší 12 let. Jako další problém vnímá vysoké náklady spojené s léčbou, které nebudou schopni pokrýt, neuzná-li jim pojišťovna požadavky na další léčbu. Vzhledem k tomu, že zatím je léčba Spinrazou velmi efektivní a zlepšuje motorické dovednosti pacientů „hrozí“, že výsledky testů potřebných k podání žádosti nebudou splňovat hranici bodů nutných k indikaci dalších dávek Spinrazy proplacené pojišťovnou. Dosavadní pozitivní účinky Spinrazy jsou bezpochyby velkou nadějí pro všechny rodiče dětí se SMA. Očekává se, že ošetřující lékaři dětí se SMA budou tuto možnost léčby rodině nabízet, je však důležité, aby ji seznámili s faktem, že lék zatím napomáhá pouze zlepšení stavu nikoliv vyléčení nemoci. Rozhodnutí se pro léčbu Spinrazou může tedy pro rodiče a jejich děti znamenat nejen naději, ale také značnou psychickou zátěž.

Po Spinraze je hned druhou nejslibnější léčbou AVXS-101, genová terapie vyvinutá společností AveXis. Nevýhodou pro české pacienty je ale lokalizace klinických studií genové terapie. Přestože se v nejbližší době chystají i evropské studie, Česká republika v nich zahrnutá bohužel není (Lopes, 2018 a). Dosud získané údaje ze studií léčby

Spinrazou i genovou terapií mají charakter kontinuálního zlepšování stavu pacienta. Je však nutné stanovit jejich dlouhodobé účinky a možnost přerušeni bez opětovného zhoršení či fatálních následků. Dalším cílem by mělo být zapojení také dospívajících dětí a dospělých pacientů (Parente & Corti, 2018).

Kromě farmakologické (popř. genové) léčby mají svůj význam v ucelené terapii také přístupy fyzioterapeutické a ergoterapeutické, ortopedicko-protetické, sociální aj. Intervence v rámci těchto oborů jdou ruku v ruce, kdy odstranění potíží jedním odborníkem může pomoci v odstranění jiného problému odborníkem druhým. Např. přestože primárním cílem respirační péče je ovlivnění dechových funkcí, můžeme její aplikaci zároveň ovlivnit poruchy polykání, skoliotické křivky, a také únavu a výdrž během pohybové léčby. Naopak ke zmírnění dechových obtíží může pomoci např. operační péče ve smyslu korekce deformit páteře a pánve, nebo fyzioterapeutické metody ovlivňující posturální a lokomoční aparát pacienta. Vliv na kvalitu pacientova života mají kromě metod léčebné rehabilitace, také složky sociální nebo speciálně pedagogická.

Hlavní úlohou fyzioterapie u pacientů se SMA je usilování o zachování co nejkvalitnější funkce nepoškozených motorických jednotek svalů, což přispívá k udržení funkčních schopností pacienta a kvality jeho života. V rámci respirační fyzioterapie jsme schopni ovlivnit dýchací potíže pacienta spojené s oslabením dýchacích svalů, patologickými dechovými stereotypy a neefektivním kašlem. Správné provádění respirační fyzioterapie ve smyslu podpory dechového stereotypu, posílení dýchacích svalů atd. může sekundárně ovlivnit také ortopedické komplikace jako např. vadné postavení hrudníku, skoliotickou křivku páteře a s tím spojené deformity pánve.

Přestože neexistují kvalitní publikace potvrzující schopnost fyzioterapie zastavit nebo alespoň zmírnit progresi skoliotické křivky, měly by být její prvky k ovlivnění skolióz v terapii využity. Podle Garga (2016) totiž vyšší úroveň fyzických funkcí a udržení pohyblivosti pacienta úzce souvisí se snížením progresu skoliózy u pacientů s neuromuskulárními chorobami. Kalichman, Kendelker a Bezalel (2016) udávají, že terapie skoliózy pomocí cvičení (bez korzetoterapie) je doporučována zejména pacientům s nedokončeným růstem a křivkou do 25° dle Cobba. K úpravě skoliotické křivky můžeme využít přístupů primárně k tomu určených, a to prostřednictvím symetrického či asymetrického cvičení. V případě asymetrického cvičení je potřeba, aby byl terapeut v dané metodě dostatečně edukovaný. Nesprávný přístup může totiž snadno průběh křivky ještě zhoršit. Bettany-Saltikov, Parent, Romano, Villagrasa a Negrini (2014)

uvádějí, že správné použití specifického cvičení by mohlo předejít korzetoterapii (nebo alespoň oddálit její indikaci) a snížit počet nutných chirurgických zákroků.

Ve fyzioterapii pacientů se SMA mají relativně velké využití metody na neurofyziologickém podkladě. Práce se zaměřuje na metody a koncepty, které mají v ČR největší zastoupení – Vojtova metoda reflexní lokomoce, Bobath koncept (NDT), dynamická neuromuskulární stabilizace, propioceptivní neuromuskulární facilitace a senzomotorická stimulace. Tyto metody zařazujeme do terapie zejména s cílem dosáhnout v rámci určitých biomechanických řetězců optimální koordinace a timingu svalů, jejichž motoneurony v předních rozích míšních ještě nejsou porušeny (Nosková, 2017).

Lewelt et al. (2015) zkoumali ve své studii proveditelnost, bezpečnost a účinnost progresivního resistantního tréninku (PRT) na sílu a motorické funkce u dětí se SMA typu II a III. Přestože rozdíl ve svalové síle, měřené před započítím 12týdenního tréninku a po jeho dokončení, nebyl markantní, pro tyto velmi slabé pacienty mohou být i takto malé změny ve smyslu zlepšení svalové síly významné. Studie prokázala proveditelnost a toleranci progresivního resistantního tréninku bez zjevného poklesu svalové síly nebo motorické funkce. Někteří terapeuti a další poskytovatelé zdravotní péče se zdráhají doporučovat PRT kvůli obavám z potenciální ztráty síly anebo ze zranění. Autoři doufají, že poskytnutím dodatečného ujištění o bezpečnosti tohoto druhu tréninku povzbudí terapeuti k zařazení PRT do terapie pacientů se SMA a podpoří také další autory k rozsáhlejšími studiím na toto důležité téma.

Vliv 12týdenního tréninku na bicyklovém ergometru na stav pacientů se SMA typu III zkoumali ve své studii Madsen, Hansen, Preisler, Thøgersen, Berthelsen a Vissing (2015). Tento tréninkový program absolvovalo 6 pacientů s SMA typu III a 9 zdravých osob. Během 12 týdnů proběhlo 42 půlhodinových cvičení při 65-70 % VO_2max (maximální objem využitelného kyslíku). VO_2max , svalová síla, funkční testy a ADL byli vyhodnoceny před a po tréninkovém programu. Přestože studie potvrdila pozitivní vliv tréninku na zvýšení VO_2max (u pacientů o 3%), potvrdila u pacientů také významný rozvoj únavy, který vedl u jednoho pacienta k předčasnému ukončení tréninků a u tří pacientů ke zvýšené potřebě spánku. Bylo by tedy vhodné dále zkoumat alternativní tréninkové metody zaměřené na zlepšení pohybových schopností u pacientů se SMA, které nebudou mít takový vliv na rozvoj únavy.

U pacientů (především dětských) je vhodné klasické fyzioterapeutické přístupy obohatit např. o hydrokinezioterapie, jelikož jednou z výhod tohoto přístupu může být

také možný rozvoj v sociální rovině (Nosková, 2017). Účinky hydrokinezioterapie v terapii pacientů se SMA jsou zkoumány již řadu let a jsou popsány v několika studiích (Bussi & Mangosio, 1986; Cunha et al., 1996; Chali et al., 2016; Salem & Gropack, 2010). Všechny studie se shodují na pozitivních účincích hydroterapie ve smyslu zlepšení či udržení motorických funkcí, zvýšení či udržení svalové síly, zpomalení progresu ortopedických deformit a zlepšení ve vykonávání většiny ADL aktivit. Chali et al. (2016) ve své studii na myších modelech se SMA typu III demonstrují pozitivní účinky nejen plavání, ale také dlouhodobého běhání. Uvádí, že dlouhodobý cvičební program vede u myších modelů k lepší svalové odolnosti a ke zvýšení aerobního výkonu.

Další zpestření fyzioterapie (využitelné hlavně u dětí) může přinášet zooterapie. Ta pro léčebnou rehabilitaci využívá nejčastěji psa (canisterapie) nebo koně (hipoterapie) jako možného terapeutického prostředku. Fyzioterapie nám tak dává možnost ovlivnit nejen lokomoční a posturální funkci pacienta, ale také zasáhnout do oblasti jeho psychiky. Hollý a Hornáček (2005) popisují ovlivnění zejména pacientova sebevědomí, sebeuvědomování, emocí a mezilidských vztahů. V případě kladného vztahu pacient-zvíře a negativní alergologické anamnézy nám může zooterapie pomoci pacienta pozitivně psychicky naladit např. před započetím samotné pohybové léčby.

U výše zmíněných fyzioterapeutických přístupů nebyly ve spojitosti s léčbou SMA provedeny buďto žádné studie nebo jich proběhlo jen velmi omezené množství. Je tedy nutné aplikovat tyto metody individuálně, podle aktuálních potřeb pacienta a podle jeho obtíží.

Vzhledem k faktu, že SMA postihuje postupně i svaly nezbytné k dýchání, zastává významnou roli v léčebné rehabilitaci respirační fyzioterapie. V rámci RFT se dbá především na trénink dýchacích svalů, na nácvik kašle a expektorace. Efektivitu neinvazivní respirační terapie u dětí se SMA typu I zkoumali Bach, Niranjana a Weaver (2000). Studie stojí na předpokladu, že usazování hlenu v dýchacích cestách je příčinou snížené saturace hemoglobinu kyslíkem, což lze řešit neinvazivní manuální a mechanickou podporou expektorace. Tato hypotéza byla potvrzena a závěru studie vyplývá, že při vhodné ventilační podpoře a dostatečném odstranění sekretu z dýchacích cest je u pacientů se SMA typu I možné předejít nutnosti provedení tracheostomie. Vliv neinvazivní ventilační podpory a mechanické exsufflace-insufflace na dýchací systém pacientů se SMA typu I byl popsán také ve studii prováděné Chatwinem, Simonssem a Bushem (2011). Ve studii prokázali, že poskytování neinvazivní plicní podpory hraje v respirační terapii významnou roli – návrat domů, zvýšení očekávané délky života,

v některých případech zabránilo poskytování neinvazivní plicní podpory potřebu intubace a invazivní ventilace. Finkel et al. (2018) tvrdí, že manuální techniky respirační fyzioterapie v kombinaci s využitím přístroje CoughAssist by měly být hlavní v terapii airway clearance a měly by být také přístupné všem neseđícím pacientům. Navzdory prokázanému účinku technik RFT v terapii pacientů se SMA, je jen u mála z nich RFT aplikována ihned po stanovení diagnózy. Prvky RFT mají přitom zásadní preventivní význam a měly by se aplikovat okamžitě po diagnostikování SMA i bez zjevných známek respiračních potíží. Např. zařazení mechanické insuflace/exsuflace s využitím přístroje CoughAssist by mohlo díky doporučenému postupu z roku 2017 a možnosti většinové (75%) úhrady léčby pojišťovnou proběhnout dříve, než tomu bylo doposud. Je nezbytné, aby se povědomí o této možnosti terapie a celkovém významu včasné RFT rozšířilo ke všem odborníkům podílejícím se na péči o pacienty se SMA. Pouze včasná a multioborová spolupráce může totiž napomoci předcházet závažným respiračním komplikacím a zajistit tak co nejvyšší kvalitu života pacienta se SMA.

Z dotazníku zodpovězeného rodičem pacienta se SMA typu II (viz kapitola 4.2) vyplývá, že největší podíl na zajištění multidisciplinární léčby má raná péče. Raná péče zprostředkovaná Kolpingovou rodinou Smečno je poskytována proškolenými odborníky po celé ČR. Rodiče si nejvíce cenili rad ohledně sociálních dávek, žádostí o kompenzační pomůcky a léčbu. Rodiče díky pracovníkům rané péče věděli, na koho se v konkrétním případě obrátit a o co jej požádat. Díky těmto radám byli rodiče ušetřeni časově náročného hledání informací na internetu, zbytečného obcházení velkého množství odborníků a cítili se mnohem jistěji. Jistotu rodičům může poskytovat také péče nabízená v rámci nervosvalových center. Centra totiž garantují multioborový přístup a klinické zkušenosti s touto diagnózou, což jsou dvě základní podmínky pro kvalitní a efektivní symptomatickou léčbu SMA. Přestože zatím není péče v rámci center na takové úrovni, aby odpovídala všem potřebám pacienta, ve srovnání s běžnou ambulantní péčí je momentálně nezastupitelná (Haberlová, 2017). Haberlová (2017) tvrdí, že hlavním problémem existence těchto center je personální pokrytí a finanční podpora služeb. Řešení těchto problémů by mělo být hlavním cílem neuromuskulární sekce České neurologické společnosti ČLS JEP.

V praxi můžeme při vyšetřování pacienta se SMA využít různé dotazníky. K hodnocení soběstačnosti pacienta je vhodný test Barthelové (Příloha 1), test instrumentálních činností, funkční test soběstačnosti (Příloha 2). Při testování dětského pacienta nám může být nápomocné také Funkční testování u dětských progresivních

myopatií (Příloha 3). Přestože není primárně vyvinutý pro testování SMA, můžeme jej využít např. pro sledování progresu onemocnění nebo pro sledování účinku léčby na motoriku pacienta. Dalším dotazníkem je The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND). Ten slouží k hodnocení motorických dovedností pacientů se SMA typu I (Glanzman, 2010). Škála Hammersmith Functional Motor Scale for SMA (HFMSE), která testuje funkční schopnosti a sleduje progresi onemocnění u pacientů se SMA typu II a III (Glanzman, 2011). CHOP INTEND patří společně s HFMSE mezi testy, které je třeba podstoupit při žádání o léčbu Spinrazou. Na základě daných hranic pro SMA typu I-III, musí uchazeč o léčbu dosáhnout určitého počtu bodů v těchto testech, podle kterého je léčba schválena nebo naopak. Hodnotit kvalitu života dětí se SMA nám umožňuje tzv. PedsQL 3.0 (neuromuskulární modul). Dotazník hodnotí tři kategorie – somatické, komunikační a rodinné fungování (Kočová, 2017)

6 ZÁVĚR

Bakalářská práce je zaměřena na komprehensivní terapii u nervosvalového onemocnění spinální svalová atrofie. V závislosti na jednom ze čtyř typů tohoto onemocnění je pacientovi nastolena adekvátní péče. Právě možnosti této péče napříč různými obory shrnuje teoretická část práce. V práci jsem představila možnosti dostupné farmakologické léčby a také léčby experimentální, která je velkou nadějí pro pacienty se SMA a jejich rodiny. V souvislosti s genovou terapií jsou v práci uvedeny již probíhající i teprve plánované studie, které se pomalu šíří do Evropy a jednou do nich snad bude zapojena i ČR. Z medicínské oblasti se zmiňuji také o možnostech ortopedické léčby a operačním řešení neuromuskulárních deformit páteře.

Dále se v teoretické části zaměřuji na fyzioterapeutické postupy využitelné v terapii pacientů se SMA. Jako nejzásadnější z těchto postupů se jeví respirační fyzioterapie, která by měla být indikována ihned po stanovení diagnózy, a to i přes to, že se příznaky respiračních potíží nemusí projevit bezprostředně poté. V rámci zachování funkce ještě nepostižených motorických neuronů shledávám jako vhodné využití metod a konceptů založených na neurofyziologickém podkladě, kdy např. Vojtova metoda může opět napomoci i v oblasti respiračních poruch. S fyzioterapeutem by měl úzce spolupracovat především ortoped, protetik a ergoterapeut. Ideálně by se tito odborníci měli podílet na doporučení, příp. na procesu zhotovení vhodných pomůcek. Právě výčet nejpodstatnějších lokomočních a ortopedicko-protetických pomůcek je další součástí práce. Dále se zmiňuji o možnostech péče sociální a o integraci do škol a běžného sociálního dění. Nedílnou součástí multidisciplinárního přístupu v terapii pacientů s tímto progredujícím, nevléčitelným onemocněním je také doprovázení pacienta a jeho blízkých v rámci paliativní péče.

Problematiku onemocnění SMA v praxi přibližuje kazuistika dětského pacienta se SMA typu II a dotazník zodpovězený jeho rodičem v praktické části této práce. Prostřednictvím dotazníku bylo umožněno sledovat průběh pacientova onemocnění, průběh následné léčby Spinrazou a také provázanost jednotlivých oborů. Kazuistika a dotazník mi poskytli možnost zaměřit se nejen na pacienta a samotné onemocnění SMA, ale také na vnímání této nemoci a její řešení z pohledu pacientovy rodiny. Pro přehlednější a snazší vyšetření pacienta se SMA uvádím v přílohách výčet dotazníků a testů vhodných mj. právě u pacientů s touto diagnózou.

Jedním z cílů této práce bylo zpracovat a předložit co možná nejnovější a nejspolehlivější informace k problematice léčby SMA a zdůraznit zásadní význam multidisciplinárního přístupu v terapii pacientů s tímto onemocněním. Snad tyto informace a poznatky budou jednou nápomocné ať už některému ze zmíněných odborníků podílejících se na léčbě SMA, pacientům se SMA nebo jejich rodinám a pečujícím osobám.

7 SOUHRN

Bakalářská práce se zabývá ucelenou rehabilitací u pacientů se spinální svalovou atrofií. Toto nervosvalové onemocnění může postihovat děti i dospělé. Z praktického hlediska lze SMA dělit na 4 typy. Nejčastějším typem SMA je typ II, který (společně s typem I a III) postihuje děti. SMA typu IV je onemocnění dospělého věku a tvoří asi 15 % ze všech případů. Mezi nejčastější projevy SMA patří svalová slabost, hyporeflexie až areflexie a fascikulace. S těmito projevy jsou spojené také přidružené komplikace, jako ortopedické deformity, vznik kontraktur, respirační potíže, motorické poruchy a u dětí poruchy vývoje. Tyto příznaky mohou provázet všechny typy SMA, avšak míra progresu, míra závažnosti a doba jejich nástupu se v rámci jednotlivých typů liší. Klinické projevy SMA a s nimi spojené komplikace jsou řešeny mezioborově. Důležitá je včasná vzájemná spolupráce odborníků, která podmiňuje kvalitu péče o pacienta se spinální svalovou atrofií.

Ve farmakologické léčbě spinální svalové atrofie se nyní do popředí dostává lék Spinraza (nusinersen – účinná látka), který je od října 2017 dostupný také v České republice. Vzhledem ke kritériím indikace této léčby je Spinraza aplikovaná pouze určité skupině vhodných uchazečů. Ostatní pacienti mají možnost z farmak užívat valproát sodný nebo fenylbutyrát sodný.

Nedílnou součástí léčebné péče je také fyzioterapie. U SMA je stěžejní zejména respirační fyzioterapie ovlivňující dechovou soustavu a pohybovou složku dýchání, k jejichž poruše dojde téměř vždy u všech typů SMA. Klasické techniky respirační fyzioterapie, jako autogenní drenáž, aktivní cyklus dechových technik atd., lze doplnit o mechanickou podporu přístrojem CoughAssist za účelem usnadnění expektorace. Ve fázi výrazně zhoršených dechových funkcí a ve fázi respiračního selhání je nezbytné zařadit do terapie neinvazivní nebo invazivní ventilační podporu. Z fyzioterapie lze do terapie dále zařadit techniky ovlivňující polykání (orofaciální stimulace), protahovací cvičení k ovlivnění kontraktur a techniky podporující motorický vývoj pacienta (Vojtova reflexní lokomoce, Bobath koncept aj.) a také techniky k ovlivnění skoliózy (metoda K. Schrotové, Klappova metoda aj.).

Na léčbě kontraktur a deformit páteře se může podílet také ortoped, který volí konzervativní nebo operativní přístup. Konzervativní léčba kontraktur spočívá v aplikaci různých typů končetinových ortéz. Konzervativně se přistupuje také k léčbě skoliotické

křivky páteře pomocí korzetu či trupových ortéz. V případě indikace operativní léčby se křivka koriguje zavedením transpedikulárních šroubů.

Spoluprací mezi několika odborníky by měly být navrženy také vhodné kompenzační pomůcky, jejichž používání trénuje s pacientem ergoterapeut. Do jeho kompetence dále spadá trénink jemné a hrubé motoriky, přizpůsobení prostředí a zlepšení sebeobslužných dovedností. Na co nejvíce možnou soběstačnost, začlenění se do kolektivu a na vzdělání dbá také sociální pracovník a odborník speciální pedagogiky.

Potvrzení diagnózy SMA má bezpochyby dopad nejen na kvalitu života pacienta, ale také jeho rodiny a blízkých. Proto je vhodné zařadit do komprehensivní terapie také možnost odborné pomoci poskytované psychologem. Již v době stanovení diagnózy tohoto nevléčitelného onemocnění by měla fungovat péče paliativní. Všechny složky multidisciplinárního týmu mají zájem na udržení anebo zlepšení nezávislosti pacienta a tím na zlepšení kvality jeho života po všech stránkách.

8 SUMARRY

The bachelor thesis deals with a consistent physiotherapy at patients with spinal muscular atrophy. This neuromuscular disease can affect children as well as adults. From the practical point of view the SMA can be divided in 4 types. The most frequent SMA type is type II, which (together with type I and III) affects children. The SMA type IV is disease of the adult age and creates about 15 % of all cases. The most frequent SMA symptoms include amyosthenia, hyporeflexia up to areflexia and fasciculation. These symptoms are connected also with allied complications as orthopedic deformities, occurrence of contractures, respiration problems, movement disorders and dysontogenesis at children. These symptoms can go along with all SMA types, nevertheless the progression rate, importance rate and time of their accession differs within individual types. SMA clinical symptoms and connected complications are interdisciplinary-solved. Early mutual cooperation of specialists is important, it implicates the care of patient with the spinal muscular atrophy.

The medicament Spinraza (nusinersen – active substance), which has been available also in the Czech Republic since October 2017, gains ground in the pharmaceutical therapy of the spinal muscular atrophy now. With regards to indication criteria of this therapy Spinraza is applied only to a certain group of suitable aspirants. Other patients have possibility to use sodium valproate or sodium phenylbutyrate of pharmacotherapy.

Physiotherapy is also an integral party of the therapy. Respiratory physiotherapy is fundamental at SMA, it affects the respiratory system and movement component of breathing, disorders of which occur almost always at all SMA types. Classical techniques of the respiratory physiotherapy as autogenic drainage, active cycle of breathing techniques etc. can be completed by a mechanical support with the CoughAssist device to make expectoration easier. In the phase of expressively impaired respiratory functions and in the phase of the respiratory failure it is necessary to implement a non-invasive or invasive ventilation support to the therapy. Furthermore techniques affecting swallowing (orofacial stimulation), stretching to affect contractures and techniques supporting the motoric patient's motoric development (Vojta reflex locomotion – Vojta therapy, Bobath concept etc.) as well as techniques to affect the scoliosis (the Schrot method, Klapp method etc.) can be included from physiotherapy in the therapy.

Also the orthopedist can take part in the contracture and spinal deformity therapy, which chooses either a conservative or operative attitude. The conservative therapy of

contractures insists in application of various types of limb orthosis. Therapy of the scoliotic spinal curve by means of a corset or scoliosis brace prove also the conservative attitude. In case of indication of a surgery therapy the curve is rectified by means of transpedicular screws.

By cooperation of several specialists also suitable compensation aids should be suggested, the use of which the ergo-therapist trains with the patient. Training of fine and rough motor skills, adaptation to the environment and improvement of self-servicing skills fall among his competences as well. A social worker and special education specialist care of the most possible self-sufficiency, integration into collective and education, too.

Confirmation of the SMA diagnosis affects not only the patient's quality of life without doubts, but also that one of his family and home-folk. That is why it is suitable to include also possibility of a specialized help provided by the psychologist to the comprehensive therapy. The palliative care should function already in the time of setting the diagnosis of this incurable disease. All components of the multidisciplinary team are interested in keeping or improving the patient's independence and so in improvement of his quality of life in all respects.

9 REFERENČNÍ SEZNAM

- Albano, X. (2018). SMA GI Symptoms and Nutrition. Retrieved 15. 4. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/sma-gi-symptoms-and-nutrition/>.
- Almeida, M. J. (2016). Spinal Muscular Atrophy and Breathing Difficulties. *SMA News Today*. Retrieved 10. 2. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/spinal-muscular-atrophy-breathing-difficulties>
- Arnold, W. D., Kassar, D., & Kissel, J. T. (2015). Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle & nerve*, 51(2), 157-167.
- Bach, J. R., & Bianchi, C. (2003). Prevention of pectus excavatum for children with spinal muscular atrophy type 1. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 82(10), 815-819.
- Bach, J. R., Niranjana, V., & Weaver, B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. *Chest*, 117(4), 1100-1105.
- Bartošová, B., & Soudná, K. (2011). Děti se svalovým onemocněním jak klienti speciálně pedagogického centra (SPC). In H. Kočová & Kováčová, D. (Eds.). (2011). *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Bednařík, J. (2001). *Nemoci kosterního svalstva*. Praha: Triton.
- Bettany-Saltikov, J., Parent, E., Romano, M., Villagrana, M., & Negrini, S. (2014). Physiotherapeutic scoliosis-specific exercises for adolescents with idiopathic scoliosis. *Eur J Phys Rehabil Med*, 50(1), 111-21.
- Betlachová, M., Uhlíř, P., & Kuchařová, Z. (2015). Canisterapie a její možnosti využití v rehabilitaci. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 22(1), 14-21.
- Calta, J. & Kolář, P. (2009). Současný stav poskytování rehabilitace. In P. Kolář et al. (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 2-10). Praha: Galén.
- Crowford, T. (2003). Spinal muscular atrophies. In: Jones, H. (2003). *Neuromuscular disorders of infancy, childhood, and adolescence: A Clinician's Approach*. Philadelphia: Butterworth Heinemann.
- Cunha, M. C., Oliveira, A. S., Labronici, R. H. D., & Gabbai, A. A. (1996). Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander): evolution of 50

- patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 54(3), 402-406.
- Čelko, J., Zálešáková, J., & Gúth, A. (1997). *Hydrokinezioterapia: učebnica pre fyzioterapeutov, rehabilitačných lekárov, špeciálnych pedagógov a trénerov*. Bratislava: Liečreh Gúth.
- Dungl, P. (2014). *Ortopedie* (2., přeprac. a dopl. vyd.). Praha: Grada.
- Ehler, E. (2013). Polyneuropatie. *Neurologie pro praxi*, 14(1), 20 – 27.
- Farrar, M. A. et al. (2017). Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Annals of neurology*, 81(3), 355-368.
- Fernandes, J. (2017). Salbutamol Improves Respiratory Muscle Strength of Children With SMA, Study Reports. Retrieved 14. 3. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/2017/07/27/study-reports-that-salbutamol-increases-respiratory-muscle-strength-of-children-with-sma/>.
- Figueiredo, M. (2018). Researchers Discover Promising New Gene Therapy Approach for Spinal Muscular Atrophy. *SMA News Today*. Retrieved 14. 4. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/2018/04/13/new-potential-gene-therapy-spinal-muscular-atrophy-study/>.
- Finkel R. S. et al. (2016) Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study. *Lancet*. 388(10063), 3017-3026.
- Finkel, R. S. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*, 28(3), 197-207.
- Gaillyová, R. (2017). Genetické aspekty onemocnění. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 49-65). Praha: Grada Publishing.
- Garg, S. (2016). Management of scoliosis in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy: A literature review. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 9(1), 23-29.
- Glanzman, A. M. et al. (2010). The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*, 20(3), 155-161.
- Glanzman, A. M. et al. (2011). Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. *Journal of child neurology*, 26(12), 1499-1507.

- Haberlová, J. (2017). Multioborová péče ve specializovaných centrech – aktuální situace v České republice. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 71-73). Praha: Grada Publishing.
- Haberlová, J., Slabá, A., Hedvičáková, P. & Doušová, T. (2016). Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum. *Neurologie pro praxi*, 17(6), 349 – 353.
- Haché, M., Swoboda, K. J., Sethna, N., Farrow-Gillespie, A., Khandji, A., Xia, S., & Bishop, K. M. (2016). Intrathecal injections in children with spinal muscular atrophy: nusinersen clinical trial experience. *Journal of child neurology*, 31(7), 899-906.
- Hájková, I. (2010). *Dotazníkové metody ve fyzioterapii se zaměřením na vybrané aspekty diagnostiky a terapie*. Diplomová práce, Univerzita Palackého, Fakulta tělesné kultury, Olomouc.
- Haladová, E., & Nechvátalová, L. (2010). *Vyšetřovací metody hybného systému* (Vyd. 3., nezměn). Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Hollý, K., & Hornáček, K. (2005). *Hippoterapie: léčba pomocí koně*. Ostrava: Montanex.
- Chali, F. et al. (2016). Long-term exercise-specific neuroprotection in spinal muscular atrophy-like mice. *The Journal of physiology*, 594(7), 1931-1952.
- Chatwin, M. (2008). How to use a mechanical insufflator–exsufflator “cough assist machine”. *Breathe*, 4(4), 320-329.
- Chatwin, M., Bush, A., & Simonds, A. K. (2011). Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of disease in childhood*, archdischild177832.
- Chiriboga C. A. et al. (2016) Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMN(Rx)) in children with spinal muscular atrophy. *Neurology*. 86(10), 890-897.
- Chmelová, I. (2011). *Bobath koncept v pediatrické praxi*. Ostrava: Ostravská univerzita v Ostravě.
- Jankovský, J. (2011). Ucelený systém rehabilitace dětí a mládeže se zdravotním postižením. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Jedlička, P., & Keller, O. (2005). *Speciální neurologie*. Praha: Galén.
- Kalichman, L., Kendelker, L., & Bezalel, T. (2016). Bracing and exercise-based treatment for idiopathic scoliosis. *Journal of bodywork and movement therapies*, 20(1), 56-64.

- Kaňovský, P., & Herzig, R. (2007). *Speciální neurologie*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Kočová, H. (2009a). Použití vhodných kompenzačních pomůcek při diagnóze SMA u dětských pacientů. *Sociální péče*, 11(5), 48-50.
- Kočová, H. (2009b). Spinální svalová atrofie – aktivity, cíle a perspektivy Projektu Podpora rodin s onemocněním SMA Kolpingovy rodiny Smečno, o. s. *Neurologie pro praxi*, 10(2), 123–124.
- Kočová, H. (2017a). *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing.
- Kočová, H. (2017b). Sociální práce s rodinou se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 231-243). Praha: Grada Publishing.
- Kočová, H. (2017c). Vhodné kompenzační pomůcky při onemocnění spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. (pp. 130-141). Praha: Grada Publishing.
- Kočová, H., & Dvořáčková, O. (2017). Vnímání kvality života se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 258-313). Praha: Grada Publishing.
- Kočová, H., & Bartošová, B. (2017). Zdravotní postižení spinální svalovou atrofií v souvislostech inkluzivního vzdělávání. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 204-230). Praha: Grada Publishing.
- Kočová, H., & Svatošová, M. (2017). Paliativní péče a doprovázení u pacientů se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp.244-257). Praha: Grada Publishing.
- Kohout, P. (2017). Výživa u pacientů se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 183-196). Praha: Grada Publishing.
- Kolář, P. (2009). Logopedie. In P. Kolář. et al. (Eds.). *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 317-321). Praha: Galén.
- Kolář, P., & Šafářová, M. (2009). Skolióza. In P. Kolář et al. (Eds.). *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 441-448). Praha: Galén.
- Kolb, S. & Kissel, J. (2011) Spinal muscular atrophy: A timely review. *Archives of neurology*. 68(8), 979 – 984.
- Komárek, V., & Zumrová, A. (2008). *Dětská neurologie: vybrané kapitoly* (2. vyd.). Praha: Galén.
- Kraus, J. (2010). Paliativní péče v dětské neurologii: Palliative care in paediatric neurology. *Neurologie pro praxi*, 11(1), 32-35.

- Krawczyk, P., & Jakub, J. (2011). Ortopedická péče u pacientů s SMA. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích.* (pp. 39-40). České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Krawczyk, P. (2017). Ortopedická péče o pacienty se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed), *Spinální svalová atrofie v souvislostech.* (pp. 142-168). Praha: Grada Publishing.
- Kryski, M. (2017). Ergoterapie u dětí se spinální svalovou atrofií. In: Kočová, H. (2017). *Spinální svalová atrofie v souvislostech.* (pp. 123-129). Praha: Grada Publishing.
- Lancastre, J. (2018). Specialized equipment for SMA patients: BiPAP machine. Retrieved 14. 4. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/specialized-equipment-for-sma-patients-bipap-machine/>.
- Lefebvre, S. et al. (1995). Identification and Characterization of a Spinal Muscular Atrophy-Determining Gene. *Cell.* 80(1), 155-165.
- Lewelt, A. et al. (2015). Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle & nerve*, 52(4), 559-567.
- Lopes, J. M. (2018). AVXS-101 Sets Out to Show It Might Be ‘Transformative’ for All SMA Types: Interview with AveXis. *SMA News Today*. Retrieved 25. 3. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/2018/02/13/series-of-trials-will-show-if-avexis-gene-therapy-can-be-a-game-changer-for-sma/>
- Lopes, J. M. (2018). AveXis Plans a May Start for Phase 3 European Trial of Its SMType 1 Gene Therapy. *SMA News Today*. Retrieved 28. 3. 2018 from the Worl Wide Web: <https://smanewstoday.com/2018/03/23/avexis-sma-gene-therapy-european-phase-3-trial-to-start-in-may/>
- Madsen, K. L., Hansen, R. S., Preisler, N., Thøgersen, F., Berthelsen, M. P., & Vissing, J. (2015). Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III. *Muscle & nerve*, 52(2), 240-244.
- Markowitz, J., Singh, P., & Darras B. T. (2012). Spinal muscular atrophy: A clinical and research update. *Pediatric neurology*. 46(1), 1–12.
- Maříková, T. (2011). Spinální muskulární atrofie – genetická diagnostika a následná komplexní genetická péče. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním*

zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích. České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.

- Mayer, O. H. (2015). Scoliosis and the impact in neuromuscular disease. *Pediatric Respiratory Reviews*, 16(1), 35-42.
- Menkes, J. H., Sarnat, H. B., & Maria, B. L. (2011). *Dětská neurologie* (Vyd. 7. [i.e. 1.]). V Praze: Triton.
- Mercuri, E. et al. (2016). Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials. *Neuromuscular Disorders*, 26(2), 126-131.
- Mercuri, E. et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115.
- Modi, H. N., Suh, S. W., Hong, J. Y., Cho, J. W., Park, J. H., & Yang, J. H. (2010). Treatment and complications in flaccid neuromuscular scoliosis (Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy) with posterior-only pedicle screw instrumentation. *European Spine Journal*, 19(3), 384-393.
- Mohamad, F., Parent, S., Pawelek, J., Marks, M., Bastrom, T., Faro, F., & Newton, P. (2007). Perioperative complications after surgical correction in neuromuscular scoliosis. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 27(4), 392-397.
- Mrázová L. (2015). Nervosvalová onemocnění v dětském věku. In H. Ošlejšková (Ed.), *Dětská neurologie*. Olomouc: Solen, Medical education. ISBN 978-80-7471-124-4.
- Mrázová, L., Šabatová, D. & Ošlejšková, H. (2017). Léčba pacientů se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing.
- Neumannová, K., & Kolek, V. (2012). Asthma bronchiale a chronická obstrukční plicní nemoc: možnosti komplexní léčby z pohledu fyzioterapeuta. Praha: Mladá fronta.
- Neumannová, K., Zatloukal, J., Šlachtová, M. (2013). Usnadnění expektorace pomocí airway clearance techniques u nemocných s výrazným oslabením dýchacích svalů. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 20(1), 17-21.
- Neumannová, K. (2015). Možnosti využití technik plicní rehabilitace pro léčbu snížené síly dýchacích svalů. *Časopis lékařů českých*, 154(2), 72-78.

- Neumannová, K. (2017). Plicní funkce a možnosti respirační fyzioterapie u nemocných se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. (pp. 74-96). Praha: Grada Publishing.
- Neumannová, K. & Šesták, J. (2017). Neinvazivní ventilační podpora. In H. Kočová (Ed.) *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. (pp. 82-84). Praha: Grada Publishing.
- Neumannová, K., Doušová, T., Sedlák, V., Zatloukal, J., & Kos, S. (2017). Doporučený postup České pneumologické a ftizeologické společnosti a České společnosti dětské pneumologie pro dlouhodobou domácí léčbu poruch expektorace pomocí přístroje CoughAssist. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 113(4), 480-484.
- Nosková, P. (2017). Fyzikální terapie a léčebná rehabilitace u spinální svalové atrofie. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech* (pp. 82-84). Praha: Grada Publishing.
- Nýdrle, M. (2017). *Pochopitelné texty z chirurgie, traumatologie a ortopedie*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Ogino, S., Wilson, R. B., & Gold, B. (2004). New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region: simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. *European journal of human genetics*, 12(12), 1015.
- Opavský, J. (2003). *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc: Univerzita Palackého. ISBN 80-244-0625-X.
- Orth, H. (2012). *Dítě ve Vojtově terapii: příručka pro praxi* (2., upr. vyd). České Budějovice: Kopp.
- Otová, B., Kohoutová, M., & Panczak, A. (2013). *Lékařská biologie a genetika*. Praha: Karolinum.
- Parente, V., & Corti, S. (2018). Advances in spinal muscular atrophy therapeutics. *Therapeutic advances in neurological disorders*, 11, 1756285618754501.
- Pavlů, D. (2003). Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody I.: koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi (2. opr. vyd). Brno: Akademické nakladatelství CERM.
- Pechmann A., Langer T., Wider S. & Kirschner J. (2018). Single-center experience with intrathecal administration of Nusinersen in children with spinal muscular atrophy type 1. *European journal of pediatric neurology*. 22(1), 122-127.
- Pryor, J. A., & Prasad, A. S. (2008). *Physiotherapy for respiratory and cardiac problems: adults and paediatrics*. Elsevier Health Sciences.

- Příhodová, I., & Kemlink, D. (2011). Respirační péče o pacienty se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. (pp. 91-93). České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Repko, M. et al. (2008). Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy. Praha: Galén.
- Repko, M. & Kocourková, J. (2008). Protetická péče. In M. Repko et al. (Eds.), *Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. (pp. 75-80). Praha: Galén.
- Repko, M. (2017). Progresivní neuromuskulární deformity páteře a jejich operační řešení. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech*, (pp. 169-182). Praha: Grada Publishing.
- Ridzoň, M. P., & Mazanec, M. R. (2010). Paliativní péče u terminálních stavů chorob motorického neuronu (amyotrofické laterální sklerózy, progresivní bulbární paralýzy a progresivní svalové atrofie). *Neurologie pro praxi*, 11(1), 23-26.
- Saitlová, J., & Limbrock, J. G. (2014). Koncept Castillo Moralese® v teorii a praxi. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 21(4).
- Salem, Y., & Jaffee Gropack, S. (2010). Aquatic therapy for a child with type III spinal muscular atrophy: a case report. *Physical & occupational therapy in pediatrics*, 30(4), 313-324.
- Schönová, V., & Kolář, P. (2009). Ergoterapie. In P. Kolář (Eds.), *Rehabilitace v klinické praxi*. (pp. 297-299). Praha: Galén.
- Schönová, V. (2011). Možnosti ergoterapie u pacientů s SMA. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Schroth, M. K. (2009). Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics*, 123(Supplement 4), 245-249.
- Skaličková-Kováčiková, V. (2017). *Diagnostika a fyzioterapie hybných poruch dle Vojty*. Olomouc: RL-CORPUS, s.r.o.

- Smolíková, L., & Máček, M. (2013). *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů.
- Společnost dětské neurologie ČLS JEP (2018). Doporučení postupu při léčbě Nusinersenem k únoru 2018. Retrieved 19. 3. 2018 from the World Wide Web: http://www.detskaneurologie.cz/dokumenty/postup_lecba_Nusinersenem_02_2018.pdf
- Stančíková, M., & Šabatová, J. (2012). *Canisterapie v teorii a praxi: sborník her apomůcek pro praktickou realizaci canisterapie u různých cílových skupin*. Vyškov: Sdružení Piafa.
- Standards of care for spinal muscular atrophy. (2011). Retrieved 25. 2. 2018. from the World Wide Wb: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/czech/sma_soc_cz.pdf
- Sugarman, E. A. et al. (2012). Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of > 72 400 specimens. *European journal of human genetics*, 20(1), 27.
- Šesták, J. (2017). Invazivní ventilační podpora. In H. Kočová (Ed.), *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. (pp. 89-90). Praha: Grada Publishing.
- Švestková, O. (2015). Ergoterapie. *Rehabilitace a fyzikální lékařství*, 22(1), 38-44.
- Tedla, M. & Chrobok, V. (Ed.). (2009). *Poruchy polykání: Poruchy prehl'tania*. Havlíčkův Brod: Tobiáš.
- Toussaint, M., Chatwin, M., Gonzales, J., & Berlowitz, D. J. (2018). 228th ENMC International Workshop: Airway clearance techniques in neuromuscular disorders Naarden, The Netherlands, 3–5 March, 2017. *Neuromuscular disorders*. Volume 28(3), 289-298.
- Travlos, V., Drew, K., & Patman, S. (2016). The value of the CoughAssist® in the daily lives of children with neuromuscular disorders: Experiences of families, children and physiotherapists. *Developmental neurorehabilitation*, 19(5), 321-326.
- Van Ginderdeuren, F., Vandenplas, Y., Deneyer, M., Vanlaethem, S., Buyl, R., & Kerckhofs, E. (2017). Influence of bouncing and assisted autogenic drainage on acid gastro-oesophageal reflux in infants. *Pediatric pulmonology*, 52(8), 1057-1062.
- Vařeka, I. (2000). Vojtova reflexní lokomoce a vývojová kineziologie. *Rehabilitácia*, 33(4), 196-200.
- Vašíčková, L. (2011). Sed ve vozíku a specifika u dětí se spinální svalovou atrofií. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými*

- onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích. (pp. 41-44). České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Vojta, V., & Peters, A. (2010). Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi. Praha: Grada.
- Vondráček, P. (2011). Výzkum a nové metody léčby SMA. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými nemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Vlčková, M. (2011). Integrace bez legrace. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými nemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. (pp. 86-90). České Budějovice: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.
- Vyskotová, J., & Macháčková, K. (2013). *Jemná motorika: vývoj, motorická kontrola, hodnocení a testování*. Praha: Grada Publishing.
- Wang, C. et al. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*. 22(8) DOI: 10.1177/0883073807305788
- Tiskové oddělení VZP ČR (2018). *Vyjádření VZP ČR k "Dohodě o způsobu úhrady Spinrazy*. Retrieved 1. 3. 2018 from the World Wide Web: <http://www.smaci.cz/vyjadreni-vzp-cr-ve-veci-financovani-lecby-spinalni-svalove-atrofie-sma/c644>.
- www.avexis.com. Retrieved 4. 3. 2018 from the World Wide Web: <https://avexis.com/research-and-development>.
- www.dumrodin.cz. Retrieved 12. 3. 2018 from the World Wide Web: <http://www.dumrodin.cz/kolpingova-rodina-smecno.html>.
- Zounková, I. (2009). Koncept manželů Bobathových. In P. Kolář (Ed.), *Rehabilitace v klinické praxi* (pp. 310-312). Praha: Galén.
- Zounková, I., Ježková, M., & Havlišťová, M. (2011). Jaké jsou možnosti fyzioterapie u jedinců s neuromuskulárním onemocněním. In H. Kočová & D. Kováčová (Eds.), *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými nemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference*

konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích. České Budějovice:
Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta.

10 PŘÍLOHY

Příloha 1. Funkční index dle Barthelové (in Trachtová et al., 2013, 23).

BARTHELOVÉ TEST ZÁKLADNÍCH VŠECHNÍCH ČINNOSTÍ Activity Of Daily Living = ADL		
Činnost	Provedení činnosti	Bodové skóre
1. schopnost najedení a napití	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
2. oblékání	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
3. koupání	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
4. osobní hygiena	samostatně nebo s pomocí	5
	neprovede	0
5. kontinence moči	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	inkontinentní	0
6. kontinence stolice	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	inkontinentní	0
7. použití WC	samostatně bez pomoc	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
8. přesun lůžko – židle	samostatně bez pomoci	15
	s malou pomocí	10
	vydrží sedět	5
	neprovede	0
9. chůze po rovině	samostatně nad 50m	15
	s pomocí 50 m	10
	na vozíku 50 m	5
	neprovede	0
10. chůze po schodech	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0

Hodnocení stupně závislosti:

0 – 40 bodů – vysoce závislý

45 – 60 bodů – závislost středního stupně

65 – 95 bodů – lehká závislost

100 bodů – nezávislý

Příloha 2. Funkční míra nezávislosti (FIM) (in Kalvach, 2008, 96).

FIM – Functional Independence Measures

Jméno:
Rodné číslo:
Datum:

The chart is a circular radar plot with 18 radial axes. Each axis is labeled with a functional category. The axes are: Paměť, Řešení problémů, Sociální interakce, Exprese, Rozumění, Schody, Chůze, Jízda na vozíku, Přesun do vany/sprchy, Přesun na toaletu, Přesun z postele na židli/vozík, Defekace, Kontrola močení, Použití WC, Oblékání/svlékání spodní poloviny těla, Oblékání/svlékání horní poloviny těla, Koupel/sprcha, Osobní hygiena, and Jídlo/pití. The chart has five concentric dashed circles representing scores from 1 to 7. The legend at the bottom explains the score levels: 7 (Úplná samostatnost, bez pomoci druhé osoby), 6 (Modifikovaná samostatnost), 5 (Dozor), 4 (Minimální asistence, méně než 25%), 3 (Střední asistence, 25% až 50%), 2 (Velká asistence, 50% až 75%), and 1 (Úplná asistence, 75% až 100%).

7 Úplná samostatnost bez pomoci druhé osoby
6 Modifikovaná samostatnost
5 Dozor
4 Minimální asistence (méně než 25%)
3 Střední asistence (25% až 50%)
2 Velká asistence (50% až 75%)
1 Úplná asistence (75% až 100%)

Příloha 3. Funkční testování u dětských progresivních myopatií (Haladová, Nechvátalová, 2005)

Orientační hodnocení lokomoce

0. stupeň: nechodí, ležící nemocný
1. stupeň: nechodí, pohybuje se na vozíku s oporou
2. stupeň: chodí, nevstane ze židle a nechodí po schodech
3. stupeň: chodí, vstane ze židle, ale nechodí po schodech
4. stupeň: chodí po schodech s pomocí a náhradním stereotypem
5. stupeň: chodí i po schodech samostatně bez náhradního stereotypu

1. Mobilita vleže

0. stupeň: vleže se nepohybuje
1. stupeň: otočí se na bok
2. stupeň: z lehu na zádech se otočí na břicho a zpět
3. stupeň: z lehu na břiše zvedne horní část trupu od podložky
4. stupeň: z lehu na zádech s pokrčenými koleny zvedne pánev od podložky
5. stupeň: z lehu na zádech s nataženými DKK zvedne pánev od podložky, planty opřeny, fixace kotníků

2. Držení a pohyb hlavy

0. stupeň: vleže hlavou nepohybuje
1. stupeň: vleže hlavu otáčí, vsedě hlavu neudrží
2. stupeň: vsedě hlavu udrží, ale nepohybuje s ní
3. stupeň: vsedě předklání, zaklání a otáčí hlavu
4. stupeň: z lehu zvedne hlavu
5. stupeň: při všech pohybech trupu jsou pohyby hlavou normální

3. Sed a pohyby vsedě na stoličce (planty opřeny o podložku)

0. stupeň: nesedí
1. stupeň: sed pouze s oporou
2. stupeň: sed s oporou jen o horní končetiny
3. stupeň: sed bez opory
4. stupeň: rovnováha vsedě – upažení vsedě
5. stupeň: vsedě předklon a zpět do sedu:

- a) s pomocí
- b) náhradním stereotypem
- c) správně provedený předklon a zpět

4. Sed z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy

- 0. stupeň: neposadí se
- 1. stupeň: posadí se s pomocí
- 2. stupeň: posadí se sám, náhradním stereotypem
- 3. stupeň: posadí se rovně pomocí obou HKK
- 4. stupeň: posadí se rovně pomocí jedné HK

5. Klek

- 0. stupeň: neklečí
- 1. stupeň: sed na patách
- 2. stupeň: klek „na čtyřech“
- 3. stupeň: prostý klek s dopomocí
- 4. stupeň: ze sedu na patách do prostého kleku
- 5. stupeň: rovnováha v prostém kleku

6. Stoj

- 0. stupeň: nestojí
- 1. stupeň: stojí s oporou
- 2. stupeň: stojí bez opory
- 3. stupeň: vztyk ze židle s dopomocí
- 4. stupeň: vztyk ze židle náhradním stereotypem
- 5. stupeň: rovnováha ve stoji – předklon ze stoje a zpět:
 - a) náhradním stereotypem
 - b) správně provedený předklon a zpět
 - c) stoj na jedné DK

7. Vztyk z lehu na zádech – dolní končetiny nataženy

- 0. stupeň: nevstane z lehu
- 1. stupeň: vstane s pomocí
- 2. stupeň: vstane sám náhradním stereotypem
- 3. stupeň: vstane pouze šplháním

4. stupeň: vstane s oporou o HKK nebo otočením na bok, ale bez šplhání
5. stupeň: vstane správně

8. Dřep

0. stupeň: nedokáže ani podřep
1. stupeň: podřep s oporou
2. stupeň: dřep na špičkách a vztyk s oporou
3. stupeň: podřep se stažením břicha a pánve pod sebe a zpět do stoje
4. stupeň: dřep na špičkách a vztyk bez opory
5. stupeň: dřep na celých chodidlech a vztyk bez opory