

Fakulta
tělesné kultury

Univerzita Palackého v Olomouci

Fakulta tělesné kultury

**MOŽNOSTI OVLIVNĚNÍ INSTABILITY NOSNÝCH KLOUBŮ
DOLNÍCH KONČETIN U OSOB S DOWNOVÝM SYNDROMEM**

Bakalářská práce

Autor: Anežka Součková

Studijní program: Fyzioterapie

Vedoucí práce: Mgr. Jarmila Štěpánová, PhD.

Olomouc 2024

Bibliografická identifikace

Jméno autora: Anežka Součková

Název práce: Možnosti ovlivnění instability nosných kloubů dolních končetin u osob s Downovým syndromem

Vedoucí práce: Mgr. Jarmila Štěpánová, PhD.

Pracoviště: Katedra fyzioterapie

Rok obhajoby: 2024

Abstrakt:

Tato bakalářská práce se zabývá problematikou terapie instability nosných kloubů dolních končetin u osob s Downovým syndromem. Downův syndrom, který je nejčastější chromozomální aberací, je typický svalovou hypotonií a kloubní hypermobilitou. Biomechanické změny v jednotlivých kloubech se projeví poruchou celkového posturálního nastavení jedince a rozvíjí se instabilita, která vede k následným degenerativním změnám a výraznému snížení kvality života. Terapie je založena na zvyšování svalové síly stabilizátorů kloubů a na zlepšování senzomotorické integrace včetně propioceptivní aferentace.

V teoretické části je objasněna problematika svalového tonu s důrazem na hypotonii a její vyšetření, etiopatogeneze Downova syndromu a vliv hypotonie a hypermobility na nosné klouby dolních končetin. Následuje přehled ortopedických diagnóz souvisejících s kloubní instabilitou specificky u Downova syndromu a podrobný přehled možností terapie, a to včetně ortotických pomůcek. V praktické části je představena kazuistika pacienta s Downovým syndromem obsahující i návrh krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu.

Klíčová slova:

Downův syndrom, instabilita kloubu, hypotonie, hypermobilita, postura, fyzioterapie

Souhlasím s půjčováním práce v rámci knihovních služeb.

Bibliographical identification

Author: Anežka Součková
Title: The Management of the Instability of Lower Limb Weight-bearing Joints in Individuals with Down Syndrome

Supervisor: Mgr. Jarmila Štěpánová, PhD.

Department: Department of Physiotherapy

Year: 2024

Abstract:

This bachelor thesis addresses the issue of therapy for lower limb joint instability in individuals with Down syndrome. Down syndrome, the most common chromosomal aberration, is characterized by muscle hypotonia and joint hypermobility. Biomechanical changes in individual joints result in a disruption of overall postural alignment and the development of instability, leading to subsequent degenerative changes and a significant reduction in quality of life. Therapy is based on increasing muscle strength of joint stabilizers and improving sensorimotor integration, including proprioceptive afferentation.

The theoretical part elucidates the issue of muscle tone, with an emphasis on hypotonia and its assessment, the etiopathogenesis of Down syndrome, and the influence of hypotonia and hypermobility on lower limb joints. This is followed by an overview of orthopedic diagnoses related to joint instability specifically in Down syndrome and a detailed review of therapeutic options, including orthotic aids. The practical part presents a case study of a patient with Down syndrome, including a proposal for short-term and long-term rehabilitation plans.

Keywords:

Down syndrome, joint instability, hypotonia, hypermobility, posture, physiotherapy

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

Prohlašuji, že jsem tuto práci zpracovala samostatně pod vedením Mgr. Jarmily Štěpánové, PhD., uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky.

V Olomouci dne 30. dubna 2024

.....

Děkuji vedoucí práce Mgr. Jarmile Štěpánové, PhD. za cenné rady a vstřícný přístup při psaní této práce. Dále děkuji svým dvěma sourozencům s Downovým syndromem a svěřencům z tréninků atletiky, kteří mi byli po celou dobu psaní inspirací.

SEZNAM ZKRATEK

%	procent
ALS	amyotrofická laterální skleróza
AO	atlanto-okcipitální
bilat.	bilaterální
BMI	body mass index
cm	centimetr
CNS	centrální nervová soustava
CMP	cévní mozková příhoda
DK	dolní končetina
DKK	dolní končetiny
DM	diabetes mellitus
DMO	dětská mozková obrna
DNS	dynamická neuromuskulární stabilizace
DRP	dlouhodobý rehabilitační plán
DS	Downův syndrom
EMG	elektromyografie
GABA	kyselina gama-aminomáselná
h	hodina
HK	horní končetina
HKK	horní končetiny
HSS	hluboký stabilizační systém
IQ	inteligentní kvocient
KOK	kolenní kloub
KRP	krátkodobý rehabilitační plán
KYK	kyčelní kloub
LDK	levá dolní končetina
lig.	ligamentum
Lp	bederní páteř
m	metr
m.	musculus
mm.	musculi
MCP	metakarpofalangový kloub

MTP	metatarsofalangový kloub
n.	nervus
PIP	pravá dolní končetina
PDK	proximální interfalangový kloub
REM	rapid eye movement
RHB	rehabilitace
ROM	range of motion
s	sekunda
TFmax	maximální tepová frekvence
VRL	Vojtova reflexní lokomoce
VR	vnitřní rotace
ZR	zevní rotace

OBSAH

1	Úvod.....	12
2	Cíle	13
3	Metodika.....	14
4	Svalový tonus.....	15
4.1	Druhy a složky svalového tonu.....	15
4.2	Úrovně řízení svalového tonu.....	16
4.2.1	Spinální úroveň.....	16
4.2.2	Kmenová úroveň (retikulární formace a mozeček)	16
4.2.3	Subkortikální úroveň.....	17
4.2.4	Kortikální úroveň	17
4.3	Patologie svalového tonu	17
4.3.1	Atonie	17
4.3.2	Hypotonie	18
4.3.3	Hypertonie.....	18
4.4	Vyšetření svalového tonu s důrazem na svalovou hypotonii	19
4.4.1	Anamnéza, aspekce, palpce, další vyšetření.....	19
4.4.2	Specifika hypotonie v průběhu života.....	20
5	Downův syndrom.....	22
5.1	Genotyp a fenotyp osob s DS	22
5.2	Růst a motorický vývoj	23
5.3	Stereotyp chůze u osob s DS	24
6	Stabilita kloubu	25
6.1	Pojmy stabilita a instabilita kloubu.....	25
6.2	Postura, posturální stabilita	25
6.3	Další faktory způsobující instabilitu nosných kloubů.....	26
6.3.1	Hypermobilita	26
6.3.2	Obezita.....	27
7	Ortopedické diagnózy u Downova syndromu.....	28
7.1	Kyčelní kloub	28
7.1.1	Luxace	28
7.1.2	Skluz proximální epifýzy femuru.....	29
7.1.3	Artróza a totální endoprotéza kyčelního kloubu	29

7.2	Patellofemorální kloub.....	29
7.3	Klouby nohy a klenba nožní	30
7.3.1	Pes planus.....	31
7.3.2	Hallux valgus.....	31
8	Možnosti ovlivnění instability nosných kloubů DKK	32
8.1	Problematika terapie hypermobility	32
8.2	Problematika terapie hypotonie	32
8.3	Počáteční intervence.....	33
8.3.1	Bobath koncept	33
8.3.2	Vojtova metoda.....	34
8.3.3	Masáž	34
8.4	Kinezioterapie	35
8.4.1	Silový trénink.....	35
8.4.2	Posturálně-stabilizační trénink	36
8.5	Ortotika	38
8.5.1	Ortézy a stélky na oblast dolní končetiny.....	38
8.5.2	Therasuit, cvičení v kleci.....	39
8.6	Další metody	39
8.6.1	Hipoterapie.....	39
8.6.2	Hydrokinezioterapie a plavání.....	41
8.7	Sport a DS.....	41
9	Kazuistika pacienta s DS	43
9.1	Anamnéza	43
9.2	Kineziologický rozbor	44
9.3	Antropometrie a vyšetření ROM.....	46
9.4	Vyšetření svalové síly a zkrácených svalů DKK.....	47
9.5	Vyšetření hypermobility.....	49
9.6	Vyšetření páteře.....	50
9.7	Vyšetření zaměřené na instabilitu v segmentu	50
9.8	Vyšetření stoje a chůze	51
9.9	Neurologické vyšetření	53
9.10	Závěr vyšetření	54
9.11	Terapie.....	54
9.11.1	Krátkodobý rehabilitační plán.....	54
9.11.2	Dlouhodobý rehabilitační plán	56

9.11.3	Komprehensivní RHB.....	56
10	Diskuse.....	57
11	Závěry	61
12	Souhrn.....	62
13	Summary.....	63
14	Referenční seznam.....	64
15	Přílohy.....	80

1 ÚVOD

Downův syndrom se vyskytuje přibližně u 1 z 1000 narozených dětí a je v současnosti nejčastější chromozomální aberací. Vzhledem k rychlému pokroku medicíny a efektivnímu řešení srdečních vad došlo v posledních desetiletích k výraznému prodloužení života osob s DS až na 60 let. Delší doba dožití ovšem znamená i větší opotřebení pohybového aparátu. Naprostá většina jedinců s DS trpí svalovou hypotonií a s ní spojenou kloubní hypermobilitou. Nedostatečná stabilizace kloubů má zprvu negativní vliv na rychlost vertikalizace a motorický vývoj. V pozdějším věku se objevují problémy zejména luxačního rázu na nosných kloubech dolních končetin: kyčelním, patellofemorálním a kloubech nohy. Opakované nesprávné zatěžování kloubů, vycházející z omezené propriocepce a změněných biomechanických vlastností kloubu, ústí v degenerativní změny a bolestivé stavy, které dále snižují sebeobsluhu osob s DS.

Na velké množství stárnoucích lidí s DS současná fyzioterapie není připravená, jelikož se jedná o velice specifický typ problému kombinující klasické obtíže pohybového aparátu (hypotonie, hypermobilita) s obezitou, sníženým IQ a specifickými speciálně-pedagogickými nároky. Zároveň neexistuje dostatek kvalitních prací shrnujících poznatky o fyzioterapii osob s Downovým syndromem. Cílem této práce je proto shrnout, jak instabilitu nosných kloubů terapeuticky ovlivnit.

Motivací ke zpracování této práce je hluboký zájem autorky o tematiku vzhledem k několikaleté práci jako trenérka atletiky osob s DS.

2 CÍLE

Hlavním cílem této práce shrnout aktuální poznatky a přístupy k terapii instability nosných kloubů dolních končetin u osob s DS. Vedlejší cíle práce zahrnují shrnutí informací týkajících se vlivu hypotonie a hypermobility na pohybový aparát osob s DS.

Součástí práce bude kazuistika pacienta s DS, který trpí hypotonií s hypermobilitou, včetně kineziologického rozboru a návrhu krátkodobého i dlouhodobého rehabilitačního plánu. Kazuistika bude doplněna fotodokumentací.

3 METODIKA

Teoretická část práce je koncipována jako rešerše odborných zdrojů převážně v anglickém jazyce. Vyhledávání proběhlo od července 2023 do ledna 2024 primárně prostřednictvím databází PubMed a Google Scholar. Zadávána byla klíčová slova „Down syndrome“ a „joint instability“, a k nim v závislosti na zaměření kapitol „hypotonia“, „hypermobility“, „posture“, „physiotherapy“. Celkem práce čerpá ze 164 zdrojů, z toho 20 zdrojů je v českém nebo slovenském jazyce, 138 v anglickém, 4 v německém a 2 v dalších jazycích. Z toho je 10 systematických review, 2 metaanalýzy, 4 přehledy přehledy literatury, 3 kontrolované studie, 3 případové studie, 1 retrospektivní studii, 2 průřezové studie, 1 deskriptivní studii a 1 observační studii. Práce dále čerpá z 27 neperiodik, převážně odborných publikací v anglickém jazyce, 2 disertačních prací a 6 článků z webových stránek odborného charakteru. Pro překlad abstraktu a shrnutí do angličtiny byla využita ChatGPT.

4 SVALOVÝ TONUS

Svalový tonus není snadné jasně definovat a jeho vyšetření je do značné míry subjektivní. Ambler (1999), jehož definice odpovídá názoru Americké asociace elektrodiagnostické medicíny, ho popisuje jako „stupeň odporu při pasivním pohybu v pohybovém segmentu (kloubu) za předpokladu, že vyšetřovaný segment je relaxovaný a kloub není poškozen (p. 19).“ Véle (2006) uvádí, že: „svalový tonus je proměnlivé napětí ve svalu závislé na stavu CNS, související palpačně s konzistencí svalu a turgorem ostatních tkání (p. 135).“ Dále upozorňuje, že je třeba odlišit svalový tonus právě od konzistence svalu, která vychází z jeho strukturálních vlastností. Těmito vlastnostmi jsou například pružnost nebo reologické vlastnosti kůže, podkoží, svalu a vaziva. Svalový tonus je „podmínkou veškeré motoriky“ (Kolář, 2020, p. 56) a je přímo spojený s posturou a lokomocí. Souvisí se stavem nervové soustavy a je ovlivněn i nocicepcí a aktuálním psychickým naladěním jedince.

4.1 Druhy a složky svalového tonu

Svalový tonus je možné rozdělit na posturální, fázický (reflexní) a klidový. Posturální tonus se vyznačuje permanentní kontrakcí axiálních antigravitačních svalů. Fázický tonus se odvíjí od aktuálního protažení svalu a aktivity svalových vřetének. Klidový tonus vychází z elastických vlastností svalu a nemá aktivní složku, tudíž nelze vyčerpát (Trojan, Votava, Druga, & Pfeiffer, 2005).

Véle (2006) uvádí kvantitativní hodnocení svalového tonu: atonie (úplné vymizení tonu), hypotonie (snížený tonus), eotonie (normální tonus) a hypertonie (zvýšený tonus). Svalový tonus má dvě složky. První je tvořena viskoelatickými strukturami a druhá kontraktilními strukturami svalu. Viskoelastická neboli vazivová složka je pevná a tvoří skelet svalu. Není závislá na neurální aktivitě, a proto ji nelze detekovat na EMG (Ganguly, Kulshreshtha, Almotiri, & Jog, 2021). Ačkoli je méně elastická, i tak se její vlastnosti mění, ale pomaleji než u složky kontraktilní (Véle, 2006). Vazivo je třeba opakovaně zatěžovat, jinak dojde k jeho retrakci, následnému zkrácení svalu, snížení jeho svalové síly a změně biomechaniky kloubů a následně i propriocepce (Kolář, 2020). Kontraktilní složka tvoří většinu svalové tkáně, je pružná a elastická. Rychle se přizpůsobuje na základě signálů z CNS. Kaňovský et al. (2007) uvádí čtyři úrovně řízení kontraktilní složky svalového tonu: korovou, podkorovou, kmenovou a spinální. Jednotlivé složky jsou si hierarchicky nadřazeny.

4.2 Úrovně řízení svalového tonu

4.2.1 Spinální úroveň

Základním regulačním mechanismem na spinální úrovni je spinální motorický okruh. Skládá se z alfa a gama systému, jejichž motoneurony jsou umístěny v předních rozích míšních. Alfa motoneuron je konečným článkem kortikospinální dráhy a motoricky inervuje sval. Gama motoneuron motoricky inervuje svalová vřeténka (Ambler, 1999).

Svalové vřeténko je umístěno uvnitř svalu a je tvořeno tzv. intrafuzálními vlákny, která se nacházejí paralelně mezi extrafuzálními vlákny samotného svalu. Mají senzitivní inervaci senzoryckým nervem typu Ia a IIa a informují o délce svalu nebo rychlosti změny délky. Aktivita gama motoneuronů je řízena z CNS, převážně z retikulární formace, a určuje citlivost svalových vřetének. Při excitaci dochází ke změně jejich recepčního prahu a vřeténka reagují na změny délky svalu a na rychlost této změny. Práh dráždivosti lze nastavovat v jakékoli poloze svalu (Kaňovský et al., 2007; Véle, 2006). Součástí regulačního okruhu jsou dále Golgiho šlachová tělíska, která jsou umístěna v junkci mezi svalem a šlachou. Podobně jako svalová vřeténka reagují na protažení, ale s vyšším prahem podráždění (Kaňovský et al., 2007).

4.2.2 Kmenová úroveň (retikulární formace a mozeček)

Retikulární formace je síť neuronů v prodloužené míše, pontu a středním mozku, prorůstající i do vyšších struktur. Stýkají se zde aferentní informace ze smyslových orgánů a vycházejí odtud eferentní dráhy ovlivňující mimo jiné funkce mozkového kmene a excitabilitu míšních motoneuronů. Retikulospinální dráha je součástí extrapyramidových drah. Vychází z oblongátové a pontinní části a je zakončena na interneuronech v míše, jejichž prostřednictvím ovlivňuje alfa a gama motoneurony (Trojan et al., 2005).

Hlavním regulačním a integračním centrem na kmenové úrovni je mozeček. Ovlivňuje udržování rovnováhy, vzpřímeného postoje a fyziologického svalového tonu (Kaňovský et al., 2007). Mozečková inervace je homolaterální a obraz postižení je závislý na poškozené části. Často se jedná o svalovou hypotonii, jejíž důsledkem je pasivita, kdy sval nedokáže klást dostatečný odpor. Při poškození neocerebella jsou charakteristické poruchy koordinace a přesnosti prováděných pohybů, např. hypermetrie a diadochokineze, či s pasivitou související kyvadlový charakter šlachookosticových reflexů. Při lézi paleo- a archicerebella lze pozorovat ataxii a asynergie svalových skupin. Dalšími symptomy mohou být intencní tremor a hyporeflexie až areflexie elementárních posturálních reflexů (Kolář, 2020; Opavský, 2003).

4.2.3 Subkortikální úroveň

Bazální ganglia jsou heterogenní struktura obsahující striatum, pallidum, nucleus subthalamicus a substantia nigra, která propojením s některými kmenovými a korovými oblastmi vytváří extrapyramidový systém. Prostřednictvím neuromediátorů GABA a glutamátu komunikují s dalšími mozkovými centry a tvoří tak přímou (excitační, zahajující pohyb) a nepřímou (inhibiční, ukončující pohyb) dráhu. Aktivitu těchto drah reguluje dopamin produkovaný v substantia nigra. Kromě zahájení a ukončení pohybu se podílejí na volbě vhodných parametrů pohybu (rychlost, amplituda, síla) a provádění automatických pohybů bez nutnosti permanentní korové kontroly. Dalšími důležitými funkcemi bazálních ganglií je motorické učení s postupným zdokonalováním učeného pohybu a selekce motorických programů. Mají vliv i na exekutivní funkce (Kaiserová et al., 2015; Soghomonian, 2016).

4.2.4 Kortikální úroveň

V mozkové kůře dochází k integraci a vyhodnocení informací z nižších systémů a je významná i svou neuroplasticitou. Ačkoli je struktura mozkové kůry nesmírně složitá, je možné zhruba definovat jednotlivé oblasti na základě jejich funkce. Primární somatosenzorický kortex je umístěn v gyrus postcentralis. Primární motorický kortex je v gyrus precentralis a nachází se v něm velké pyramidové buňky, nazývané také horní motoneurony. Zde začíná kortikospinální dráha. Premotorický kortex, zapojený do extrapyramidových okruhů, se nachází v kortexu frontálního laloku (Kaňovský et al. 2007).

4.3 Patologie svalového tonu

Stav charakteristický optimálním svalovým napětím se nazývá eotonie. Sval je v tomto stavu pružný a schopný bránit se změně tvaru (Bartůňková, 2006; Véle, 2006). Porucha tonu se projeví nejen jako změna v oblasti daného svalu, ale i jako porucha postury, posturální stability, reaktivity a lokomoce. Vnímáme ho jako projev statické i dynamické (motorické) funkce (Kolář, 2020).

4.3.1 Atonie

Atonie představuje výrazné snížení svalového tonu ve smyslu absolutní relaxace svalstva, případně jeho úplné vymizení. Fyziologicky se vyskytuje v REM fázi spánku a může být uměle navozena v při anestezii. Jako patologie se objevuje při narkolepsii, epilepsii, lézích mozkového kmene a lézi míchy. Každý sval má i v maximálním relaxovaném stavu určitou hodnotu svalového

tonu. Absolutní atonie lze docílit experimentálně přetětím všech předních nebo i zadních kořenů (Baehr & Frotscher, 2012).

4.3.2 Hypotonie

Hypotonie představuje snížený svalový tonus a může mít mnoho příčin. Dělíme ji na centrální (léze v centrálním nervovém systému) a periferní (léze v periferním nervovém systému, na nervosvalové ploténce, svalu). Centrální hypotonie se vyskytuje častěji, představuje 60–80 % případů (Jacobson, 1998). Hypotonie může být spojena s nižší či žádnou výbavností reflexů, hypotrofií nebo atrofií, parézou, fascikulacemi a fibrilacemi (O'Sullivan & Schmitz, 2007). Důležité je, že u periferní hypotonie dochází ke snížení svalové síly, zatímco u centrální hypotonie bývá relativně zachována (Jacobson, 1998). Hypotonii lze dále na základě původu rozdělit na primární a sekundární. Může být lokální anebo generalizovaná (Bay, 2016).

Centrální hypotonie se objevuje při lézi mozečku, striata a gyrus postcentralis. Je znakem mikrocefalie a hypoplazie některých částí mozku spojených s DMO a některých genetických onemocnění včetně Downova syndromu. Specifickým podtypem centrální hypotonie je benigní kongenitální hypotonie. Jedná se o děti narozené s lehkou hypotonií a normálním či mírně opožděným motorickým vývojem. Hodnoty svalových enzymů, které mohou poukazovat na přidružené onemocnění, jsou v normě. Lisi a Cohn (2010) upozorňují na pravděpodobnost, že vyšetřujícímu pouze unikl skutečný důvod hypotonie.

Mezi příčiny periferní hypotonie patří léze v oblasti předních rohů míšních, poškození zadních míšních provazců, míšních kořenů, periferního nervu, nervosvalové ploténky či samotného svalu. Typickými onemocněními jsou myopatie, myasthenia gravis, neuropatie, amyotrofická laterální skleróza a některá onemocnění páteře, jako spina bifida (Bay, 2016; Palisano, Orlin, & Schreiber, 2022).

4.3.3 Hypertonie

Hypertonie představuje zvýšený tonus svalu a je způsobena lézí horního motoneuronu (Kaňovský, 2015). Mezi hlavní typy hypertonu řadíme spasticitu a rigiditu. Jedná se ovšem pouze o aspekty hypertonu, zvýšený svalový tonus je komplexní jev, který může být doprovázený fibrotizací svalu a jeho zkrácením, což se označuje jako „nerflexní hypertonus“ (Trompetto et al., 2014).

Spasticita je způsobena zvýšenou excitabilitou napínacího reflexu. Jde o poruchu typickou zvýšením tonických napínacích reflexů při pohybu. Jedná se o důsledek ztráty centrální kontroly gama motoneuronů, i když spinální motorický okruh je intaktní. Intrafuzální vlákna jsou trvale předpínána a snáze reagují na protažení svalu (Baehr & Frotcher, 2012). Rigidita vzniká nejčastěji

při lézi bazálních ganglií a má plastický charakter. Je charakteristická trvalým hypertonem jak agonistů, tak antagonistů (Ambler, 1999).

4.4 Vyšetření svalového tonu s důrazem na svalovou hypotonii

Svalový tonus má v průběhu dne jistou variabilitu, která se odvíjí od medikace, teploty, stavu CNS ve smyslu lucidity a vigility, psychického stavu, náplně močového měchýře, polohy při vyšetření a dalších. Je proto nutné provádět vyšetření opakovaně a konzistentně se stejným postupem a ve stejnou dobu (O'Sullivan & Schmitz, 2007).

4.4.1 Anamnéza, aspekce, palpance, další vyšetření

Anamnéza je velice důležitou částí vyšetření svalového tonu. Odvíjí se od typu postižení a jeho vzniku, věku a schopností klienta a jeho prognózy (Prasad & Prasad, 2010). Na rozdíl od hypertonie pro hypotonii stále neexistuje jednotný postup při vyšetření. Naidoo (2013) uvádí aspekci, palpaci, testování svalové síly, testování rozsahu pohybu, antigravitační testy, testování reflexů a vývojové testy. Často využívané jsou i polohové testy, pull-to-sit test, varianta trakční zkoušky dle Vojty a vertikální vis. Pro zhodnocení dětí s centrální hypotonií jsou určeny „Infant Neurological International Battery“ (INFANIB) a „Hammersmith Neonatal and Infant Neurological Examinations“, které vedle motorického vývoje testují právě i svalový tonus (de Santos-Moreno, Velandrino & Gómez-Conesa, 2023).

Při aspekci je břicho hypotonického svalu ploché, zatímco u hypertonického zvýšeně prominuje (Véle, 2006). Hypotonické svaly mají pomalou reakci na působící sílu a rychleji se vyčerpají (Kaur & Punia, 2016). Kokontrakce jednotlivých svalů a svalových skupin je neefektivní. Snížený tonus má negativní vliv na proprioceptivní vjemy, které jsou zásadní pro správný pohyb. Pohyby jsou pomalejší a neohrabanější, a náročnější, více závislé na zrakové kontrole (Ayres & Robbins, 2005; Dey, 2011). Pacient s hypotonií působí ochable a často můžeme sledovat úchyly končetin, například postavení dolních končetin v zevní rotaci.

Palpační vyšetření je pro diagnostiku nesmírně důležité, je ovšem velice subjektivní. Terapeut zjišťuje nejen vlastnosti tkáně, ale reakci pacienta na dotyk získává i zpětnou vazbu. Hypotonický sval je v klidovém stavu na pohmat měkký, snadno a bez odporu posunlivý. Nízký tonus je často doprovázen kloubní hypermobilitou, je proto vhodné provést i testování hypermobility. Dalším krokem může být měření pasivního a aktivního rozsahu pohybu. Hypotonický sval neklade odpor a rozsah v kloubu je často zvětšený. Vhodné je vyšetřit i svalovou sílu, například za pomoci izokinetického dynamometru nebo svalovým testem dle Jandy. Lze vyšetřit i výbavnost

reflexů, kvalitu čítí, případné mimovolní pohyby, kvalitu volných pohybů, kvalitu posturální kontroly a chůzi (O'Sullivan & Schmitz, 2007).

Vzhledem k viskoelastické složce svalů, která se liší od aktivity motoneuronů při vyšetření nezobrazí, je EMG pro diagnostiku svalového tonu nevhodné. Další nepřesností měření je předpoklad, že svalový tonus má pouze pasivní složku a nedochází k zohlednění aktivní složky, kterou ovlivňuje vyšetřovaný. Jen obtížně lze totiž zajistit naprostou psychickou i somatickou relaxaci pacienta. Kopecká, Ravnik, Jelen a Bittner (2023) uvádí jako další možnost myotonometr nebo magnetickou rezonanční elastografii.

4.4.2 Specifika hypotonie v průběhu života

4.4.2.1 Hypotonie u novorozenců

Piña-Garza (2013) uvádí, že obraz většiny hypotonických dětí je podobný nezávisle na etiologii postižení. Diagnostický proces probíhá od období bezprostředně po porodu až do dvou let života. Rysy hypotonie mohou být patrné ihned, anebo se mohou projevit opožděným motorickým vývojem (Bay, 2016). Bay (2016), Kolář (2020), Piña-Garza (2013) a Prasad a Prasad (2010) uvádí následující typické znaky hypotonie u novorozenců a kojenců:

- méně spontánních pohybů, narušení jemné i hrubé motoriky
- v leže na zádech jsou u kojence kyčelní klouby v abdukci a zevně rotované („frog leg posture“), laterální plocha stehů naléhá na vyšetřovací stůl, paže a loketní klouby jsou v klidové poloze extendované
- v sedě hlava padá vpřed, ramena jsou pokleslá, končetiny visí
- oromotorické symptomy: problémy s krmením, polykáním, s řečí
- v případě dlouhodobé slabosti dýchacích svalů patrný pectus excavatus
- abnormality u polohových testů dle Vojty – Vojtova zkouška, trakční zkouška, Piper-Isbert zkouška, Collisové vertikální a horizontální vis, Landauova zkouška, axilární vis (zahraniční autoři často uvádí jen některé z nich)

Pro centrální hypotonii jsou navíc přítomny následující rysy:

- atypický vzhled (např. charakteristické kraniofaciální rysy u DS) a malformace dalších mozkových center a orgánů (srdce, oči)
- šlachookosticové reflexy v normě, ale pozdější vymizení či přetrvání primitivních reflexů
- ruce zatnuté v pěst, při vertikálním visu addukce (křížení) DKK

4.4.2.2 *Znaky hypotonie v dětství*

Věková kategorie od narození do 5 let je na správné zhodnocení hypotonie vzhledem ke stále se měnícímu stavu rostoucího dítěte nejtěžší. Každá diagnóza spojená s hypotonií má svůj vlastní klinický obraz, ve kterém se uvedené symptomy manifestují různou měrou (Martin et al., 2005). Typickým znakem centrální hypotonie je obličej bez výrazu. Otevřená ústa mají tvar trojúhelníku, objevuje se nadměrná salivace a zduření měkkých tkání nosu a uší (Rogers, Stevenson, Simensen, Holden, & Schwartz, 2005). Obvyklá je „clumsiness“ neboli neohrabanost, která souvisí s opožděným motorickým vývojem a projevuje se zhoršenou koordinací, pády a problémy s jemnou motorikou. Děti se neudrží vzpřímeně, padá jim hlavička, ramena drží v protrakci a vyhledávají externí oporu. Často je přidružena mentální retardace a symptomy hyperaktivity, jako ošívání či kroucení ve snaze udržet se vzpřímeně (Martin et al., 2005; Naidoo & Joubert, 2013).

4.4.2.3 *Znaky hypotonie v dospělém věku*

Atypické držení páteře a končetin může postupně vést ke vzniku deformit (např. skolióza, kladívkovité prsty) či kontraktur. Dochází k fixaci ortopedických vad z dětství (pes planus, coxa valga) a jejich progresi (Martin et al., 2005). Podstatné jsou potíže s rovnováhou, koordinací a jemnou motorikou, což se výrazně promítá do ADL a samostatnosti jedince. Zároveň se příznaky mohou s přirozeným úbytkem svalové tkáně souvisejícím se stárnutím a přidruženými onemocněními zhoršovat. Onemocnění jako Downův syndrom, Prader-Willi syndrom a Marfanův syndrom mají zvýšené riziko vzniku osteoporózy. Tyto faktory spolu s hypermobilitou vedou postupem času k degenerativním změnám kloubů, které jsou důvodem předčasné imobilizace (Galli et al., 2011).

5 DOWNŮV SYNDROM

5.1 Genotyp a fenotyp osob s DS

Downův syndrom je způsoben chromozomální aberací, trizomií 21. chromozomu. Ta vznikne buď nondisjunkcí chromozomu při meióze, anebo translokací nadbytečného 21. chromozomu na jiný chromozom. Dalšími méně závažnými formami DS jsou tzv. mosaika a částečná trizomie. Vzhledem k atypické chromozomální výbavě jedinců s DS se liší i exprese 200–300 genů, které se na 21. chromozomu nachází. Kódující nadbytečné geny jsou plně funkční, ale jejich přílišná exprese vede ke klinické manifestaci syndromu (Hoppen, 2021; Plaiasu, 2017). Jedná se mimo jiné o kódující geny pro akutní myeloidní leukemii a typy kolagenu způsobující laxicitu vaziva a srdeční vady. Jiné sekvence jsou zodpovědné za fenotyp se specifickými ortopedickými rysy. Dalšími projevy mohou být juvenilní artritida, obstrukční spánková apnoe, celiakie, poruchy trávení, poruchy v orofaciální oblasti, nedoslýchavost, hypotyreóza, mentální postižení, poruchy pozornosti, epilepsie, autismus, deprese, úzkostné poruchy a demence (Anonymous, 2016).

Hlava osob s DS je brachycefalická, se šikmými (mongoloidními) očima, krátkým širokým nosem, nízko posazenými ušima a malými ústy s velkým jazykem. Hlavu a trup spojuje krátký široký krk. Pro ruce jsou typické krátké prsty a klinodaktýlie malíčku. Častý je výskyt nadváhy a obezity (Caird, Wills, & Dormans, 2006; Selikowitz, 2011).

Velikost a stavba mozku je odlišná od zdravých jedinců. Na základě volumetrického zobrazení byly prokázány menší rozměry frontálního, temporálního, okcipitálního laloku, menší hippocampus, corpus callosum, mozkový kmen a cerebellum. Tyto změny jsou zodpovědné za svalovou hypotonii, sníženou posturální kontrolu a mentální retardaci (Teipel et al., 2004). Hodnota IQ se pohybuje v hodnotách kolem 50 bodů, s oscilacemi mezi 30–70 body, tedy přibližně v pásmu lehké až středně těžké mentální retardace (Vicari, 2005). Ačkoli osoby s DS disponují dobrou úrovní porozumění, schopnost samostatné reprodukce, paměť a rozhodování jsou poškozeny (Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti, & Vianello, 2010).

Downův syndrom je nejčastější chromosomální příčina centrální hypotonie (Lisi & Cohn, 2010). Hypotonie je zároveň faktorem, který nejvíce ovlivňuje muskuloskeletální aparát. Nezanedbatelná je hypotonie žvýkacího svalstva, která stojí za zhoršenou řečí, polykáním, žvýkáním a vzhledem ke sníženému tonu oropharyngeálního a laryngeálního svalstva i za obstrukční spánkovou apnoe (Dicieri-Pereira et al., 2022).

5.2 Růst a motorický vývoj

Změny mozku, popsané v předchozí kapitole, způsobují pomalejší příjem, zpracování, interpretaci a výdej informací. Muskuloskeletální odchylky, laxicita a hypotonie vedou ke snížené intenzitě propioceptivního feedbacku, a tím ke zhoršené stabilitě (Martínez & García, 2008). Motorické vzory se vzhledem ke zhoršené posturální kontrole vyvíjejí s různými kompenzačními mechanismy. Na zpomalený vývoj mají vliv i některá přidružená onemocnění, jako například poruchy zraku a sluchu, epilepsie a srdeční vady (Martínez & García, 2008). Nedostatečná senzomotorická integrace mezi receptory, smysly, mozečkem a kůrou má kardiální vliv na motorický projev osob s DS: děti s DS mají pomalejší jak iniciaci, tak provedení pohybu. Prodleva mezi percepcí a motorickým projevem je delší, pohyb méně efektivní, s horší kvalitou a větší variabilitou provedení (Dey, 2011).

Abnormální vývoj skeletu začíná již prenatálně. Jedná se o opoždění zrání skeletu a vývoje sekundárních osifikačních center, dřívější uzavření růstových plotének, předčasné dosažení maximální kostní denzity a nedostatečný přírůstek kostní hmoty. Vývoj kostí je ovlivněn deficiencí růstového hormonu, změnou kostního metabolismu vlivem konzumace velkého množství léků, a také pozdějším nástupem menarché u žen. Důvodem je i menší množství fyzické aktivity, která přímo ovlivňuje kostní denzitu (Myrelid, Gustafsson, Ollars, & Annerén, 2002; García-Hoyos, Riancho, & Valero, 2017). Spolu se stále vyšší dobou dožití osob zvyšují uvedené faktory riziko vzniku osteopenie, osteoporózy a fraktur dříve než u běžné populace (Thomas & Roper, 2021).

Skelet se do 7 let věku vyvíjí pomalu, s největším deficitem mezi 6 měsíci a 3 roky života. Růstový spurt v pubertě přichází dříve, ale je kratší a méně intenzivní, což se odráží na nižší výsledné výšce (Myrelid et al., 2002). De Moraes, M. E., Tanaka, de Moraes, L. C, Filho a de Melo Castilho (2008) zjistili, že u dětí ve věku 12 let byl růst urychlen o 11 měsíců u dívek, resp. o 15 měsíců u chlapců. Maximální výšky děti dosahují už kolem 15 roku života, což představuje signifikantní rozdíl oproti zdravé populaci, u které činí 18 let. Artioli (2017) uvádí, že průměrná maximální výška u osob s DS je téměř o 20 cm nižší než u zdravých jedinců, a to 163 cm u mužů a 149 cm u žen.

Prvních milníků motorického vývoje, které nevyžadují přílišnou stabilitu, dosahují děti s DS srovnatelně s vrstevníky: otáčení mezi 5 a 6,5 měsíci, samostatný sed mezi 8,5 a 12 měsíci. Právě při zaujímání koordinačně náročných dynamických a vertikálních poloh se vzhledem k poškození mozečku začíná objevovat opoždění: lezení po čtyřech jsou schopni mezi 12 a 17 měsíci a chůze mezi 15 a 74 měsíci. Stoj je dosažen při schopnosti koordinovat hlavu, tělo a kyčelní klouby (Mulvey, Kubo, Chang, & Ulrich, 2011; Palisano, Orlin, & Schreiber, 2022; Vicari, 2005). Dle Malak, Kotwicka, Krawczyk-Wasielewska, Mojs a Samborski (2014) se jen 10 % dětí s DS se postaví do 3 let

věku. Do 6 let je to již 90 %. Významným faktorem je institucionalizace osob s DS v dětských domovech a ústavech, kde nemají dostatečné možnosti rehabilitace a socializace. Caselli (2003) uvádí, že pokud děti vyrůstají v rodině, začínají chodit v 2,6 letech, ale pokud v sociálním zařízení, až o rok a půl později. Opoždění v motorickém vývoji je v přímém spojení s vývojem psychických funkcí, protože dítě pohybem objevuje svět a učí se. Ve vertikálních polohách má navíc volné ruce, ve kterých může držet objekt a manipulovat s ním (Lanfranchi et al., 2010).

5.3 Stereotyp chůze u osob s DS

Pro chůzi je typická zevní rotace celé dolní končetiny a snížená flexe kolenního kloubu se současnou valgozitou. Tento stereotyp vychází již ze špatné pozice v sedu, kdy dítě sedí se zevní rotací kyčlí a přílišnou abdukci. Chůze je pomalá, nestabilní hlavně ve frontální rovině, s krátkými kroky a delší stojnou fází. Její průběh mohou narušovat deformity nohy a prstců. Obecně vyžaduje větší soustředění (Caselli, 2003; Galli, Rigoldi, Brunner, Virji-Babul a Giorgio, 2008). Typickým projevem je zvýšená flexe kyčelních kloubů a zvýšená plantární flexe hlezenního kloubu. Ve fázi iniciálního kontaktu, a dále i stojné fázi, popisuje Galli et al. (2008) zvýšenou flexi kolenního kloubu, poukazující na nedostatečnou sílu extensorů a instabilitu kolenního kloubu. Právě instabilita kolenního kloubu a neschopnost stabilizace v extenzi se promítá do celého chůzového cyklu.

6 STABILITA KLOUBU

6.1 Pojmy stabilita a instabilita kloubu

Dylevský (2021) definuje kloub jako „pohyblivé, dotykové spojení dvou nebo více kostí, jejichž kontaktní plochy jsou povlečeny chrupavkou – nejčastěji hyalinní. Mezi artikulujícími kostmi je štěrbina (tzv. kloubní dutina) vystlaná synoviální membránou. Konce artikulujících kostí spojuje vazivové kloubní pouzdro“ (p. 121). Stabilita kloubu je závislá na tvaru artikulujících ploch, síle kloubního pouzdra, kloubních vazech a svalech (Palastanga, Field, & Soames, 2006). Rozlišujeme aktivní a pasivní stabilizační faktory. Pasivní faktory zabezpečují kongruenci kloubních ploch, jedná se o tvar kloubních povrchů, vazy, kloubní pouzdra, disky a menisky, chrupavčité lemy. Aktivními faktory jsou svaly (Dylevský, 2021). Čím mobilnější kloub je, tím více potřebuje pro svou stabilizaci vazivový aparát, stabilita málo pohyblivých kloubů vychází z optimálního tvaru artikulujících kostí (Hauser & Woldin, 2018).

Když se kloub nachází v centrovaném neboli středním postavení, jsou kloubní plochy v maximálním kontaktu a síly působící na kloub jsou rovnoměrně rozloženy. Vazy jsou minimálně napjaté, což umožňuje optimální statické zatížení kloubu (Kolář, 2020). Vzniká vyvážená křivka související se vzpřímeným držením těla proti gravitaci (Véle, 2006). Instabilita kloubu vzniká při nadměrném pohybu artikulujících kostí. Přílišná mobilita způsobuje inadekvátní tlak na kloub a může vést k poškození kloubních struktur, jejich rychlejší degeneraci, poškození měkkých tkání a bolestem (Hauser & Woldin, 2018). Navíc dochází k fixaci patologických pohybových stereotypů (Kolář, 2020).

Nosné klouby se podílejí na vzpřímeném držení těla a jsou nejvíce zatěžovány ve vertikálních polohách. Jedná se primárně o kyčelní, kolenní a hlezenní kloub, dále k nim lze řadit i klouby nohy, pletence pánevního a páteře. Vzhledem k nepoměrně větší zátěži nosných kloubů než kloubů ostatních lze pozorovat rozdíly v jejich stavbě. Pro nosné klouby je charakteristická mohutnější chrupavka, specifická stavba kostní trámčiny a subchondrální kosti s funkcí podobnou pružině (Simkin, 2018).

6.2 Postura, posturální stabilita

„Klidová poloha těla vyznačující se určitým uspořádáním (konfigurací) pohyblivých segmentů se nazývá postura“ (Véle, 2006, 97). V souvislosti s posturou je nutné definovat pojmy posturální stabilita a posturální stabilizace. Posturální stabilita vychází ze souhry biomechanických a neurofyziologických faktorů a jedná se o schopnost udržet tělo vzpřímeně i přes působení vnitřních

a vnějších sil (Čápková, 2008). Psotta et al. (2011) uvádí jako biomechanické aspekty hmotnost a polohu těžiště, plochu opěrné báze, hmotnost a výšku jedince, dále způsob kontaktu těla s podložkou a postavení jednotlivých tělních segmentů. Neurofyziologické aspekty jsou určeny na základě informací z proprioceptivního, zrakového, vestibulárního a exteroceptivního systému a jejich integrace. Řídící roli má CNS. Posturální stabilizace je schopnost zpevnění segmentů těla navzdory působící zevní síle a je specifická koordinovanou aktivitou svalů, agonistů i antagonistů. Jedná se jak o svaly povrchové tvořící svalové smyčky a řetězce, tak svaly hluboké, především hluboký stabilizační systém páteře (Véle, 2006).

6.3 Další faktory způsobující instabilitu nosných kloubů

Problematika hypotonie a její vliv na muskuloskeletální aparát byla již objasněna v předchozích kapitolách, proto budou v této kapitole rozebrány dva další podstatné faktory, a to hypermobilita a obezita.

6.3.1 Hypermobilita

Hypermobilita je definována jako zvýšený rozsah pohybu v kloubu (Véle, 2006). Postihuje tkáň bohaté na kolagen: kosti, ligamenta, stěny cév a kůže (Beighton, Grahame, & Bird, 1999). Prevalence je u DS prokazatelně vysoká, ale názory jednotlivých autorů se liší, Eshuis, Boonzaaijer, van Wieringen, Pruijs a Sackers (2012) uvádí 40 %.

Ačkoli může být hypermobilita při některých povoláních, například baletu, benefit, ve většině případů je limitující. Je prokázáno, že snižuje výkonnost a tzv. funkční status jedince (Scheper et al., 2014). Typické je zhoršené zaujímání statických pozic ve stoje a sedě, odpočinek ve shrbené pozici s retroverzí pánve a v konečném rozsahu pohybu kloubu (Simmonds & Keer, 2007).

Hypermobilní syndrom znamená, že jsou symptomy chronické, generalizované a limitující, například z důvodu bolestí kloubů a zad. Překvapivě má ale i extraartikulární projevy, postihující další orgánové soustavy (chronická konstipace, infekce močového traktu, nižší krevní tlak), únavu, fibromyalgii, osteoporózu (Adib, Davies, Grahame, Woo, & Murray, 2005).

Nejrozšířenějším testem je Beighton scale. Bertapelli, Pitetti, Agiovlasis a Guerra-Junior (2016) poukazují na využitelnost testu u osob s mentálním postižením včetně DS jen s minimálním počtem modifikací a vysokou přesností. Anamnesticky přesnější, ale nepříliš rozšířené jsou Brighton criteria, rozdělující symptomy do několika kategorií, a to i extraartikulárních (Simmonds & Keer, 2007). V České republice jsou využívána i testování dle Jandy a Sachseho.

Fatoye et al. (2009) zdůrazňují jasnou korelaci mezi hypermobilitou, resp. hypermobilním syndromem u dětí i dospělých a výrazně redukovanou propriocepcí kloubů dolních končetin. To je

příčinou opakované patologické zátěže kloubu, dochází k poškození mechanoceptorů a proprioceptorů a ke snížení vjemů z kloubu. Následkem je změna jeho biomechanických vlastností ústící v neohrabanost (Akkaya et al., 2003).

6.3.2 Obezita

Bertapelli et al. (2016) vyčíslují prevalenci nadváhy a obezity u osob s DS na 23–70 %. Důvodem je kombinace hypothyreodismu, sníženého klidového metabolismu, přílišné tvorby leptinu a konzumace vysokosacharidových jídel z důvodu problematického kousání a žvýkání (Artioli, 2017; Otero, Reino, & Gualillo, 2003). Obezita zvyšuje riziko kardiovaskulárních onemocnění a diabetu 2. typu, významně poškozuje klouby již v nízkém věku a přispívá ke vzniku artrózy. Otero et al (2003) uvádí, že existuje přímé spojení mezi výškou BMI a rizikem artrózy kyčelního a kolenního kloubu. Zvýšená zátěž především nosných kloubů a změna pohybových stereotypů např. při chůzi přispívá k rychlejší destrukci kloubu (King, March, & Anandacoomarasamy, 2013). Vyšší je i výskyt patologií páteře, v oblasti dolních končetin dále genua valga a pes planus. Někteří autoři udávají i vyšší výskyt fraktur (Smith, Sumar, & Dixon, 2014; Molina-Garcia et al., 2021).

7 ORTOPEDICKÉ DIAGNÓZY U DOWNOVA SYNDROMU

Vzhledem k výrazně delší době dožití osob s DS (až 60 let), která ale strmě narostla až v posledních letech v souvislosti s efektivní léčbou srdečních vad, je výskyt instability a degenerativních změn kloubů vysoký, ale příčiny a možné terapeutické ovlivnění stále nedostatečně zpracované (Dungl, 2014). Na páteři se jedná o atlantoaxiální a atlantookcipitální instabilitu a skoliózu, která může vzniknout i sekundárně jako následek thorakotomie po operaci srdeční vady v dětství. Z kloubů končetin jsou nejčastěji postiženy klouby nosné, a to kyčelní a patellofemorální kloub a klouby nohy a prstců. Diagnózou specifickou pro Downův syndrom je druh artropatie, nazvaný artropatie u Downova syndromu (ADS), který se nejčastěji vyskytuje na drobných kloubech horních končetin a zápěstí a je velmi bolestivý. Erosivní změny jsou zde vyšší než u juvenilní idiopatické artritidy (Caird, Wills, & Dormans, 2006; Foley & Killeen, 2019; Rako, Ranade, & Allen, 2021).

7.1 Kyčelní kloub

Pacienti mají abnormální morfologii s coxa valga a acetabulární retroverzí (Sankar, Schoenecker, Mayfield, Kim, & Millis, 2012) a insuficiencí zadní strany acetabula (Woolf & Gross, 2003). Hodnota kolodiafyzárního úhlu je v normě. Postižení kyčelního kloubu se vyskytuje u téměř 10 % osob s DS a tři nejčastější typy postižení jsou luxace, skluz proximální epifýzy femuru a avaskulární nekróza hlavice femuru podobná m. Perthes (Dungl, 2014). Všechna dříve uvedená postižení jsou navíc významnými preartrotickými stavy.

7.1.1 Luxace

Incidence luxačního postižení kyčelního kloubu se dle jednotlivých autorů liší, Shiel (2015) uvádí poměrně široké rozpětí 1–18 %. Dle Bennet, Rang, Roye, & Aprin (1982) lze instabilitu rozdělit do několika stádií. Děti s DS jsou po narození v kyčelním kloubu hypermobilní, ale hlavice je stabilně ukotvena v jamce. Typická je široká crista iliaca a hluboké acetabulum. Osifikace probíhá z počátku normálním způsobem, se stejným výskytem vývojové dysplazie kyčle jako u zdravých jedinců. S nárůstem zátěže (stoj, chůze) a s věkem spojenou laxitou vaziva dochází mezi 2. a 10. rokem k habituálním luxacím, obvykle se spontánní repozicí. Mohou se projevit přeskokováním v kloubu, kulháním, „giving way“ fenoménem. V případě akutní luxace, která je spojována s poklesem laxicity vaziva, je možná plnohodnotná repozice v anestezii. Luxace jsou postupně stále častější a bez plnohodnotné repozice, z čehož vzniká sekundární dysplazie acetabula. Typické pro toto stádium jsou široké lopaty kyčelní kosti a coxa valga. Změny v kyčelním kloubu zprvu

nezpůsobují obtíže, jsou patrné spíše z houpavé chůze, valgózních kyčlí a rychlejšího vyčerpání. Bez adekvátní léčby se kolem dvacátého roku života rozvíjí permanentní luxace, hlavice se nachází zcela mimo acetabulum. Ačkoli je doporučována konzervativní léčba, a to zavřená repozice s fixací v kyčelní spici, není tento zákrok statisticky příliš úspěšný. Konzervativně se nyní léčí jen pacienti do dvou let věku (Shiel, 2015). Proto je lepší, a v případě bolestí i indikované, chirurgické řešení. Tím jsou repozice s kapsulorafíí pouzdra, osteotomie acetabula a femuru a případně plastika stříšky (Dungl, 2014).

7.1.2 Skluz proximální epifyzy femuru

Při tomto onemocnění dochází k oddělení epifyzy od zbytku hlavice femuru, kdy epifyza „zůstává v acetabulu a stáčí se dorsálně a mediálně, zatímco zbylá část femuru rotuje vzhledem k hlavici anteriorně a posunuje se proximálně“ (Gallo, 2011, p. 62). Fýza pravděpodobně není schopna odolat vnějším tlakům, a proto dochází k jejímu oddělení. Ačkoli etiologie onemocnění není ještě zcela objasněná, nejčastějšími faktory jsou obezita, abnormality fýzy a endokrinní odchylky, jako hypofunkce štítné žlázy (Moyer, Jacks, Hunter, & Chan, 2016). Onemocnění se manifestuje bolestmi při chůzi a kulháním, při akutním skluzu nemožností na končetinu došlápnout. Lze sledovat zevní rotaci špičky a omezenou vnitřní rotaci. Dle Dungla (2014) je průběh často u pacientů s DS bez bolesti, i když se jedná o těžký skluz. Provádí se operační stabilizace s možnou osteotomií (Gallo, 2011).

7.1.3 Artróza a totální endoprotéza kyčelního kloubu

Koxartróza se vyskytuje u 8-28 % dospělých osob s DS. I přes náročnost zákroku, který mohou ztížit osteoporóza, zhoršené hojení způsobené hypothyreodismem a zvýšené riziko aseptického uvolnění implantátu, jsou znatelné dobré výsledky (Amanatullah, Rachala, Trousdale, & Sierra, 2014). Kosashvili et al. (2008) zmapovali efekt implantování totální endoprotézy kyčelního kloubu 7 osobám s DS. Došlo k výraznému zlepšení mobility a pacienti po 10letém follow-upu stále nepotřebovali žádnou pomůcku, jako například hůl či chodítka.

7.2 Patellofemorální kloub

Patella je umístěna v ligamentu patellae a zefektivňuje sílu kontrakce musculus quadriceps femoris tím, že mění kinematiku jeho kontrakce a posouvá tah dopředu. Je nejméně stabilní v hyperextenzi kolenního kloubu, kdy dojde k jejímu oddálení od femuru a vektor tahu m. quadriceps femoris ji přetahuje laterálně (Kapanji, 2019). Dalšími anatomickými predispozicemi jsou trochleární dysplazie, patella alta, zvýšená vzdálenost mezi tuberositas tibie a trochleou a sklon

patelly (Balcarek, Jung, Frosch, & Stürmeet, 2011). Rebouças Moreira et al. (2015) provedli výzkum na 12 osobách s DS starších 12 let, kdy se snažili zjistit, které faktory způsobují patellofemorální instabilitu. Na základě radiologického snímku se zaměřili na výšku patelly, úhel trochleárního žlábků a úhel patellární kongruence. Následně tyto nálezy srovnávali s hodnocením dle Dugdale a Renshaw. Výzkum neprokázal velkou souvislost mezi výškou patelly a instabilitou (z 9 kloubů s patella alta bylo 5 stabilních), naopak úhel patellární kongruence (pozitivní u 9 z 13 nestabilních a 4 ze stabilních) a úhel trochleárního žlábků (pozitivní u 4 ze 4 nestabilních) prokazují ve vyšetření velkou relevanci.

Instabilita v oblasti patellofemorálního kloubu se vyskytuje u 10–20 % jedinců s DS, ale není většinou důvodem imobilizace. Protože nebývá výrazně bolestivá, projevuje se spíše lupáním v kloubu a pády z důvodu oslabené funkce m. quadriceps femoris (Dungl, 2014; Rako et al., 2021). Instabilita může být i zcela asymptomatická. Pacient vyhledá lékaře např. z důvodu zvýšené valgozity kolenních kloubů či jiných problémů zcela mimo kloub (Duque Orozco et al., 2018). Stupeň instability lze dle Dugdale a Renshaw (1986) popsat následovně: u stupně jedna je patella stabilní, u stupně dva je patellu možné laterálně subluzovat o více než polovinu, u stupně tři je patellu možné zcela dislokovat, stupeň čtyři představuje dislokovanou patellu, kterou je možno reponovat a stupeň pět permanentně dislokovanou patellu.

S Downovým syndromem někteří autoři spojují také vrozenou luxaci patelly. Viditelnými znaky této malformace jsou genu valgum s flekční kontrakturou a zevní rotací tibie a hypoplastickou patellou. K záchytu vady obvykle dojde ihned po porodu, a na rozdíl od habituální je permanentní (Havlas, Kotaška, Paděra, & Schejbalová, 2011; Wada, Fuji, Takamura, Yanagida, & Surijamorn, 2008). Naopak Wada et al. (2008) uvádí, že u Downova syndromu se nejedná o kongenitální luxaci, nýbrž luxaci vzniklou až po narození, která se v průběhu života zhoršuje, až se z ní stane rigidní deformita.

7.3 Klouby nohy a klenba nožní

Nejčastějšími diagnózami oblasti nohy jsou pes planus a hallux valgus. Mansour, Yaacoub, Bakouny, Assi a Ghanem (2017) uvádí ve studii mapující výskyt deformit nohy u Downova syndromu prevalenci hallux valgus 36 % a pes planus téměř 80 %. Autoři uvádí vliv instability hlezenního kloubu na posturu a kinematiku chůze, ale není zmiňována v souvislosti s častými ortopedickými obtížemi či bolestmi, proto v této práci nebude obsažena.

7.3.1 *Pes planus*

Pes planus označuje snížení nebo vymizení podélné klenby nohy. Ta slouží jako opěrná báze celého těla, podílí se na přenášení zátěže nosných kloubů a ukládá energii v průběhu chůze (Raj, Tafti, & Kiel, 2022). Dungl (2014) uvádí, že vzniká při nedostatečném napětí vazů a chybné konfiguraci kostí a kloubů tarsu. Dle Kapanjiho (2019) je naopak hlavním důvodem slabost svalů udržujících podélnou klenbu, *m. tibialis posterior* a *m. fibularis longus*. Výsledkem je částečný nebo úplný kolaps mediálního oblouku nohy, přílišná pronace s everzí calcaneu, vedoucí k valgozitě zadonoží a k posturálním změnám (Foley & Killeen, 2018). Noha tvoří konec řetězce svalů a kloubů DKK a jeho opěrnou bázi. Jakákoli změna proto vede ke změně biomechaniky celého těla. *Pes planus* způsobuje výrazné snížení proprioceptivních vjemů z kloubů dolní končetiny a snížení balančních schopností (Ghorbani, Yaali, Sadeghi, & Luczak, 2023). U Downova syndromu jsou hlavními příčinami kloubní laxicita s vysokým BMI (Mansour et al., 2017). Až u 90 % pacientů s DS plochá noha perzistuje do dospělosti. 66 % z nich navíc uvádí, že se negativně promítá do kvality života (Pikora et al., 2014).

7.3.2 *Hallux valgus*

Hallux valgus je „statická deformita nohy, spočívající ve valgózním postavení palce, zvýšené varozitě prvního metatarsu a mediální prominenci jeho hlavičky, celý palec je rotován nehtovou ploténkou mediálně“ (Dungl, 2014, p. 991). *Hallux valgus* může mít tři různé příčiny: vrozené faktory (včetně hypotonie a hypermobility), přímé vlivy (nevhodná obuv), nepřímé vlivy (plochá noha) (Dungl, 2014). Z toho vyplývá predispozice k *hallux valgus* u osob s DS. Perotti et al. (2018) poukazují na častější výskyt *hallux valgus* ve vyšších věkových skupinách osob s DS nad 14 let. U dětí ve školním věku může vést k omezením ve sportovních aktivitách a bolestmi a disabilitou při nošení úzké obuvi (Rako et al., 2021).

8 MOŽNOSTI OVLIVNĚNÍ INSTABILITY NOSNÝCH KLOUBŮ DKK

8.1 Problematika terapie hypermobility

Palmer, Bailey, Barker, Barney a Elliott (2014), Palmer et al. (2021) a Smith et al. (2014) poukazují v systematických review na nedostatek kvalitních studií podporujících hypotézu, že lze hypermobilitu a hypermobilitní syndrom terapeuticky ovlivnit a jakým způsobem. Ze zahrnutých studií vyplývá, že fyzioterapie skutečně efektivní je. Dochází ke zpevnění svalů v okolí kloubu, které zvyšují oporu. To vede ke zlepšení výdrže, propriocepce a posturální stability. Intervence, u kterých je prokázán pozitivní vliv na hypermobilitu, jsou:

- izometrická, excentrická, koncentrická a plyometrická cvičení zaměřená na svalovou sílu a výdrž, s pomůckami i bez
- cvičení v uzavřeném kinematickém řetězci
- cvičení na stabilitu středu těla a stabilizaci páteře
- balanční cvičení, nácvik střední polohy kloubu, pro ovlivnění stability chůze trénink na pásu a ortézy

Ačkoli obvykle není strečink pro osoby s hypermobilitou doporučován, může být indikován u specifických dysbalancí, např. u zkrácení m. triceps surae v případě ploché nohy. U osob s DS je vhodné protahovat i flexory a zevní rotátory kyčelního kloubu, bederní extensory páteře, hamstringy a lýtkové svalstvo (Mann, Spiric, Mitchell, & Hilgenkamp, 2023).

8.2 Problematika terapie hypotonie

Hypotonie může mít mnoho příčin a před začátkem terapie je důležité znát diagnózu. Některé příčiny, například hydrocephalus, je možné odstranit. U myopathií je někdy možné suplementovat chybějící látky. Fyzioterapie je zde spíše preventivním prvkem zabraňujícím progresi nebo tvorbě deformit, jelikož nemocní nejsou schopni spolupráce či se jedná o terminální onemocnění. Velice důležitá je ergoterapie, soustředující se na transfery a ADL. U osob menším kognitivním a motorickým deficitem hraje fyzioterapie klíčovou roli, zejména ve zvýšení sebeobsluhy a mobility (Jan, 2007).

Terapie hypotonie, především té centrální, má být založena na nejnovějších evidence-based metodách. Cílem je urychlení motorického vývoje, zlepšování posturální stability, zvyšování svalové síly a výdrže. Paleg, Romness a Livingstone (2018) v systematickém review uvádí sedm metod, kterými lze ovlivnit svalovou hypotonii: kompresní oblečky, masáž, ortézy, trénink na pásu,

specifický sensorický a motorický trénink (konduktivní pedagogika, Bobath koncept, zátěže na kotnících, skokanský trénink, pasení koníčků) a polohování.

8.3 Počáteční intervence

S terapeutickou intervencí je důležité začít co nejdříve po narození pro co nejvyšší možný efekt neuroplasticity (Kadic & Mehojic, 2010). U DS je vhodné využít Bobath koncept a Vojtovu metodu reflexní lokomoce, a dále také masáž (Kavлак, Unal, Tekin, & Al Sakkaf, 2021).

8.3.1 Bobath koncept

Bobath koncept je využíván pro terapii dětí i dospělých s neurologickým deficitem. Ačkoli se původně jednalo o postup využívaný primárně u pacientů po CMP nebo DMO, dnes je součástí terapie u širokého spektra diagnóz, a to i u nízkofunkčních pacientů s výrazným deficitem. V současné době se jedná o „problem-solving“ a analytický přístup, který prostřednictvím úpravy svalového tonu, pohybových vzorů a posturální kontroly motorickým učením ovlivňuje provedení jednotlivých aktivit. Dochází k výraznému zlepšení stability kloubů (Graham, Eustace, Brock, Swain, & Irwin-Carruthers Raine, 2009; Meadows, & Lynch-Ellerington, 2009). Jedná se o 24hodinový koncept, ve kterém je spojena terapie s běžnými denními aktivitami a péčí. Přístup je individuální na základě aktuálních schopností a cílů klienta (Gjelsvik, 2008). Uyanik, Bumin a Kayihan (2010) uvádějí některé principy Bobath terapie: motivace k pohybu, samostatnost při plánování a vykonávání aktivit, cvičení za pomoci hry, nácvik plánování pohybu na příkladech činností ADL.

Imani, Agustina a Andreas (2023) zjistili zvýšení svalového tonu do normálního pásma u 90 % dětí s DS po 1 roku Bobath terapie s frekvencí jednou týdně. Corrado et al. (2022) uvádí urychlení motorického vývoje a nástup samostatné chůze. K úpravě parametrů kroku při chůzi (šířka kroku, úhel nohy - „step angle“), došlo i u dospělých (Vinagre, Cámara, & Gadella, 2016). Tréninková jednotka u dospělých sestávala z cvičení v antigravitačních pozicích (sed, stoj na obou DK i na jedné DK, přešlapování) zaměřených na správnou aktivaci svalů s aktivní facilitací pohybu. Následoval nácvik chůze v kontextu specifických situací, které byly pro klienta problematické. Park, Kim, Yu a Lim (2023) zjistili pozitivní vliv terapie na nechodící děti s vývojovými vadami včetně hypotonie. Cvičení bylo zaměřené na trupovou kontrolu a probíhalo v různých pozicích v sedě. Došlo ke zvýšení svalové síly a lepší stabilizaci trupu při sedu, a tudíž k nastavení ideálních parametrů pro další vertikalizaci.

8.3.2 Vojtova metoda

Při Vojtově metodě dochází k vyvolání motorických reakcí, které jsou vrozené, ale u osob s poškozením CNS mohou být potlačené. Vojta definoval dva umělé komplexy pohybu vpřed, reflexní plazení a reflexní otáčení, prováděné v polohách na břiše, zádech a na boku. V těchto polohách terapeut/rodič stimuluje aktivační zóny, některým pohybům dává odpor a vyvolává tím svalové souhry. Ty jsou stejné, jako v průběhu vývoje zdravého dítěte. U dospělého dochází k obnovení zaniklých souher. Vojtova metoda je vhodná jak pro děti (DMO, paréza plexus brachialis, skolióza, Downův syndrom), tak pro dospělé, například po CMP či míšní lézi (Vojta & Peters, 2010).

Dochází k pozitivnímu ovlivnění dýchacích funkcí, obličeje a úst, vegetativního nervového systému, vnímání, psychických funkcí. Normalizuje se svalový tonus a zlepšuje posturální stabilita. U kosterního svalstva dochází k napřimání páteře, centraci kloubů se správným nastavením především kyčlí a ramen a optimalizuje se oporná a úchopová funkce končetin (Internationale Vojta Gesellschaft, n.d.). Při stimulaci reflexního otáčení dochází po získání pevné opory na zádech ke zvednutí končetin proti gravitaci v 90stupňové flexi, abdukci a zevní rotaci. Tato pozice nastavuje ideální podmínky pro kontakt hlavice femuru a acetabula. Správné zapojení svalů navíc centruje hlavici. Při reflexním plazení adductory a zevní rotátory na obličejové straně způsobí stimulační pohyby hlavice v jamce, důležitý je i m. gluteus medius účastníci se na centraci (Polczyk, 2018).

Ha a Sung (2021) poukazují na zlepšení svalového tonu a aktivity hlubokých stabilizátorů páteře u dětí s hypotonií po pravidelných terapiích 30 min denně, 3krát týdně po 4 týdny. Kiebzak, Zurawski a Dwornik (2016) uvádějí, že došlo k výraznému zlepšení a centraci kyčelního kloubu po 6 týdnech terapie u kojence s vrozenou dysplázií kyčle. Polczyk (2018) zjistil pozitivní vliv Vojtovy metody na vývoj a centraci kyčelního kloubu u dětí s instabilitou a rizikem luxace.

8.3.3 Masáž

De Lima (2004), Hernandez-Reif et al. (2004) a Pinero-Pinto et al. (2020) popisují zrychlení motorického vývoje při pravidelné masáži kojenců s DS. Vibrace a dráždění kožních reflexů vedou pravděpodobně ke zvýšení citlivosti gama systému. Salama, Khalifa a Fayed (2016) popisují, že vhodná je švédská masáž, konkrétně tepací hmaty. Szmalec (2020) poukazuje i na efekt Shantala masáže. Shantala masáž pochází z Indie, matka masíruje dítě každý den několik minut a postupně se masáž prodlouží na zhruba 20 až 30 minut. Dochází k hlubokému propojení matky a dítěte, ale i ovlivnění svalů a kloubů. Masáž by se měla praktikovat v prvních čtyřech měsících života, nebo dokud není dítě schopno samostatného pohybu. Čím déle se však technika provádí, tím lepší je přínos.

8.4 Kinezioterapie

8.4.1 Silový trénink

Ačkoli centrální hypotonie nemusí být spojena se nižší svalovou silou, u osob s DS je ve většině případů svalová síla snižena. Progresivní odporový silový trénink zvyšuje množství svalové hmoty a svalové síly. Optimální je cvičení na strojích, vzhledem k bezpečnému provedení a možnosti nastavení požadované zátěže se zacílením na danou oblast. Autoři zdůrazňují nutnost posilování dolních končetin, s důrazem na gluteální a laterální oblast kyčelního kloubu. Dále jsou důležitá cvičení aktivující vícero kloubů, které cílí na aktivaci středu těla a stabilizaci oblasti kyčlí (Mann et al., 2023). Melo, Neto, da Fonseca, Stone a Nascimento (2022) uvádí ideální parametry odporového tréninku se stroji pro osoby s DS:

- frekvence: 2–3 tréninky týdně, 20–60 min včetně rozcvičení a závěrečného zklidnění
- volba cviků: jedno i vícekloubové, bezpečné a demonstrováné klientovi před provedením
- zatížení: vychází z repetition maximum (RM) testu, a následně se zátěž pohybuje na 50 % RM pro zvýšení výdrže či pro netrénované a 50–80 % RM pro zvýšení svalové síly
- objem: většina autorů doporučuje 2–3 sety každého cviku s různým množstvím opakování (6–12) a v závislosti na frekvenci a intenzitě tréninku s postupnou progresí všech parametrů. Možné je využít i kruhový trénink.
- pauza mezi cviky: většina autorů uvádí pauzu kolem 90 s

Eid, Aly, Huneif a Ismail (2017) zkoumali vliv 12týdenního cvičebního programu s 3 jednotkami izokinetického tréninku týdně na skupinu dětí s DS ve věku 9–12 let. Cílem bylo zvýšit sílu flexorů a extenzorů kolenního kloubu, které přímo ovlivňují jeho stabilitu. Izokinetický trénink se ukázal jako efektivní a došlo k výraznému zlepšení svalové síly i stability. Dle autorů je navíc bezpečnější než izotonický, intenzita kontrakce je kontrolována dynamometrem a je provedena v celém rozsahu pohybu.

36 osob s DS ve věku přibližně 30 let rozdělených do cvičební a kontrolní skupiny absolvovalo 12týdenní cvičební plán s třemi posilovacími jednotkami na strojích týdně. Jednalo se o kruhový trénink s 6 stanovišti, konkrétně s cviky zaměřenými na m. biceps brachii, m. triceps brachii, extensory a flexory kolenního kloubu a extensory kyčelního kloubu. Intenzita byla určena na základě

8 RM testu. Došlo k výraznému nárustu svalové hmoty z $21,91 \pm 4,7$ kg na $23,41 \pm 5$ kg (Diaz et al., 2021).

Osoby s DS jsou v průběhu stárnutí náchylnější k sarkopenii než zdraví jedinci (Coelho-Junior et al., 2019). Je vhodné zvolit odporový trénink ke zvyšování svalové síly, ať už jako prevenci nebo intervenci. Bylo prokázáno, že dlouhodobý odporový trénink specificky u osob s DS snižuje oxidativní šok způsobující dřívější stárnutí. Ačkoli se nesnižuje množství tuku, dochází ke zvýšení množství svalové hmoty. Cvičení je potřeba provádět pod důsledným dohledem (Diaz et al, 2021).

Specifickým typem silového tréninku je neuromuskulární cvičení. Cílem je zlepšení senzomotorické kontroly a ovlivnění stability kloubu v průběhu pohybu pomocí správného zapojení svalů v jeho okolí. Dochází ke zvyšování svalové síly, flexibility a rovnováhy. Rodriguez-Grande, Vargas-Pinilla, Torres-Narvaez a Rodriguez-Malagón (2022) vyhodnotili v systematickém review neuromuskulární cvičení u dětí s DS jako účinné. Došlo ke zvýšení rovnováhy a svalové síly, ale nikoli flexibility, která byla už před začátkem programu nadprůměrná. Trénink rovnováhy probíhal převážně pomocí progresivního odporového tréninku, a to dvakrát až třikrát týdně 45–60 minut po 10–24 týdnů. Jednalo se o izometrické a izokinetické cvičení, strečink, zapojení vibrace, rotopedu a virtuální reality. Trénink síly probíhal ve frekvenci dvakrát až třikrát týdně, v délce mezi 8 a 24 týdny, se 3 sety po 12 opakováních na každou svalovou skupinu. Délka se pohybovala mezi 35 a 75 minutami a zátěž mezi 60–80 % maxima.

8.4.2 Posturálně-stabilizační trénink

8.4.2.1 Senzomotorická stimulace

Metoda senzomotorické stimulace Jandy a Vávrové vychází z principu motorického učení. Nejdříve je třeba daný pohyb provádět vědomě, na korové úrovni, než se zafixuje a je prováděn automaticky, podkorově. Metoda vychází ze stimulace proprioceptorů a exteroceptorů dolních končetin tak, aby došlo k zafixování správné aktivace svalstva. Cílem je zlepšení svalové koordinace, zrychlení svalové kontrakce a zlepšení stability na základě zlepšené propriocepce (Pavlů, 2002). Metoda zahrnuje nácvik malé nohy („short foot exercise“), korekci stoje a cvičení na balančních podložkách. Při nácviku malé nohy je pacient instruován, aby přitahoval patu a předonoží k sobě, následkem čehož se zvyšuje podélná klenba. Právě oblast nohy je bohatá na proprioceptory. Do CNS proudí velké množství signálů a dochází k úpravě motorických programů a k ovlivnění celé postury. Malá noha je také vhodnou intervencí při terapii plochonoží (Kolář, 2020).

Autoři potvrzují účinnost cvičení jak pacientů s normální stavbou nohy, tak u těch se sníženou klenbou. Vzhledem ke zlepšení postavení kloubů a zvýšení proprioceptivních vjemů došlo k výraznému zlepšení dynamické stability (Moon, Kim, & Lee, 2014).

8.4.2.2 *Balanční cvičení*

Existuje velký počet balančních cvičení, která se zaměřují na zlepšení stability především v anteroposteriorní a mediolaterální rovině. Cviky v uzavřeném kinematickém řetězci a na nestabilních plochách podporují integraci proprioceptivního feedbacku. Tato integrace snižuje smykovou sílu mezi klouby a zvyšuje proprioceptivní aktivitu kloubů a vazů (Ghaeeni et al., 2015). Může se jednat o chůzi na pásu, cvičení na střed těla, vizuálně-vestibulární trénink i trénink s vahou vlastního těla.

Chůze na pásu je vhodný prostředek tréninku chůze u dospělých a urychlení jejího progresu u dětí. Přispívá k posílení svalů DKK a facilituje schopnost motorického učení. Výhodou je relativní bezpečnost a možnost navolit jednotlivé parametry (Alsakhawi & Elshafey, 2019; Kamińska, Ciołek, Krysta, & Krzystanek, 2023). Paleg et al. (2018) popisují, že pro urychlení nástupu chůze a její zlepšení je ideální domácí trénink od 10 měsíců věku o rychlosti 0,15–0,35 m/s s postupnou progresí, a to 5krát týdně.

Alsakhawi a Elshafey (2019), Aly a Abonour (2016) a Ghaeeni, Bahari a Khazei (2015) potvrzují vliv posilování středu těla na posturální stabilitu u osob s DS. Vlivem posílení břišních, gluteálních, paraspinálních svalů a svalů pánevního dna dochází k lepšímu propojení aktivity trupu a končetin a stabilitě během pohybu. Pohybu končetin navíc dle Hodges, P., Hodges, P. W. a Richardson (1997) bezprostředně předchází kontrakce stabilizačního systému těla, konkrétně m. transversus abdominis. Posílení středu těla je proto vhodné i jako prevence patologických souhybů.

Příkladem vizuálně-vestibulárního tréninku jsou úklony, překlony, záklony a předávání předmětu (např. velkého míče) mezi HKK a DKK. Cvičení probíhá v kombinaci s fixací zraku a oporou o pánevní či ramenní pletenec. Jako efektivní se ukazuje i vibrační terapie a cvičení na trampolínách (Ruiz-González, Lucena-Antón, Salazar, Martín-Valero, & Moral-Munoz, 2019).

Abdel Rahman a Shaheen (2010) zkoumali vliv tréninku s vlastní vahou („weight bearing exercise“) na statickou a dynamickou stabilitu. V kontextu balančního tréninku se jedná se o všechny aktivity, ve kterých je vyvíjena zátěž na dolní část těla, tedy např. chůze, běh, aerobic, míčové sporty. Poskytují dlouhotrvající proprioceptivní feedback, který je navíc proměnlivý v závislosti na obuvi a terénu. Předchází vzniku a progresi osteoporózy, hlavně osteoporotické zlomenině krčku femuru. Cvičení musí být prováděno v dostatečných intenzitách a založeno na individuálních fyzických schopnostech (Benedetti, Furlini, Zati, & Letizia Mauro, 2018).

8.4.2.3 *Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS)*

Koncept DNS je specifický cvičením v ontogenetických vývojových řadách a navazuje na programy posturální ontogeneze. Svaly jsou aktivovány v komplexních řetězcích a v aktivních svalových souhrách se zaměřením na aktivitu agonistů i antagonistů. Jako první probíhá cvičení

zaměřené na zpevnění a aktivaci hlubokého stabilizačního systému těla, který tvoří správnou oporu pro pohyb končetin. Následuje cvičení ve vývojových řadách, například v pozici na zádech, boku, břiše, na čtyřech a v přechodových fázích mezi jednotlivými polohami (Kobesova & Kolar, 2013).

Dále je možné při terapii využívat facilitační prvky. Cvičení proti hybnosti a odporu zvyšuje náročnost provedení a stabilizační funkci. Podobný význam má centrace opory, kdy dochází k cílené centraci s aproximací kloubů ve vybrané poloze. Koncept vychází z předpokladu, že právě opora a opěrná funkce jsou klíčové pro správné posturální nastavení celého trupu a že pohyby v centrovaných polohách jsou pro organismus nejvýhodnější a nedochází ke vzniku dysbalancí (Kolář, 2020).

8.5 Ortotika

8.5.1 Ortézy a stélky na oblast dolní končetiny

Ačkoli jsou ortézy pro nestabilní a plochou nohu často metodou první volby, výzkumů mapujících jejich efektivitu u zdravých i hendikepovaných osob je nedostatek. Kvalitní shrnutí poskytují Nunan a Walls (2017).

Stability dolní končetiny lze ortoticky docílit vhodnou obuví anebo ortézami. Korekce je prováděna pomocí vnitřní a vnější podpory. Vnitřní oporou jsou například stélky, srdíčka, podpatěnky a varusový klín. Vnější oporou jsou různé typy ortéz, „Kirbyho medial heel skive“ nebo klín z neoprenu zvětšující plochu podrážky. Vhodná podpora je zvolena na základě věku a specifických rysů jedince, například stupně hypermobility, motorických dovedností či závažnosti plochonoží (Nunan & Walls, 2017). Další možností je vložení ideálně individuálně zhotovené stélky pro redukci pronace, například z kůže, akrylu nebo polypropylenu. Určité korekce lze docílit i správnou obuví. Obuv by měla být relativně vysoká, sahající přes kotník, s konkávní stélkou a pevnými plochými podrážkami. Šířku podrážky lze upravit přidáním klínu. Vhodné jsou vysoké oxfordky, anebo vysoké tenisky, do kterých možné dále vložit stélku či varusový klín. Doporučována je i sandále s otevřenou špičkou a pevnou a širokou podrážkou, sahající až ke kotníku (Caselli, 2003). Dle Lim et al. (2015) osoby s DS vzhledem k časté prevalenci hallux valgus a příliš úzké botě trpí diskomfortem v oblasti předonoží, proto je podstatné dbát i na dostatek prostoru uvnitř boty.

Endo et al. (2020) se soustředili na změnu parametrů chůze u 22letého muže s DS po vložení individuálně zhotovené ortopedické stélky. Díky snížení pronace plosky došlo ke zlepšení rotační stability kolenního kloubu a snížení valgosity. To se projevilo na snížení flexe kolenního kloubu při chůzi, což vedlo prodloužení délky kroku.

Supramaleolární a ankle-foot ortézy (AFO) nabízí větší podporu a korekci, a proto jsou ideální pro hypermobilní osoby s nedospělým skeletem. AFO korigují plochou nohu ve všech třech

rovinách, ale jsou určeny spíše ke statické korekci. V oblasti kolenního kloubu mohou být rigidní, anebo pohyblivé, umožňující pohyb striktně v sagitální rovině (Nunan & Walls, 2017).

Zatímco někteří autoři doporučují nošení stélek již od útlého věku pro správný růst a modelaci nohy, jiní autoři preferují chůzi na boso a ortopedické stélky zcela zavrhují (Kane, 2015). Looper (2013) zmiňuje, že v případě, že supramaleolární ortézy začne nosit ještě nechodící jedinec, který následně chodí jen s nimi, může dojít k narušení přirozeného vývoje a snížené adaptibilitě na změny terénu. Teysler (2020) poukazuje na nevhodnost používání stélek při současném zkratu lýtkového svalstva. Vzniká dysbalance mezi silou svalstva stáječícího plosku do pronace a ortopedickou vložkou tlačící do supinace. Klenba je tak permanentně přetěžována. Užívání stélek a ortéz je u osob DS doporučeno spíše od předškolního věku, s výjimkou případu, že by se dítě bez nich nedokázalo samostatně vertikalizovat. Fyzioterapeut by se měl řídit spíše celkovými individuálními rysy jedince než jen stavbou jeho nohy (Looper, 2013).

8.5.2 *Therasuit, cvičení v kleci*

Therasuit je metoda používající systém gumových pásků k úpravě postury a změně svalového tonu. Ačkoli je spojována hlavně s léčbou spastické DMO, je vhodná i pro osoby se sníženým svalovým tonem nebo ataxií. Prostřednictvím specifických tlaků je podpořena senzomotorická stimulace a dochází k napřímení, správnému nastavení kloubů a normalizaci těžiště. V průběhu terapie dochází ke zvýšení propioceptivních a vestibulárních vjemů a díky externí opoře jsou aktivovány svaly středu těla. Díky fyzické aktivitě se zvyšuje hustota kostí. Obleček se skládá z několika kusů oblečení, které se následně pomocí gumových pásků na klientovi zafixuje. Klient je aktivní součástí cvičení. Therasuit je možné využívat při cvičení v kleci, klient je zavěšen nebo nastaven do požadované postury (Jitrocel, 2020; Koscielny, 2004).

8.6 Další metody

8.6.1 *Hipoterapie*

Hipoterapie je součástí komplexní rehabilitace, ovlivňuje fyzickou, kognitivní i sociální stránku jedince (Jiskrová, Casková, & Dvořáková, 2010). Obsahuje prvky jak fyzioterapie, tak i ergoterapie a orofaciální terapie (Atala, Salem, & Raffat, 2022).

Terapeutický efekt spočívá ve zvýšeném množství jak sensorických, tak i motorických vjemů a v zapojení specifických svalových skupin ve snaze udržet se vzpřímeně na koňském hřbetě. Rytmus koňské chůze zvyšuje aferentní stimulaci, aktivuje mechanismy posturální kontroly, zlepšuje koordinaci jednotlivých svalových skupin a napomáhá celkovému psychomotorickému

vývoji. Na pohyb koně reaguje v první řadě pánev, a to laterolaterálně, anteroposteriorně a v rotaci. Kombinace těchto pohybů je přirozenou součástí lidské chůze (Koca & Ataseven, 2015; Thompson, Ketcham, & Hall, 2014). Ze svalů se zapojují především m. gluteus medius a m. tensor fasciae latae jakožto laterální stabilizátory pánve, dále m. rectus femoris, m. vastus medialis, m. vastus lateralis, m. biceps femoris, m. tibialis anterior a mm. gastrocnemii (Ribeiro et al., 2017).

Koca a Ataseven (2015) zmiňují, že jsou kosti pánevního pletence dokonce ovlivňovány dvakrát intenzivněji než při samotné chůzi. Janura et al. (2012) uvádí, že rychlost a styl chůze koně se v průběhu terapie příliš nemění, a proto je jezdec vystaven stabilním mechanickým impulzům. To je vhodné, protože jedinec s narušenou posturální kontrolou by na velké množství změn nezvládl reagovat.

Terapeutická jednotka probíhá na neosedlaném koni, jednou až dvakrát týdně 10–20 minut, po dobu minimálně 3 měsíců. V případě intenzivní rehabilitace je doporučena frekvence i několikrát denně (Česká hiporehabilitační společnost, n.d.). Polohu na koni určuje terapeut dle úrovně motoriky klienta a odvíjí se od velikosti opěrné báze (Jiskrová et al., 2010).

Atala et al. (2022) v systematickém review na základě analýzy čtyř studií provedených v posledních letech potvrzují, že hipoterapie má prokazatelný vliv na posturální stabilitu. De Mello et al. (2023) provedli studii hodnotící vliv hipoterapie na dolní končetiny u dětí s DS. Bylo provedeno třicet 30minutových jednotek ve frekvenci 1krát týdně. Prokázala se větší efektivita hipoterapie ve srovnání s konvenční fyzioterapií. Ribeiro et al. (2017) uvádí viditelný efekt na trup a DKK, zároveň ale upozorňují, že tento efekt relativně rychle po ukončení terapií odeznívá. Trénink je proto třeba provádět dlouhodobě, ideálně s vysokou frekvencí až dvakrát týdně pro optimální stimulaci CNS a posturálních mechanismů. Espindula et al. (2016) zkoumali za pomoci clusterů a softwaru SAPO vliv hipoterapie na posturu osob s DS. Po 27 terapiích po 30 minutách jednou týdně došlo výrazné symetrizaci postury včetně lepšího nastavení dolních končetin, hlavně kyčelního kloubu. Pozitivní vliv na stereotyp chůze u dětí prokázali Copetti, Mota, Graup, Menezes a Venturini (2007) a u dospělých v single-case study Coffey, Knight a Wax (2017). Copetti et al. (2007) uvádí, že došlo k signifikantnímu zlepšení stability při fázi iniciálního kontaktu a zvýšení dorsální flexe. Coffey et al. (2017) popisuje zvýšení extenze kolene a dorsiflexe hlezna v počátku švihové fáze. Ke změně délky nebo šířky kroku nedošlo. Zlepšení funkce hlezenního kloubu je způsobeno pozicí na koni, kdy jezdec drží paty nízko a kloub je nastaven v dorsiflexi. Lage et al. (2020) testovali, které vybavení pro hipoterapii má největší efekt na zvýšení síly dolních končetin a trupu. Jako nejefektivnější se prokázala jízda na dece bez opory končetin v třmenech, nabízející větší kontakt s koněm a silnější přenos impulsů, což vyžadovalo větší zapojení svalstva pro udržení stability.

Vzhledem k množství komorbidit klientů s DS, které významně zvyšují náročnost koordinovaných pohybů je podstatné přesně odhadnout nároky terapie, aby nedocházelo

k patologickým kompenzačním mechanismům. Matějíčková (2012) upozorňuje, že chybná aktivace svalových skupin při hipoterapii, například při předčasné jízdě v sedě, významně narušuje postavení čelistí a tonus čelistního svalstva.

8.6.2 Hydrokinezioterapie a plavání

Mnoho autorů potvrzuje pozitivní vliv vodního prostředí na osoby s mentálním postižením. Kombinace hydrostatického tlaku a vztlakové síly odlehčuje klouby a snižuje nároky na statickou stabilitu. Permanentní tlak na celý povrch těla zvyšuje množství sensorických impulzů a facilituje proprioceptivní vjemy (Hamad, Osama, & Azab, 2016). Boer a de Beehr (2019); Naczka, A., Gajewska a Naczka, M. (2021) a Querido et al. (2023) shodně uvádí, že pobyt ve vodě ve formě hydrokinezioterapie vede ke výrazně lepší fyzické kondici než u nesportujících osob s DS. Hamed et al. (2016) popisují pozitivní vliv na dynamickou stabilitu při chůzi. Došlo k jejímu zrychlení, k prodloužení délky kroku a k zúžení opěrné báze. Probandi navíc dosahovali lepších výsledků než kontrolní skupina, která podstupovala konvenční balanční trénink. Boehr a Beehr (2019) provedli 3 cvičební jednotky hydrokinezioterapie týdně dlouhé 35–45 min po dobu 6 týdnů. Jednalo se o cviky zaměřené na celé tělo s důrazem na dolní končetiny. Příklady cviků jsou chůze na místě, přednožení, zanožení a abdukce v kyčelním kloubu, panáky, dřepy. Miligan et al. (2022) uvedli schéma tréninkové jednotky, která vedla ke zlepšení funkcí hrubé motoriky, především stability sedu, stoje a chůze a transferů. Jednotka obsahovala množství socializačních her, nácvik plaveckých technik a specifické posilování DKK při opičí dráze, např. výstupy na stupínek, sbírání kroužků nohama, vstupy a výstupy z obruče.

Querido et al. (2023) zkoumali efekt plavání na členy plaveckého týmu. Právě plavání je jedním z nejoblíbenějších sportů osob s DS. Sportovci měli výrazně nižší podíl tělesného tuku, více svalové hmoty a lepší aerobní schopnosti. Dále se cvičení se projevilo i na větší svalové síle všech důležitých svalových skupin a lepších balančních schopnostech, např. při stožení na jedné noze či chůzi po kladině.

8.7 Sport a DS

Vzhledem k vysoké úrovni sociálních schopností se velké množství osob s DS zapojuje do pravidelných sportovních aktivit. Většinou se nejedná o profesionální sport, ale o občasnou rekreační aktivitu. Vhodný je individuální sport jako plavání, atletika, sjezd nebo sportovní kluby specificky pro osoby s postižením, věnující se sportům jako fotbal, basketbal, boccia (La Course, 2009). Sportovci s abnormálními RTG snímky v oblasti krční páteře jsou vyřazeni z rizikových aktivit

vyznačujících se prudkou flexí nebo hyperextenzí krční páteře nebo tlakem na danou oblast, kterými jsou gymnastika, fotbal, skok vysoký, judo, alpské lyžování (Special Olympics, 2013).

V České republice se jedná o hnutí Speciální olympiády, Českou asociaci mentálně postižených sportovců a konkrétně pro osoby s DS vznikla Česká federace sportovců s Downovým syndromem. Sportovci s DS mají možnost startovat na několika světových soutěžích: hrách Speciálních olympiád, Global Games, The Trisome Games, závodech Sports Union for athletes with Down Syndrome a na paralympijských hrách. Downův syndrom je zařazen do kategorie sportovců s mentálním postižením, což je pro ně značně znevýhodňující vzhledem k množství fyzických komorbidit, které popisuje tato práce (Dijk, Dařová, & Martínková, 2017).

9 KAZUISTIKA PACIENTA S DS

Muž, 16 let, dominantní končetina pravá

9.1 Anamnéza

- **Osobní anamnéza:**
 - narozen předčasně v 34 tt., kříšen nebyl, okamžité známky poporodní hypotonie
 - 2011 operace nosních mandlí, 2012 a 2013 plastika bubínků s cílem jejich rozšíření, i přesto trpí opakovaně (několikrát za rok) infekty dýchacích cest a uší, které jsou léčeny antibiotiky
 - 2022 zlomenina hlezenního kloubu PDK, nyní subjektivně bez obtíží
 - 2023 zlomenina jedné z kostí nártu LDK, řešeno ortézou na 4 t., následně postupně po 1 m. plná zátěž, nyní subjektivně bez obtíží
 - periodicky ekzém na rukou a v podkolenních jamkách
 - výskyt vad typických pro DS (srdeční vady, celiakie, hypotyreóza) matka neguje, stabilita horní krční páteře nebyla vyšetřena
 - BMI 29 (158 cm, 73 kg)
- **Rodinná anamnéza:** otec nositel genu cystické fibrózy, jinak všichni zdraví
- **Farmakologická anamnéza:** neguje
- **Sociální anamnéza:** žije s rodiči, mladší sestrou a canisterapeutickým psem
- **Pracovní anamnéza:** žák osmé třídy speciální školy ve Slavkově u Brna, předtím integrován ve školce
- **Alergologická anamnéza:** neguje
- **Sportovní anamnéza:** Dva roky se věnuje atletice se zaměřením na vrhy, trénink 2krát týdně 1 h. Nyní posledních půl roku navíc 1krát týdně silový trénink v posilovně s trenérkou 1 h. Aktivně doma každý den cvičí, má atletické náčiní i činky.
- **Nynější onemocnění:** Matka popisuje malé množství pohybů plodu v průběhu těhotenství, a následně i po narození. M. strávil týden v inkubátoru, se sníženou aktivitou, spíše pasivní. Oční a sociální kontakt navazoval od začátku přiměřeně navzdory opožděnému psychomotorickému vývoji, nyní se nachází v pásmu středně těžké mentální retardace. Do 1,5 roku matka bez efektu cvičila Vojtovu metodu a s M. docházela k paní Evě Matějičkové na orofaciální terapii dle Castillo Morales, ovšem bez výraznějšího efektu. V 1,5 roce byla zahájena intenzivní (2 dny v týdnu) rehabilitace ve Vyškově obsahující kombinaci canisterapie, hipoterapie a fyzioterapie. Při hipoterapii byla nejprve vzhledem k nestabilitě

sedu volena pozice v leže na břiše a na zádech. Stabilního sedu byl M. schopný v 13 měsících, stoje a následně chůze od 2,5 roku. V průběhu vývoje se vůbec neobjevila fáze lezení, sed byl zprvu dosahován překulením a připomínal spíše překážkový sed. V této pozici pak M. i „hupkal“. Matka uvádí používání speciálních supinačních ortéz na spaní jako korekci pro pes planus. Pes planus perzistuje, takže terapie pravděpodobně bez dostatečného efektu. Ortopedické stélky ani ortézy pro chůzi nikdy nepoužíval. M. je nyní plně mobilní, jednotlivé pohybové vzory jsou ovšem typické pro DS (podrobněji v dalším vyšetření).

9.2 Kineziologický rozbor

- **Aspekce**

- **Hlava a krk:** Hlava s krátkým širokým nosem, nízko posazenýma ušima, pootvřenými malými ústy trojúhelníkovitého tvaru s velkým jazykem, mongoloidní tvar očí. Znatelná je hypomimie obličejového svalstva. Krk je krátký a široký, hlava je v předsunutém držení.
- **Ramenní kloub a HKK:** Ramena jsou ve stejné výšce, v předsunutém držení. Lze pozorovat oploštění ve střední porci m. deltoidei a insuficienci dolních fixátorů lopatek. HKK jsou oboustranně drženy ve vnitřní rotaci. Prsty jsou krátké, markantní je klinodaktýlie malíčku.
- **Páteř a trup:** V klidovém stoji je zvýšená hrudní kyfóza a bederní lordóza a asymetrické taille – hlubší na pravé straně, bez patrné skoliozy (později vyloučeno Adamsovým testem). Hrudník je symetrický, až na asymetrie prsních bradavek – pravá je níže. Výrazné je vyklenutí břicha, obezita centrálního typu. Pupek je v ose.
- **Pánevní a hýždě:** Pánevní v anteverzním postavení, spinu umístěny symetricky. Pozorovatelná hypotrofie mm. glutej, symetrické infragluteální rýhy.
- **Dolní končetiny:** Lze pozorovat výraznou ZR v kyčelních kloubech, rekurvaci a valgózní postavení kolenních kloubů, patella je orientovaná laterálně. Bilaterálně je pes planus a výrazná valgózita hlezenních kloubů (podrobněji v dalších vyšetřeních). Adductorové zářezy a podkolenní rýhy jsou symetrické, v podkolenních jamkách má ekzém.



Obrázek 1

Aspekce zepředu (archiv autorky)



Obrázek 2

Aspekce z boku (archiv autorky)



Obrázek 3

Aspekce zezadu (archiv autorky)

9.3 Antropometrie a vyšetření ROM

	PDK (cm)	LDK (cm)	ROZDÍL (cm)
Anatomická délka DK	80	79	1
Funkční délka DK	63	63	-
Umbilikomaleolární délka DK	85	84	1
Délka stehna	30	30	-
Délka bérce	38	38	-
Délka nohy	23	24	1
Obvod stehna 10 cm nad patellou	49	49	-
Obvod přes patellu	39	40	1
Obvod přes tuberitas tibiae	36	36	-
Obvod přes lýtko	38	38	-
Obvod přes malleoly	25	27	2
Obvod přes MP klouby	23	23	-
Obvod pasu	100		
Obvod boků	105		

Kyčelní kloub:

Pravý kyčelní kloub S(a): 30-0-100

Pravý kyčelní kloub S(p): 30-0-105

Levý kyčelní kloub S(a): 30-0-110

Levý kyčelní kloub S(p): 30-0-120

Pravý kyčelní kloub F(a): 70-0-10

Pravý kyčelní kloub F(p): 70-0-10

Levý kyčelní kloub F(a): 60-0-20

Levý kyčelní kloub F(p): 60-0-20

Pravý kyčelní kloub R(a): 30-0-30

Pravý kyčelní kloub R(p): 45-0-35

Levý kyčelní kloub R(a): 50-0-40

Levý kyčelní kloub R(p): 60-0-45

Kolenní kloub:

Pravý kolenní kloub S(a): 10-0-115

Pravý kolenní kloub S(p): 15-0-120

Levý kolenní kloub S(p): 10-0-130

Levý kolenní kloub S(a): 10-0-130

Hlezenní kloub:

Pravý hlezenní kloub S(a): 100-0-70

Pravý hlezenní kloub S(p): 105-0-80

Levý hlezenní kloub S(a): 90-0-70

Levý hlezenní kloub S(p): 90-0-80

Pravý hlezenní kloub R(a): 20-0-40

Pravý hlezenní kloub R(p): 20-0-40

Levý hlezenní kloub R(a): 15-0-25

Levý hlezenní kloub R(p): 15-0-25

Páteř:

Flexe krční páteře: 65°

Extenze krční páteře: 70°

Lateroflexe krční páteře: levá: 60°, pravá 50°

Rotace krční páteře: levá 90° pravá 90°

Rotace hrudní a bederní páteře: 50° bilat.

Lateroflexe hrudní a bederní páteře: 50° bilat.

Levý kolenní kloub S(p): 10-0-130

Závěr: Jak pasivní, tak aktivní rozsah pohybu je ve všech vyšetřovaných kloubech dostatečný, většinou v pásmu nadprůměru souvisejícím s hypermobilitou. Výrazněji se liší rozsah pohybu do rotací v kyčelních kloubech a do flexe v kolenním kloubu. U hlezenního kloubu lze pozorovat nižší pohyblivost na levé straně, která je způsobena úrazem před rokem.

9.4 Vyšetření svalové síly a zkrácených svalů DKK**Vyšetření svalové síly:**

KYČELNÍ KLOUB	PDK	LDK
Flexory KYK	4	5
Extensory KYK – hamstringy	5	5
Extensory KYK – mm. glutei	5	5
Abductory KYK	5	3
Adductory KYK	5	3
Zevní rotátory KYK	5	5
Vnitřní rotátory KYK	5	5

KOLENNÍ KLOUB	PDK	LDK
Flexory KOK	5	5
Extensory KOK	5	5

HLEZENNÍ KLOUB A SVALY NOHY	PDK	LDK
Plantární flexe – mm. gastrocnemii	5	5
Plantární flexe – m. soleus	5	5
Supinace s dorsální flexí	5	5

Supinace s plantární flexí	5	5
Pronace s plantární flexí	5	5
Flexe MTP kloubů nohy	5	4
Extenze MTP kloubů nohy	5	4
Flexe MTP kloubu palce	5	4
Extenze MTP kloubu palce	5	4
Abdukce prstů	5	4
Addukce prstů	5	4
Flexe proximálních PIP	5	4
Flexe distálních PIP	5	4
Flexe PIP palce	5	4
Extenze PIP palce	5	4

Vyšetření HSS a dechového stereotypu:

Byly provedeny brániční test, testování nitrobrišního tlaku v leže, test flexe hlavy a trupu, test extenze, test na 4 a test hlubokého dřepu. U všech testů bylo možné pozorovat nadměrné zapojení povrchově uložených svalových skupin a vyhýbání se náročným polohám zaujímáním konečných pozic v kloubech. Pacient dále zadržoval dech a zvýšeně aktivoval m. sternocleidomastoideus. Bránice se rozvíjela dostatečně, pacient měl dolní hrudní typ dechu. Při testu nitrobrišního tlaku, analogickému ke 3. M. na zádech, pacient nebyl schopen zaujmout správnou posturálně náročnou polohu a stále držel nohy nad úroveň břicha. Pacient dýchá ústy, s rychlejší frekvencí, než je norma, při. Běhu a náročnějších aktivitách se rychle zadýchá.

Vyšetření zkrácených svalů DKK a trupu:

	PDK	LDK
m. triceps surae (mm. gastrocnemii)	0 (95°)	0 (90°)
m. triceps surae (m. soleus)	0 (100°)	0 (100°)
flexory KYK - iliopsoas	0	0
flexory KYK - m. rectus femoris	0	0
flexory KYK - m. tensor fasciae latae	0	0
hamstringy	0	0
adductory KYK (krátké)	0	0
adductory KYK (dlouhé)	0	0

m. piriformis	0	0
m. quadratus lumborum	0	0
paravertebrální svaly	0	0

9.5 Vyšetření hypermobility

TESTOVÁNÍ HYPERMOBILITY DLE SACHSEHO		
Záklon v bederní páteři	Úhel v loketním kloubu 170°	C
Hluboká flexe	Dotyk celými dlaněmi	C
Vzpřímený úklon	Bilaterálně kolmice za polovinou kontralaterální hýždě	C
Rotace hrudní páteře	Bilaterálně 60°	
Rotace krční páteře	Bilaterálně 90°	B
Extenze MCP kloubů ruky	Bilaterálně 90°	C
Extenze loketního kloubu	Bilaterálně 80°	A
Zkouška šály	Bilaterálně loket za polovinou claviculy	C
Zkouška zapažených paží	Dotyk	A
Pasivní abdukce v ramenním kloubu	Bilaterálně 100°	B
Extenze kolenního kloubu	Bilaterálně extenze 10°	B
Rotace v kyčelním kloubu	Bilaterálně součet VR a ZR 130°	C

TESTOVÁNÍ HYPERMOBILITY DLE BWIGHTON SCALE		
Pasivní dorsální flexe malíčku	Bilaterálně 100°	2 body
Pasivní flexe palce k předloktí	Bilaterálně dotyk	2 body
Hyperextenze loketního kloubu	Bilaterálně hyperextenze 10°	2 body
Hyperextenze kolenního kloubu	Bilaterálně hyperextenze 10°	2 body
Předklon	Bilaterálně dotyk celými dlaněmi	1 bod
9 bodů z 9 bodů = hypermobilní		

Na doptání u matky – není přítomnost extraartikulárních příznaků či bolestí z důvodu hypermobility. Jedná se o generalizovanou hypermobilitu, ovšem bez důkazu hypermobilního syndromu.

9.6 Vyšetření páteře

FUNKČNÍ TESTY PÁTEŘE		
Lenochova zkouška.	Dotyk brady a fossa jugularis	V normě
Čepojova zkouška	+ 1 cm	Nedostatečné rozvíjení
Forestierova fléche	0	V normě
Ottova zkouška	Inklinační index = 3 cm Reklinační index = 1 cm Součet = 4 cm	V normě (ovšem snížený reklinační index)
Thomayerova zkouška	-12 cm	Negativní
Zkouška lateroflexe	Bilaterálně + 35 cm	V normě
Stiborova zkouška	+ 10 cm	Horní hranice normy
Schoberova zkouška	Při značce 10 cm nad spojnicí SIPS = 6 cm Při značce 5 cm nad spojnicí SIPS = 4 cm	V normě

9.7 Vyšetření zaměřené na instabilitu v segmentu

Kyčelní kloub:

- Při trakci kloub neklade odpor, při Patrickově zkoušce s dopružením dotyk kolene lehátka. Při předchozím vyšetření ROM vykazuje kyčelní kloub vysoce nadprůměrné výsledky.

Kolenní kloub:

- Tibiofemorální kloub
 - Aspekčně patrná výrazná valgozita koleních kloubů, což potvrzuje orientačně změřený Q úhel, který je na PDK přibližně 15 stupňů a na LDK 20 stupňů, pacient spontánně zaujímá polohu s rekurvací koleních kloubů.
 - Přední a zadní zkřížený vaz: při vyšetření předním a zadním zásuvkovým testem lze sledovat výrazný proximodistální posun tibie.

- Kolaterální vazy: při provedení varus a valgus stress test je patrné výrazné rozevření kloubní štěrbiny způsobené nedostatečnou pevností vazů.
- Patellofemorální kloub
 - Aspekčně patella umístěna laterálně a na LDK výrazněji promínuje. Zkrácení m. tensor fasciae latae nebylo prokázáno. Palpačně zjištěno, že je vnitřně rotovaná. Má zvýšenou pohyblivost všemi směry, nejméně směrem mediálním. M. popisuje občasné lupání v kloubu, při vyšetření vybavené při rychlé flexi kloubu.
 - Apprehension test, Zohlenův test hodnoceny negativně
- Tibifibulární proximální skloubení
 - Při pokusu o mobilizaci hlavičky fibuly snížený odpor jak anteriorně, tak posteriorně.

Hlezenní kloub:

- Zvýšená posunlivost v talokrurálním a subtalárním skloubení. Obě patní kosti ve stoji ve výrazném valgózním postavení, ve stoji pravá svírá úhel 20° se sagitální rovinou, levá úhel 35°.

Klouby nohy:

- Zvýšená posunlivost hlaviček metatarsů i článků prstů proti sobě.
- Stoj na špičkách („heel rise test“): při stoji na špičkách došlo ke zformování podélné klenby, což vypovídá o tom, že se u probanda jedná o flexibilní pes planus
- Test odporované extenze palce („Jack test“): při odporované extenzi palce došlo ke zformování podélné klenby.
- Silfverkloldův test: při flexi kolenního kloubu došlo ke zvýšení dorsální flexe hlezeního kloubu, což poukazuje na zkrácení aponeurózy m. triceps brachii.

9.8 Vyšetření stoje a chůze

Stoj:

- Spontánně zaujímá stoj s rekurvaci kolenních kloubů a širší bází, schopen krátkodobé úpravy do korigovaného stoje včetně napřímení.
- Trendelenburgova zkouška: bilaterálně pozitivní, Duchennův příznak negativní

- Rombergova zkouška 1, 2, 3: negativní, tandemový stoj: titubace a pád po 5 s, stoj na 1 DK: bilaterálně titubace a pád po 3 s, stoj na špičkách a patách 30 s: v normě

Chůze:

Délka kroku je přibližně 50 cm, kroky jsou stejně dlouhé, šířka báze je v normě. Rychlost chůze je přiměřená, se správným kontralaterálním souhybem HKK. HKK ovšem nepůsobí uvolněně, jsou více ve VR, lze pozorovat pohyby prstů a snahu pomoci trupu. DKK jsou po celou dobu drženy ve výrazné zevní rotaci, proto chůze nepůsobí přirozeně, ale spíše houpavě. Je patrné vadné držení těla a předklon v celém průběhu pohybu.

Ve fázi iniciálního kontaktu je vidět nedostatečná dorsální flexe hlezna (došlap na celou plošku ve výrazném zevněrotačním a valgózním postavení), nedostatečná extenze v kolenním kloubu (chybí 10 stupňů), nedostatečná flexe kyčelních kloubů. Dále je ve fázi heel strike markantní zvýšená extenze MTP kloubu palce. Ve švihové fázi lze sledovat výraznou ZR DKK v celém průběhu pohybu. Při fázi toe off je patrná nedostatečná extenze v kyčelním kloubu doplněná hyperlordózou v Lp.



Obrázek 4

Švihová fáze – nedostatečná DF nohy, výrazná everze (archiv autorky)



Obrázek 5

Stojná fáze – nedostatečná extenze kyčelního kloubu se zvýšenou lordózou Lp, a patologickými souhyby rukou (archiv autorky)

9.9 Neurologické vyšetření

- **Reflexy:** reflexy DKK v normě, snížená výbavnost reflexů HKK
- **Čítí:** bez patologie
- **Vyšetření mozečku:** vyšetření taxy a pasitivity bez patologie, patrná porucha rovnováhy
- **Vyšetření svalového tonu:** Svaly mají hadrovitou konzistenci, v pohybu nekladou odpor. Na pohmat jsou měkké, působí ochable. Klouby mají velkou vůli – např. při vyšetření hypermobility prstů již vyšetřující cítil mírný odpor a bál se bolestivosti, proband ale nepříjemné pocity neudával. Snížená výbavnost reflexů (viz další vyšetření), bez výrazného snížení svalové síly. Výrazná kloubní hypermobilita.
- **Motorické učení** (např. nové posilovací cviky, technika vrhu koulí) je pomalejší, lze to ale přičítat i mentální retardaci a celkové neohrabanosti z důvodu hypotonie. Senzomotorická integrace včetně proprioceptivního feedbacku je na podprůměrné úrovni, M. zaujímá často extrémní polohy, pohybuje se neekonomicky, sedí zhrouceně. Předváděné polohy zaujímá bez chyb, dobře se orientuje mezi pravou a levou končetinou.
- **Z praxe:** M. velice dobře chytá a hází míč a odrazí se před prknem při skoku do dálky. Problematický je koordinovaný hod míčem oběma rukama spojený s extenzí trupu nebo koordinované skoky snožmo. Náročné jsou i koordinované aktivity horních a dolních končetin – např. současný poskok a vrh koulí nebo oštěpem.

9.10 Závěr vyšetření

V průběhu celého vyšetření byl jasně patrný vliv hypotonie, hypermobility a špatného řízení a provádění pohybu na celý pohybový systém. Dá se říci, že M. splňoval téměř všechny znaky centrální hypotonie mozečkové etiologie uvedené v teoretické části. Při aspekci byl patrný centrální typ obezity, vadné držení těla a výrazná ZR obou DKK spojená s valgozitou kolenních kloubů a pes planus. Svaly byly na pohmat měkké a netvárné, ale neměly výrazně sníženou svalovou sílu. Hypermobilita byla prokázána ve většině testů. Klouby při pokusu o mobilizaci nekladly odpor, zvýšená posunlivost poukázala na nedostatečnou stabilizaci kloubu. Styl chůze vychází jednak z patologického nastavení obou DKK, tak z chybného provádění motorických vzorů. Chůze je neekonomická, bez dostatečné dorsální flexe akra a extenze kolenního kloubu především ve fázi heel strike. Nedostatečná extenze KYK ve fázi toe off je doplněná lordotizací Lp. Motorický deficit je dále znát v koordinovaných aktivitách končetin a trupu.

9.11 Terapie

Jelikož pacient nevykazuje žádné aktuální obtíže, bude krátkodobý rehabilitační plán obsahovat návrhy terapie vzhledem k jeho zapojení do sportovních aktivit a dlouhodobý rehabilitační plán obsahovat terapii jako prevenci pozdějších degenerativních změn.

Největším problémem u M. je nedostatečná stabilizace kloubů během pohybu, vycházející jak z instability kloubu samotné, tak z chybného plánování pohybu. Terapie tedy bude zaměřena především na zvýšení síly svalů v okolí kloubů jakožto dynamických stabilizátorů, a také na posturálně-stabilizační trénink. Do rehabilitačního plánu je možné zařadit i cvičení určená pro osoby s dyspraxií s důrazem na správné a koordinované provedení úkolu.

9.11.1 Krátkodobý rehabilitační plán

1. Zvyšování svalové síly

Vhodné je cvičení v posilovně s progresivním charakterem zaměřené na posílení svalů nosných kloubů DKK. Vhodnými cviky na stabilizaci kyčelního kloubu jsou leg press, unožování, zanožování. Cviky pro stabilizaci kolenního kloubu (se zaměřením na dostatečnou extenzi) jsou přednožování a zanožování. Pro stabilizaci hlezenního kloubu lze zařadit výpony se zátěží i bez, popř. leg press zacílený na oblast lýtkového svalstva. Vhodný je izometrický i izotonický trénink. Cvičení lze provádět koncentricky i excentricky, včetně jejich kombinace v plyometrickém tréninku (výstupy na bedýnku, skákání přes švihadlo). Pro domácí cvičení/cvičení v ambulanci je vhodné zapojení pomůcek. Therabandy lze využít na cvičení všech svalových skupin, velice vhodné jsou pro posílení

extensorů nohy a prstů, které nelze příliš efektivně posílit v prostředí posilovny. Dále lze zařadit různě velké míče, například gymball na mostění. Možností je i závaží na hlezenní klouby.

2. Posturálně-stabilizační trénink

Základem je exteroceptivní stimulace plosky. Vhodné je ježkování, senzomotorické chodníčky či chůze na boso. Bez pomůcek lze cvičit v polohách z vyšetření stability stoje: stoj o úzké bázi, tandemový stoj, stoj na jedné DK, chůze po čáře. Balanční cvičení s pomůckami lze provádět na balančních podložkách typu Airex, na čočce, či na posturomedu. Ačkoli koncept PNF nebyl v této fázi zmíněn, je vhodná např. 1. diagonála flekční vzor, flekční varianta nebo 2. diagonála extenční vzor, extenční varianta, kdy dojde k facilitaci inverze plosky, extenze kolenního kloubu, což působí proti valgozitě. Z technik PNF je dále optimální rytmická stabilizace. Snažíme se o centraci s aproximací do kloubu. Možné je zařadit cvičení s prvky senzomotorické stimulace. Vzhledem ke kognitivnímu deficitu a relativně velké náročnosti pravděpodobně nebude možné realizovat cvičení malé nohy. Naopak nácvik korigovaného stoje a schopnost zaujmout ho v některých situacích je klíčová. Po zvládnutí základních principů je možno trénink modifikovat do poloh z atletické praxe. Pro propojení se silovým tréninkem nejen končetin, ale i hlubokého stabilizačního systému lze zvolit některé polohy z DNS, resp. programu DNS FITKID. Jedná se například o slona, brouka, žabu. Podstatná je schopnost správného zapojení bránice v posturálně obtížných polohách.

3. Korekce pes planus

Vzhledem k pravděpodobné souvislosti mezi zkrácenou aponeurózou m. gastrocnemii a pes planus je vhodné zapojit jejich strečink, ovšem s důrazem na udržení fyziologických rozsahů v ostatních svalech a kloubech, tedy nevolit cviky, ve kterých by mohlo dojít k rekurvaci a valgozitě kolenních kloubů či hyperlordotizaci Lp. Pro korekci plochozoří by byly ideální volbou individuálně zhotovené ortopedické stélky, samozřejmě v kombinaci s ostatními částmi rehabilitačního plánu.

4. Nácvik správných motorických stereotypů s prvky terapie dyspraxie

Je vhodné zařadit pravidelný důkladný nácvik správného stereotypu chůze, korigovaného stoje, správné polohy v sedě s důrazem na rozvoj somatognozie, která bezprostředně souvisí s propiocepcí. Jednotlivé úkony je možné rozfázovat a začínat od nejjednodušší možnosti provedení. Dbáme na přesnost provedení, symetrické zapojení trupu i končetin. Cviky s prvky tréninku senzomotorické integrace jsou různá rytmická cvičení, házení míče na cíl, případně jeho chytání, cviky se zapojováním kontralaterálních končetin apod. Nácvik lze následně doplnit vizuálně-vestibulárním tréninkem. Důležité je časté opakování pohybu pro jeho zafixování a

pozdější subkortikální kontrolu. Pro účely atletického tréninku přichází v úvahu i nácvik běžecké techniky a techniky jednotlivých disciplín např. i za pomoci fotodokumentace a následného rozboru s M.

9.11.2 Dlouhodobý rehabilitační plán

1. Prevence sarkopenie a osteoporózy, nácvik pádů

Jako prevenci sarkopenie je vhodné zvolit pravidelný odporový trénink, osteoporóze lze předcházet vhodným zatěžováním skeletu např. při tréninku s vlastní vahou. Je možné zařadit atletický či plavecký trénink, odporový silový trénink či činnosti popsané v dalším bodu. Týmové sporty nemusí být vzhledem k riziku kolizí vhodné, je vhodnější zařadit trénink ve skupině pro posílení sociální složky, ale dbát na omezení rizikového fyzického kontaktu mezi jednotlivými trénujícími. Zařadit lze všechny typy terapie z krátkodobého rehabilitačního plánu, ovšem s ohledem na aktuální fyzický i kognitivní stav cvičícího. Osoby s DS zůstávají celoživotně velice hravé a soutěživé, a proto je pro ně posilování formou hry a týmové aktivity vhodné i ve vyšším věku. Včas je nutné zařadit nácvik pádů (tlumení pádu co největší plochou těla, postupná decelerace, zamezení pádu na hlavu a neosvalené oblasti, spojení pádové techniky s běžnými denními aktivitami a individuálním pohybovým stereotypem).

2. Redukce hmotnosti a zvyšování kondice

Vzhledem k aktuální nadváze a chybnému nastavení kloubů je optimální zvolit typ cvičení, ve kterém se tato patologie nebude podporovat. Vhodný je pravidelný aerobní trénink přibližně na úrovni 50–70 % Tf_{max} , například na rotopedu či elipticalu. K maximálnímu odlehčení kloubů by došlo při hydrokinezioterapii, která ale není v ČR mimo lázeňskou léčbu příliš dostupná.

3. Posturálně-stabilizační trénink a nácvik správných motorických stereotypů

Kromě technik z KRP je vhodné zařadit trénink v polohách z ADL pro větší jistotu při jejich provádění. Po zvládnutí jednodušších poloh zařazovat cvičení na balančních podložkách, stále dbát na optimální nastavení a zátěž kloubů.

9.11.3 Komprehensivní RHB

Nutriční poradce – snížení hmotnosti, **ortopedie, podiatrie** – vyšetření chůze, ortopedické stélky pro korekci pronace, vhodná obuv

10 DISKUSE

Tato bakalářská práce se zabývá možnostmi ovlivnění instability nosných kloubů, vycházející z hypotonie a hypermobility pohybového aparátu. Základní otázkou je, zda je tento stav možné přímo ovlivnit, tzn. zasáhnout do struktury pojivové tkáně, či zda za zlepšením stojí kompenzační mechanismy.

Pevnost vazů, resp. typ a obsah kolagenu, jsou dány geneticky. U Downova syndromu dochází vzhledem k trizomii k přílišné expresi některých genů, včetně těch, které kódují typy kolagenu zodpovědné za hypermobilitu. Centrální hypotonie je způsobena pravděpodobně abnormalitami ve vývinu mozečku. Tyto dvě komponenty tedy přímo fyzioterapií ovlivnit nelze. Všechny intervence představené v této práci směřují k aktivní stabilizaci postižených kloubů a zvýšení proprioceptivního feedbacku. U osob s DS je cílem dosažení co nejvyšší samostatnosti, zahrnující především vertikalizaci a mobilitu.

Samotnou přípravu na vertikalizaci, tzn. osvojení správných motorických programů prostřednictvím centrace kloubů, je možno provádět Vojtovou metodou či Bobath konceptem. V České republice je oblíbená zejména Vojtova metoda, protože ji rodiče snadno mohou provádět v domácím prostředí. K samotné vertikalizaci jsou vhodné hydroterapie, hipoterapie či chůze na pásu. Skutečně obsáhlý (140 zdrojů) a evidence-based protokol pro silový trénink poskytují Melo, et al. (2022). Silový trénink je proto zcela opodstatněnou součástí rehabilitačního plánu. Je potřeba brát v potaz celkovou dekonidici osob s DS související s obezitou. Trénink v posilovně je vhodný, ale jen za předpokladu, že nedojde k ještě většímu zatížení nosných kloubů.

Cílem posturálně-stabilizačního tréninku je zvýšení proprioceptivní aferentace prostřednictvím aktivního cvičení s optimální zátěží kloubu v centrováných polohách. Otázkou je, jak moc je například metoda senzomotorické stimulace vzhledem k velkým nárokům na pochopení využitelná u osob s DS v praxi. Cvičení malé nohy je český, primárně empirický koncept s minimem jak českých, tak zahraničních studií. Jako vhodné se profilují tedy spíše balanční trénink (s vyloučením pádu), metoda DNS a hydroterapie s hipoterapií. Metoda DNS se ukazuje jako velice efektivní, bohužel v současnosti neexistuje žádná studie na její aplikaci u osob s hypotonií. Hydroterapie a hipoterapie splňují nároky na nízkou zátěž nosných kloubů, a navíc mají významnou sociální složku. Hipoterapie je často využívána pro urychlení vertikalizace a zlepšení správného stereotypu chůze. Názor Copetti et al. (2007), že hipoterapie zlepšuje stabilitu především ve fázi iničiálního kontaktu a přispívá ke zvýšení dorsální flexe, odpovídá zkušenosti matky probanda, který především díky hipoterapii začal samostatně chodit. Jako optimální pro nácvik chůze se ukazuje i trénink na pásu, který ovšem často vyžaduje alespoň částečnou spolupráci ze strany dítěte. Velice diskutovanou oblastí je nošení ortopedických stélek a ortéz. V tomto nepanuje mezi autory

jednotný názor. Caselli (2003) uvádí široký a kvalitní seznam možností ortéz a úpravy obuvi. Bohužel vzhledem ke staršímu datu článku je otázkou, zda jde informace považovat za aktuální a nezpochybnitelné. Velice důležitý je názor Looper et al. (2013), že užití ortéz by u nechodících dětí mělo být ohraničeno pouze na skupinu, která by se bez nich nedokázala vertikalizovat. Při plošném použití by došlo k zániku posturálních mechanismů a schopnosti adaptovat se na změny.

Jeden decentrovaný kloub způsobí decentraci ostatních, ale centrace jednoho neznamena, že dojde k úpravě všech ostatních. Je proto důležité si položit otázku, zda terapie zaměřená čistě na ovlivnění instability DKK je efektivní vzhledem k přetrvávání instability v oblasti trupu a horních končetin, která bude na posturální nastavení i nadále působit rušivě. Pokud dojde k upravení nastavení kloubu nohy například ortézou či ortopedickou stélkou, ale nebude řešena obezita způsobující neadekvátní tlak na klouby, terapie bude účinná jen z části. Autoři často připisují špatné motorické stereotypy čistě strukturálním vadám a nezohledňují změny v mozku projevující se špatným plánováním a prováděním pohybu. Většina studií pracovala velice analyticky či cílila na zvýšení proprioceptivního feedbacku. Analytické posilování svalů způsobuje především stimulaci spinálního okruhu, zvyšování feedbacku přispívá ke zvýšení senzomotorické integrace především na mozečkové, tedy kmenové úrovni. Ovšem intervenci skrze motorické učení, tedy ovlivnění kortikální a následně subkortikální úrovně žádná ze studií nezmiňovala. Přitom například ve studii Vinter a Detable (2008) dochází autoři k závěru, že facilitace motorického učení tvoří důležitou část terapie u osob s DS. V tomto se jeví jako vhodná intervence koncept senzomotorické stimulace, ve kterém je subkortikální kontrola pohybů jedním z hlavních principů. Bohužel, jak již bylo uvedeno, jsou některé části terapie pro osoby s mentálním postižením pravděpodobně příliš náročné.

Do bakalářské práce byl zahrnut jeden pacient s Downovým syndromem. Ve věku 16 let se nachází na pomezí dětství a dospělosti, což je zajímavé hned v několika ohledech. Prvním je možnost srovnat rysy hypotonie v dětství a možný výskyt již fixovaných vad a deformit. Druhým důvodem je příležitost pozorovat dospívání u jedince s kombinovaným postižením a srovnat ho se zdravými jedinci.

Jak již bylo uvedeno v závěru vyšetření, pacient splňuje většinu bodů typických pro DS, které popisují Caird et al. (2006) a Selikowitz (2011). M. byl ve většině testů hypermobilní, získal 9/9 bodů při vyšetření dle Beighton scale a velký počet testů se stupněm C dle Sachseho. Palpačně byla zřejmá svalová hypotonie, BMI 29 spadá do pásma nadváhy, je přítomna mentální retardace. Kraniofaciální rysy byly typické pro DS. Byl prokázán výskyt vadného držení těla, genua valga, anteverze pánve a pes planus. Střed těla je oslabený, což podporuje tvrzení Alsakhawi a Elshafey (2019), Aly a Abonour (2016) a Ghaeeni et al. (2015), že stabilita dolních končetin bezprostředně souvisí se stavem HSS. Při odběru anamnézy matka uvádí zpomalený motorický vývoj, méně spontánních pohybů a oromotorické obtíže. Sed i stoj s chůzí se objevily později než u zdravých

jedinců, v 13, resp. 27 měsících. To u sedu zhruba odpovídá pásmu typickému pro DS, přičemž chůze se hlavně díky intenzivní hipoterapii s rehabilitací objevila dokonce již před třetím rokem. M. dle Malak et al. (2013) spadá do pouhé desetiny osob DS, kterým se to podaří. Velký vliv na včasnou vertikalizaci měla pravděpodobně i absence komorbidit – např. srdečních vad. V dětském věku M. prodělal mnoho infektů řešených na ORL vzhledem ke zduření měkkých tkání nosu a uší, což je pro dětský věk typické (Rogers, et al., 2005). Pes planus perzistuje, M. si pravděpodobně v souvislosti se sníženou stabilitou přivodil dvě fraktury hlezna a nártu. Jakožto trenér atletiky vídám M. pravidelně dvakrát týdně, a mám proto možnost sledovat jeho pohybové stereotypy nad rámec tohoto vyšetření. Při odpočinku sedí zhrouceně, klouby v jsou v maximálních rozsazích, s povoleným obličejovým svalstvem. Při aktivitách lze sledovat zvýšenou unavitelnost, a to jak při silových, tak aerobních a anaerobních bězích. Vychází to z neekonomického plánování a provádění pohybu, špatného dechového stereotypu i nižší motivace. Na pobídnutí je schopen korekce, i když patologie spojené především s mozečkem přetrvávají. Zatím nelze pozorovat fixaci deformit z dětství, s výjimkou genua valga. Svalová hypotonie M. v ADL nijak neomezuje, zvládne vše co jeho vrstevníci, ovšem pomalejším tempem a s horší kvalitou provedení.

Jak již bylo uvedeno dříve, stárnoucí populace osob s Downovým syndromem, a tudíž velké množství osob s poruchami pohybového aparátu, je ve velice aktuálním problémem. Jde ale i o situaci, která nastala poprvé, protože dříve se valná část osob s DS ani nedožívala dospělého věku. Bohužel se to odráží i na množství a kvalitě zdrojů, které lze k této tématice dohledat. V současnosti existuje minimum systematických review a metanalýz, a to jak těch srovnávacích účinnost jednoho přístupu, tak ani těch srovnávacích jednotlivé přístupy navzájem. Tato práce proto nemůže prokázat, který z přístupů je pro osoby s DS nejvhodnější.

Co osobně považuji za chybu, je nezohlednění kognitivního deficitu spojeného s mentální retardací. Studie obsahovaly pouze údaj o věku a pohlaví, nikoli o schopnosti porozumění či spolupráce. Proto je zapotřebí úzká multidisciplinární spolupráce mezi fyzioterapeuty a speciálními pedagogy či rodiči, kteří by zaručili maximální porozumění probandů dané proceduře.

Studie většinou neobsahovaly více než 20 probandů, navíc po rozdělení do pokusné a kontrolní skupiny se počet osob, na kterých byla prováděna terapie, snížil na polovinu. Studie sice byly randomizované, ale nebyly zaslepené a autoři často spíše parafrázovali obecná fakta o osobách s DS, než aby si udělali vlastní úsudek na základě jimi zvoleného vzorku. Ze studií byly vyloučeny osoby s komorbiditami, většinou srdeční vadou či hypotyreózou, což ale značně snížilo jejich výpovědní hodnotu vzhledem k tomu, že většina osob s DS minimálně jednou z těchto vad trpí. Autoři často nezohledňovali fakt, že v případě silového tréninku dochází nejdříve ke zvýšení neurální složky a až následně po cca 6 týdnech nastává pravá svalová hypertrofie. V systematickém

review Melo et al. (2022) byly obsaženy studie trvající od 6 do 24 týdnů, proto nelze přírůstek svalové síly objektivně zhodnotit.

Z uvedeného vyplývá, že skutečně podložený důkazy a dostatečně propracovaný a také uplatnitelný v praxi je jediný prvek rehabilitačního plánu, a to silový trénink. Další terapeutické intervence (balanční trénink a ortotika) leží na pomezí evidence-based a empirické zkušenosti, žádné ze studií nezmiňovaly standardizovaný protokol a neuváděly dostatek informací o tréninkové jednotce. Hydroterapie a hipoterapie jsou efektivní, bohužel terapie jsou buď příliš nákladné či nedostupné. Pro osoby s mentálním postižením je typický méně aktivní způsob života a závislost na pečující osobě. Je proto otázka, zda je efekt tréninku udržitelný a zda je pro osoby s DS opravdu reálné docházet na pravidelný sportovní trénink do posilovny či absolvovat dostatečný počet lekcí hipoterapie.

11 ZÁVĚRY

Jedním z cílů této práce bylo zjistit, z jakých důvodů dochází k instabilitě kloubů u osob s DS. Těmito faktory jsou hypotonie, hypermobilita, obezita a snížená senzomotorická integrace. Z těchto důvodů plyne jednoznačná snížená propioceptivní aferentace, která vede k nesprávně a nekoordinovaně prováděným pohybům s chybným biomechanickým zatížením kloubů. U Downova syndromu jsou nejvýrazněji postiženy 3 klouby, a to kloub kyčelní, patellofemorální a klouby nohy. U kyčelního kloubu se jedná o luxační instabilitu, skluz proximální epifýzy femuru a osteoartrózu. U patellofemorálního kloubu jde o luxační instabilitu, která může být i vrozená. Nejčastější změnou vycházející z instability v oblasti nohy je výskyt pes planus, často v kombinaci s hallux valgus. Ovlivnění instability spočívá ve stabilizaci kloubu. Jelikož pasivní složku, kterou jsou vazy, ovlivnit nelze, terapie se soustředí na zvýšení síly svalů, tedy aktivních stabilizátorů. Důraz je kladen i na správnou aferentaci z kloubu prostřednictvím zvýšení propioceptivních vjemů. Při cvičení je snaha udržovat kloub v centrovaném postavení, ve kterém dochází k optimální facilitaci dříve popsaných struktur. V raném stádiu vývoje je vhodné využít Vojtovu metodu či Bobath koncept. Ve vyšším věku je doporučeno zapojit cvičení cílené na zvyšování svalové síly v posilovně a s pomůckami. Důležitá je i část tréninku zaměřená na posturální stabilitu: balanční cvičení, metoda senzomotorické stimulace, koncept DNS. Dále je možno využít specifické typy ortéz, ortopedických stélek, které nohu externě stabilizují a zlepšují nastavení kloubů. Na zpevnění celého těla lze využít obleček Therasuit. Na pomezí léčebné rehabilitace a dalších oborů se nachází hydrokinezioterapie a hipoterapie, ale i ony mají nezastupitelnou roli vzhledem k proměnlivým vlastnostem prostředí, na které se jedinec učí reagovat.

Další studie by se měly zabírat otázkou komorbidních osob s DS ve sportovních aktivitách a také kombinací aerobního a silového tréninku, který by vedl jak ke snižování hmotnosti, tak ke stabilizaci kloubů.

12 SOUHRN

Tato bakalářská práce pojednává o problematice terapie instability nosných kloubů dolních končetin u osob s Downovým syndromem. Práce je dělena na dvě hlavní části.

V teoretické části je nejprve podrobně rozvedena problematika svalového tonu a jeho patologií se zaměřením na svalovou hypotonii. V dalších kapitolách je popsán Downův syndrom včetně specifických fenotypových odchylek s důrazem na ortopedické diagnózy a důvody instability kloubů, které vedou k popsaným patologiím. Závěrečné kapitoly se obšírně zabírají fyzioterapeutickými možnostmi ovlivnění těchto instabilit, ať už v raném věku nebo v dospělosti. Práce obsahuje výčet jednotlivých metod s jejich podrobnou charakteristikou a příklady cvičebních jednotek.

Praktická část práce je kazuistika pacienta s Downovým syndromem a instabilitou nosných kloubů dolních končetin. Práce obsahuje anamnézu, kineziologický rozbor a návrh krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu.

13 SUMMARY

This bachelor's thesis discusses the issue of therapy for instability of the load-bearing joints of the lower limbs in people with Down syndrome. The work is divided into two main parts.

In the theoretical part, the issue of muscle tone and its pathologies is first detailed, with a focus on muscle hypotonia. In other chapters, Down syndrome is described, including specific phenotypic deviations, with an emphasis on orthopedic diagnoses and reasons for joint instability that lead to the pathologies described above. The final chapters extensively cover physiotherapeutic possibilities for addressing these instabilities, whether at an early age or in adulthood. The thesis contains a list of individual methods with their detailed characteristics and examples of exercise units.

The practical part of the thesis is a case study of a patient with Down syndrome and instability of the load-bearing joints of the lower limbs. The work includes anamnesis, kinesiological analysis, and a proposal for short-term and long-term rehabilitation plans.

14 REFERENČNÍ SEZNAM

- Abdel Rahman, S. A., & Shaheen, A. (2010). Efficacy of weight bearing exercises on balance in children with Down syndrome. *The Egyptian Journal of Neurology Psychiatry and Neurosurgery*, 47(1), 37. Retrieved 7.3.2024 from: https://www.researchgate.net/publication/234703178_Efficacy_of_Weight_Bearing_Exercises_on_Balance_in_Children_with_Down_Syndrome
- Adib, N., Davies, K., Grahame, R., Woo, P., & Murray, K. J. (2005). Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology*, 44(6), 744–750. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keh557>
- Alsakhawi, R. S., & Elshafey, M. A. (2019). Effect of core stability exercises and treadmill training on balance in children with down syndrome: randomized controlled trial. *Advances in therapy*, 36(9), 2364–2373. <https://doi.org/10.1007/s12325-019-01024-2>
- Aly, S. M., & Abonour, A. A. (2016). Effect of core stability exercise on postural stability in children with Down syndrome. *International Journal of Medical Research & Health Sciences*, 6(10), 213-222. Retrieved 10.3.2024 from: <https://www.ijmrhs.com/medical-research/effect-of-core-stability-exercise-on-postural-stability-in-children-with-downsyndrome.pdf>
- Amanatullah, D. F., Rachala, S. R., Trousdale, R. T., & Sierra, R. J. (2014). Total hip replacement in patients with Down syndrome and degenerative osteoarthritis of the hip. *The bone & joint journal*, 96-B(11), 1455–1458. <https://doi.org/10.1302/0301-620X.96B11.34089>
- Ambler, Z. (1999). *Neurologie pro studenty všeobecného lékařství*. Praha, Česká republika: Karolinum.
- Anonymous. (2016). *Down syndrome in Kindes und Jugendalter: Konsensbasierte Leitlinie (S2k) der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) und der beteiligten Fachgesellschaften, Berufsverbände und weiterer Organisationen*. Retrieved 8.3.2024 from: https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-051l_S2k_Down-Syndrom-Kinder-Jugendliche_2016-09-abgelaufen.pdf
- Artioli, T. (2017). Understanding obesity in Down's syndrome children. *Journal of obesity and metabolism*, 1(1), Retrieved 27.11.2023 from: <https://www.omicsonline.org/open-access-pdfs/understanding-obesity-in-downs-syndrome-children.pdf>
- Atala, J. F. H, Salem, E. E., & Raffat, S. M. (2022). Hippotherapy therapeutic effect on postural balance in children with Down syndrome: systematic review. *The medical Journal of Cairo University*, 90(4), 1231-1237. Retrieved 19.1.2024 from: https://mjcu.journals.ekb.eg/article_257442_977922b9d3b40312f29999d6e4645fc2.pdf

- Ayres, A. J., & Robbins, J. (2005). *Sensory integration and the child: Understanding hidden sensory challenge*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Baehr, M., & Frotscher, M. (2012). *Duu's topical diagnosis in neurology: anatomy, physiology, signs, symptoms*, Stuttgart, Německo: Thieme.
- Balcarek, P., Jung, K., Frosch, K. H., & Stürmer, K. M. (2011). Value of the tibial tuberosity-trochlear groove distance in patellar instability in the young athlete. *The American journal of sports medicine*, 39(8), 1756–1761. <https://doi.org/10.1177/0363546511404883>
- Bartůňková, S. (2014). *Fyziologie člověka a tělesných cvičení: Učební texty pro studenty a studia tělesná a pracovní výchova zdravotně postižených*. Praha, Česká republika: Karolinum.
- Bay, M. (2016). *Cerebral hypotonia*. Retrieved 10.3.2024 from: <https://tcapp.org/wp-content/uploads/2017/09/Cerebral-Hypotonia.pdf>
- Beighton, P., Grahame, R., & Bird, H. (1999). *Hypermobility of Joints*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: Springer Verlag.
- Benedetti, M. G., Furlini, G., Zati, A., & Letizia Mauro, G. (2018). The effectiveness of physical exercise on bone density in osteoporotic patients. *BioMed research international*, 2018, 4840531. <https://doi.org/10.1155/2018/4840531>
- Bennet, G., Rang, M., Roye, D., & Aprin, H. (1982). Dislocation of the hip in trisomy 21. *The Journal of Bone & Joint Surgery British Volume*, 64-B(3), 289-294. <https://doi.org/10.1302/0301-620X.64B3.6212586>
- Bertapelli, F., Pitetti, K., Agiovlasitis, S., & Guerra-Junior, G. (2016). Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome-prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Research in developmental disabilities*, 57, 181–192. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.06.018>
- Boer, P. H., & de Beer, Z. (2019). The effect of aquatic exercises on the physical and functional fitness of adults with Down syndrome: A non-randomised controlled trial. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, 63(12), 1453–1463. <https://doi.org/10.1111/jir.12687>
- Caird, M. S., Wills, B. P., & Dormans, J. P. (2006). Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *The Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, 14(11), 610–619. <https://doi.org/10.5435/00124635-200610000-00003>
- Caselli, M. (2003). Biomechanical management of children and adolescents with Down syndrome. *Podiatry Management*, 77-81. Retrieved 12.1.2024 from: https://www.podiatrym.com/cme/A_M03%20p077-084%20CME1.pdf

- Coelho-Junior, H. J., Villani, E. R., Calvani, R., Carfi, A., Picca, A., Landi, F., ... Marzetti, E. (2019). Sarcopenia-related parameters in adults with Down syndrome: A cross-sectional exploratory study. *Experimental gerontology*, 119, 93–99. <https://doi.org/10.1016/j.exger.2019.01.028>
- Coffey, K. J., Knight, A. C., & Wax, B. (2015). Equine assisted therapy and changes in gait for a young adult female with Down syndrome. *Journal of Human Sciences and Extension*, 3(3), 17-26. Retrieved from: <https://doi.org/10.54718/CTQG4009>
- Copetti, F., Mota, C. B., Graup, S., Menezes, K. M., & Venturini, E. B. (2007). Angular kinematics of the gait of children with Down's syndrome after intervention with hippotherapy. *Revista Brasileira de Fisioterapia*, 11(6), 503-507. Retrieved 25.1.2024 from: <https://www.scielo.br/j/rbfis/a/LyhfbdWwPwHnC3P6VMTSq4b/?format=pdf&lang=en>
- Corrado, B., Sommella, N., Ciardi, G., Raiano, E., Scala, I., Strisciuglio, P., & Servodio Iammarrone, C. (2022). Can early physical therapy positively affect the onset of independent walking in infants with Down syndrome? A retrospective cohort study. *Minerva pediatrics*, 74(1), 31–39. <https://doi.org/10.23736/S2724-5276.18.05041-7>
- Čápková, L. (2008). *Terapeutický koncept „Bazální programy a podprogramy“*, Ostrava, Česká republika: Repronis.
- Česká hiporehabilitační společnost. (n.d.). *Hipoterapie ve fyzioterapii a ergoterapii – HTFE*. Česká hiporehabilitační společnost. Retrieved 1.12.2023 from: <https://hiporehabilitace-cr.com/hiporehabilitace/pro-odborniky/htfe/>
- De Lima, L., S. (2004). *Estudo exploratório sobre os benefícios da shantala em bebês portadores de síndrome de down*. [Disertační práce, Universidade Federal do Paraná]. Retrieved 16.3.2024 from: <https://acervodigital.ufpr.br/xmlui/bitstream/handle/1884/27935/R%20-%20D%20-%20PATRICIA%20LUCIANE%20SANTOS%20DE%20LIMA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- De Mello, E. C., Diniz, L. H., Lage, J. B., Ribeiro, M. F., Bevilacqua Junior, D. E., Rosa, ... Espindula, A. P. (2022). Analysis of Trunk Neuromuscular Activation During Equine-Assisted Therapy in Older Adults. *Perceptual and Motor Skills*, 129(5), 1458-1476. <https://doi.org/10.1177/00315125221112249>
- De Moraes, M. E., Tanaka, J. L., de Moraes, L. C., Filho, E. M., & de Melo Castilho, J. C. (2008). Skeletal age of individuals with Down syndrome. *Special care in dentistry: official publication of the American Association of Hospital Dentists, the Academy of Dentistry for the Handicapped, and the American Society for Geriatric Dentistry*, 28(3), 101–106. <https://doi.org/10.1111/j.1754-4505.2008.00020.x>

- De Santos-Moreno, M. G., Velandrino-Nicolás, A. P., & Gómez-Conesa, A. (2023). Hypotonia: is it a clear term and an objective diagnosis? An exploratory systematic review. *Pediatric neurology*, *138*, 107–117. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2022.11.001>
- Dey, S. (2011). *Prenatal diagnosis and screening for Down syndrome*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: IntechOpen.
- Díaz, A. J., Rosety, I., Ordonez, F. J., Brenes, F., Garcia-Gomez, N., Castejon-Riber, C., Rosety-Rodriguez, M., Bernardi, M., Alvero-Cruz, J. R., & Rosety, M. A. (2021). Effects of Resistance Training in Muscle Mass and Markers of Muscle Damage in Adults with Down Syndrome. *International journal of environmental research and public health*, *18*(17), 8996. <https://doi.org/10.3390/ijerph18178996>
- Dicieri-Pereira, B., Gomes, M. F., Giannasi, L. C., Nacif, S. R., Oliveira, E. F., Salgado, M. A. C., de Oliveira Amorim, J. B., Oliveira, W., Bressane, A., & de Mello Rode, S. (2022). Down syndrome: orofacial pain, masticatory muscle hypotonia, and sleep disorders. *Sleep*, *45*(11), zsa181. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsac181>
- Dugdale, T. W., & Renshaw, T. S. (1986). Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome. *The Journal of bone and joint surgery. American volume*, *68*(3), 405–413.
- Dungl, P. (2014). *Ortopedie*. Praha, Česká republika: Grada.
- Duque Orozco, M. D. P., Abousamra, O., Chen, B. P., Rogers, K. J., Sees, J. P., & Miller, F. (2018). Knee deformities in children with Down syndrome: A focus on knee malalignment. *Journal of pediatric orthopedics*, *38*(5), 266–273. <https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000000814>
- Dylevský, I. (2021). *Klinická kineziologie a patokineziologie, 1. Díl*. Praha, Česká republika: Grada.
- Eid, M. A., Aly, S. M., Huneif, M. A., & Ismail, D. K. (2017). Effect of isokinetic training on muscle strength and postural balance in children with Down's syndrome. *International journal of rehabilitation research. Internationale Zeitschrift fur Rehabilitationsforschung. Revue internationale de recherches de readaptation*, *40*(2), 127–133. <https://doi.org/10.1097/MRR.0000000000000218>
- Endo, Y., Kanai, Y., Yozu, A., Kobayashi, Y., Fukaya, T., & Mutsuzaki, H. (2020). Influence of a foot insole for a Down syndrome patient with a flat foot: A Case Study. *Medicina (Kaunas, Lithuania)*, *56*(5), 219. <https://doi.org/10.3390/medicina56050219>
- Eshuis, R., Boonzaaijer, M., van Wieringen, H., Pruijs, J. E., & Sackers, R. J. (2012). Assessment of the relationship between joint laxity and migration of the hip in children with Down syndrome. *Journal of children's orthopaedics*, *6*(5), 373–377. <https://doi.org/10.1007/s11832-012-0427-x>

- Espindula, A. P., Ribeiro, M. F., Souza, L. A. P. S. D., Ferreira, A. A., Ferraz, M. L. D. F., & Teixeira, V. D. P. A. (2016). Effects of hippotherapy on posture in individuals with Down Syndrome. *Fisioterapia em Movimento*, *29*, 497-506. <https://doi.org/10.1590/1980-5918.029.003.AO07>
- Fatoye, F., Palmer, S., Macmillan, F., Rowe, P., & van der Linden, M. (2009). Proprioception and muscle torque deficits in children with hypermobility syndrome. *Rheumatology (Oxford, England)*, *48*(2), 152–157. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/ken435>
- Ferreira, D. M., Liang, H., & Wu, J. (2020). Knee joint kinematics of the pendulum test in children with and without Down syndrome. *Gait & posture*, *76*, 311–317. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2019.12.025>
- Foley, C., & Killeen, O. G. (2019). Musculoskeletal anomalies in children with Down syndrome: an observational study. *Archives of disease in childhood*, *104*(5), 482–487. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-315751>
- Galli, M., Cimolin, V., Vismara, L., Grugni, G., Camerota, F., Celletti, ... Capodaglio, P. (2011). The effects of muscle hypotonia and weakness on balance: a study on Prader-Willi and Ehlers-Danlos syndrome patients. *Research in developmental disabilities*, *32*(3), 1117–1121. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.01.015>
- Galli, M., Rigoldi, C., Brunner, R., Virji-Babul, N., & Giorgio, A. (2008). Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome. *Gait & posture*, *28*(3), 502–506. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2008.03.001>
- Gallo, J. (2011). *Ortopedie pro studenty lékařských a zdravotnických fakult.* Olomouc, Česká republika: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Ganguly, J., Kulshreshtha, D., Almotiri, M., & Jog, M. (2021). Muscle tone physiology and abnormalities. *Toxins*, *13*(4), 282. <https://doi.org/10.3390/toxins13040282>
- García-Hoyos, M., Riancho, J. A., & Valero, C. (2017). Bone health in Down syndrome. *Salud ósea en el síndrome de Down. Medicina clinica*, *149*(2), 78–82. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2017.04.020>
- Ghorbani, M., Yaali, R., Sadeghi, H., & Luczak, T. (2023). The effect of foot posture on static balance, ankle and knee proprioception in 18-to-25-year-old female student: a cross-sectional study. *BMC musculoskeletal disorders*, *24*(1), 547. <https://doi.org/10.1186/s12891-023-06678-2>
- Gjelsvik, B. E. B. (2008). *The Bobath concept in adult neurology.* Stuttgart, Německo: Thieme.

- Graham, J. V., Eustace, C., Brock, K., Swain, E., & Irwin-Carruthers, S. (2009). The Bobath concept in contemporary clinical practice. *Topics in stroke rehabilitation*, 16(1), 57–68. <https://doi.org/10.1310/tsr1601-57>
- Ha, S. Y., & Sung, Y. H. (2021). Vojta approach affects neck stability and static balance in sitting position of children with hypotonia. *International neurourology journal*, 25(Suppl 2), S90–S95. <https://doi.org/10.5213/inj.2142344.172>
- Hamad, S. A., Osama, S. A., & Azab, R. A. (2016). Effect of aquatic program therapy on dynamic balance in Down's syndrome children. *Journal of Medical Science and Clinical Research*, 4(3), 9938-9942. Retrieved from: <http://dx.doi.org/10.18535/jmscr/v4i3.59>
- Havlas, V., Kotaška, J., Paděra, R., & Schejbalová, A. (2012). Vrozené poruchy a anatomické variace pately u dětí a dospívajících. *Pediatric pro praxi*, 13(1), 29-32. Retrieved 24.12. from: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2012/01/07.pdf>
- Hernandez-Reif, M., Field, T., Largie, S., Mora, D., Bornstein, J., & Waldman, R. (2004). Children with Down syndrome improved in motor functioning and muscle tone following a massage therapy. *Early Child Development and Care*, 176(3), 395-410. Retrieved from: <https://doi.org/10.1080/03004430500105233>
- Hodges, P., Hodges, P. W., & Richardson, C. A. (1997). Feedforward contraction of transversus abdominis is not influenced by the direction of arm movement. *Experimental brain research*, 114(2), 362–370. <https://doi.org/10.1007/pl00005644>
- Hoppen, T. (2021). Bestandsaufnahme gut 150 Jahre nach der Erstbeschreibung. *Pädiatrie*, 33, 40-45. Retrieved 8.3.2024 from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s15014-020-3657-2>
- Imani, R. N., Agustina, D., & Andreas, A. M. (2023). Pengaruh latihan neuro developmental treatment (NDT) terhadap tonus otot dan kemampuan motorik pada anak Down syndrome: analisis data sekunder. *Jurnal Fisioterapi dan Kesehatan Indonesia*, 3(1), 91-98. Retrieved 2.2.2024 from: <https://ifi-bekasi.e-journal.id/jfki/article/view/180/106>
- Internationale Vojta Gesellschaft. (n.d.). *Reflexní lokomoce – základy Vojtovy terapie*. Internationale Vojta Gesellschaft. Retrieved 10.3.2024 from: <https://www.vojta.com/cs/vojtuv-princip/vojtova-terapie/zakladni-informace>
- Jacobson, R. D. (1998). Approach to the child with weakness or clumsiness. *Pediatric Clinics of North America*, 45(1), 145-168. [https://doi.org/10.1016/S0031-3955\(05\)70587-3](https://doi.org/10.1016/S0031-3955(05)70587-3)
- Jan M.M.S. The hypotonic infant: Clinical approach, *Journal of Pediatric Neurology*, 5, 181–187. Retrieved 1.2.2024 from: https://www.researchgate.net/publication/227344435_The_hypotonic_infant_Clinical_approach

- Janura, M., Svoboda, Z., Dvořáková, T., Cabell, L., Elfmark, M., & Janurová, E. (2012). The variability of a horse's movement at walk in hippotherapy. *Kinesiology*, 44, 148-154. Retrieved 2.2.2024 from:
https://www.researchgate.net/publication/288652302_The_variability_of_a_horse%27s_movement_at_walk_in_hippotherapy#fullTextFileContent
- Jiskrová, I., Casková, V., & Dvořáková, T. (2010). *Hiporehabilitace*. Brno, Česká republika: Mendelova univerzita v Brně.
- Jitrocel. (2020). *Therasuit*. Jitrocel. Retrieved 2.1.2024 from:
<https://www.jitrocel.cz/cs/sluzby/detail/109/>
- Kadic, M., & Meholjic, A. (2010). Importance of early habilitation of children with Down syndrome in achieving motor patterns. *Materia Socio-Medica*, 22(3), 175. Retrieved 24.12.2023 from:
<https://www.bibliomed.org/?mno=2529>
- Kaiserová, M., Kaňovský, P., Kurčová, S., Matějčíková, Z., Menšíková, K. & Vašítek, M. (2017). Funkčné prepojenie bazálnych ganglií. *Neurologie pro praxi*, 18(4), 266-270. Retrieved 24.12.2023 from: <https://www.solen.cz/pdfs/neu/2017/04/11.pdf>
- Kamińska, K., Ciołek, M., Krysta, K., & Krzystanek, M. (2023). Benefits of treadmill training for patients with Down syndrome: A systematic review. *Brain sciences*, 13(5), 808. <https://doi.org/10.3390/brainsci13050808>
- Kane K. (2015). Foot orthoses for pediatric flexible flatfoot: evidence and current practices among Canadian physical therapists. *Pediatric physical therapy: the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 27(1), 53–59. <https://doi.org/10.1097/PEP.0000000000000106>
- Kaňovský, P. (2015). Patofyziologie spasticity. *Neurologie pro praxi*, 16(1), 10-13. Retrieved 16.11.2023 from: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2015/01/03.pdf>
- Kaňovský, P., Herzig, R., Vránová, H., Bartoušek, J., Nestrašil, I., Otruba, P., ... Křupka, B. (2007). *Obecná neurologie*. Olomouc, Česká republika: Univerzita Palackého v Olomouci.
- Kapanji, A.I. (2019). *The physiology of the joints – Volume 2*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: Handspring Publishing.
- Kaur, J., & Punia, A. (2016). Floppy infant syndrome: Overview. *International Journal of Physiotherapy and Research*, 4(3), 1554-1563. Retrieved 2.2.2024 from:
https://www.researchgate.net/publication/303905507_FLOPPY_INFANT_SYNDROME_OVERVIEW

- Kavлак, E., Unal, A., Tekin, F., & Al Sakkaf, A. A. H. (2021). Comparison of the effectiveness of Bobath and Vojta techniques in babies with Down syndrome: Randomized controlled study. *Annals of Clinical and Analytical Medicine*, 13(1), 35-39. <https://doi.org/10.4328/ACAM.20830>
- Kiebzak, W., Żurawski, A., & Dwornik, M. (2016). Vojta method in the treatment of developmental hip dysplasia – a case report. *Therapeutics and clinical risk management*, 12, 1271–1276. <https://doi.org/10.2147/TCRM.S106014>
- King, L. K., March, L., & Anandacoomarasamy, A. (2013). Obesity & osteoarthritis. *The Indian journal of medical research*, 138(2), 185–193. Retrieved 2.1.2024 from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3788203/pdf/IJMR-138-185.pdf>
- Kobesova, A., & Kolar, P. (2014). Developmental kinesiology: three levels of motor control in the assessment and treatment of the motor system. *Journal of bodywork and movement therapies*, 18(1), 23–33. <https://doi.org/10.1016/j.jbmt.2013.04.002>
- Koca, T. T., & Ataseven, H. (2016). What is hippotherapy? The indications and effectiveness of hippotherapy. *Northern clinics of Istanbul*, 2(3), 247–252. <https://doi.org/10.14744/nci.2016.71601>
- Kolář, P. (2020). *Rehabilitace v klinické praxi* (2. vydání). Praha, Česká republika: Galén.
- Kopecká, B., Ravník, D., Jelen, K., & Bittner, V. (2023). Objective methods of muscle tone diagnosis and their application-A critical review. *Sensors*, 23(16), 7189. <https://doi.org/10.3390/s23167189>
- Kosashvili, Y., Taylor, D., Backstein, D., Safir, O., Liberman, B., Lakstein, D., & Gross, A. (2011). Total hip arthroplasty in patients with Down's syndrome. *International orthopaedics*, 35(5), 661–666. <https://doi.org/10.1007/s00264-010-1030-8>
- Koscielny, I. (2004). TheraSuit. *Cerebral Palsy Magazine*. Retrieved 2.12.2023 from: <https://revivo.ca/pdf/TheraSuit%20Article.pdf>
- La Course, L. (2009). Physical activity in individuals with Down syndrome: An overview, and suggestions for appropriate activities and instructional techniques. *Syracuse University Honors Program Capstone Projects*, 456. Retrieved 10.3.2024 from: https://surface.syr.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1450&context=honors_capstone
- Lage, J. B., Ribeiro, M. F., Teixeira, V. de P. A., Rosa, R. C., Ferreira, A. A., & Espindula, A. P. (2020). Effect on horse riding equipment in activity of trunk and lower limb muscles in equine-assisted therapy. *Acta Scientiarum*, 42, 1-8. Retrieved 1.12.2023 from: https://www.researchgate.net/publication/343668990_Effect_of_horse_riding_equipment_in_activity_of_trunk_and_lower_limb_muscles_in_equine-assisted_therapy

- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down Syndrome. *Journal of intellectual disability research: JIDR*, *54*(4), 308–319. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01262.x>
- Lim, P. Q., Shields, N., Nikolopoulos, N., Barrett, J. T., Evans, A. M., Taylor, N. F., & Munteanu, S. E. (2015). The association of foot structure and footwear fit with disability in children and adolescents with Down syndrome. *Journal of foot and ankle research*, *8*, 4. <https://doi.org/10.1186/s13047-015-0062-0>
- Lisi, E. C., & Cohn, R. D. (2011). Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Developmental medicine and child neurology*, *53*(7), 586–599. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2011.03918.x>
- Looper, J. (2013). Orthosis use in children with Down syndrome. *Lower Extremity Review Magazine*. Retrieved 2.12.2023 from: <https://lermagazine.com/article/orthosis-use-in-children-with-down-syndrome>
- Malak, R., Kotwicka, M., Krawczyk-Wasielewska, A., Mojs, E., & Samborski, W. (2013). Motor skills, cognitive development and balance functions of children with Down syndrome. *Annals of agricultural and environmental medicine: AAEM*, *20*(4), 803–806.
- Mann, S., Spiric, J., Mitchell, C., & Hilgenkamp, T. I. M. (2023). Development of a Physical Therapy-Based Exercise Program for Adults with Down Syndrome. *International journal of environmental research and public health*, *20*(4), 3667. <https://doi.org/10.3390/ijerph20043667>
- Mansour, E., Yaacoub, J. J., Bakouny, Z., Assi, A., & Ghanem, I. (2017). A podoscopic and descriptive study of foot deformities in patients with Down syndrome. *Orthopaedics & traumatology, surgery & research: OTSR*, *103*(1), 123–127. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2016.10.001>
- Martin, K., Inman, J., Kirschner, A., Deming, K., Gumbel, R., & Voelker, L. (2005). Characteristics of hypotonia in children: a consensus opinion of pediatric occupational and physical therapists. *Pediatric physical therapy : the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, *17*(4), 275–282. <https://doi.org/10.1097/01.pep.0000186506.48500.7c>
- Martínez, N. B., & García, M. M. (2008). Psychomotor development in children with Down syndrome and physiotherapy in early intervention. *International Medical Journal on Down Syndrome*, *12*(2), 28-32

- Matějčková, E. (2012). Slabiny hiporehabilitace u dětí s trizomií 21. *Hiporehabilitace*, 3, 4-5. Retrieved 2.12.2023 from: <http://www.trizomie21.cz/wp-content/uploads/2023/07/web-Slabiny-hiporehabilitace.pdf>
- Melo, G. L. R., Neto, I. V. S., da Fonseca, E. F., Stone, W., & Nascimento, D. D. C. (2022). Resistance training and Down Syndrome: A narrative review on considerations for exercise prescription and safety. *Frontiers in physiology*, 13, 948439. <https://doi.org/10.3389/fphys.2022.948439>
- Miligan, H., Glanzman, A., Waasdorp, I., Kinslow, T., Hagenbaugh, M., Pipan, M., Harrington, A., & Polombaro, K. (2022). The benefits of group aquatic therapy for young children with down syndrome. *Journal of Aquatic Physical Therapy*, 30(1), 12-21. <https://doi.org/10.1097/pxt.000000000000011>
- Molina-Garcia, P., Miranda-Aparicio, D., Ubago-Guisado, E., Alvarez-Bueno, C., Vanrenterghem, J., & Ortega, F. B. (2021). The Impact of Childhood Obesity on Joint Alignment: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Physical therapy*, 101(7), pzab066. Retrieved 2.1.2024 from: <https://academic.oup.com/ptj/article/101/7/pzab066/6134724>
- Moon, D. C., Kim, K., & Lee, S. K. (2014). Immediate effect of short-foot exercise on dynamic balance of subjects with excessively pronated feet. *Journal of physical therapy science*, 26(1), 117–119. <https://doi.org/10.1589/jpts.26.117>
- Moyer, J., Jacks, L., Hunter, J. D., & Chan, G. (2016). Slipped capital femoral epiphysis and associated hypothyroidism. A review of the literature with two classic case examples. *Journal of pediatric endocrinology & metabolism: JPEM*, 29(4), 427–434. <https://doi.org/10.1515/jpem-2015-0311>
- Mulvey, G. M., Kubo, M., Chang, C. L., & Ulrich, B. D. (2011). New walkers with Down syndrome use cautious but effective strategies for crossing obstacles. *Research quarterly for exercise and sport*, 82(2), 210–219. <https://doi.org/10.1080/02701367.2011.10599748>
- Myrelid, A., Gustafsson, J., Ollars, B., & Annerén, G. (2002). Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Archives of disease in childhood*, 87(2), 97–103. <https://doi.org/10.1136/adc.87.2.97>
- Naczka, A., Gajewska, E., & Naczka, M. (2021). Effectiveness of swimming program in adolescents with Down syndrome. *International journal of environmental research and public health*, 18(14), 7441. <https://doi.org/10.3390/ijerph18147441>
- Naidoo, P. (2013). Current practises in the assessment of hypotonia in children. *South African Journal of Occupational Therapy*, 43(2). Retrieved 4.12.2023 from: <http://www.scielo.org.za/pdf/sajot/v43n2/04.pdf>

- Naidoo, P., & Joubert, R. W. (2013). Consensus on hypotonia via Delphi process. *Indian journal of pediatrics*, 80(8), 641–650. <https://doi.org/10.1007/s12098-013-1018-7>
- Nunan, P., & Walls, S. (2017). Special Olympics: custom foot orthosis for athletes with genetic disorders. In Werd, M. B., Knight, E. L., & Langer, P. R. (Eds.) *Athletic footwear and orthosis in sports medicine* (pp. 441-452). Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: Springer Verlag.
- Opavský, J. (2003). *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc, Česká republika: Univerzita Palackého.
- Otero, M., Gomez Reino, J. J., & Gualillo, O. (2003). Synergistic induction of nitric oxide synthase type II: in vitro effect of leptin and interferon-gamma in human chondrocytes and ATDC5 chondrogenic cells. *Arthritis and rheumatism*, 48(2), 404–409. <https://doi.org/10.1002/art.10811>
- Palastanga, N., Field, D., & Soames, R.W. (2006). *Anatomy and human movement structure*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska, Elsevier.
- Paleg, G., Romness, M., & Livingstone, R. (2018). Interventions to improve sensory and motor outcomes for young children with central hypotonia: A systematic review. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 11(1), 57–70. <https://doi.org/10.3233/PRM-170507>
- Palisano, R.J., Orlin, M.N., & Schreiber, J. (2023). *Campbell's physical therapy for children*, Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: Elsevier.
- Palmer, S., Bailey, S., Barker, L., Barney, L., & Elliott, A. (2014). The effectiveness of therapeutic exercise for joint hypermobility syndrome: a systematic review. *Physiotherapy*, 100(3), 220–227. <https://doi.org/10.1016/j.physio.2013.09.002>
- Palmer, S., Davey, I., Oliver, L., Preece, A., Sowerby, L., & House, S. (2021). The effectiveness of conservative interventions for the management of syndromic hypermobility: A systematic literature review. *Clinical rheumatology*, 40(3), 1113–1129. <https://doi.org/10.1007/s10067-020-05284-0>
- Park, M., Kim, J., Yu, C., & Lim, H. (2023). The effects of neurodevelopmental treatment-based trunk control exercise on gross motor function and trunk control in children with developmental disabilities. *Healthcare (Basel, Switzerland)*, 11(10), 1446. <https://doi.org/10.3390/healthcare11101446>
- Pavlů, D. (2002). *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody*. Brno, Česká republika: Cerm.
- Perotti, L. R., Abousamra, O., Del Pilar Duque Orozco, M., Rogers, K. J., Sees, J. P., & Miller, F. (2018). Foot and ankle deformities in children with Down syndrome. *Journal of children's orthopaedics*, 12(3), 218–226. <https://doi.org/10.1302/1863-2548.12.170197>

- Pikora, T. J., Bourke, J., Bathgate, K., Foley, K. R., Lennox, N., & Leonard, H. (2014). Health conditions and their impact among adolescents and young adults with Down syndrome. *PloS one*, *9*(5), e96868. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0096868>
- Piña-Garza, J. E. (2013). *Fenichel's clinical pediatric neurology*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irska: Elsevier.
- Pinero-Pinto, E., Benítez-Lugo, M. L., Chillón-Martínez, R., Rebollo-Salas, M., Bellido-Fernández, L. M., & Jiménez-Rejano, J. J. (2020). Effects of massage therapy on the development of babies born with Down syndrome. *Evidence-based complementary and alternative medicine : eCAM*, *2020*, 4912625. <https://doi.org/10.1155/2020/4912625>
- Plaiasu, V. (2017). Down syndrome-genetics and cardiogenetics. *Maedica – a Journal of Clinical Medicine*, *12*(3), 208-213. Retrieved 4.12.2023 from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC29218069/>
- Polczyk, A. E. (2018). Early use of Vojta therapy in children with postural asymmetry, at risk of hip dysplasia. *Pediatrics & Therapeutics*, *8*(1), 1-9. Retrieved 10.3.2024 from: <https://www.longdom.org/open-access-pdfs/early-use-of-vojta-therapy-in-children-with-postural-asymmetry-at-risk-of-hip-dysplasia-2161-0665-1000339.pdf>
- Prasad, A. N., & Prasad, C. (2011). Genetic evaluation of the floppy infant. *Seminars in fetal & neonatal medicine*, *16*(2), 99–108. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2010.11.002>
- Psotta, R., Hátlová, B., & Kokštejn, J. (2011). Vizuální diferenciacie jako faktor posturální stability u prepubescentů, *Česká kinantropologie*, *15*(4), 76-84. Retrieved 10.3.2024 from: <https://docplayer.cz/24059986-Vizualni-diferenciace-jako-faktor-posturalni-stability-u-prepubescentu.html>
- Querido, A., Costa, M. J., Araújo, D., Sampaio, A. R., Vilas-Boas, J. P., Corredeira, R., Daly, D. J., & Fernandes, R. J. (2023). Swimmers with Down syndrome are healthier and physically fit than their untrained peers. *Healthcare (Basel, Switzerland)*, *11*(4), 482. <https://doi.org/10.3390/healthcare11040482>
- Raine, S., Meadows, L., & Lynch-Ellerington, M. (2009). *Bobath concept: Theory and clinical practice in neurological ewhabilitation*. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell.
- Raj, M. A., Tafti, D., & Kiel, J. (2023). *Pes Planus*. *StatPearls Publishing*. Retrieved 1.2.2024 from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430802/>
- Rako, K., Ranade, S., & Allen, A. (2020). Orthopaedic management in Down syndrome. *The Journal of Pediatric Orthopaedic Society of North America*, *3*(2), 1-17. Retrieved 2.1.2024 from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2768276524008435?via%3Dihub>

- Rebouças Moreira, T. A., Demange, M. K., Gobbi, R. G., Mustacchi, Z., Pécora, J. R., Passarelli Tírico, L. E., & Camanho, G. L. (2015). Trochlear dysplasia and patellar instability in patients with Down syndrome. *Revista brasileira de ortopedia*, *50*(2), 159–163. <https://doi.org/10.1016/j.rboe.2015.03.005>
- Ribeiro, M. F., Espindula, A. P., Ferreira, A. A., Aparecida, L., de Souza, P. S., & Teixeira, V. de P. A. (2017). Electromyographic evaluation of the lower limbs of patients with Down syndrome in hippotherapy. *Acta Scientiarum*, *39*(1), 17-26. Retrieved 2.12.2023 from: <https://www.redalyc.org/pdf/3072/307251077003.pdf>
- Rodriguez-Grande, E.I., Vargas-Pinilla, O.C., Torres-Narvaez, M.R., & Rodriguez-Malagón, N. (2022). Neuromuscular exercise in children with Down syndrome: A systematic review. *Scientific reports*, *12*, 1-12. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-19086-8>
- Rogers, R. C., Stevenson, R. E., Simensen, R. J., Holden, K. R., & Schwartz, C. E. (2008). Finding new etiologies of mental retardation and hypotonia: X marks the spot. *Developmental medicine and child neurology*, *50*(2), 104–111. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2007.02022.x>
- Ruiz-González, L., Lucena-Antón, D., Salazar, A., Martín-Valero, R., & Moral-Munoz, J. A. (2019). Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *Journal of intellectual disability research : JIDR*, *63*(8), 1041–1067. <https://doi.org/10.1111/jir.12606>
- Salama, A. H., Khalifa, M. I., & Fayed, N. M. (2016). Effect of a nursing intervention on muscle tone of children with Down syndrome. *Menoufia Nursing Journal*, *1*(1). 1-11. Retrieved 25.11.2023 from: https://menj.journals.ekb.eg/article_157011_2810c6564a75732d07b019e141da8695.pdf
- Sankar, W. N., Schoenecker, J. G., Mayfield, M. E., Kim, Y. J., & Millis, M. B. (2012). Acetabular retroversion in Down syndrome. *Journal of pediatric orthopedics*, *32*(3), 277–281. <https://doi.org/10.1097/BPO.0b013e31824b27fc>
- Selikowitz, M. (2011). *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost* (Tomková, D., Překlad). Praha, Česká republika: Portál.
- Shiel, M. (2015). Hüftgelenkserkrankungen bei Kindern mit dem Down-Syndrom [Disertační práce, Philipps-Universität Marburg]. Retrieved 15.1.2024 from: <http://archiv.ub.uni-marburg.de/diss/z2016/0002/pdf/dms.pdf>
- Scheper, M., de Vries, J., Beelen, A., de Vos, R., Nollet, F., & Engelbert, R. (2014). Generalized joint hypermobility, muscle strength and physical function in healthy adolescents and young adults. *Current rheumatology reviews*, *10*(2), 117–125. <https://doi.org/10.2174/1573397111666150120112925>

- Simkin, P. (2018). *Weight-bearing mechanics of human joints. A central role for marrow fat*. Retrieved 5.12.2023 from: <https://researchfeatures.com/wp-content/uploads/2018/10/Peter-Simkin.pdf>
- Simmonds, J. V., & Keer, R. J. (2007). Hypermobility and the hypermobility syndrome. *Manual therapy*, 12(4), 298–309. <https://doi.org/10.1016/j.math.2007.05.001>
- Smith, S. M., Sumar, B., & Dixon, K. A. (2014). Musculoskeletal pain in overweight and obese children. *International journal of obesity (2005)*, 38(1), 11–15. <https://doi.org/10.1038/ijo.2013.187>
- Smith, T. O., Bacon, H., Jerman, E., Easton, V., Armon, K., Poland, F., & Macgregor, A. J. (2014). Physiotherapy and occupational therapy interventions for people with benign joint hypermobility syndrome: a systematic review of clinical trials. *Disability and rehabilitation*, 36(10), 797–803. <https://doi.org/10.3109/09638288.2013.819388>
- Soghomonian, J. - J. (2016). *The basal ganglia: Novel perspectives on motor and cognitive function*. Londýn, Spojené království Velké Británie a Severního Irsku: Springer Verlag.
- Szmalec, J. (2020). Improving a child with Down's syndrome using therapeutic methods (including shantala special care massage, sensory integration). A case study. *Prima Educatione*, 137-152. Retrieved 2.12.2023 from: https://www.researchgate.net/publication/351858029_Improving_a_Child_with_Down%27s_Syndrome_Using_Therapeutic_Methods_Including_Shantala_Special_Care_Massage_Sensory_Integration_A_Case_Study
- Teipel, S. J., Alexander, G. E., Schapiro, M. B., Möller, H. J., Rapoport, S. I., & Hampel, H. (2004). Age-related cortical grey matter reductions in non-demented Down's syndrome adults determined by MRI with voxel-based morphometry. *Brain: a journal of neurology*, 127(4), 811–824. <https://doi.org/10.1093/brain/awh101>
- Teyssler, P. (2020). Ortopedický pohled na dětské plochonoží. *Umění fyzioterapie: dětská noha*, 1, 35-40.
- Thomas, J. R., & Roper, R. J. (2021). Current analysis of skeletal phenotypes in Down syndrome. *Current osteoporosis reports*, 19(3), 338–346. <https://doi.org/10.1007/s11914-021-00674-y>
- Thompson, F., Ketcham, C. J., & Hall, E. E. (2014). Hippotherapy in children with developmental delays: physical function and psychological benefits. *Advances in Physical Education*, 4(2). Retrieved 26.11.2023 from: https://www.researchgate.net/publication/271294962_Hippotherapy_in_Children_with_Developmental_Delays_Physical_Function_and_Psychological_Benefits/stats

- Trojan, S., Votava, J., Druga, R., & Pfeiffer, J. (2005). *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. Praha, Česká republika: Grada.
- Trompetto, C., Marinelli, L., Mori, L., Pelosin, E., Currà, A., Molfetta, L., & Abbruzzese, G. (2014). Pathophysiology of spasticity: implications for neurorehabilitation. *BioMed research international*, 2014, 354906. <https://doi.org/10.1155/2014/354906>
- Uyanik, M., Bumin, G., & Kayihan, H. (2003). Comparison of different therapy approaches in children with Down syndrome. *Pediatrics international: official journal of the Japan Pediatric Society*, 45(1), 68–73. <https://doi.org/10.1046/j.1442-200x.2003.01670.x>
- Van Dijk, A., Daďová, K., & Martínková, I. (2017). Intellectual disability sport and paralympic classification. *Acta Universitatis Carolinae Kinanthropologica*, 53(1), 21-34. <https://doi.org/10.14712/23366052.2017.2>
- Vicari S. (2006). Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down syndrome. *Behavior genetics*, 36(3), 355–364. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9057-8>
- Vinagre, I. N., Cámara, M. M. B., & Gadella, J. C. B. (2016). Gait analysis and Bobath physiotherapy in adults with Down syndrome. *Revista Internacional sobre el Síndrome de Down*, 20(1), 8-14. Retrieved 6.12.2023 from: <https://www.elsevier.es/en-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-406-articulo-gait-analysis-bobath-physiotherapy-in-S2171974815000276>
- Vinter, A., & Detable, C. (2008). Implicit and explicit motor learning in children with and without Down's syndrome. *British Journal of Developmental Psychology*, 26(4), 507-523. Retrieved 28.3.2024 from: https://bpspsychub.onlinelibrary.wiley.com/doi/pdfdirect/10.1348/026151007X267300?casa_token=evCiwqHEahcAAAAA:0jOLUzxdEWXdb9OP5q0OKhN9o2yUXZeo6khwoecjPcXAEc7fKHklrDQ-pn7AZMVFZWIMUp_Tnb-YWL6erA
- Vojta, V., & Peters, A. (2010). *Vojtův princip*. Praha, Česká republika: Grada.
- Wada, A., Fujii, T., Takamura, K., Yanagida, H., & Suriyamorn, P. (2008). Congenital dislocation of the patella. *Journal of children's orthopaedics*, 2(2), 119–123. <https://doi.org/10.1007/s11832-008-0090-4>
- Weber, A., & Martin, K. (2014). Efficacy of orthoses for children with hypotonia: a systematic review. *Pediatric physical therapy : the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 26(1), 38–47. <https://doi.org/10.1097/PEP.000000000000011>

- Woolf, S. K., & Gross, R. H. (2003). Posterior acetabular wall deficiency in Down syndrome. *Journal of pediatric orthopedics*, 23(6), 708–713. <https://doi.org/10.1097/00004694-200311000-00005>
- Wu, J., Beerse, M., Ajisafe, T., & Liang, H. (2015). Walking dynamics in preadolescents with and without Down syndrome. *Physical therapy*, 95(5), 740–749. <https://doi.org/10.2522/ptj.20140210>

15 PŘÍLOHY

Informovaný souhlas

Název studie (projektu): Bakalářská práce – Možnosti ovlivnění instability nosných kloubů dolních končetin u osob s Downovým syndromem

Jméno: M.S.

Datum narození: 28.4.2008

Účastník byl do studie zařazen pod číslem: 1

1. Já, níže podepsaný(á) souhlasím s mou účastí ve studii. Je mi více než 18 let.
2. Byl(a) jsem podrobně informován(a) o cíli studie, o jejích postupech, a o tom, co se ode mě očekává. Beru na vědomí, že prováděná studie je výzkumnou činností. Pokud je studie randomizovaná, beru na vědomí pravděpodobnost náhodného zařazení do jednotlivých skupin lišících se léčbou.
3. Porozuměl(a) jsem tomu, že svou účast ve studii mohu kdykoliv přerušit či odstoupit. Moje účast ve studii je dobrovolná.
4. Při zařazení do studie budou moje osobní data uchována s plnou ochranou důvěrnosti dle platných zákonů ČR. Je zaručena ochrana důvěrnosti mých osobních dat. Při vlastním provádění studie mohou být osobní údaje poskytnuty jiným než výše uvedeným subjektům pouze bez identifikačních údajů, tzn. anonymní data pod číselným kódem. Rovněž pro výzkumné a vědecké účely mohou být moje osobní údaje poskytnuty pouze bez identifikačních údajů (anonymní data) nebo s mým výslovným souhlasem.
5. Porozuměl jsem tomu, že mé jméno se nebude nikdy vyskytovat v referátech o této studii. Já naopak nebudu proti použití výsledků z této studie.

Podpis zákonného zástupce:



Datum: 7.4.2024

Podpis např. fyzioterapeuta pověřeného

touto studií: 

Datum: 7.4.2024