

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta

**Fyzioterapie u pacientů se spinální svalovou atrofií – využití
terapeutických metod a kompenzačních pomůcek k oddálení
neuromuskulárních deformit páteře**

Bakalářská práce

Autor práce: Karolína Kubičková
Studijní program: Specializace ve zdravotnictví
Studijní obor: Fyzioterapie
Vedoucí práce: Mgr. Kamila Karásková

Datum odevzdání práce: 14. 8. 2013

Abstrakt

Ve své bakalářské práci se věnuji problematice spinální muskulární atrofie (SMA), vlivu prováděné terapie a využívaných kompenzačních pomůcek na progresi nemoci.

SMA je autozomálně recesivní genetické progredující onemocnění nervosvalového aparátu, při kterém postupně dochází v důsledku poškození motoneuronů předních rohů míšních ke svalové hypotonii až atrofii. Řadí se mezi vzácná dědičná onemocnění, kdy jsou oba rodiče postiženého nositelé defektního genu, ačkoliv u nich samotných se nemoc neprojeví. Onemocnění u středních a těžších forem SMA se začíná obvykle projevovat v raném dětském věku. Rychlost progresu onemocnění je u každého jedince jiná. Pacienti, kteří trpí touto chorobou, jsou ve velké většině případů odkázáni na invalidní vozík a je u nich výrazně zkrácena délka života. Patogeneze ani léčba nejsou v současné době zatím známy (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

Jedním z velkých problémů, které nemoc přináší, je vznik neuromuskulárních deformit páteře, které se postupně zhoršují. Progredující skolióza je často tak významná, že je nezbytná operativní léčba, neboť již dochází k útlaku vnitřních orgánů a konzervativní terapie už není dostačující. Pacienti si také často stěžují na bolestivost zad a kyčelních kloubů.

Z pohledu fyzioterapie je nezbytné zvolit správnou, individuální terapii pro každého jedince se SMA a pacientovi doporučit vhodné kompenzační pomůcky. Zvláště velkou pozornost je nutné věnovat volbě vozíku. Při jeho výběru je důležité dbát na správný sed a dostatečnou stabilitu trupu, neboť ve vozíku tráví pacienti se SMA většinu svého času, a proto je důležité, aby jim zajišťoval dostatečný komfort, pohodlí a zároveň, aby co nejvíce zamezil rozvoji deformit páteře, obliquit pánve atd.

V teoretické části své bakalářské práce jsem se zaměřila na vymezení nemoci SMA. Uvedla jsem klasifikaci SMA, možnosti terapie, zmínila jsem využívané fyzioterapeutické metody, které se nejčastěji aplikují v terapii. Zaměřila jsem se na používané kompenzační pomůcky, bez kterých by se nemocní se SMA v běžném denním životě neobešli, a které jsou možnou alternativou umožňující zpomalení

progrese nemoci. Kvalitní a vhodně zvolená kompenzační pomůcka se podílí na částečném zpomalení vzniku či postupu neuromuskulárních deformit páteře.

V praktické části jsem se věnovala zmapování prováděné fyzioterapie u SMA a jejího vlivu na zdravotní stav nemocných dětí, za kterými jsem pravidelně docházela na individuální fyzioterapii. Výzkum probíhal formou zpracování tří kazuistik, dětí ve věku 8–14 let. Kazuistiky obsahují anamnestické údaje, kineziologický rozbor, fotografický záznam z vyšetření a terapie, dále vstupní a výstupní Hammersmith SMA funkční motorický test (Vondráček et al., 2007). Děti jsem vyšetřila zejména aspekci a pomocí Hammersmith motorické škály. Důležité informace jsem získala od rodičů postižených dětí či od zkušených fyzioterapeutů, pod jejichž dohledem jsem většinou s dětmi pracovala, také jsem čerpala údaje ze zdravotnické dokumentace. U každého probanda jsem uvedla průběh prováděné fyzioterapie.

Dále jsem jako součást výzkumu v praktické části bakalářské práce použila mnou zpracovaný dotazník, prostřednictvím kterého jsem zjišťovala, jaké informace, názory a zkušenosti s kompenzačními pomůckami mají rodiče nemocných dětí. Dotazník jsem zpracovala graficky a jednotlivé otázky jsem vyhodnotila zvlášť. V dotazníku rodiče vyjadřují svůj subjektivní názor.

Cílem mé bakalářské práce bylo zmapovat možnosti aplikovatelné fyzioterapie u SMA, zda se terapeutickými metodami dá do určité míry ovlivnit progrese nemoci a jak jsou kompenzační pomůcky dostupné a efektivní.

Klíčová slova: spinální svalová atrofie, neuromuskulární deformity páteře, kompenzační pomůcky, fyzioterapie

Abstract

In my bachelor work I look into the problems of the spinal muscular atrophy, assess both the effect of physiotherapy performed and utilization of compensation aids to control the progression of the disease.

SMA presents an autosomal recessive genetic progressive disease of neuromuscular system, in the course of which muscular hypotonia, even atrophy develops. This process originates in a gradual deterioration of motoneurons of frontal spinal corners. SMA ranks among rare hereditary diseases when both parents of the affected patient are bearers of a defective gene, although the illness doesn't manifest in them themselves. The illness, in its medium and more advanced forms, starts usually its occurrence in an early childhood. The rapidity of SMA progression differs in every individual. The patients who suffer from this illness are mostly dependent on a wheelchair and their lifetime is substantially limited. Neither pathogenesis, nor treatment are currently known.

One of the major problems, which are brought by the illness, is the start of a backbone neuromuscular deformities which gradually deteriorates. A progressing scoliosis is often so significant that a surgical treatment becomes inevitable because compression of internal organs reaches such a condition that a conservative treatment is not sufficient any more. The patients often complain of a back and hip painfulness.

Viewed by physiotherapy, it seems inevitable to select a correct, individual therapy for every affected person and to recommend them suitable compensation aids. In particular, the choice of a wheelchair must be done with a proper care. Especially the quality of the sitting part and the part catering for a sufficient stability of the body, present the most important items to check while selecting a wheelchair. The importance of a proper wheelchair results from the fact that the SMA patients spend in it most of their lifetime and that's why the comfort of usage and the limitation of both backbone deformities and pelvis obliquities appears so important.

In the theoretical part of my work I focused on the definition of SMA disease. I stated the classification of SMA and the therapy options. Next, I mentioned the physiotherapy methods, which are most often employed in therapy and compensation aids, which are inevitable for the SMA patients and present a slowdown of the disease progression. A high quality and suitably selected compensation aid participates in a partial deceleration of occurrence or progression of neuromuscular deformation of the backbone.

In the practical part, I was depicting the SMA physiotherapy and its effect on health condition of the ill children who I regularly attended for the individual physiotherapeutical sessions. The research is based on the processing of three case of children aged 8-14 years. Histories which content anamnestic data, kineziological analyses, a photographical record of examination and therapy and an initial and final Hammersmith SMA functional motor test. I employed the method of aspection and Hammersmith motor scale while examining the children. Parents and experienced physiotherapists, under supervision of whose I worked with the children, were a valuable source of information along with a thorough study of medical reports.

Next, the practical part of my bachelor thesis involves a questionnaire which I drew up and processed. It was meant to look into the segment of compensation aids and find out more about the opinions, experiences and suggestions the parents of affected children have. In the questionnaire they give their subjective views. The results are presented in a graphical way and the questions are assessed individually.

This bachelor thesis aims at monitoring of physiotherapy application chances in SMA. It examines if the illness can be partially affected by employing physiotherapeutical methods. In addition, it deals with the availability and effectivity of compensation aids.

Key words: Spinal Muscular Atrophy, neuromuscular deformation of the backbone, compensation aids, physiotherapy

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem svoji bakalářskou práci vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to – v nezkrácené podobě – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne (datum)

.....

Karolína Kubičková

Poděkování

Velmi ráda bych poděkovala za odborné vedení bakalářské práce a cenné rady Mgr. Kamile Karáskové. Dále bych chtěla poděkovat mým probandům a jejich rodičům za ochotu a výbornou spolupráci.

Obsah

Seznam použitých zkratk	11
Úvod	13
1 TEORETICKÉ POZNATKY	14
1.1 Spinální muskulární atrofie	14
1.1.1 Charakteristika onemocnění	14
1.1.2 Klasifikace SMA	15
1.1.3 SMA I. typu (Infantilní forma – „morbus Werdning-Hoffman“)	15
1.1.4 SMA II. typu - intermediální či chronická infantilní forma	16
1.1.5 SMA III. typu – „morbus Wohlfart-Kugelberger-Welander“	16
1.1.6 SMA IV. typu (Adultní forma, „Aranův-Duchenneův syndrom“)	17
1.1.7 Diagnostika SMA	17
1.1.8 Genetika	18
1.2 Možnosti léčby spinální muskulární atrofie	20
1.2.1 Konzervativní léčba	20
1.2.2 Operativní léčba	21
1.3 Význam fyzioterapie u SMA	22
1.3.1 Fyzioterapeutické metody u SMA	22
1.3.2 Respirační terapie	22
1.3.3 Bobath koncept	23
1.3.4 Vojtova metoda (reflexní lokomoce)	24
1.3.5 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)	24
1.3.6 Dynamická neuromuskulární stabilizace	25
1.3.7 Hipoterapie	25
1.4 Neuromuskulární deformity páteře u SMA	27
1.4.1 Rehabilitační péče	28
1.4.2 Protetická péče deformit páteře	28
1.4.3 Principy a funkce ortéz při léčbě deformit páteře	29
1.5 Operační léčba deformit páteře	30

1.5.1	Důležitost operační terapie	30
1.5.2	Vývoj, typy a cíle operační terapie.....	30
1.5.3	Zadní operační přístup	31
1.5.4	Distrakční typ instrumentace	31
1.5.5	Segmentální typ instrumentace.....	32
1.5.6	Přední operační přístup.....	32
1.6	Kompenzační pomůcky.....	33
1.6.1	Kvalitní sed.....	33
1.6.2	Pomůcky pro vertikalizaci	34
1.6.3	Pomůcky pro pohyb a přesun	35
1.6.4	Mechanické vozíky.....	35
1.6.5	Elektrické vozíky.....	35
2	CÍLE PRÁCE	37
3	PRAKTICKÝ VÝZKUM.....	38
3.1	Metodika	38
3.2	Charakteristika výzkumného souboru.....	38
4	VÝSLEDKY.....	39
4.1	Kazuistika I.	39
4.2	Kazuistika II.....	46
4.3	Kazuistika III.....	51
5	VÝZKUM – KOMPENZAČNÍ POMŮCKY U SMA	57
5.1	Metodika	57
5.2	Návratnost dotazníků	57
5.4	Zpracování dotazníku.....	58
6	DISKUZE.....	65
6.1	Diskuze ke kazuistice I.....	65
6.2	Diskuze ke kazuistice II.	66
6.3	Diskuze ke kazuistice III.	67
6.4	Diskuze k dotazníkům.....	68
6.5	Diskuze k tématu.....	73

7	ZÁVĚR.....	75
8	REFERENČNÍ SEZNAM.....	76
9	PŘÍLOHY.....	81
	Seznam příloh.....	81

Seznam použitých zkratek

- AA – alergologická anamnéza
ACBT – aktivní cyklus dechových technik
AD – autogenní drenáž
bilat. - oboustranné
Cp – krční páteř
CNS – centrální nervový systém
DK (DKK) – dolní končetina (y)
DNA - Deoxyribonucleic acid (kyselina deoxyribonukleová)
DNS - dynamická neuromuskulární stabilizace
dx. – pravý (á, é)
EMG – elektromyografie
FA – farmakologická anamnéza
HK (HKK) – horní končetina (y)
HSS – hluboký stabilizační systém
IPV – intrapulmonální perkusivní ventilace
L – levý (á, é)
Lp – bederní páteř
m. – musculus
MEP – motorický evokovaný potenciál
MT – měkké techniky
NO – nynější onemocnění
OA – osobní anamnéza
P – pravý (á, é)
PEP – Positive Expiration Pressure systém of breathing (pozitivní výdechový přetlak)
PNF – proprioceptivní neuromuskulární facilitace
RA – rodinná anamnéza
RFT – respirační fyzioterapie
RO1 – reflexní otáčení 1

RTG – rentgenové vyšetření

SA – sociální anamnéza

SEP – somatický evokovaný potenciál

sin. – levý (á, é)

SMA – Spinal Muscular Atrophy (spinální svalová atrofie)

Thp – hrudní páteř

VR – vnitřní rotace

ZR – zevní rotace

Úvod

Problematika spinální muskulární atrofie (SMA) mě začala zajímat od první chvíle, co jsem o této ne příliš známé nemoci slyšela. Měla jsem možnost setkat se s dětmi, které touto nemocí trpí, s jejich rodinami, a tak trochu „nakouknout“ do jejich světa. I když jde o poměrně vzácné onemocnění, zaslouží si pozornost, protože celosvětový výskyt této choroby není zanedbatelný a každým rokem bohužel přibývá několik nově narozených dětí se SMA. Incidence onemocnění je 1 na 10 000 a výskyt přenašečů v populaci zhruba 1/50 (Maříková, 2011).

Jedná se o nevléčitelné postupně progredující neuromuskulární onemocnění, které často končí úmrtím ve velmi mladém věku. Nemoc klade vysoké nároky nejen na tělo a psychiku samotného postiženého jedince, ale hlavně na osoby blízké - to jsou v první řadě rodiče dětí, kteří se musí smířit s faktem, že se jejich potomek z těžké nemoci neuzdraví a že mu musí být plně k dispozici. Nemoc se postupně zhoršuje a pacient se stává závislým na soustavné a nepřetržité péči druhé osoby. SMA kromě velké psychické a fyzické zátěže představuje i velké ekonomické zatížení rodiny, neboť je nezbytné pořídit mimo jiné potřebné rehabilitační pomůcky, které nejsou vždy hrazeny zdravotními pojišťovnami. Děti postižené SMA jsou na tom intelektově velmi dobře, proto u nich běžně dochází k integraci v mateřských školách, základních školách, zájmových kroužcích a jiných kolektivních aktivitách se zdravými vrstevníky. Nutností je zajistit osobního asistenta postiženým dětem.

Fyzioterapie hraje u SMA velice důležitou roli vzhledem k tomu, že kauzální léčba není dosud známa. Je nutné nemocné pasivně protahovat, abychom co nejvíce oddálili nástup kontraktur, zejména flekčních kontraktur u kyčelního, kolenního a hlezenního kloubu na DKK. Jednou z nejdůležitějších součástí fyzioterapie je respirační terapie, protože postiženým postupně ochabují dýchací svaly a respirační selhání je nejčastější příčinou úmrtí nemocných se SMA. Další nezbytnou součástí života jedinců trpících SMA jsou kompenzační pomůcky, které společně s vhodně zvolenou terapií nabízejí možnost zpomalení progresu nemoci a mohou do určité míry oddálit projevy neuromuskulárních deformit páteře.

1 TEORETICKÉ POZNATKY

1.1 Spinální muskulární atrofie

Spinální muskulární atrofie (SMA) je geneticky získané závažné autozomálně recesivní neuromuskulární onemocnění s progredující degenerací motoneuronů v předních rozích míšních (Vondráček et al., 2007). Typickým příznakem SMA je progresivní symetrická svalová slabost s atrofiemi. Průběh nemoci je variabilní, proto se klinický obraz u jednotlivých pacientů liší. Rychlost progresu onemocnění záleží na mnoha faktorech.

„Léčba onemocnění je pouze symptomatická, nutná je soustavná rehabilitace, metodou volby je ortopedická korekce deformit páteře, v pokročilých fázích nemoci podpurná ventilace. Nejdůležitější je prevence onemocnění (genetické poradenství a prenatální diagnostika)“ (Jedlička, 2005, s. 279).

V současné době zatím neexistuje možnost kauzálního vyléčení nemocných trpících touto chorobou (Kraus, Hedvičáková; 2006). Aktuálně však probíhá zkoumání neuroprotektivního preparátu Olesoxim, který dává šanci na experimentální léčbu. Souběžně probíhá testování metod buněčné a genové terapie, hlavně kmenových buněk modifikovaných neurotrofickými růstovými faktory (Vondráček, 2011).

SMA zaujímá druhé místo v četnosti mezi autozomálně recesivními dědičnými chorobami, incidence je 1 na 10 000. Výskyt přenašečů v populaci je zhruba 1/50 (Maříková, 2011).

1.1.1 Charakteristika onemocnění

Spinální muskulární atrofie je skupina neuromuskulárních heterogenních onemocnění, jejímž společným charakteristickým znakem je degenerace alfa-motoneuronů v předních rozích míšních (Maříková, 2011). V klinických projevech onemocnění dominuje výrazná svalová hypotonie s hypo až areflexií končetin, svalová hypotrofie až atrofie s pozdějším vznikem deformit (Haberlová, Hedvičáková; 2002).

SMA patří mezi progredující onemocnění. Pacienti s infantilními formami spinální muskulární atrofie jsou téměř vždy odkázáni na vozík. Nemocný vlivem dlouhodobého

sezení ztrácí stabilitu v sedu a postupně dochází ke vzniku posturálních patologií, které mají podíl nejen na zhoršování respiračních funkcí, ale i na řadě dalších zdravotních komplikací (Kočová, 2011). Často také dochází ke zpomalení trávení, ke zhoršení kardiovaskulárních funkcí a útlaku vnitřních orgánů. Stoupá riziko kožních defektů, otlaků až dekubitů. Nesprávné zatěžování svalů v sedu může vyvolávat bolesti. Nestabilní sed způsobuje buď překlopení pánve dopředu do anteflexe, čímž se prohlubuje bederní lordóza, která může postupovat až do hrudního úseku páteře nebo může docházet ke klopení pánve dozadu, což způsobuje kyfotizaci celé páteře a vyrovnání bederní lordózy. Častým jevem u pánve nemocných je její shift (vysunutí) k bočnici vozíku a zešikmení. Obliquita pánve vede ke vzniku skoliotického postavení páteře, které je ještě podporováno pravolevou asymetrií svalového napětí. Posturální změny jsou nejprve funkčního charakteru a tím i částečně ovlivnitelné, ale vlivem progresu nemoci se postupně fixují a prohlubují. Důležitý je správný výběr a nastavení vozíku, čímž se dají alespoň částečně zlepšit dýchací potíže a zpomalit vznik neuromuskulárních deformit páteře (Vašíčková, 2011).

1.1.2 Klasifikace SMA

Podle doby nástupu prvních příznaků a rychlosti jejich progresu se nemocní se SMA dělí do následujících čtyř skupin (Repko et al., 2008):

1.1.3 SMA I. typu (Infantilní forma – „morbus Werdning-Hoffman“)

SMA I. typu je těžká klinická forma, která zahrnuje 35% všech případů SMA. První zmínky o „progresivní spinální svalové atrofii“ pocházejí od G. Werdniga (1891) a J. Hoffmanna (1893), podle nichž byla následně progresivní infantilní forma pojmenována. Werdnigova-Hoffmannova forma spinální svalové atrofie má většinou akutní charakter s fulminantním (prudkým) průběhem. Projevuje se obvykle v průběhu prvních 4-6 měsíců věku opožděním motorického vývoje, ale hned po narození bývá patrná výrazná svalová hypotonie a chudost pohybu (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

V 35% matky udávají snížené pohyby plodu. V klinickém obraze je těžká, rychle progredující svalová slabost s převážně proximální lokalizací, hypotonie s hypo až areflexií. Časté jsou fascikulace jazyka. Děti nikdy nejsou schopny

samostatného sedu. Výskyt bulbárního syndromu (vymizení dáivého reflexu) představuje nepříznivou prognostickou skutečnost, která průměrnou dobu života snižuje na 6 měsíců. 95% dětí umírá do 18 měsíců věku. Příčinou úmrtí zde bývá většinou respirační insuficience (Haberlová, Hedvičáková; 2002).

1.1.4 SMA II. typu - intermediální či chronická infantilní forma

SMA II typu je nejčastější formou všech SMA, udává se až 45%. Klinicky se začíná periferní hypotonický syndrom objevovat mezi 6.–18. měsícem věku dítěte. Obtíže mohou být patrné i před 6. měsícem věku, v těchto počátečních stádiích není možné určit klinickou formu SMA. Svalová slabost je ve většině případů symetrická, postihuje převážně proximální svaly horních a dolních končetin (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

Děti jsou obvykle schopny samostatného sedu, ve většině případů nezvládnou samostatný stoj či chůzi. Distální části končetin bývají postiženy minimálně, proto nemocní zvládnou do určité míry sami ovládat mechanický či elektrický vozík a relativně samostatně se pohybovat. Často dochází k rozvoji svalových kontraktur, mohou být patrné i pseudohypertrofie lýtek. Obvyklé jsou také kloubní kontraktury a kyfoskolióza. Progredující charakter nemoci zkracuje délku života průměrně na 20–30 let, nezbytná je však důkladná trvalá zdravotnická a psychosociální péče. Postižené děti jsou velmi náchylné k nákaze infekcemi postihující dýchací cesty. I běžné nachlazení pro ně může představovat smrtelnou hrozbu. Častou příčinou úmrtí je respirační insuficience (Heberlová, Hedvičáková; 2002).

1.1.5 SMA III. typu – „morbus Wohlfart-Kugelberger-Welander“

Juvenilní forma SMA bývá také někdy označována jako nemoc Wohlfartova-Kugelbergova Welanderové, obvykle nastupuje v předškolním či školním věku. Během dětství se rozvíjí proximální svalová slabost pletencového svalstva dolních končetin, postupně dochází i ke zhoršení hybnosti horních končetin. Klesá síla trupového svalstva. Variabilita onemocnění je různá, někteří nemocní potřebují vozík již v dětském věku, jiní mohou žít produktivně v dospělém věku jen s menším svalovým oslabením (D'Amigo et al; 2011). Progrese nemoci není tak rychlá jako u předchozích

dvou typů. Pomalu dochází k poklesu svalové síly trupu a mezi 20. až 40. rokem života se pacienti stávají imobilními (Nosková, 2011).

1.1.6 SMA IV. typu (Adultní forma, „Aranův-Duchenneův syndrom“)

Adultivní forma SMA se projevuje zpravidla až po 35. roce života. Progrese onemocnění bývá obvykle pomalá. IV. typ SMA rozdělujeme do několika skupin dle predilekce obtíží. **Distální** spinální svalová atrofie je typická symetrickou slabostí distálních částí horních nebo dolních končetin. **Segmentální** spinální atrofie bývá často asymetrická s predilekcí buď distální, nebo proximální (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

1.1.7 Diagnostika SMA

Pro správné stanovení diagnózy SMA je zapotřebí kromě důkladného a pečlivého posouzení objektivního nálezu a anamnestických údajů především nutné elektromyografické vyšetření (EMG) a genová analýza DNA. Obvykle se provádí též bioptické vyšetření svalové tkáně a v případě diagnostických nejasností další doplňková vyšetření (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

EMG vyšetření nezprostředkuje přímo etiologickou diagnostiku SMA, ale prokáže neurogenní lézi motoneuronů předních rohů míšních. Hlavním úkolem EMG je vyloučení polyneuropatií a myogenních lézí. Při EMG vyšetření je typický nález fibrilací a fascikulací, akční potenciály mají vysokou amplitudu a prodlouženou dobu trvání, jsou často polyfázické, interference je snižena. K potvrzení diagnostiky může vést genetické vyšetření delece 7 & 8 exonu SMN1 genu. Při negativním genetickém vyšetření je nutno provést svalovou biopsii (Haberlová, Hedvičáková; 2002). Výsledným cílem vyšetření je určení přesné diagnózy, zjištění typu dědičnosti, stanovení genetických rizik u jednotlivých členů rodiny spolu s nabídkou preventivních opatření (Vondráček et al., 2007).

Genetické vyšetření se u SMA využívá ke stanovení přesné diagnózy a k určení dědičného typu. Dále se jím zjistí, kdo z rodiny je přenašečem nemoci. Následně je nutné nabídnout možnosti sekundární prevence, do které patří prenatální diagnostika či preimplantační genetická diagnostika (Simard, 2011).

Přesná diagnóza u SMA je stanovena na podkladě záchytu dvou mutací genu SMN1 (genotyp recesivního homozygota) nebo nosiče jedné mutace (genotyp heterozygota zdravého přenašeče). Genetická konzultace se dělí na prediagnostickou a postdiagnostickou. Prediagnostické genetické vyšetření se provádí u klientů, kterým ještě nebyla stanovena diagnóza spinální muskulární atrofie. Může jít o jedince zcela zdravého, u něhož hrozí riziko projevení spinální muskulární atrofie v souvislosti s postižením blízkého příbuzného, v takovém případě jde o diagnostiku presymptomatickou. Nebo může jít o pacienta s určitými projevy SMA, ale z nějakého důvodu, nejčastěji kvůli nízkému věku či lehkému průběhu, není diagnóza úplně jasná a záchyt mutace na obou kopiích SMN1 genu diagnózu potvrdí. Postdiagnostické testování se dělá u nemocných, jimž již byla stanovena klinická diagnóza a genetické vyšetření slouží jenom k potvrzení SMA. V případě detekce SMA v rodině by měla být všem členům nabídnuta genetická konzultace. Genetik nesmí být ten, kdo kontaktuje a sdělí příbuznému diagnózu blízké osoby, tím by porušil lékařské tajemství (Maříková, 2011).

1.1.8 Genetika

SMA je vrozená genetická porucha způsobená mutacemi v obou kopiích genu SMN1 lokalizovaném na chromozómu 5. Označuje se 5q-SMA. Jedinci, kteří mají jen jednu defektní kopii genu SMN1, jsou nazýváni přenašeči. Více než v 98% případů musí mít postižený jedinec přítomny dvě kopie genu SMN1, který způsobuje SMA. Od každého rodiče dítě dědí jednu kopii tohoto genu. Vzácně se mohou objevit mutace v genu SMN1 v průběhu tvorby vajíčka nebo spermie. V tomto případě je přenašečem defektního genu pouze jeden z rodičů (Simard, 2011). Rodiče postiženého jedince jsou typickými přenašeči defektní kopie genu, ale oni sami nemají projevy SMA. Pokud jsou oba partneři přenašeči SMA, je 25% pravděpodobnost, že by se jejich dítě mohlo narodit postižené SMA, 50% možnost, že potomek může být přenašečem a zbývá 25% šance, že dítě nebude postiženo SMA a nebude ani jejím přenašečem (Simard, 2011).

Běžný diagnostický test na DNA může určit delece a konverze genu SMN1. To je asi 95% případů SMA. Bohužel běžným testem není možné zjistit bodové mutace.

Existují další typy SMA, které nezpůsobuje defekt genu SMN1, ale jsou vyvolány mutacemi v jiných genech, které jsou lokalizované na jiných chromozómech než na chromozómu 5 (Simard, 2011).

1.2 Možnosti léčby spinální muskulární atrofie

Kauzální léčba a patogeneze SMA není aktuálně zcela známa. V posledních několika letech se však daří dělat pokroky v pochopení molekulární podstaty onemocnění a vyvíjejí se různé terapeutické přístupy (D'Amigo et al., 2011).

Průběh nemoci lze do určité míry ovlivňovat symptomaticky. Existují reference o určitém zlepšení nebo zpomalení progresu nemoci při podávání L-karnitinu, kreatinu, inhibitoru cholinesterázy pyridostigminu (Mestinon), vitamínů skupiny B, C, E i dalších antioxidantů (koenzym Q 10, selen atd.). V souvislosti s novými poznatky molekulární genetiky DNA se jeví úsilí o zvýšení hladiny SMA proteinu, který za normálních okolností chrání alfa-motoneurony předních rohů míšních před neurodegenerací, avšak s rozvojem nemoci jeho hladina klesá (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

1.2.1 Konzervativní léčba

V konzervativní péči se zaměřujeme zejména na protahování zkrácených svalových skupin, především flexorů zápěstí a svalů rukou, vnějších rotátorů a abduktorů kyčle. Důležité je udržení kloubní pohyblivosti protahováním zkrácených struktur, pomocný efekt spočívá v nastavení stability trupu a umožnění pohodlnějšího sedu ve vozíku. V konzervativní léčbě dále využíváme i korekčního účinku ortéz. V rehabilitační péči je velice důležité podporovat vitální kapacitu plic dechovými cvičeními (Repko et al., 2008).

V rámci fyzioterapeutických metod a technik u neuromuskulárních onemocnění využíváme zejména cvičení na neurofyziologickém podkladě (Vojtova metoda, Bobath koncept, senzomotorická stimulace, propioceptivní neuromuskulární facilitace a další). Nezastupitelné místo v rehabilitaci má dechová fyzioterapie, pasivní protažení svalů, mobilizace kloubů, techniky měkkých tkání. Součástí terapie by měl být nácvik trupové stabilizace, která je nezbytná pro cílenou funkci končetin. Je třeba natrénovat zapojení svalů ve vzájemné kokontrakci a celém funkčním i kinematickém řetězci, jak

otevřeném, tak uzavřeném. Terapeut vždy respektuje individuální možnosti pacienta a velkou pozornost věnuje jeho unavitelnosti (Zounková, Ježková, Havlišťová; 2011).

1.2.2 Operativní léčba

Velmi častým přidruženým onemocněním u SMA jsou deformity páteře. Tyto deformity mají výrazný podíl při nestabilitě stoje a sedu, a dále zhoršují kardiopulmonální funkce pacienta. Pravidelným jevem je výrazná progresse neuromuskulární deformity páteře, kterou je nutno brát v úvahu při zvažování způsobu léčby. Léčebné korzety jsou většinou pacienty špatně tolerovány a vykazují pouze malou efektivitu na zlepšení progresse křivky (Wang et al., 2007). Výsledky RTG operovaných pacientů prokázaly velmi dobrou korekci skoliotické deformity se stabilnějším postavením pánve ve frontální i sagitální rovině. Operační terapie neuromuskulárních deformit páteře koriguje skoliotické křivky se zajištěním celkové stability sedu se zlepšením kardiopulmonálních funkcí (Repko, 2011).

Operativní léčba deformit páteře je často doprovázena peroperačními i pooperačními komplikacemi, avšak neléčené deformity páteře se postupně s dokončením růstu fixují a podílejí se na vzniku řady degenerativních změn s rozvojem silných bolestivých stavů (Repko et al., 2008).

1.3 Význam fyzioterapie u SMA

Vhodně zvolenou, cílenou a pravidelně prováděnou rehabilitací u pacientů se SMA lze do určité míry zpomalit progresi onemocnění. Fyzioterapie v léčbě spinální muskulární atrofie je neúčinnější při nástupu nemoci a musí být prováděna v průběhu celého života nemocného. Hlavním cílem je co nejdéle udržení hybnosti a dle možností i vertikalizace pacienta (Nováková, Havlová, Böhm; 2006). Dalším a významným úkolem fyzioterapie u SMA je co nejvíce oddálit nástup deformit páteře jako jsou skoliózy a následně i deformity hrudníku, které vznikají v závislosti na typu postižení SMA, špatně korigovaným sedem ve vozíku a zejména postupnou progresí onemocnění (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

1.3.1 Fyzioterapeutické metody u SMA

U neuromuskulárních onemocnění, mezi něž patří i spinální muskulární atrofie, se využívá cvičení, zejména na neurofyziologickém podkladě. Řadí se sem Vojtova metoda, Bobath koncept, PNF, senzomotorická stimulace a další. Dále se v léčebné rehabilitaci využívá hlavně respirační fyzioterapie, pasivní protažení, mobilizace a techniky měkkých tkání. U stanovení krátkodobého i dlouhodobého rehabilitačního plánu se vychází z typu SMA a zohledňuje se klinický a funkční stav jedince, denní režim a jeho věk. Během terapie je důležité brát zřetel na unavitelnost pacienta (Zounková, Ježková, Havlišťová; 2011).

1.3.2 Respirační terapie

U nervosvalových onemocnění se často setkáváme s oslabenými dýchacími svaly. Slabost se začne projevovat postupně. Nejdříve během spánku - noční nedostatečnost v dýchání může předcházet problémům s dýcháním během dne. Poruchy dýchání ve spánku se vyskytují až u 50% pacientů s neuromuskulárními chorobami (Arens, Muzumdar; 2010).

U SMA je důležité pravidelně sledovat funkční vitální kapacity plic, parametry acidobazické rovnováhy v krvi a včasné diagnostikovat poruchy dýchání ve spánku noční polysomnografií. Kvalitu života nemocného můžeme zlepšit pomocí neinvazivní

noční ventilace a tím tak oddálit rozvoj chronického respiračního selhání, které může ohrožovat pacienta na životě (Příhodová, Kemlink; 2011).

Respirační fyzioterapie je u SMA velmi důležitá jak z preventivních, tak z léčebných důvodů. Odstraňováním hlenu z dýchacích cest předejdeme hypoventilaci plic (Nováková, Havlová, Böhm; 2006).

„Fyzioterapeutický postup je stanoven na základě kineziologického vyšetření, které se zaměřuje jednak na odhalení nežádoucích projevů dýchání, jednak na stanovení intenzity a následků vlivu odchylek dýchání na pohybovou soustavu nemocného“ (Smolíková in Kolář; 2009, s. 252).

Mezi metody a techniky využívané k hygieně dýchacích cest se řadí autogenní drenáž (AD), aktivní cyklus dechových technik (ACBT), PEP systém dýchání (PEP, Positive Expiration Pressure systém of breathing), intrapulmonální perkusivní ventilace (IPV) a inhalační léčba v kombinaci s drenážní technikou respirační fyzioterapie (RFT) (Smolíková, Máček; 2006).

1.3.3 Bobath koncept

Zakladateli této terapeutické metody jsou manželé Bobathovi, kteří tento koncept vypracovali ve 40. letech 20. století a během dalších téměř padesáti let ho zdokonalovali. Teoretický základ konceptu tvoří mechanismus centrální posturální kontroly. Je zde obsaženo několik dynamických posturálních reakcí, které směřují ke stejnému cíli: udržet rovnováhu, nastavit posturu před provedeným pohybem, během pohybu a na konci pohybu. Jde o automatické reakce (vzpřimovací, rovnovážné, obranné), které se postupně vyvíjejí a slouží ke koordinaci postury a pohybu ve vztahu k okolí (Kolář et al., 2009).

Bobath koncept je systémový diagnostický a terapeutický přístup zaměřený na pacienty s poruchami funkce pohybu a posturální kontroly způsobené poškozením či poruchou CNS. V terapii je důležitá interakce mezi terapeutem a klientem. Facilitace vede ke zlepšení funkce. Cílem provádění této metody je dosažení maximální kvality života a zlepšení motorických funkcí (Šidáková, 2009).

1.3.4 Vojtova metoda (reflexní lokomoce)

Základy metody položil na podkladě svých vědomostí a zkušeností český neurolog Václav Vojta (1917–2000) v 50. letech 20. století. „Profesor Vojta vycházel z představy, že základní hybné vzory jsou programovány geneticky v centrálním nervovém systému každého jedince“ (Kolář, 2009, str. 266).

Vojtův princip reflexní lokomoce působí na neurofyziologickém podkladě řízení pohybu. Cílem je reflexně vybavit vrozené fyziologické pohybové vzory, které byly ve vývoji blokovány postižením mozku nebo byly ztraceny náhle vzniklým traumatem. Využívá se manuální stimulace spouštěvých zón (Šidáková, 2009).

Ve Vojtově metodě se využívají dva základní pohybové vzory – „reflexní plazení“ a „reflexní otáčení“. Čím závažnější je postižení, tím častěji se musí facilitovat spouštěvé zóny, popřípadě je třeba využít více spouštěvých zón (Trojan, Druga, Pfeiffer, Votava; 2005).

Pacientům se SMA, kteří nejčastěji umírají na následky respirační insuficience, nabízí Vojtova metoda možnost ovlivnit a usnadnit dýchání aktivací respiračního svalstva a také zvýšit vitální kapacitu plic (Nosková, 2011).

1.3.5 Proprioeptivní neuromuskulární facilitace (PNF)

„Základním neurofyziologickým mechanismem PNF je cílené ovlivňování motorických neuronů předních rohů míšních prostřednictvím aferentních impulsů ze svalových, šlachových a kloubních proprioreceptorů“ (Kolář, 2009, str. 276).

Stimulací proprioreceptorů jsou podporovány a urychlovány odpovědi nervosvalového aparátu. Neurofyziologickou podstatu PNF spočívá v tom, že mozek myslí v pohybech, nikoliv v jednotlivých svalech. V PNF jsou základním prvkem pohybové vzorce vedené diagonálním směrem se současnou rotací. Každý pohybový vzorec má hlavní flekční nebo extenční komponentu, a tak jsou vytvořeny dva flekční a dva extenční vzorce pro každou část těla (Kolář et al., 2009).

U pacientů se SMA se z PNF využívá zejména facilitačního mechanismu iradiace a zesílení, dochází k rozšíření svalové síly ze silnějších svalů na svaly oslabené. U nespolupracujících pacientů se provádí pohybové vzory pasivně. Provádění technik

PNF působí preventivně proti vzniku kontraktur a pomáhá udržovat rozsah pohybu ve všech třech rovinách (Nosková, 2011).

1.3.6 Dynamická neuromuskulární stabilizace

Využitím technik dynamické neuromuskulární stabilizace (DNS) podle Koláře ovlivňujeme funkci svalu v jeho posturálně lokomoční funkci (Kolář, 2009).

Koncept vychází z myšlenky, že při rozvoji síly svalu nelze vycházet pouze z anatomické funkce svalů, ale také z jejich začlenění do konkrétní stabilizační funkce. Techniky DNS umožňují nácvik posturální stabilizace páteře, hrudníku a pánve, ovlivnění tuhosti a zlepšení dynamiky hrudního koše, ovlivnění napřímení páteře, nácvik posturálního dechového stereotypu a stabilizační funkce bránice, nácvik posturální stabilizace páteře s využitím reflexní lokomoce, nácvik hluboké posturální stabilizace páteře v modifikovaných polohách a cvičení posturálních funkcí ve vývojových řadách (Nosková, 2011).

1.3.7 Hipoterapie

Hipoterapie patří mezi fyzioterapeutické léčebné metody. Představuje pro dítě s poruchou pohybu většinou první kontakt s koněm, kde fyzioterapeut/ergoterapeut využívá trojrozměrného pohybu koňského hřbetu k ovlivnění neuromuskulární funkce klienta. Pohyb vycházející z koňského hřbetu se přenáší přes pánev a pletence HKK klienta na jeho trup a vyvolává pohybový vzor, který je stejný jako při lidské chůzi. Dále má hipoterapie pozitivní vliv na zlepšení rovnováhy, koordinace při chůzi, běhu, eventuálně skákání, dýchání, svalového napětí, zlepšení ve statickém a dynamickém držení těla, stabilitě hlavy, trupu a končetin, rozvíjení svalové síly, samoobsluhy, sebevědomí, radosti ze života atd. (Dudková, 2010).

Při hipoterapii není vždy potřeba aktivní spolupráce pacienta. Nemocný reaguje na třídimenzionální pohyby koňského hřbetu, který se tak pohybuje během chůze. Vlivem působení těchto impulsů se vyvolává reflektorická a motorická aktivita pacienta. Správným prováděním hipoterapie lze dosáhnout normalizace či ovlivnění abnormálně zvýšeného svalového tonu, trénuje se stabilita trupu, dá se zkvalitnit kontrola postavení trupu, udržení balance v sedu (Repko et al., 2008).

V České republice jsou popisovány první pokusy hipoterapie v 70. letech 20. století. V současnosti je rozvoj hipoterapie řízen Českou hiporehabilitační společností (Repko et al., 2008).

1.4 Neuromuskulární deformity páteře u SMA

Z funkčního hlediska u infantilních forem dochází téměř vždy k invalidizaci pacienta a k jeho odkázání na vozík. Postupně vznikají flekční kontraktury končetin a schopnost vertikalizace se zhoršuje. Následně dochází ke vzniku deformit, nejvíce pozornosti je potřeba věnovat páteři a kyčlím. Kyčle často valgotizují a eventuálně luxují, tím se komplikuje ošetrovatelská péče a je obtížné pacienta ideálně umístit na vozík, proto je důležité pravidelné vyšetřování nemocného včetně RTG kyčlí, aby se předešlo možným komplikacím. K výraznému zhoršení deformit dochází v období puberty, kdy dítě rychle roste. Může se využít v indikovaných případech i operační technika ke zjištění stability kyčelních kloubů (Repko et al., 2008).

U jednostranné luxace dochází následně k obliquitě pánve a k rozvoji skoliotické deformity páteře. Pánevní obliquita je často významným prvkem stupně nestability páteře a určuje stabilitu stoje a sedu u neuromuskulárních postižení. Obliquita pánve může být způsobena samotnou deformitou páteře, anebo svalovou dysbalancí u kontraktur především flexorů kyčle. Kontraktura musculus iliopsoas vyvolává bederní hyperlordózu (Chaloupka et al., 2009).

„Neuromuskulární skolióza vzniká při poruchách CNS, u centrálních a periferních paréz a při primárních svalových onemocněních (myopatie). Léčba je závislá na vývoji křivky“ (Kolář et al., 2009, str. 445).

Výskyt skoliotické deformity u SMA bývá velmi častý a závažný. U infantilní formy je rozvoj skoliózy nejmarkantnější a nejzávažnější, neboť dochází k výraznému funkčnímu omezení. U ostatních typů SMA nejsou změny tak velké a pacient není významně funkčně omezen. Běžně je u pacientů pozorováno paralytické skoliotické zakřivení lumbální či thorakolumbální páteře. Dochází k systematické progresi skoliózy a mnohé deformity páteře dosahují výrazného zakřivení. Důležité je věnovat skoliotickým deformitám páteře pravidelnou a odbornou péči (Repko et al., 2008).

1.4.1 Rehabilitační péče

Cvičení je bráno jako podpůrná léčba, která ovlivňuje účinnost působení ortéz. Pro výběr vhodného cíleného fyzioterapeutického postupu je nutné provést kineziologický rozbor. Při výběru vhodného typu cvičení je důležité respektovat typ skoliózy, velikost křivky, věk pacienta, schopnost spolupráce pacienta nebo jeho rodičů, protože většina metodik vyžaduje spolupráci zaučené osoby. V terapii se využívá cílený formativní vliv na muskuloskeletální aparát. Vždy je nutné přistupovat ke každému klientovi individuálně (Kolář et al., 2009).

Konzervativní léčba se zaměřuje především na rehabilitaci zacílenou pro udržení hybnosti kloubů končetin. Na horní končetině je cílem zabránit zkrácení svalových skupin loketního kloubu, zápěstí a ruky. V konzervativní terapii se využívá polohovacích ortéz, nejčastěji individuálních termoplastických. Před aplikací ortézy, je důležité pacienta rozcvičit a protáhnout zkrácené svaly (Krawczyk, Jakub; 2011).

Na dolních končetinách bráníme postupnému rozvíjení flekčních kontraktur, které jinak omezují a znemožňují schopnost vertikalizace. Podpora pomocí ortéz umožňuje stabilizaci a centraci kloubů dolní končetiny při stoji a chůzi pacienta. Kyčelní klouby mají tendenci valgotizovat a dislokovat se, to následně vede ke zhoršení kvality a stability sedu. Nejčastěji se aplikují polohovací ortézy na kolenní klouby a ortézy stabilizující kyčelní klouby do abdukce a zevní rotace. Zásadní je protahování především zevních rotátorů a adduktorů kyčelních kloubů, aby se co nejvíce předešlo dislokaci kyčelního kloubu v důsledku svalové nerovnováhy (Krawczyk, Jakub; 2011).

1.4.2 Protetická péče deformit páteře

Své nezastupitelné místo v konzervativní léčbě mají trupové ortézy, jejichž hlavním úkolem je zastavit další progresi deformit a udržet rovnovážné postavení trupu. Ortéza neléčí deformitu, ale pouze zabraňuje zhoršování stávajícího stavu. Použití ortéz při léčbě neuromuskulárních deformit bývá často diskutabilní a komplikované (Repko et al., 2008).

Využití trupových ortéz ke korekci deformit páteře je nejefektivnější zejména u malých dětí (Krawczyk, 2009). U těžších deformit se používají pro vertikalizaci do sedu individuálně zhotovené trupové ortézy pro sed (kokina), pro výrobu této korekční sedačky se vychází z posouzení rozsahu deformity a místa vrcholu křivky páteře v závislosti na aktivní kontrole držení trupu a hlavy. Při progredujícím zakřivení se využívá pro sed aplikace plastových individuálně zhotovených trupových ortéz na podkladě odebraného sádrového odlitku. U pacientů, kteří nemají výraznější deformity ve frontální rovině, se indikují pěnové trupové ortézy pro sed. Měrné podklady se odebírají použitím podtlakových polštářů s tvarovou pamětí (Krawczyk, Jakub; 2011).

Podstatnou kontraindikací je u nošení trupových ortéz snížení vitální kapacity plic při paréze dýchacího interkostálního svalstva. Vlivem tlaku, který vyvíjí působení ortézy na hrudník, dochází k omezení dechových funkcí (Krawczyk, Jakub; 2011).

1.4.3 Principy a funkce ortéz při léčbě deformit páteře

Síly osové (tahové) a boční (tlakové) jsou základními silami, které ovlivňují deformity páteře. Všechny působící síly jsou nepřímé a ovlivňují páteř přes okolní struktury.

„Tahové (distrakční) síly způsobují natažení deformity páteře oddálením hlavy a pánve pomocí speciálního pánevního pásu – koše, krční objímky, a jejich vzájemného propojení pevnými dlahami (pelotami). Boční tlakové síly působí přímým tlakem, který se přenáší přes žeberní koš na samotné obratle“ (Repko et al., 2008, str. 75).

Při korekci deformit páteře je nejefektivnější tříbodové působení (Repko et al., 2008). Základ tvoří nejčastěji krční kruh, pánevní pás, jejich vzájemné propojení a boční tlakové peloty. Moderní ortézy jsou vyráběny individuálně z plastu sejmutím sádrového odlitku z trupu pacienta. Ortézy působí na deformitu na více místech. Je možno je vypodložit, aby se předešlo otlakům. Základní vlastnosti kvalitní ortézy jsou funkčnost, estetičnost, lehkost a snadná aplikovatelnost (Repko et al., 2008).

1.5 Operační léčba deformit páteře

Těžké neuromuskulární deformity páteře většinou není možné korigovat pouze konzervativní léčbou ortézami a korzety. Účinek konzervativní léčby bývá málo efektivní. Korzety jsou snášeny pacientem většinou velmi špatně a dochází k omezení už tak zhoršených kardiopulmonálních funkcí. Tendence kůže k tvorbě otlaků není u nemocných zcela zanedbatelná. Operační terapie je indikována nejčastěji z následujících důvodů: kolaps a nestabilita páteře, nestabilita sedu, progredující zhoršení kardiopulmonálních funkcí, bolesti zad, tvorba dekubitů a omezení ošetrovatelské péče. Operují se zejména strukturální křivky. Operací léčba nekončí, ve většině případů následuje období intenzivní péče o pacienta (Repko et al., 2008).

1.5.1 Důležitost operační terapie

Neuromuskulární deformity na rozdíl od idiopatických skolióz progredují i v dospělosti, tuto progresi lze zastavit pouze operativně. Očekávaným výsledkem operace je zamezení zhoršování plicních funkcí, při operaci na HK její následná snadnější manipulace v ADL a prevence bolestí zad (Chaloupka et al., 2009).

Jelikož operační léčba může představovat řadu následných pooperačních komplikací, musí lékař takto radikální chirurgický zákrok pečlivě zvážit. V případě léčby pacienta s neuromuskulárními deformitami páteře se musí zohledňovat všechna jeho již přidružená onemocnění (Repko et al., 2008).

1.5.2 Vývoj, typy a cíle operační terapie

Operační terapie se vyvíjela od kostěné fúze. Významným přínosem byla Harringtonova distrakční instrumentace až po nynější moderní metody segmentální instrumentace, která zaručuje mnoho výhod. Mezi významné výhody patří z hlediska minimalizace poškození nervových struktur relativně bezpečná korekce a pevná vnitřní fixace. V tomto případě se už nemusí používat vnější pooperační fixace, která často způsobovala dekubity. Tuto instrumentaci lze aplikovat i na pánev pro stabilizaci pánevní obliquity. Celá operační terapie je průběžně monitorována somatickými

a motorickými evokovanými potenciály (SEP + MEP) umožňující bezpečnou nápravu deformity (Tichý et al., 2004).

V operační léčbě deformit páteře se využívají dva základní typy operačních přístupů, přední a zadní, nebo může být operace prováděna i kombinovaným způsobem (Repko et al., 2008).

Při operační terapii neuromuskulárních deformit páteře je potřeba dosáhnout těchto tří základních cílů:

- zajištění kompenzované stabilní páteře
- vyvážení pánve
- zabránění další ztráty motorických či senzitivních funkcí (Repko, 2008).

„Operační léčba skoliotických deformit páteře patří ve spondylochirurgii k nejobtížnějším a je přirozeně zatížena rizikem různých komplikací. Obecně se míra komplikací, které mohou nastat během operace či v průběhu doléčení, u těchto typů operací pohybuje kolem 0,1 %“ (Repko, 2012, str. 73).

1.5.3 Zadní operační přístup

Jde o nejčastěji užívaný operační přístup. Rozlišujeme 4 základní typy korekčních sil: distrakční, kompresní, translační a derotační. Tyto síly jsou využívány v různých poměrech (Tichý et al., 2004).

1.5.4 Distrakční typ instrumentace

Pro tento operační způsob je určen častěji užívaný Harringtonův typ instrumentária, který je složen z háčků a distrakční tyče. Háčky se umísťují do koncových obratlů křivky a poté je zavedena distrakční tyč a následně dochází ke korekci skoliotického zakřivení oddálením okrajových obratlů křivky. K případným komplikacím lze zařadit poškození zejména nervově-cévních struktur a následné neurologické komplikace. Tento typ operace umožňuje téměř půl roku sledování kostního růstu nevyzrálé páteře pomocí posouvání distrakční tyče. U vyzrálějších páteří se na konci operace přistupuje k zajištění kostěné fúze kostěnými štěpy, které mohou být buď autologní (ze zevní části lopaty kosti kyčelní), nebo

homologní (z kostní banky). V pooperačním období se pacientům zhotovuje sádrový korzet či individuální ortéza na 6-9 měsíců (Repko et al., 2008).

1.5.5 Segmentální typ instrumentace

Jde o moderní a bezpečnější způsob korekce deformity páteře. Rozlišují se dva typy. Systém transpedikulárních šroubů, pedikulárních háčků a korekčních tyčí, systém sublaminárních kliček a korekčních tyčí (Chaloupka et al., 2009).

Operuje se v poloze na břiše s vypodložením. Oba systémy vycházejí z translační metody, tedy přitahování jednotlivých obratlů k centrální tyči. Oproti distrakční metodě je tento operační typ stabilnější a doba následné rekonvalescence kratší. Na doléčení se používá individuální ortéza, kterou pacient nosí asi 4 měsíce (Repko et al., 2008).

1.5.6 Přední operační přístup

Přední operační přístup se volí především u operací jednoduchých hrudních či bederních křivek. Využívají se přístupy transtorakální (ošetření hrudních křivek) nebo retroperitoneální (ošetření bederních křivek). Do výkonu transtorakoretroperitoneálního jsou kombinovány oba předchozí typy přístupů (Repko, 2012).

1.6 Kompenzační pomůcky

Využívání vhodných kompenzačních pomůcek je důležité nejen k udržení fyzických schopností a ke zmírnění progresu nemoci, ale také k podpoře duševního rozvoje dětí, díky kterému se přibližují zdravým vrstevníkům. Je tak možné reálné začlenění dětí s postižením mezi ostatní děti (Nosková, 2009).

Kompenzační pomůcky se rozdělují na prostředky zajišťující kvalitní sed (v interiéru i exteriéru), na pomůcky potřebné pro vertikalizaci, pro převoz a samostatný pohyb, na rehabilitační přístroje a pomůcky.

V současné době je v České republice k dispozici rozsáhlý sortiment kompenzačních pomůcek, lze se orientovat dle ceny a způsobu využití pomůcky. V rámci klientova výběru pomůcky je vhodné se poradit a konzultovat s odborníky (odborný lékař – neurolog, ortoped, rehabilitační lékař; fyzioterapeut, ergoterapeut, sociální pracovník). Používání jednotlivých pomůcek je závislé na celkovém fyzickém i psychickém stavu klienta a na zachovaných schopnostech (Kočová, 2011).

1.6.1 Kvalitní sed

Kvalitní sed je základem denního života, proto je potřeba dbát na správný výběr pomůcky s přihlédnutím k doporučení MUDr. Vašíčkové (2011), že při polohování zad nesmí pacientova pánev klouzat vpřed do anteverze a současně nesmí docházet ke kyfotizaci bederní páteře. Jestliže k tomu dojde, svědčí to o nedostatečně stabilizované pánvi. Sklouzávání pánve vpřed často způsobuje silné křeče a dráždí kůži na hýždích a v oblasti sakra, což způsobuje vznik dekubitů (Kočová, 2011).

Děti se zdravotním postižením potřebují speciální sedací zařízení, která jim umožňují a zabezpečují kvalitní sed, správnou pozici pro sezení a dostatečnou oporu držení těla. Ideální poloha sedu má zajišťovat jak pohodlný sed, tak relativní schopnost pohybu a možnost interaktivního kontaktu s ostatními. Nejlepší poloha pro sezení pomáhá udržovat správnou činnost tělesných funkcí, zejména trávení a dýchání (Vašíčková, 2011).

Pohodlná pozice v sedu je dána třemi základními prvky. Stabilní základnou, kterou zajišťuje pánev, sedací plocha stehen a opora o chodidla. Dalším prvkem je rovnováha, která je dána zejména polohou hrudníku, ramen a hlavy. Posledním důležitým prvkem je samotný pohyb (volný pohyb hlavy a HKK), který umožňuje pocit svobody (Anonymous, 2013).

Zajištěním rovnováhy zvolením vhodné stabilní základny podpoříme ideální posturální nastavení, omezí se vznik funkčních deformit. Lze alespoň částečně napravit fixující se (strukturální) deformity.

Rovnováha u SMA je zajišťována především adekvátní polohou sedu ve vozíku. Ideální sed by měl vypadat následovně: držet hlavu v linii nad kyčelními klouby, fyziologické zakřivení páteře, vodorovné postavení pánve nebo mírná anteflexe a abdukce stehen, neutrální postavení nohou. Nevhodné sezení ve vozíku může být příčinou vzniku mnohých patologií (Anonymous, 2013).

Přehled pomůcek nezbytných pro zabezpečení kvalitního sedu:

- **Zdravotní sedačky**
- **Zdravotní kočárky**

1.6.2 Pomůcky pro vertikalizaci

Díky zachovaným schopnostem některých dětí se SMA, lze po odborné konzultaci provádět vertikalizaci. K tomuto účelu slouží tzv. „standery“, které jsou buď statické, nebo dynamické. V České republice nejsou zatím všechny tyto pomůcky hrazeny z veřejného zdravotního pojištění. Cena se průměrně pohybuje okolo 60-70 tisíc korun (Kočová, 2011).

Mezi výhody vertikalizace patří zejména posílení svalové hmoty a zlepšení dechových funkcí. Zatěžováním hmotností se zpevňují kosti (Anonymous, 2013).

Polohování do stoje se provádí buď v pronačním nebo supinačním postavení. Supinační stoj se využívá u dětí, kde je potřeba překonat gravitaci. Pronační poloha akra zajišťuje protažení zkráceného svalstva a rozvíjí schopnosti ovládnutí pohybů hlavy a horních končetin (Anonymous, 2011).

Přehled kompenzačních pomůcek potřebných pro vertikalizaci:

Vertikalizační stůl – využívá se u chodících i nechodících pacientů. Pod plosky nohou je vhodné dát klín pro podporu dorzální flexe v hlezenních kloubech (Vacek, 2005).

„Stander“ – umožňuje pacientům asistovaný stoj, horní končetiny jsou volné k manipulaci. Obvykle je vybaven i stolkem. Důležitá je stabilita „standeru“.

Parapodium – jde o typ ortézy, která umožňuje vzpřímený stoj bez použití dalších oporných pomůcek a umožňuje sebeobsahu. Parapodium je výhodné v tom, že pacient může být i několik hodin ve vzpřímené poloze a přitom nezatěžuje horní končetiny (Nosková, 2011).

1.6.3 Pomůcky pro pohyb a přesun

Mezi nejčastěji používanou pomůckou určenou k pohybu a přesunu se řadí invalidní vozík. Faktory, kterým je potřeba věnovat při výběru vozíku pozornost, jsou dostatečná stabilita, symetrie sedu, správné nastavení zádové opěrky a polohování stupaček. Vozíky jsou určeny dětem s postižením, které jsou schopny sedět, zajišťují jim možnost mobility (Anonymous, 2011). K dispozici jsou dva základní typy vozíků: mechanický a elektrický.

1.6.4 Mechanické vozíky

Odlehčené mechanické vozíky jsou ergonomicky uspořádány tak, aby v nich dítě mohlo do určité míry růst a současně, aby zvládalo vozík ovládat. Aby bylo možné vozík snadno ovládat a pohánět, musí být lehký, jelikož nemocní mají často oslabené kromě DKK i HKK. Musí být dostatečně stabilní, aby nemohlo dojít k jeho převrácení. Dítě musí být ve vozíku připoutáno a poháněcí kola konstruována tak, aby nedošlo k poranění prstů dítěte (Kočová, 2011).

1.6.5 Elektrické vozíky

Pokud již dítě nezvládá ovládat mechanický vozík, přechází na používání vozíku elektrického. Použitím elektrického vozíku se stává pacient relativně samostatným v pohybu a je i více psychicky nezávislý (Nováková et al., 2006). Vybavení vozíku „kokinou“ je shodné u obou typů vozíku (mechanického i elektrického).

Permobil K300 (viz příloha 3) je elektrický vozík vhodný pro děti od 4 let věku. Vozík je snadno ovladatelný a určený k jízdě nejen v interiéru, ale i v exteriéru na nerovném povrchu (Kočová, 2011). Elektrický vozík se ovládá jednou HK joystickem-páčkou, což je ve srovnání s nutností roztočit oběma rukama kola mechanického vozíku velké usnadnění situace pro malého pacienta.

2 CÍLE PRÁCE

Cíle:

1. Zmapovat vliv terapeutických metod na progresi nemoci u pacientů se SMA.
2. Zjistit možnosti dostupnosti a efektivnosti kompenzačních pomůcek u nemocných se SMA.

Výzkumné otázky:

1. Jsou dostupné kompenzační pomůcky pro pacienty dostatečně efektivní?

3 PRAKTICKÝ VÝZKUM

3.1 Metodika

V rámci své bakalářské práce jsem se po dobu pěti měsíců věnovala kvalitativnímu výzkumu, kdy jsem docházela do Centra ARPIDA v Českých Budějovicích a pracovala jsem s dětmi s diagnózou SMA. Konkrétně se třemi dívkami se SMA II. typu. Potřebné informace jsem získala ze svého vyšetření, od fyzioterapeutů, ke kterým děti dochází na terapii, ze zdravotnické dokumentace nebo od rodičů mých probandů.

V praktické části bakalářské práce jsem provedla komplexní kineziologický rozbor, v rámci něhož byl proveden motorický test (Hammersmith SMA - funkční motorická škála), (Vondráček et al., 2007). Obsahem testu je dvacet úkolů, pomocí nichž zjišťujeme, co jsou dívky schopny samy bez dopomoci zvládnout. Pacient může v tomto testu získat buď 2 body, pokud úkon provede sám, nebo 1 bod, jestliže je nutná malá asistence a 0 bodů v případě, že požadovaný úkol vůbec neprovede. Jde o standardizovanou škálu, která se používá k hodnocení hrubé motoriky dětí se SMA (Havlišťová, 2012).

Jedenkrát týdně jsem docházela po dobu pěti měsíců na individuální léčebnou rehabilitaci s dětmi. Jednotlivé lekce trvaly cca 30–45 minut. Výsledky vyšetření jsem zpracovala ve formě 3 kazuistik doplněných fotografickým materiálem.

3.2 Charakteristika výzkumného souboru

Probandi jsou klienti Centra ARPIDA s diagnózou spinální svalové atrofie II. typu a jsou ve věkovém rozmezí 8-14 let.

4 VÝSLEDKY

4.1 Kazuistika I.

Pacientka: A. F., narozena 1999 (14 let), diagnóza SMA II. typu

Kineziologický rozbor:

Anamnéza

RA: Rodiče jsou nositelé genu pro SMA, jinak bezvýznamná.

OA: Čtvrtá riziková gravidita, porod v termínu – 39. týden bez komplikací 3140 kg/49 cm, nekříšena, z nemocnice propuštěna jako fyziologický novorozenec, vývoj do 9.–10. měsíce v normě, asi od 12. měsíce zástava motorického vývoje. V 15 měsících byla stanovena diagnóza: spinální svalová atrofie II. typu. Cca od 4-5 let se začala vyvíjet skolióza. Doma byla hodně polohována v horizontále. Na obou kyčlích je porucha zakloubení. V roce 2005 pacientka prodělala prodloužení Achillových šlach – krátkodobý efekt.

SA: Dívka žije s matkou, babičkou a starší sestrou. Navštěvuje 7. ročník základní školy. Vývoj mentálních funkcí v rámci normy až nadprůměru. Komunikativní usměvavá dívka, spolupracující, sociálně vnímavá, pracovní tempo je limitováno rozsahem postižení. Snadno unavitelná.

FA: Orfiril 2x denně -2, Seretide užívá ráno a večer 2x

AA: pyl, kiwi

NO: SMA II. typu s těžkou neuromuskulární skoliózou, třetířázkové kontraktury na DKK, luxace L kyčle, těžká ventilační porucha restriktivního typu klinicky pravostranná Th a levostranná konvexní L křivka páteře, obliquita pánve.

Objektivní vyšetření

Hlava: Na lehátku v poloze na zádech aktivně otáčí hlavu do stran. Hlavu nezvedne a neudrží v předklonu či předsunutí. V sedu hlava inklinuje do leva, trupem se snaží vyrovnávat. V poloze na břicho hlavu nezvedne, obtížně jí otáčí, minimum aktivního pohybu.

Ramena: Protrakce v ramenou.

Trup: Asymetrie trupu s hypotonií. Dominuje výrazná progredující skolióza (viz obrázek 1). Kyfoskolióza TH/L páteře. Patrná asymetrie hrudníku s oboustrannou prominencí žeber ventrálně (viz obrázek 2). Hrudník je v trvalém inspiračním postavení, při aktivním hlubokém nádechu a výdechu převaha břišního dýchání, hrudník se nerozvíjí laterálně, jen kranializuje, není patrná aktivita mezižeberních svalů. Břišní svalstvo je hypotonické.

Pánev: Pánev asymetrická, v rotaci a torzi, postavení pánve ovlivňuje luxace kyčle dx. Oba kyčelní klouby jsou ve flekčním a addukčním postavení, vpravo lze pasivně vyrovnat.

HKK: Nezvedne ruce nad hlavu, ale zvládne vleže na zádech rozpažit a sáhnout si na břicho. Oběma rukama zvládne stisk.

DKK: Nelze provést aktivní flexi v kyčelním kloubu. Pouze s velkou dopomocí. V kolenních a hlezenních kloubech je flekční postavení. Kontraktura Achillovy šlachy bilat. Při fixaci aker pokrčených DKK u podložky je náznak aktivní opory o chodidla, dokáže i mírně kontrahovat gluteální svaly.

Při *pasivním sedu* je nutno fixovat trup i hlavu, nutná opora o ruce. Aktivní *vertikalizace* není pacientka schopna.

Subjektivní vyšetření

Při delším sedu udává bolestivost kyčelních kloubů, výrazněji vlevo.



Obrázek 1 - Výrazná skolióza u dívky (vlastní zdroj)



Obrázek 2 - Ventrálně prominující žebra (vlastní zdroj)

Kompenzační pomůcky

V roce 2011 dostala nový elektrický vozík s výškově polohovatelnou sedačkou, možné i naklopení. Sedák se mírně svažuje vzad, gelový, individuálně tvarovatelný dle zátěže, s abdukčním klínkem pro DKK. Žáda s bočními pelotami a hlavovou opěrkou.

Sed ve vozíku i přes výše uvedené individuální přizpůsobení není ideální – v důsledku těžké rotoskoliózy s deformitou hrudníku, páteře a pánve ve všech třech

rovinách se prakticky nedá docílit osová kompenzace hlavy, páteře a pánve. Při pasivní korekci jednoho „krajního segmentu“ vždy zhoršíme a vychýlíme segment kontralaterální. Spontánně zaujímá sed se zátěží převážně na pravém sedacím hrbolu, pravý hemithorax inklinuje (a rotuje) doprava a vpřed, pravá axilla těsně naléhá na pelotu a v důsledku chabého svalového tonu dochází k dislokaci pravého glenohumerálního kloubu. Levá axilla se naopak dostává mimo kontakt s pelotou, která tak neplní svou stabilizační a trakční funkci. Opora o levý sedací hrbol je malá. V této poloze se paradoxně cítí dobře i proto, že hlava sleduje osu krční páteře, je v inklinaci dx., ale v důsledku zafixované PHK na ovladači joysticku se daří udržet celkem vyrovnanou kokontrakci flexorů a extenzorů šíje. Hlava nepřepadá do deklinace, navíc možnost fixace PHK v opoře částečně usnadňuje i dýchání, tvoří punctum fixum pro aktivitu auxiliárního dechového svalstva.

Pokud uměle odtlačíme hrudník od pravé peloty, přepadá hlava do deklinace. Totéž se děje i v trupové ortéze – docílíme-li zlepšení v postavení pánve, zmírní se rotační složka skoliózy v oblasti trupu, ale naopak se zhorší postavení hlavy a C páteře (deklinace a inklinace sin.). Tato poloha je pro dívku nepříjemná, únavná – v deklinaci dochází ke zhoršení funkce flexorů šíje a tudíž i schopnosti aktivní změny polohy hlavy, ve snaze o korekci patrnou aktivitu i m. platysma, současně se zhoršují i ventilační parametry.

Korzet toleruje. **Sed s korzetem** - výrazná asymetrie hlavy, ramena v symetrické výšce, v sagitální rovině hrudník promínuje vpřed – v závislosti na dotažení předního segmentu ortézy, hyperlordóza L páteře není v současné době dobře fixována korzetem. Ve frontální rovině má korzet zajišťovat (ve vozíku) spolu se zešíkmenou sedačkou a postranními pelotami téměř symetrické postavení pánve a boků, trup též držen prakticky na středu.

Ortézy na DKK se jeví vyhovující. Celá ploska je v kontaktu s ortézou, vlevo dobré postavení v hleznu, ale je již fixované inverzní postavení akra, noha tak rotuje směrem tibiálně ven z ortézy. Pasivní korekce by byla možná jen za použití větší zevní síly, což by provokovalo bolest a omezilo délku denního používání ortéz. Používá ortopedickou obuv – snaha dostatečně fixovat nártu.

Hammersmith SMA funkční motorická škála. Minimum 0 bodů, maximum 40 bodů (Vondráček et al., 2007). Viz příloha 1.

1. Sed na židli bez držení – neprovede – 0b. (dívka je schopna chvíli sedět v korzetu s nohama spuštěnýma dolů z lehátka/židle, ale musí se opírat oběma rukama.)
2. Dlouhé sezení – neprovede – 0b.
3. **Poloviční obrat z polohy na zádech (na obě strany) – provede na obě strany- 2b.**
4. Dotkne se jednou rukou hlavy (vsedě) – neprovede – 0b. (nezvládne zvednout ruce)
5. Dotkne se hlavy oběma rukama (vsedě) – neprovede – 0b.
6. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes P) – neprovede – 0b.
7. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes L) – neprovede – 0b.
8. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes P) – neprovede – 0b.
9. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes L) – neprovede – 0b.
10. Lehne si ze sedu (bezpečně) – neprovede – 0b.
11. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – neprovede – 0b.
12. Zvedne hlavu vleže na břicho (ruce podél těla) – neprovede – 0b.
13. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – neprovede 0b.
14. Vzepře se sám na předloktích a kolenou s hlavou vzhůru – neprovede – 0b.
15. Posadí se z lehu na zádech – neprovede – 0b.
16. Plazí se – neprovede 0b.
17. Zvedne hlavu vleže na zádech – neprovede – 0b.
18. Stojí s držením se jednou rukou – neprovede – 0b.
19. Stojí samostatně déle než 3. vteřiny – neprovede 0b.
20. Udělá samostatně více jak 4 kroky – neprovede – 0b.

Vyhodnocení testu

Vstupní 14. 1. 2013: 2b.

Výstupní 25. 5. 2013: 0b.

Terapie

Dívka pravidelně 1x týdně docházela na fyzioterapii do centra ARPIDA. Cvičení trvalo cca půl hodiny. Léčebná rehabilitace obsahovala pasivní uvolňování a polohování aker. Měkké techniky na oblast DKK, šíje, zad, šetrné pasivní udržování hybnosti kyčlí, kolen, šetrná trakce v levé kyčli dle tolerance, prvky respirační fyzioterapie – vibrační masáže hrudníku, míčkování (dle paní Jebavé) šíje, ramen, hrudníku, vytírání mezižebří, nácvik dechové vlny, výdech s pasivní dopomocí - komprese žeber terapeutem ručně, eventuálně odporovaný výdech (brčko, foukání do papírové kuličky...), reflexní terapie (dle Vojty) RO1, polohování na míči.

Průběh terapie

Terapie byla prováděna zejména v pozici vleže na zádech s podloženýma nohama a vypodloženou hlavou. Cvičební jednotka začínala obvykle měkkými technikami a facilitací aker DKK, poté následovalo pasivní protažení DKK, pacientka se následně pokoušela izometricky zapojovat svaly. Opatrně byla provedena trakce v kyčelních kloubech. Pasivní protažení i HKK, dívka se snažila pomáhat, sama zvládla dát si ruce na břicho a spojit je, ruce byly schopné manipulace. S dopomocí se dokáže dotknout rukama hlavy. Klientka zvládla aktivně cvičit s prsty na rukou, dát ruce v pěst. Na HKK jsem aplikovala diagonály z PNF. Dále byly použity prvky z reflexní lokomoce. Při RO1 dle Vojty (prvky Vojtovy metody jsem prováděla pod dohledem vyškolených fyzioterapeutů) došlo k viditelné aktivaci bráničního dýchání. Posléze následoval nácvik dechové vlny a dýchání s respiračními pomůckami. Vleže na zádech pacientka zvládne aktivně alespoň částečně kontrahovat gluteální svalstvo. V pozici vleže na boku se u pacientky prováděla metoda míčkování a měkké techniky na oblast zad. V této pozici byla také realizována reflexní lokomoce.



Obrázek 3 - Pacientka při terapii – RO1 (vlastní zdroj)



Obrázek 4 - Pacientka při terapii v pozici na boku (vlastní zdroj)

4.2 Kazuistika II.

Pacientka: M. R., narozena 2005 (8 let), diagnóza SMA II. typu

Kineziologický rozbor:

Anamnéza

RA: Rodiče jsou nositelé genu SMA.

OA: Druhá gravidita, porod v termínu – bez komplikací, nekříšena, z nemocnice propuštěna jako fyziologický novorozenec. Ve dvou letech věku se začaly objevovat první poruchy motoriky. Dívka často padala, zakopávala při chůzi, běhala cirkumdukci DKK, chodila po špičkách. Ve 2,5 letech byla zjištěna diagnóza SMA II. typu. Neprodělala žádné operace. Neměla žádný vážnější úraz.

SA: Žije s rodiči a starší sestrou. Navštěvuje 1. ročník základní školy. Vývoj mentálních funkcí v rámci normy až nadprůměru. Ve volném čase po vyučování dochází na zájmové kroužky: náboženství a angličtinu.

FA: Orfiril long 150 mg, Koenzym Q10, Karnitin

AA: Dříve astma bronchiale – úspěšně léčeno alternativně v Praze Dr. Jonášem.

NO: SMA II. typu, dívka je schopna aktivní vertikalizace a samostatné lokomoce.

Objektivní vyšetření (ve stoji)

Hlava: Ve středním postavení

Ramena: Protrakce a elevace ramen, na pokyn zvládne uvolnit ramena z protrakce.

Lopatky: Insuficience fixace lopatek, zejména dolních úhlů.

Trup: Hyperlordóza Lp, prominence břicha, hypotonie břišního svalstva, oslabený HSS trupu.

Pánev: Anteverze pánve

DKK: Ochablé stehenní svaly, zejména je patrné oslabení m. quadricepsu femoris.

Kyčle: VR

Kolena: Valgózní postavení kolen

Akrum DKK: Inverzní postavení akra. Zhoršená opora plosek – patrné zejména vsedě na velkém míči, kde chybí tříbodová opora – palec je tažen do dorziflexe a uhýbá do valgozity.

Objektivní vyšetření (vleže na zádech)

Pacientka svede po dobu 4 sekund nadzvednout hlavu nad podložku (současně elevuje i ramena, izolovaný pohyb pouze hlavou nesvede) a přitáhnout se za HKK do sedu. Vleže na zádech se zvýrazní již ve stoji patrná protrakce ramen a hyperlordóza Lp – při flexi DKK dochází k vyrovnání bederní lordózy. Při elevaci pánve do „mostu“ nastává prohloubení bederní lordózy a zhorší se protrakce ramen.

Na terapeutický stůl si dívka vyleze sama bez pomoci – položí se na břicho, jednu DK nakročí na lehátko a druhou vytáhne bez opory HKK, poté se přetočí na bok a přes šikmý sed do sedu. Stoj realizuje přechodem ze sedu do polohy na čtyřech, poté se vzpřímí do pozice „střechy“ (dle ásany z jógy) nakonec se ručkováním po DKK postaví.

Subjektivně - Neudává žádné klidové potíže.



Obrázek 5 - Aspekce ze zadu (vlastní zdroj)



Obrázek 6 - Aspekce zepředu (vlastní zdroj)

Svalový test

<u>Krk</u>	flexe 3, extenze 5
<u>Trup</u>	flexe 2, flexe trupu s rotací - nalevo 3, napravo 2
<u>Lopatky</u>	elevace 4
<u>Pánev</u>	elevace 2
<u>Ramenní kloub</u>	flexe - pravá HK 5, levá HK 4 (+ souhyb trupu) Abdukce - pravá HK 5, levá HK 4 (+ souhyb trupu)
<u>Loketní kloub</u>	m. biceps brachii - PHK 5, LHK 4 (+souhyb trupu) m. brachioradialis - PHK 5, LHK 4 m. brachialis - PHK 4, LHK 4
<u>Kyčelní kloub</u>	Flexe – PDK 3, LDK 3+ Abdukce – PDK 4, LDK 4 Addukce – PDK 2, LDK 2 Rotace - ZR, VR – PDK 3+, 3 Rotace - ZR, VR – LDK 3, 3+
<u>Kolenní kloub</u>	Flexe – PDK 4+, LDK 4 Extenze – PDK 4, LDK 4
<u>Hlezno</u>	Dorzální flexe – PDK 5, LDK 5

Pohyblivost páteře

Schoberova vzdálenost – prodloužení o 7,5 cm

Stiborova vzdálenost – prodloužení o 5,5 cm

Forestierova fleche – norma

Čepojova vzdálenost – prodloužení o 2 cm

Ottova inklináční vzdálenost – prodloužení o 7,5 cm

Ottova reklinační vzdálenost – zkrácení o 3 cm

Thomayerova vzdálenost – dotkne se prsty země

Úklony lateroflexe – úklon symetrický na obou stranách

Hammersmith SMA funkční motorická škála. Minimum 0 bodů, maximum 40 bodů (Vondráček et al., 2007).

1. Sed na židli bez držení – provede – 2b.
2. Dlouhé sezení – provede – 2b.
3. Poloviční obrat z polohy na zádech (na obě strany) – provede – 2b.
4. Dotkne se jednou rukou hlavy (vsedě) – provede – 2b.
5. Dotkne se hlavy oběma rukama (vsedě) – provede – 2b.
6. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes P) – provede – 2b.
7. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes L) – provede – 2b.
8. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes P) – provede – 2b.
9. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes L) – provede – 2b.
10. Lehne si ze sedu (bezpečně) – provede – 2b.
11. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – provede – 2b.
12. Zvedne hlavu vleže na břicho (ruce podél těla) – provede – 2b.
13. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – provede 2b.
14. Vzepře se sám na předloktích a kolenou s hlavou vzhůru – provede – 2b.
15. Posadí se z lehu na zádech – provede – 2b.
16. Plazí se – provede 2b.
17. Zvedne hlavu vleže na zádech – provede – 2b.
18. Stojí s držením se jednou rukou – provede – 2b.
19. Stojí samostatně déle než 3. vteřiny – provede 2b.
20. Udělá samostatně více jak 4 kroky – provede – 2b.

Vyhodnocení testu

Vstupní 21. 1. 2013: Klientka získala v testu plný počet bodů, čili 40b.

Výstupní 5. 6. 2013: 40b.

Terapie

Pacientka docházela jedenkrát týdně na individuální cvičení do centra ARPIDA. Cvičební jednotka trvala 45 minut. V rámci terapie bylo u dívky prováděno respirační cvičení – nácvik dechové vlny, trénink izolovaného dýchání (břišní, dolní hrudní, horní hrudní), dýchání s respiračními pomůckami. Dále bylo prováděno pasivní protahování dolních končetin, zejména flexorů kyčelních kloubů, akra do plantární a dorzální flexe. V aktivní terapii byly kromě klasického celkového kondičního cvičení využívány prvky z metodiky Čáповé, Bobath konceptu a analytické cvičení dle svalového testu. Dále byla pravidelně prováděna reflexní lokomoce dle Vojty RO1. K posílení hlubokého stabilizačního systému cvičila probandka na balančních plochách – ploché čočce a na velkém míči. Na uvolnění svalstva byla použita metoda míčkování dle paní Jebavé, měkké techniky na oblast šíjových svalů a celých zad. Jedenkrát týdně docházela klientka na hipoterapii do centra ARPIDA.

Průběh terapie

Protože je dívka schopna vertikalizace i samostatné lokomoce, fyzioterapie neprobíhala pouze vleže na lehátku, ale i ve vysokém kleku (tzv. rytíř – viz obrázek 7), ve stoji, na balančních plochách atd. Cvičební jednotka probíhala převážně s aktivní účastí pacientky. Řadu prvků realizovala samostatně, nutné bylo pouze korigovat nastavení tělesných segmentů a prováděný pohyb. U dívky jsem se zaměřila na aktivaci HSS (m. transversus abdominis, svaly pánevního dna, bránici a krátké autochtonní zádové svaly), na posílení trupového a dechového svalstva. Trénovali jsme stabilitu nejdříve ve stoji, poté na balanční ploše (viz obrázek 8). Pokud se u dívky během terapie zřetelně projevila únava, zvolila jsem jako formu relaxace metodu míčkování (dle paní Jebavé) zad, DKK i HKK, měkké techniky na oblast zad a šíje, či pasivní protažení zkrácených svalů na DKK. K aktivaci dýchacích svalů jsem zařadila prvky z reflexní lokomoce.



Obrázek 7 - Návuk stability (vlastní zdroj)



Obrázek 8 - Stoj na balanční ploše (vlastní zdroj)

4.3 Kazuistika III.

Pacientka: A. K., narozena 2005 (8 let), diagnóza SMA II. typu

Kineziologický rozbor:

Anamnéza

RA: Rodiče jsou nositelé genu pro SMA, jinak negativní.

OA: Narozena z třetí bezproblémové gravidity, na konci těhotenství byla u matky zjištěna glykosurie. Porod 10 dní před plánovaným termínem. Porodní hmotnost byla 3400 g, dívka nebyla kříšena. Poporodní adaptace v normě. V dětství vážněji nestonala. Po porodu do 9. měsíce vývoj bez problémů, od 8.–9. měsíce lezla, sama se i posadila. Byla pasivně postavena. Samostatnou lokomoci v prostoru nerealizovala, pouze s oporou druhé osoby nebo pomocí chodítka. V prvním roce byla naočkována na varicellu, očkování ji velmi oslabilo. Ve věku 15 měsíců došlo k inhibici vertikalizačních a lokomočních dovedností. Po naočkování vakcínou Triviac se dostavila silná postvaccinační reakce, objevily se horečky, silná vyrážka a celková slabost. V 16 měsících dívka absolvovala očkování na hepatitidu B a po něm následovala asi za dva týdny paréza DKK s nemožností vertikalizace do stoje. Následně byla diagnostikována spinální svalová atrofie II. typu.

Rodiče započali s rehabilitací Vojtovou metodou. Dítě bylo stavěno ve „standru“, bez závěsu s přitlačnými pelotami po stranách kyčlí a v oblasti gluteální krajiny. V současnosti je plně odkázána na vozík. Dříve mechanický, nyní používá elektrický vozík. V posledních letech přibrala znatelně na hmotnosti (cca o 20 kg). Neprodělala žádné operace ani úrazy.

SA: Žije s rodiči, starší sestrou a bratrem v rodinném domě. Navštěvuje 2. ročník základní školy. Vývoj mentálních funkcí v normě až nadprůměru.

FA: Orfiril long 150 mg 1-0-1

AA: Negativní

NO: SMA II. typu

Kompenzační pomůcky: mechanický vozík, elektrický vozík, „stander“, korzet

Objektivní vyšetření

Hlava: Chabé držení hlavy, vsedě inklinuje k jedné straně (dle situace). Na lehátku v poloze na zádech aktivně otáčí hlavu do stran. Hlavu nezvedne a neudrží v předklonu či předsunutí. V poloze na břiše hlavu nezvedne, svede ji otočit.

Ramena: V protrakci a elevaci. Vsedě je pravé rameno výš než levé.

Trup: Břicho je hypotonické. Vsedě hyperkyfóza Th úseku, hyperlordóza Lp. Inklinace trupu vsedě na opačnou stranu než hlava – asymetrie.

HKK: Hypotonické končetiny. Pravou HK svede plnou flexi v ramenním kloubu s chvilkovou výdrží v dosažené poloze proti gravitaci. Flexe a extenze v loketním kloubu na HKK bez hrubé patologie bilat. Schopna stisku ruky, psaní, hraní s hračkami-ruce využívá k manipulaci.

Pánevev: V antevertzi, vsedě je pánev v horizontále.

DKK: Aktivně provede dorzální a plantární flexi nohy v hlezenním kloubu. Pasivně lze provést flexi v kyčelním a kolenním kloubu, přičemž pacientka svede aktivní svalový záškub. Dokáže kontrahovat gluteální svaly po krátkou dobu. Stav odpovídá svalové síle 1+. Kyčle jsou volné, zkrácení hamstringů a Achillovy šlachy bilat. Jsou přítomny flekční kontraktury v kolenních kloubech, při pasivním protažení nelze provést plnou

extenzi v kolenním kloubu bilat. Valgózní postavení kolen. Kontinuita Achillových šlach je zachována. Přítomen měkký otok chodidel. Čítí je zachováno.

Subjektivní vyšetření

Pacientka v poslední době udává bolestivost palce na pravé HK. Občas ji bolí kyčelní klouby, více vlevo a oblast dolních zad.



**Obrázek 9 - Asymetrický sed
(vlastní zdroj)**



**Obrázek 10 - Aktivace mezilopatkových svalů
(vlastní zdroj)**

Hammersmith SMA funkční motorická škála. Minimum 0 bodů, maximum 40 bodů (Vondráček et al., 2007).

- 1. Sed na židli bez držení – provede – 2b.**
- 2. Dlouhé sezení – podpora jednou rukou, asymetrický sed – 1b.**
- 3. Poloviční obrat z polohy na zádech (na obě strany) – 1b.**
- 4. Dotkne se jednou rukou hlavy (vsedě) – provede – 2b.**
5. Dotkne se hlavy oběma rukama (vsedě) – neprovede – 0b.
6. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes P) – neprovede – 0b.
7. Obrátí se z polohy na břicho na záda (přes L) – neprovede – 0b.
8. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes P) – neprovede – 0b.
9. Obrátí se z polohy na zádech na břicho (přes L) – neprovede – 0b.
- 10. Lehne si ze sedu (bezpečně) – provede – 2b.**
11. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – neprovede – 0b.
12. Zvedne hlavu vleže na břicho (ruce podél těla) – neprovede – 0b.
13. Vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru – neprovede - 0b.
14. Vzepře se sám na předloktích a kolenou s hlavou vzhůru – neprovede – 0b.
15. Posadí se z lehu na zádech – neprovede – 0b.
16. Plazí se – neprovede 0b.
17. Zvedne hlavu vleže na zádech – neprovede – 0b.
18. Stojí s držením se jednou rukou – neprovede – 0b.
19. Stojí samostatně déle než 3. vteřiny – neprovede 0b.
20. Udělá samostatně více jak 4 kroky – neprovede – 0b.

Vyhodnocení testu:

Vstupní test 5. 1. 2013: celkem 8b.

Výstupní test 10. 6. 2013: 7b. – nezvládne se sama přetočit ze zad na bok.

Terapie

Terapie probíhala 1x nebo 2x týdně, kdy jsem docházela rehabilitovat s mou probandkou do základní školy, kterou navštěvuje nebo do centra Arpida, kam dívka chodí 1x týdně na terapii. V rámci fyzioterapie byla prováděna respirační terapie, nácvik dechové vlny, trénink dechových funkcí s respiračními pomůckami, reflexní lokomoce dle Vojty (pozice RO1), pasivní protahování, aktivní cvičení, metoda míčkování dle paní Jebavé, měkké techniky na oblast všech končetin, zad, šíje a hrudníku.

Průběh terapie

S probandkou jsem vedla terapii buď 1x nebo 2x týdně po dobu pěti měsíců. Cvičební jednotka trvala cca 45 minut. Dívka je odkázána na vozíček a neschopna samostatné vertikalizace, proto LTV probíhala na rehabilitačním lehátku vleže s podloženou hlavou a DKK nebo vsedě. Terapie začínala nejdříve pasivním protažením DKK. Probandka aktivně zvládla dorzální a plantární flexi v hlezenním kloubu. S její dopomocí jsem pasivně protahovala DKK v kolenním a kyčelním kloubu, vyšetřila jsem si pasivně rozsahy a protahovala jsem (viz obrázek 11) zkrácené svaly (m. iliopsoas, hamstringy). Dívka aktivně posilovala gluteální svaly. Při terapii bylo nacvičováno izolované dýchání, nácvik dechové vlny, prodloužený výdech. Reflexní lokomoce dle Vojty umocnila rozvoj bráničního dýchání. Vsedě trénovala inspirium a expirium s respiračními pomůckami (Magic ball, „smaílík“- viz obrázek 12 a příloha 3).

V průběhu výzkumu pacientka po dobu dvou týdnů onemocněla respiračními potížemi, proto jsem z důvodu ulehčení odkašlávání zařadila míčkování (dle paní Jebavé) hrudníku v poloze na zádech i na břiše. A pro přetrvávající bolesti zad jsem zařadila měkké techniky tamtéž.



Obrázek 11 – Pasivní protahování (vlastní zdroj)



Obrázek 12 – Respirační terapie s „Magic ballem“ (vlastní zdroj)

5 VÝZKUM – KOMPENZAČNÍ POMŮCKY U SMA

5.1 Metodika

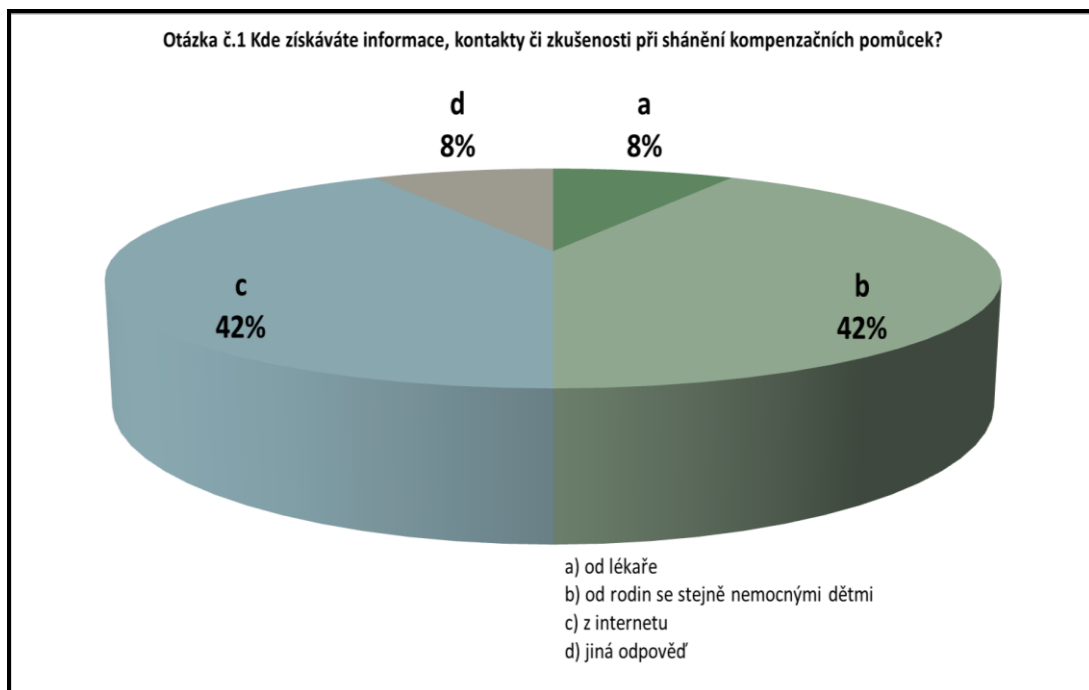
V praktické části jsem dále zjišťovala formou dotazníků (viz příloha 2), jaká je očima rodičů dětí se SMA efektivnost a dostupnost rehabilitačních/kompenzačních pomůcek. Mým cílem bylo pouze orientační zmapování situace dle odpovědí respondentů.

Dotazník byl složen ze 14 uzavřených nebo polootevřených otázek, dále jsem přidala pro ucelení pohledu na situaci možnost se libovolně vyjádřit k tématu na konci dotazníku. U dvou otázek bylo možné zaškrtnout více odpovědí, u všech ostatních pouze jednu. Otázky byly koncipovány co možná nejjednoznačněji. Dotazník byl složen ze dvou částí, v první jsem zjišťovala zkušenosti respondentů s dostupností pomůcek, ve druhé mě zajímala efektivita a vliv kompenzačních pomůcek na zdraví dítěte. Jednotlivé otázky byly zpracovány formou grafů pro lepší přehlednost.

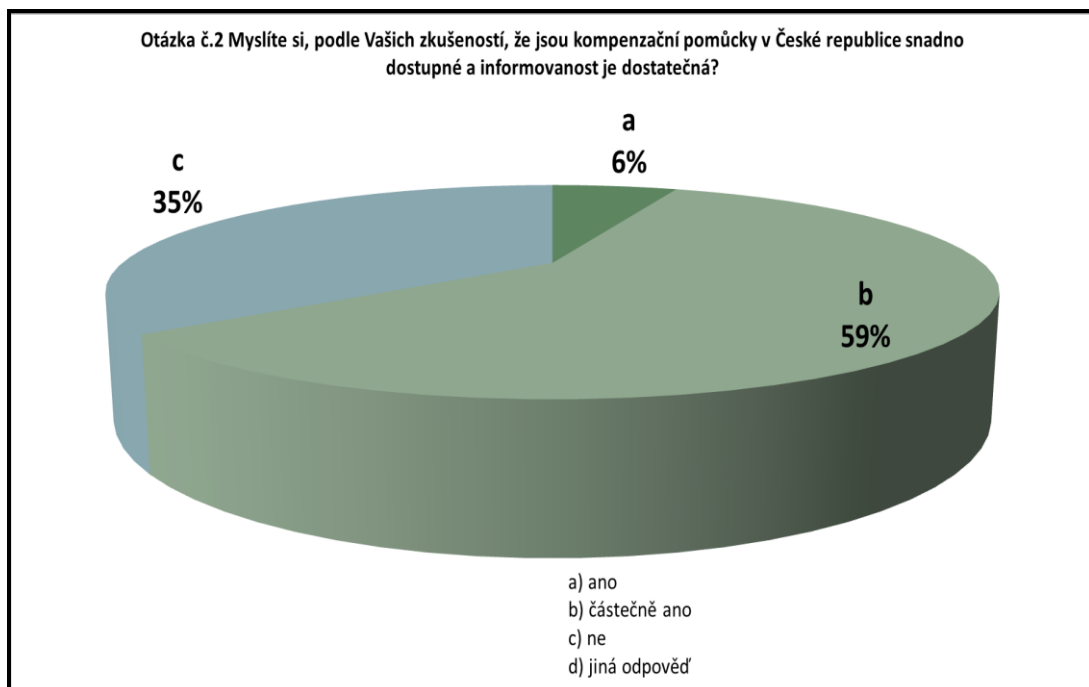
5.2 Návratnost dotazníků

Dotazník byl v elektronické podobě rozeslán 71 respondentům (rodičům dětí se SMA), vrátilo se mi 17 vyplněných dotazníků zpět. Kontakty na mé respondenty jsem získala od „Kolpingovy rodiny Smečno o.s.“

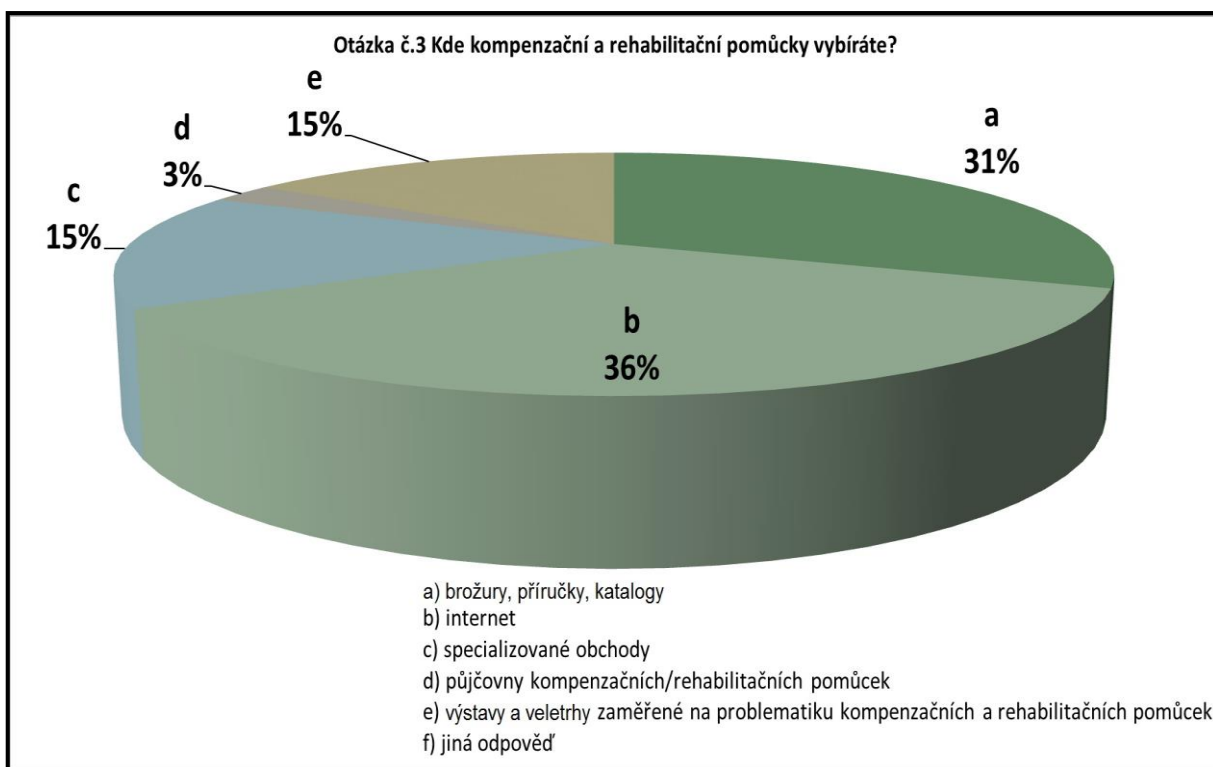
5.4 Zpracování dotazníku



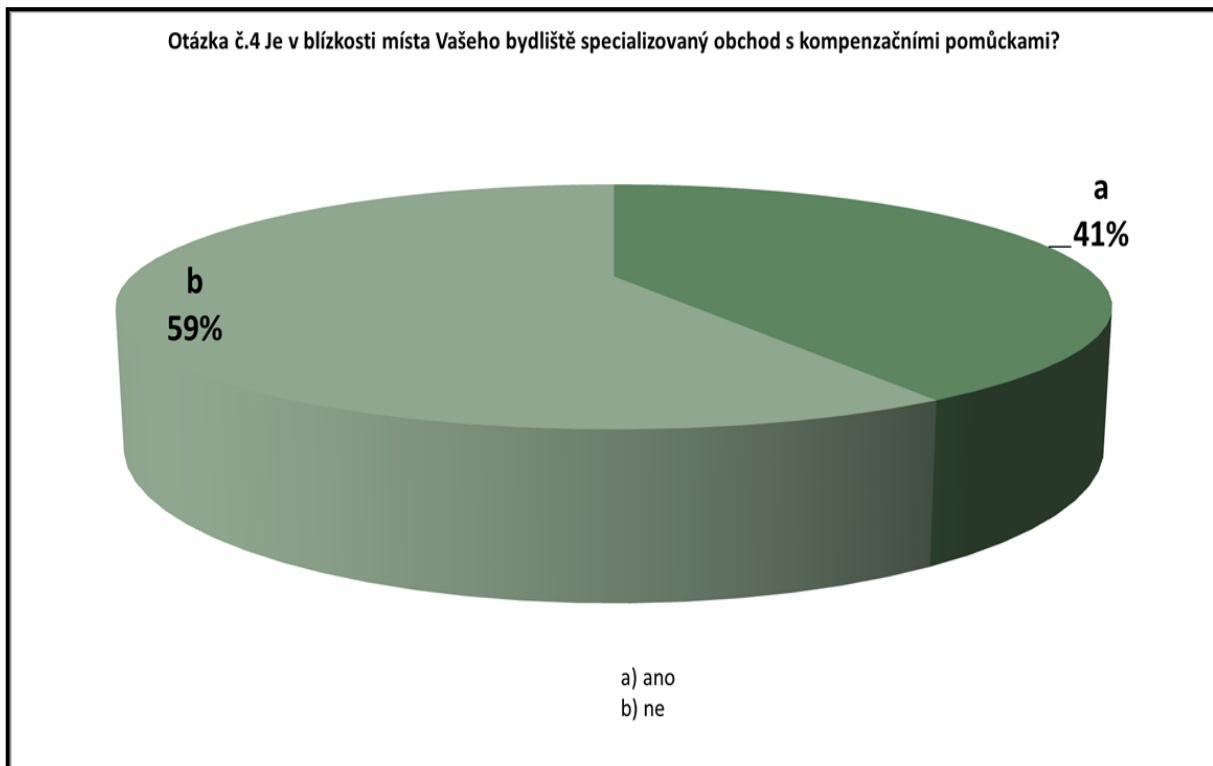
graf 1 (vlastní zdroj)



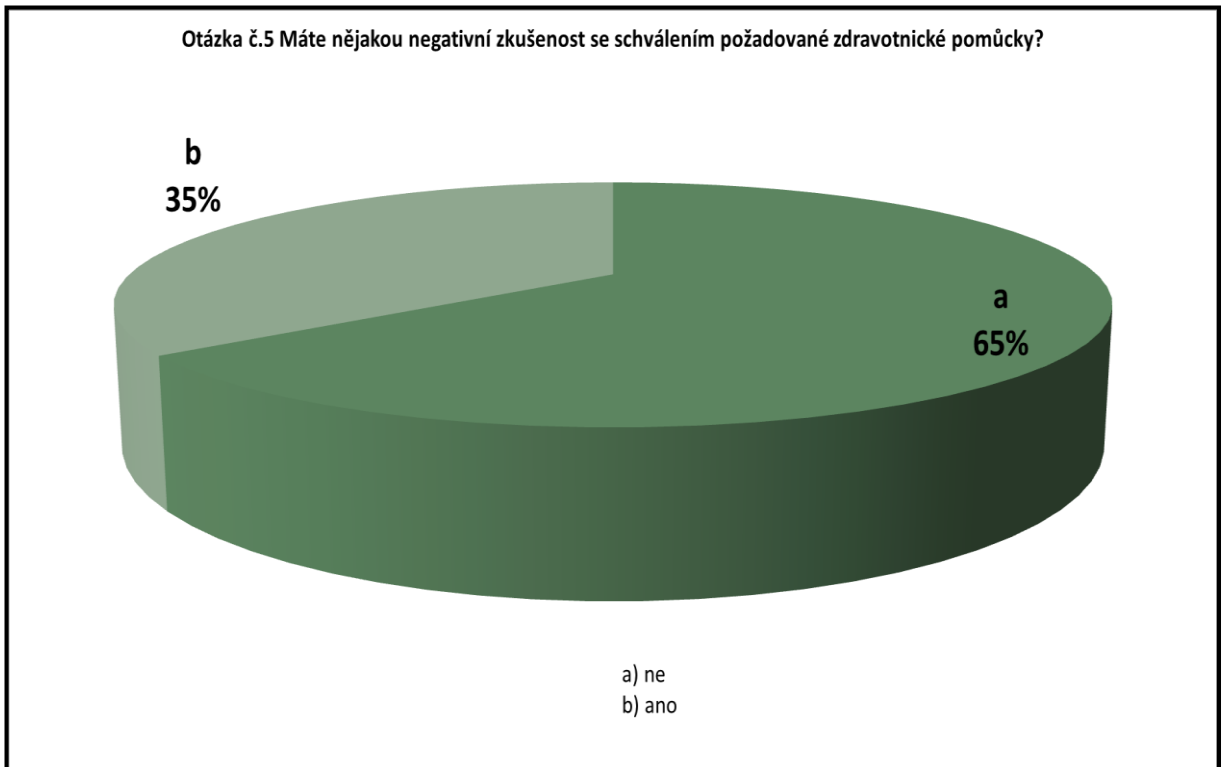
graf 2 (vlastní zdroj)



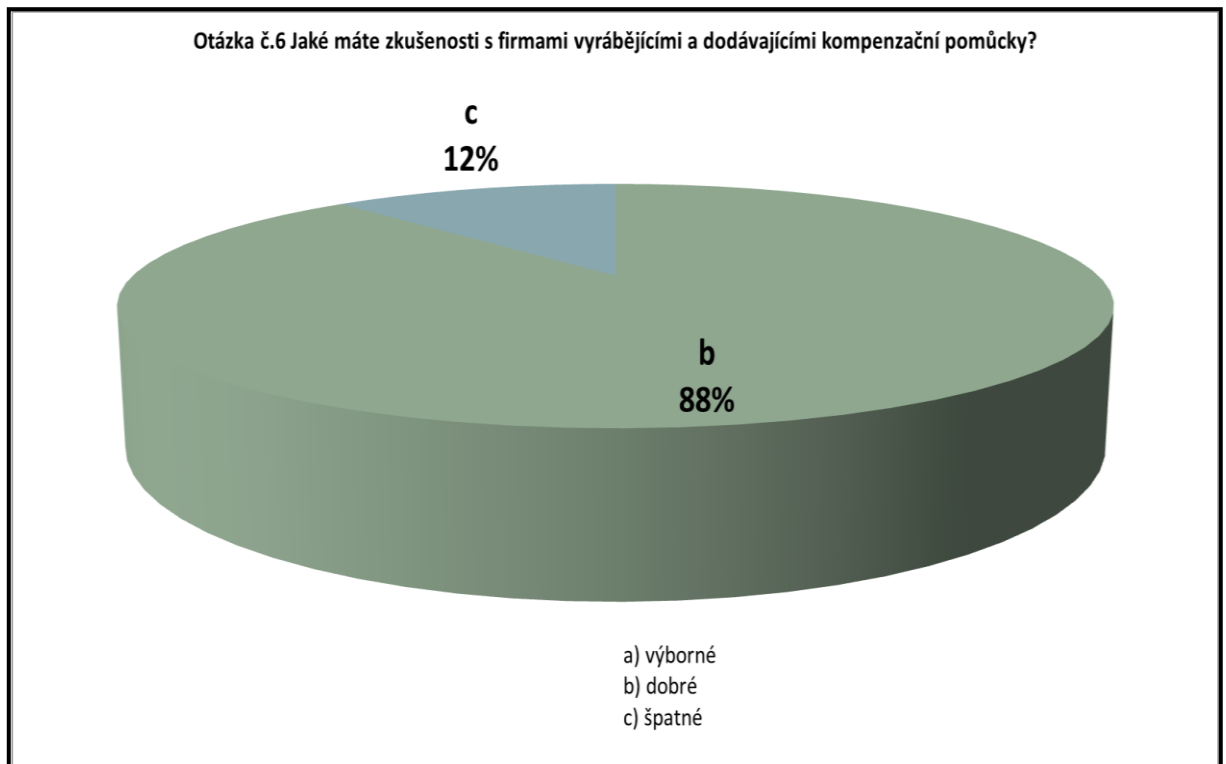
graf 3 (vlastní zdroj)



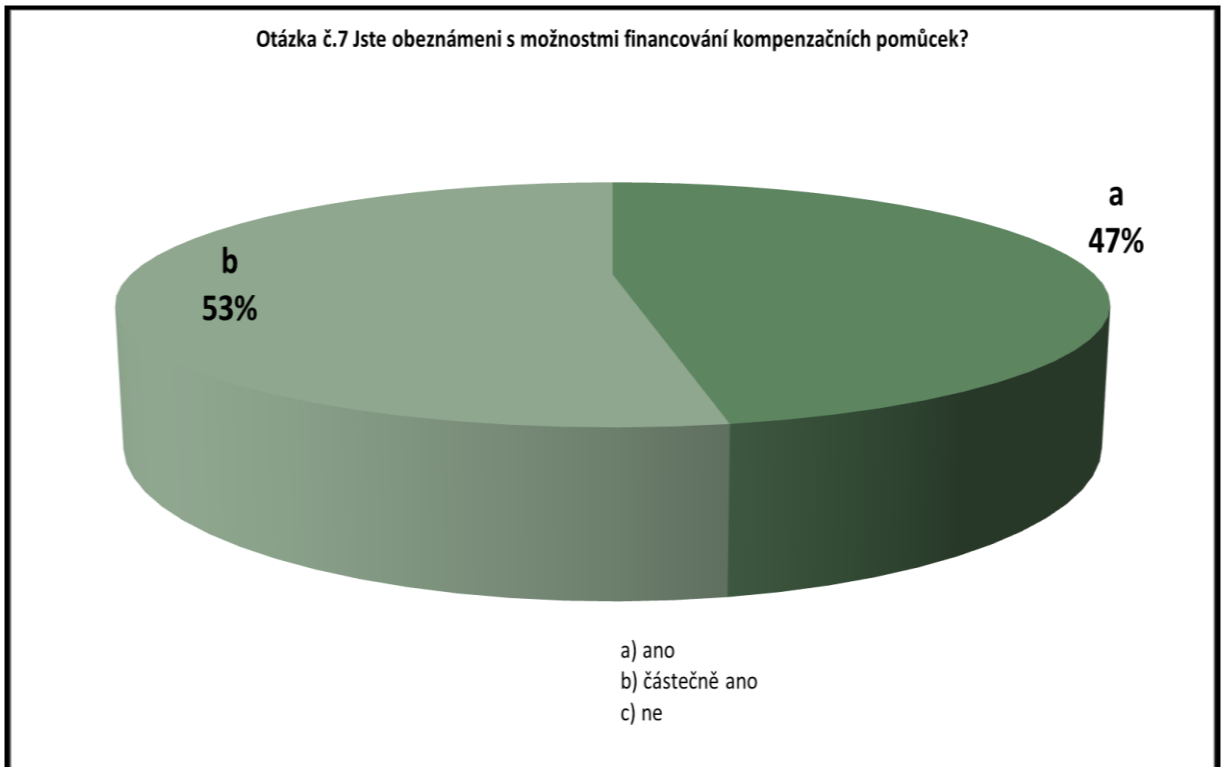
graf 4 (vlastní zdroj)



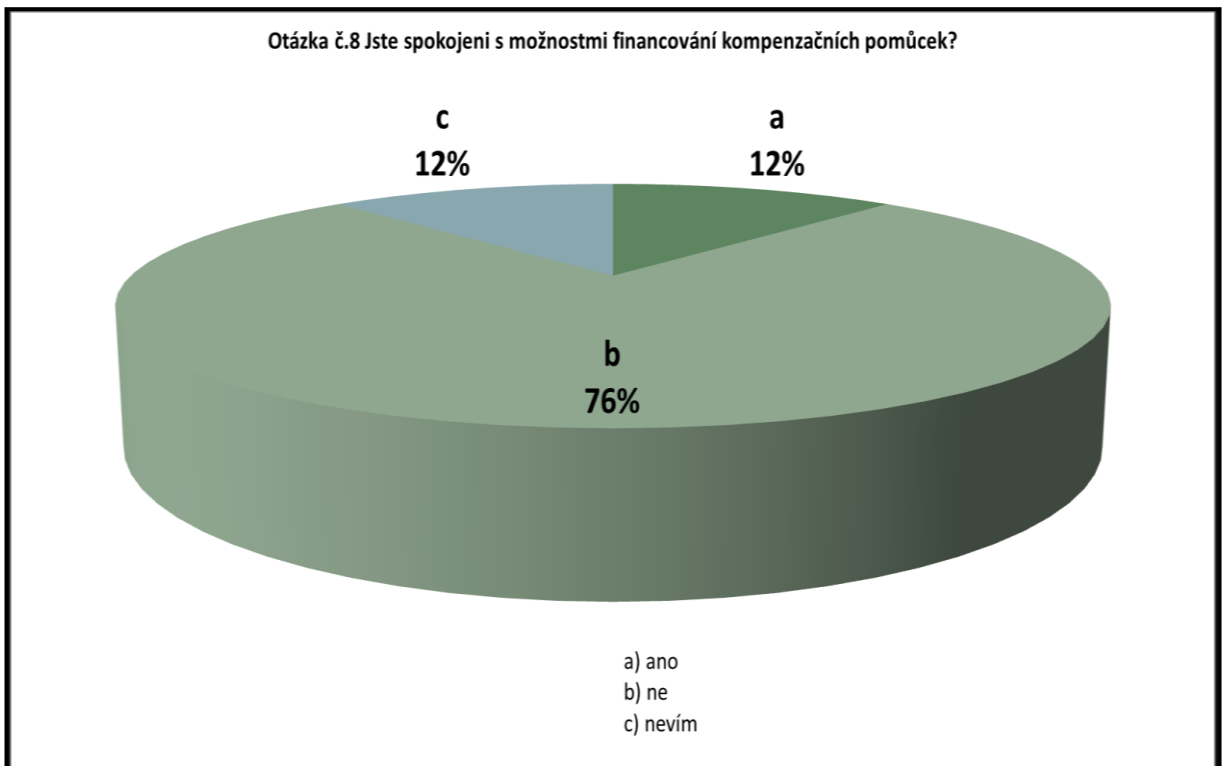
graf 5 (vlastní zdroj)



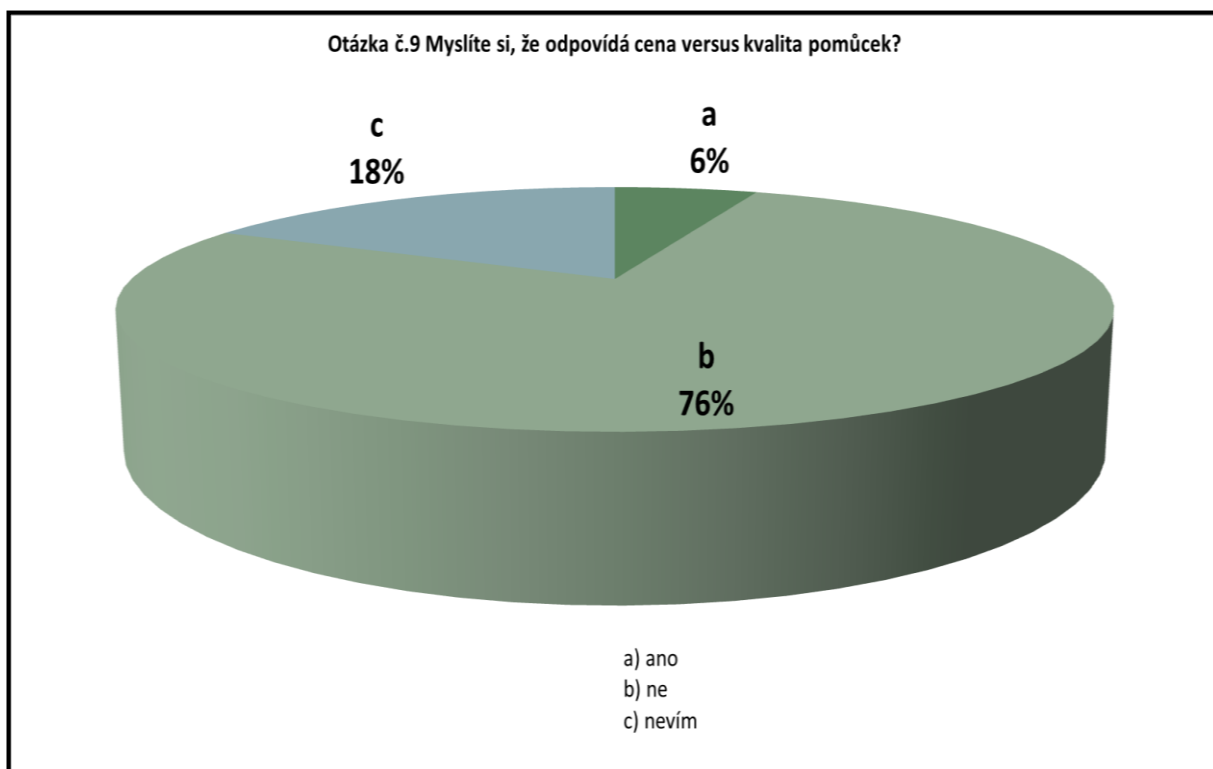
graf 6 (vlastní zdroj)



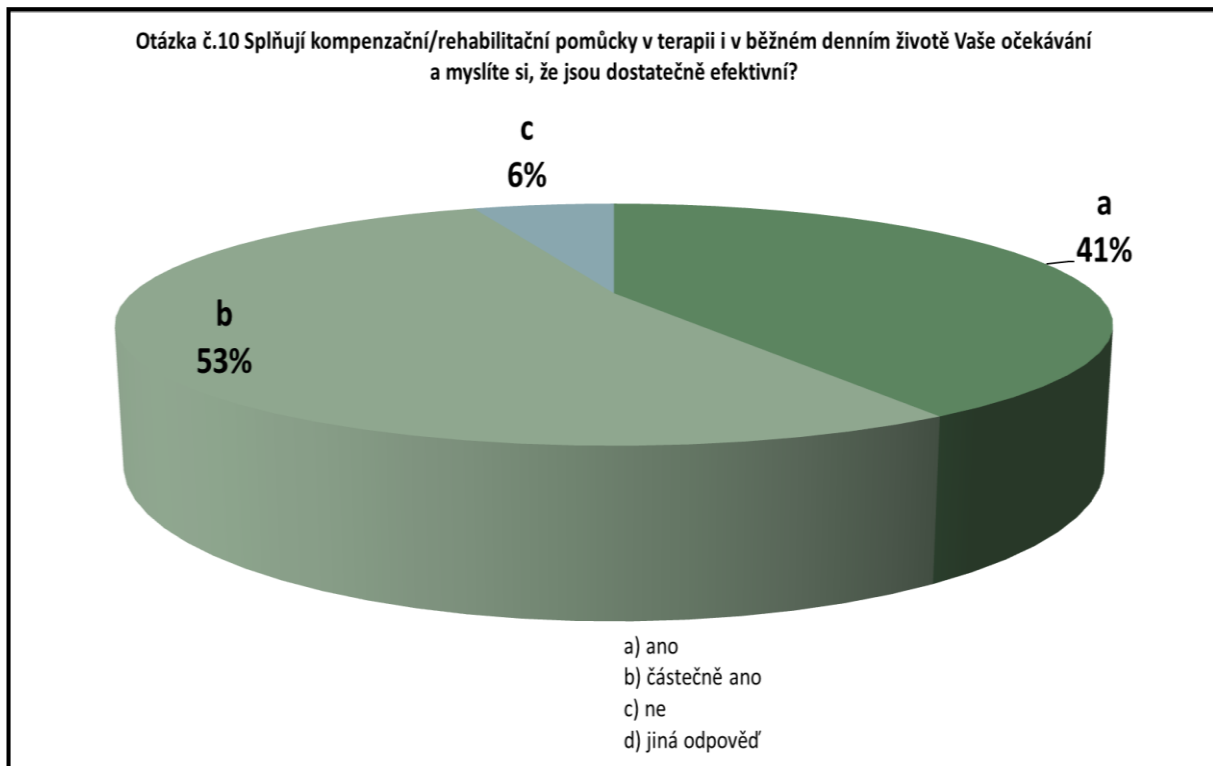
graf 7 (vlastní zdroj)



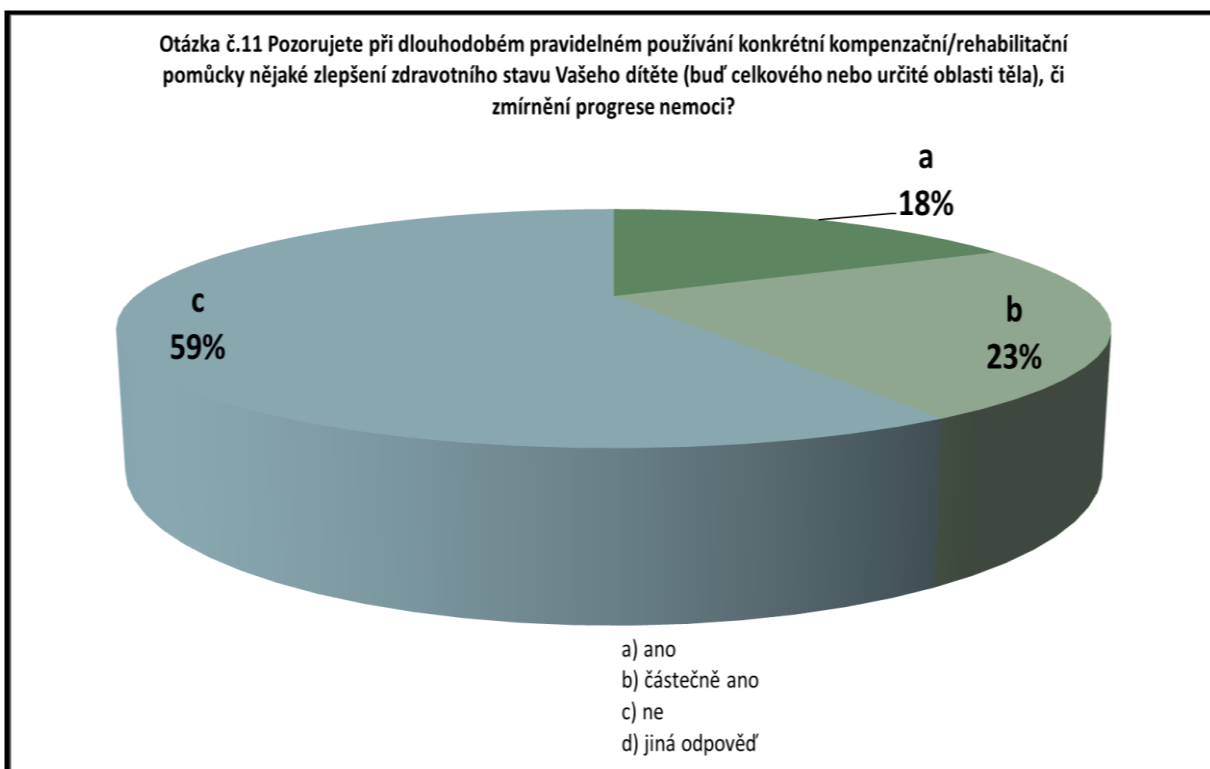
graf 8 (vlastní zdroj)



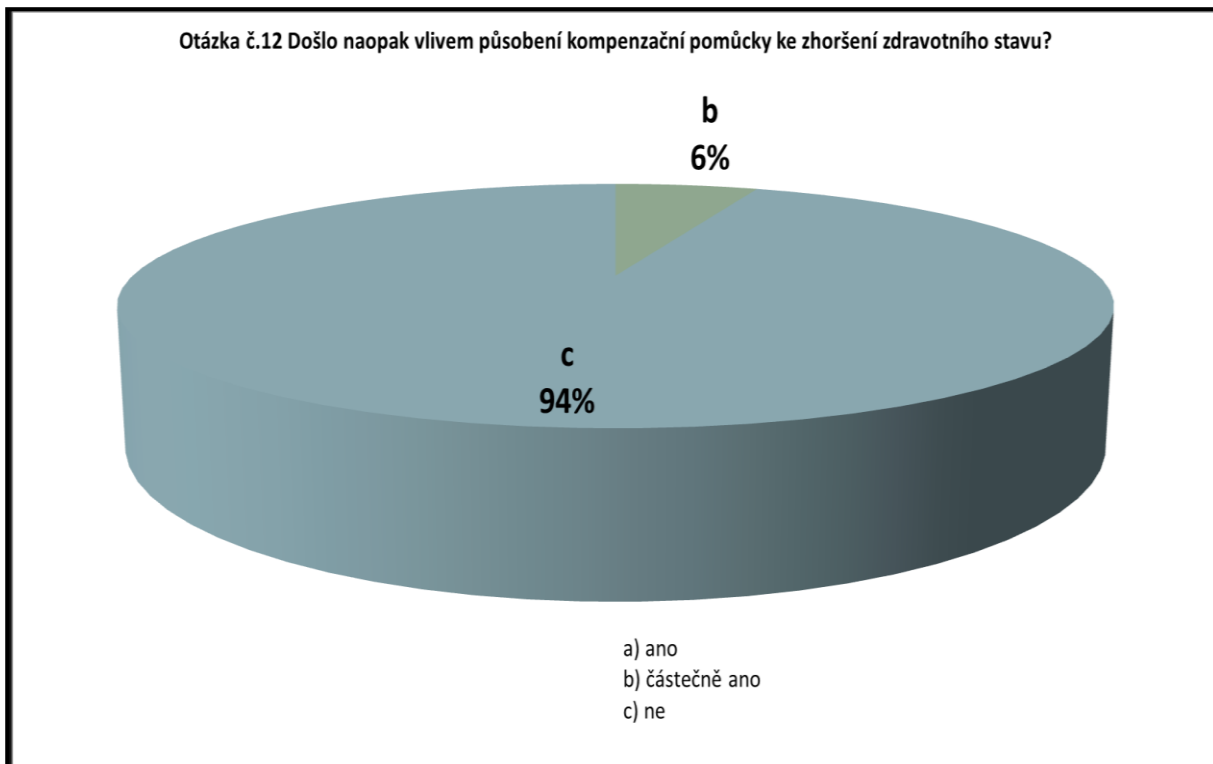
graf 9 (vlastní zdroj)



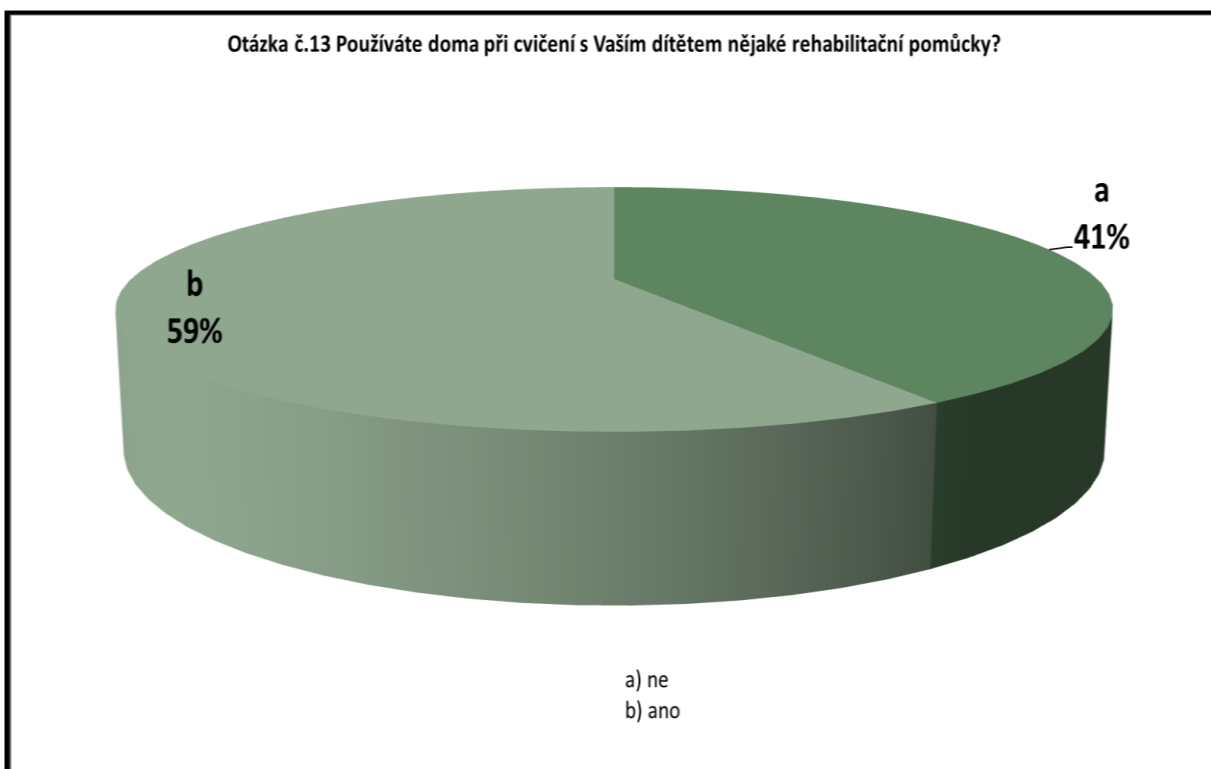
graf 10 (vlastní zdroj)



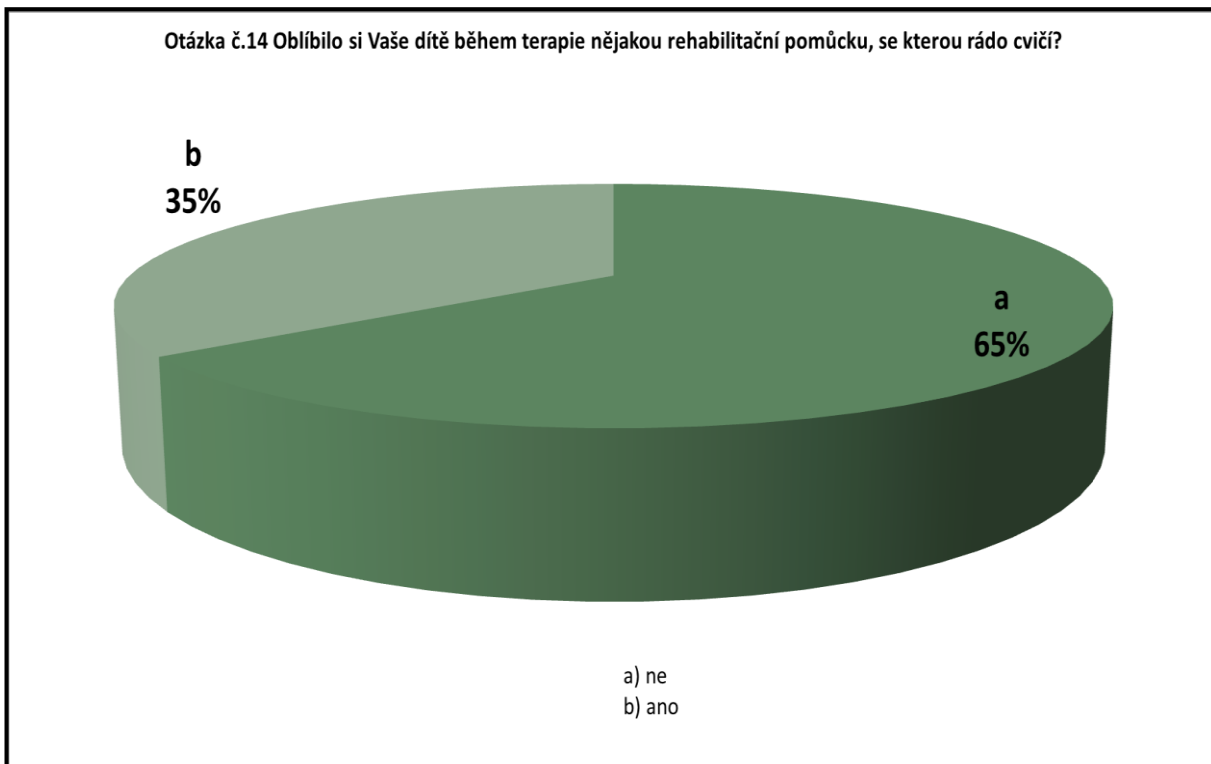
graf 11 (vlastní zdroj)



graf 12 (vlastní zdroj)



graf 13 (vlastní zdroj)



graf 14 (vlastní zdroj)

6 DISKUZE

6.1 Diskuze ke kazuistice I.

U probandky je na první pohled patrná výrazná asymetrie trupu způsobená progredující skoliózou. Je zde přítomna deformita hrudníku, zřepdu dominují ventrálně prominující žebra. Hrudník je v trvalém inspiračním postavení a při dýchání je viditelná převaha břišního dýchání. Hrudník se při nádechu nerozvíjí laterálně, pouze kranializuje a není patrná aktivita mezižeberních svalů. Myotatické reflexy jsou nevýbavné. Zmiňovaná skolióza a celková deformita trupu se u pacientky řeší pouze konzervativně, a to pomocí fyzioterapie a korzetu, jehož úkolem má být zvláště zpomalení progresu deformit páteře a oddálení operačního zásahu.

Jelikož je pacientka imobilní, neobejde se bez využívání elektrického vozíku, který zvládá ovládat sama.

Vzhledem k výše popsanému fyzickému stavu pacientky jsem se v terapii zaměřila na upravení dechového stereotypu a na pasivní protahování zkrácených svalů.

Má probandka byla během výzkumu týden hospitalizována v nemocnici s těžkým průběhem virózy, kdy bylo prováděno odsávání hlenu z dýchacích cest. Pro poměrně subtilní pacientku toto znamenalo velkou zátěž. Během hospitalizace byla prováděna v rámci fyzioterapie pouze respirační terapie. Po návratu domů byla pacientka velmi slabá a měsíc nebyla schopna terapie. Poté opět začala docházet na fyzioterapii do centra ARPIDA.

Během doby, kdy jsem s probandkou vedla výzkum, nedošlo k pozitivním změnám, ale ke zhoršení tělesného stavu, což se projevilo větší unavitelností při cvičení a také při výstupním testování dle Hammersmithovy motorické škály, kdy pacientka nevládla splnit žádný z úkolů a skončila s nulovým skóre při výstupním testu. Myslím si, že na celkový výsledek mého zkoumání měla vliv zejména viróza u pacientky s následnou hospitalizací a celkovým snížením tělesné kondice-pravděpodobně v důsledku vyčerpávajících epizod kašle. Před virózou se probandka cítila dobře, terapie probíhala bez větších známek únavy v celkově ideálnějších tělesném rozpoložení.

6.2 Diskuze ke kazuistice II.

Pacientka je schopna samostatné chůze, byť s prvky určité patologie, ale nemoc ji zatím neomezuje natolik, aby byla plně závislá na nepřetržité péči druhé osoby či trvale odkázána na invalidní vozík. Doma má mechanický vozík, který příliš nepoužívá.

Dívka chodí převážně po špičkách cirkumdukci, problémy jí dělá chůze po schodech. Při vyšetření aspekci ve stoji na první pohled u probandky zaujme protrakce ramen, odstáté lopatky, anteverze pánve, hyperlordóza Lp, hypotonické břišní svalstvo a valgózní postavení kolen.

Při vyšetření dle Jandova svalového testu (2004) se u dívky potvrdila snížená svalová síla u trupového svalstva při flexi trupu (stupeň 2) a elevaci pánve (stupeň 2). Svalová slabost se ukázala i při vyšetření svalové síly na DKK, zejména addukce (stupeň 2) a flexe (stupeň 3) v kyčelním kloubu. Při testování HKK zvládla probandka překonat i kladený odpor (stupeň 4). Funkční testy páteře jsou v normě, kromě Stibora a Čepoje – které jsou zkráceny o 1,5 cm oproti normě. Myotatické reflexy tricipitový, bicipitový a patelární jsou nevýbavné, reflexy flexorů prstů a Achillovy šlachy jsou slabě výbavné. Ve vstupním i výstupním vyšetření dle Hammersmithovy škály pacientka obstála na výbornou a získala plný počet bodů (40b.). Dle této škály tedy nelze u dané pacientky adekvátně zhodnotit efekt fyzioterapie – domnívám se, že škála je u dívky nedostačující testovací prvek jejích motorických schopností.

Při terapii jsem se nejvíce zaměřovala na aktivaci HSS, posílení oslabených svalových skupin, na protažení zkrácených svalů, zejména m. iliopsoas, a na celkové posílení svalů DKK a zlepšení timingu.

Při závěrečném vyšetření se projevilo mírné zvýšení síly trupového svalstva (flexe trupu 2+). Při cvičení na labilních plochách dokázala pacientka udržet stabilitu po delší dobu. Nastalo celkové zlepšení tělesné kondice, což se projevilo postupně větší výkonností a menší unavitelností během terapie. Také došlo k ideálnějšímu zapojení svalových skupin trupu při cvičení, zejména na balančních plochách.

6.3 Diskuze ke kazuistice III.

U pacientky nacházíme těžkou svalovou hypotonií, areflexií, slabost zejména posturálních a pletencových svalů, výrazněji na DKK. Dívka není schopna samostatné lokomoce. Sama se neposadí, ale vsedě se udrží. Pacientka má nadváhu, která komplikuje její přesuny z vozíku. Nyní nově používá elektrický vozík, ale doma má i mechanický, který donedávna využívala. Dále má korzet pro korekci sedu.

Při terapii jsem se snažila o aktivaci a posílení svalových skupin trupu, HKK a DKK, dále o stabilitu a korekci sedu, nácvik správného dechového stereotypu a uvolnění zkrácených svalů.

Během doby, kdy jsem s pacientkou pracovala, jsem vyzorovala, jak je u ní důležité pravidelné cvičení. Vždy, když nemohla proběhnout terapie, nejčastěji z důvodu virózy, bylo znatelné zhoršení tělesné kondice ve smyslu celkového snížení svalové síly, ale naopak po pravidelném dlouhodobějším cvičení bylo u dívky viditelné zlepšení. Došlo ke kvalitnějšímu propojení svalových řetězců trupu, zvýšení svalové síly hlavně na HKK, ale i na DKK a k uvolnění zkrácených svalů. Pacientka si zvládla osvojit dechovou vlnu, zřetelně reagovala na RO1 dle Vojty z reflexní lokomoce.

U pacientky byla vidět velká snaha o spolupráci. Uvědomuje si, jak je pro ni cvičení důležité a cvičí ráda. V Hammersmith testu došlo ke zhoršení při výstupním testování i přes pozitivní motivaci pacientky. Nevládne se sama přetočit ze zad na břicho. Domnívám se, že na výsledek může mít vliv rostoucí hmotnost pacientky, která komplikuje manipulaci. Doma s dívkou není prováděno téměř žádné cvičení, což také jistě přispívá ke zhoršování tělesné kondice.

6.4 Diskuze k dotazníkům

Mým cílem tohoto výzkumu pomocí dotazníků bylo orientačně zmapovat, jaké zkušenosti mají rodiče dětí se SMA s kompenzačními/rehabilitačními pomůckami. Dotazník je koncipovaný tak, aby bylo z odpovědí dostatečně vypovídající, zda jsou klienti spokojeni s dostupností pomůcek, s kvalitou dostupných pomůcek, nebo jestli pozorovali či pozorují u nějaké pomůcky zlepšení či zhoršení zdravotního stavu dítěte, atd. (viz příloha 2).

Po zhlédnutí zpracovaných grafů u jednotlivých otázek je zřejmé, jaké odpovědi byly respondenty voleny nejčastěji. U otázek s možností vyjádřit vlastní názor volně se odpovědi často opakovaly. Jelikož byl výzkumný soubor příliš malý, nelze vyvozovat žádné statistické závěry. Jednotlivě jsem rozebrala všechny otázky (viz níže).

Otázka č. 1: *Kde získáváte informace, kontakty či zkušenosti při shánění kompenzačních pomůcek?* Zde bylo možné zaškrtnout více odpovědí, či dopsat jinou variantu. Z grafu je zřejmé, že respondenti volili nejvíce možnost B a C, tedy že získávají informace ohledně kompenzačních pomůcek od rodin se stejně nemocnými dětmi a z internetu. U této otázky se dohromady sešlo 37 odpovědí, z toho 3x byla zaškrtnuta možnost A i D, varianty B, C byly obě označeny také shodně, a to 15x. Možnost D byla otevřeného charakteru. Jako další variantu pro získávání informací o kompenzačních pomůckách uvádějí respondenti mimo nabízené možnosti: veletrhy, samotné prodejny s kompenzačními pomůckami či setkání rodin se SMA. Rodiče si stěžují na nedostatečnou informovanost a zájem ze strany lékařů. Myslím si, že je škoda, že lékaři nepřístupují v mnoha případech k rodičům empatičtěji. Je dobře, že jsou pořádány pobyty pro rodiny se SMA, kde si rodiny vyměňují své zkušenosti.

Otázka č. 2: *Myslíte si, podle Vašich zkušeností, že jsou kompenzační pomůcky v ČR snadno dostupné a informovanost je dostatečná?* Bylo možné zaškrtnout pouze jednu odpověď. Ze 17 respondentů označilo 10 možnost „částečně ano“, 6 možnost „ne“ a 1x byla zodpovězena možnost „ano“. Dle mého názoru by bylo pro rodiny přínosné, kdyby se informovanost a dostupnost (zejména finanční) zlepšila, ovšem

z výsledku nelze vyvozovat výraznou nespokojenost klientů, jelikož převažuje pozitivní hodnocení.

Otázka č. 3: *Kde kompenzační a rehabilitační pomůcky vybíráte?* Opět bylo možné zvolit více odpovědí. Nejvíce dotazovaní volili odpověď „internet“, tato možnost byla zaškrtnuta z 28 odpovědí celkem 14x, odpověď A „brožury, příručky, katalogy“ volilo 12 respondentů, shodný počet respondentů a to (6) označilo odpověď C a E, odpověď „půjčovny“ označil 1 dotazovaný. Z výsledku u této otázky zřetelně vyplývá, že rodiče hledají informace mimo lékařské ordinace. Opět to poukazuje na neochotu (nevědomí o problematice) ze strany některých lékařů. Myslím si, že v současné době je pro většinu lidí nejjednodušší metodou hledat informace na „internetu“, protože se tam dozví dostatek informací např. z diskuzí a mohou získat zajímavé rady. Škoda, že se nepořádá více veletrhů a nerozšiřuje se odbornost a aktuální přehled v nabídce u kompetentních osob.

Otázka č. 4: *Je v blízkosti místa Vašeho bydliště specializovaný obchod s kompenzačními pomůckami?* Ze 17 dotazovaných zvolilo 10 možnost „ne“ a 7 respondentů označilo odpověď „ano“. Z odpovědí vyplývá, že pokrytí specializovaných obchodů na území České republiky není dostatečné. Proto si myslím, že je v této oblasti stále co vylepšovat a byla by na místě snaha více uspokojovat potřeby klientů.

Otázka č. 5: *Máte nějakou negativní zkušenost se schválením požadované zdravotnické pomůcky?* Možnost „ne“ byla zaškrtnuta 11x, varianta „ano“ 6x. V případě odpovědi B měli respondenti doplnit konkrétní situaci. Odpovědi byly následující: 1) Revizní lékař neschválil polohovací lůžko pro zcela imobilní dítě. 2) Pojišťovna nechtěla schválit židličku pro syna, který není schopen sám sedět. 3) Dodání pelot k vozíku trvá již 6 měsíců od schválení a ještě stále nejsou. 4) Pojišťovna odmítla schválit odlehčený vozík se speciálními úpravami – schváleno až na 3. pokus. 5) Ležící pacient nedostal elektrický vozík. 6) Zamítnutí zdravotní pojišťovnou z důvodu nepotřeby žadatele. Část rodičů uvádí problémové schválení požadované pomůcky. Je napováženo, že mnoho potřebných pomůcek pro děti je tak drahých a zároveň nedostupných pro mnoho uživatelů, kteří je potřebují.

Otázka č. 6: *Jaké máte zkušenosti s firmami vyrábějícími a dodávajícími kompenzační pomůcky?* Nejčastější volbou dotazovaných rodičů byla možnost „dobré“, „špatné“ bylo označeno 2x – zde jsem dala prostor na odůvodnění své volby odpovědi. Nespokojeni jsou uživatelé podle odpovědí s nenaplněnými sliby, kterými firmy disponují. Dále s předražením pomůcek a s manuální nešikovností zaměstnanců, kteří mají seřizovat vozíky. Odpověď „výborné“ nezvolil nikdo z oslovených. Dle mého názoru je na trhu velké množství firem, které by ale měly mít dostatečně kvalifikované pracovníky, aby dokázaly vyhovět požadavkům rodičů (např. seřízení vozíku dle potřeb dítěte).

Otázka č. 7: *Jste obeznámeni s možnostmi financování kompenzačních pomůcek?* Nejvíce označovanou možností a to (9x) byla varianta „částečně ano“, poté 8x odpověď „ano“, možnost „ne“ nebyla nikým zvolena. Z odpovědí vyplývá, že respondenti mají dostatek informací o možnostech financování kompenzačních pomůcek.

Otázka č. 8: *Jste spokojeni s možnostmi financování kompenzačních pomůcek?* Výrazně dominovala ve volbě odpovědi možnost „ne“, kterou zvolilo 13 dotazovaných. Odpovědi „ano“ a „nevím“ byly označeny 2x. U této otázky je zřetelná výrazná nespokojenost s možnostmi financování kompenzačních pomůcek. Myslím si, že by bylo potřeba, aby se situace změnila, protože většina rodin si nemůže dovolit drahé pomůcky financovat ze svého. Často musí čerpat ze zdrojů dotací, fondů, charit.

Otázka č. 9: *Myslíte si, že odpovídá cena versus kvalita pomůcek?* Nejčastěji, a to 13x, byla zaškrtnuta opět možnost „ne“, dále 3x „nevím“ a 1x „ano“. Výsledek vyjadřuje nespokojenost rodičů s předraženými pomůckami, které se jim jeví jako nekvalitní nebo méně kvalitní. Zde je opět prostor na zamyšlení zejména směrem k některým výrobcům a technikům protetických firem.

Otázka č. 10: *Splňují kompenzační/rehabilitační pomůcky v terapii i v běžném životě Vaše očekávání a myslíte si, že jsou dostatečně efektivní?* Nejvíce volenou odpovědí bylo „částečně ano“, zaškrtnuta byla 9x, 7x byla označena možnost „ano“, „ne“ zvolil 1 respondent, možnost „jiná odpověď“ nevyužil nikdo. S efektivitou pomůcek jsou rodiče téměř spokojeni. Je potěšitelné, že vyráběné pomůcky splňují očekávání rodičů - zvláště když jsou často tak velkou investicí pro rodinu.

Otázka č. 11: *Pozorujete při dlouhodobém pravidelném používání konkrétní kompenzační/rehabilitační pomůcky nějaké zlepšení zdravotního stavu Vašeho dítěte (bud' celkového nebo určité oblasti), či zmírnění progresu nemoci?* U této otázky se sešlo 10 odpovědí C „ne“, 4 odpovědi „částečně ano“ a 3x byla zaškrtnuta varianta A „ano“, možnost D „jinou odpověď“ nevolil nikdo. U varianty A a B měli dotazovaní svoji odpověď konkrétně specifikovat. Otázka zněla, jaká pomůcka měla pozitivní vliv na zdravotní stav dítěte a na jakou oblast těla efektivně působila. Odpovědi: 1) Odlehčený vozík – posílení HKK, „stander“ na protažení nohou a narovnání těla. 2) Motomed (nohy: udržení hybnosti kloubů, protažení šlach, posílení svalů), vertikalizační stojan (nohy: protažení šlach, posílení svalů, záda a hrudník: dýchání), polohovací židle (fyziologicky správný sed), nafukovací dlahy (protažení podkolenních a Achillových šlach), menší dýchací pomůcky (posílení dýchacích svalů), rehabilitační míč, válec apod. (celková rehabilitace). 3) Chodítka (držení těla při chůzi). 4) Trupová ortéza – kvalitnější sed a držení těla. 5) Gymnastický míč (držení těla, stabilita). Zde se sešla vysoká variabilita doplňujících odpovědí, přesto většina rodičů uvedla, že zlepšení zdravotního stavu u svého dítěte nepozoruje. Myslím si, že velmi záleží na tom, jak často je pomůcka používána, zda 1x denně nebo 1x za měsíc. V neposlední řadě je také důležitá správnost používání dané pomůcky (odborný výklad, dohled).

Otázka č. 12: *Došlo naopak vlivem působení kompenzační pomůcky ke zhoršení zdravotního stavu?* Zde velká většina oslovených uvedla, že „ne“, pouze jeden z respondentů uvedl, že „částečně ano“. Svoji odpověď rozvedl: Mechanický invalidní vozík - špatná stabilita těla, nemožnost úlevové polohy, došlo k rychlejší progresi skoliózy a vyšší unavitelnosti během dne. Domnívám se, že v tomto případě je důležitý adekvátní výběr pomůcky, odborné poučení a ideální seřízení.

Otázka č. 13: *Používáte doma při cvičení s Vaším dítětem nějaké rehabilitační pomůcky?* Sešlo se 10x „ano“ a 7x „ne“. Pokud odpověď zněla ano, prosila jsem dotazované o vypsání používaných pomůcek. Seznam respondenty využívaných pomůcek: míčky na míčkování, balón, fazole, Vojtův stůl, overball, molitanový míček, „thera pep“, Acapella, různě velké cvičicí míče, pískové zátěže, vertikalizační závěs, vertikalizátor, motomed, nafukovací dlahy, menší pomůcky (míč, válec, dýchací

pomůcky), masážní pomůcky. Myslím si, že zkušený fyzioterapeut, který s dětmi se SMA pracuje, by měl umět rodičům vysvětlit, proč je důležité doma využívat vhodné rehabilitační pomůcky při cvičení (zejména respirační pomůcky, míčky, atd.).

Otázka č. 14: *Oblíbilo si Vaše dítě během terapie nějakou rehabilitační pomůcku, se kterou rádo cvičí?* 11 odpovědí je „ne“, 6x „ano“. U možnosti B mne zajímalo, jakou pomůcku má dítě oblíbenou, odpovědi jsou následující: Bublifik na dýchání, trakční lehátko, vertikalizační závěs sestavený doma, rehabilitační míč, gymnastický míč. Pokud má dítě oblíbenou cvičicí pomůcku, může se na terapii těšit a příjemní mu to čas strávený cvičením.

V posledním bodě dotazníku se mohli respondenti rozepsat o čemkoliv, co považují u kompenzačních pomůcek za důležité. Uváděli své připomínky, stížnosti nebo naopak klady. Sdělovali své zkušenosti, často značně negativní.

Nejvíce rodiče dětí se SMA uvádí předraženost a cenovou nedostupnost řady kompenzačních pomůcek, mnohdy ani cena neodpovídá kvalitě. Nespokojeni jsou také se složitým sháněním dotací na pořizované pomůcky. Mnozí poukazují na problémy při schvalování pomůcek zdravotní pojišťovnou. Někteří respondenti uvádějí nedostatečné pokrytí specializovaných prodejen či půjčoven na území ČR, zejména v okolí Třinecka. Jako další problém rodiče často shledávají malou informovanost zdravotnického personálu. Kompetentní osoby jim nejsou mnohdy schopny adekvátně poradit, často ani lékaři nemají přehled o možnostech nabídky vhodných kompenzačních pomůcek pro konkrétní dítě. Nejvíce rad a informací si rodiny předávají mezi sebou na pořádaných setkáních, kde získávají reference o konkrétní kompenzační pomůcce přímo od rodiny, která s ní má zkušenost. Další negativní fakt je, že mnohé kompenzační pomůcky mají velkou hmotnost a je obtížné s nimi manipulovat (kočárky, vozíky). Rodiče také uvedli, že kompenzační pomůcky mají často krátkou životnost.

Domnívám se, že aktuální situace (týká se kompenzačních pomůcek) v České republice není příliš uspokojivá. Klienti uvedli mnoho nedostatků, ze kterých by si měli vzít mnozí ponaučení. Myslím si, že řada nespokojeností vzniká následkem neadekvátního přístupu, neschopnosti vhodné komunikace, nedostatkem empatie a někdy i neochotou pomoci.

6.5 Diskuze k tématu

V této práci jsem chtěla zmapovat, jaké terapeutické metody jsou využívány u postižených dětí se SMA. Jaké kompenzační pomůcky jsou pro ně vhodné, zejména pro kvalitní sed, jelikož v této pozici tráví většinu svého času. Zda pomůcky, které jsou k dispozici, jsou pro rodiny snadno dostupné, jaká je informovanost nejen rodičů dětí, ale i zdravotnických pracovníků.

V teoretické části práce předkládám možnosti jak konzervativní, tak i chirurgické terapie neuromuskulárních deformit páteře u SMA. Zpracovala jsem terapeutické koncepty, které můžeme využít při konzervativní léčbě. U pacientů volíme zejména pasivní formu terapie, nejvíce v praxi převažuje reflexní lokomoce dle Vojty a pasivní protahování. Při volbě kompenzační pomůcky je nutné dbát na to, aby zajišťovala stabilitu trupu a dostatečný komfort.

Vzhledem k poznatkům, které jsem k tématu zpracovala, si myslím, že je pro dítě mnohem šetrnější, když nebude nutno v rámci terapie zakročit k operativnímu řešení, neboť každý invazivní zákrok je pro jejich tělo ohromný zásah a operace s sebou nese vždy určité riziko. Dle Repka (2012) patří operace deformit páteře k nejobtížnějším a nejrizikovějším ve spondylochirurgii. Zároveň však tvrdí, že RTG výsledky operovaných pacientů prokázaly velmi dobrou korekci skoliotické křivky (Repko, 2011).

Osobně se přikláním k variantě, aby se co nejvíce oddálila obávaná a riskantní operační léčba deformit páteře u dětí se SMA, zejména II. typu. Je vhodné s pacienty co nejdříve zahájit fyzioterapii a doplnit ji používáním adekvátních kompenzačních pomůcek.

Z terapie se dle mého názoru nejvíce uplatňují metody založené na neurofyziologickém podkladě řízení pohybu, kdy dochází k žádoucímu svalovému zřetězení dle biomechanických schémat vyvolaných v CNS. Souhlasím se Zounkovou, Ježkovou a Havlišovou (2011), že dechová fyzioterapie a protahování zkrácených svalů má v rehabilitaci u SMA nezastupitelné místo. Vhodné je terapii doplňovat o metody léčebné rehabilitace jako je hydrokinezioterapie či hipoterapie, pro děti to potom

nepředstavuje pouze nutné zlo, ale i zábavu. Sdílím názor Koláře (2009), že při cvičení je důležité přistupovat ke každému pacientovi individuálně. Myslím si, že je důležité pečovat o psychiku dětí.

Neočekávala jsem, že se prováděnou fyzioterapií progresse nemoci zastaví, často stejně dochází k postupnému zhoršení, ale je alespoň šance na zpomalení vývoje deformit. Dle mého názoru je důležité doplňovat terapii používáním vhodných kompenzačních pomůcek, zejména trupových ortéz, které umožňují stabilní sed a korigují deformity hrudníku. Domnívám se, že významným prvkem komplexního přístupu k pacientovi je ideální výběr vozíku. Poukazuji na příspěvek Vašíčkové (2011), že důležitý je zejména výběr a přesné nastavení vozíku, jelikož tak lze alespoň částečně zlepšit dýchací obtíže a zmírnit progresi onemocnění.

Na trhu je velké množství rehabilitačních pomůcek, které se mohou při terapii používat, aby cvičení nebylo pro děti monotónní a nudné. Děti se SMA jsou často velmi inteligentní a k terapii přistupují zodpovědně, neboť jsou si vědomy jejího přínosu.

V praktické části práce jsem u probandů provedla vstupní a výstupní vyšetření dle Hammersmithovy funkční motorické škály SMA (Vondráček et al., 2007). Jelikož je to test zaměřený na onemocnění SMA, překvapilo mne, z jakých úkolů se skládá. Nemocný se SMA (II. typu), odkázaný na vozík, nemá šanci většinu z nich zvládnout. Volila bych jednodušší úkoly, zaměřené na izometrii svalů či schopnost sebeobsluhy. V tomto testu se také projevila tolik zmiňovaná odlišnost vývoje SMA u každého jedince. Z mých tří probandek dvě dívky, které jsou odkázány na invalidní vozík, významně neobstály a ve výstupním testování se dokonce zhoršily. Oproti tomu dívka se stejnou formou nemoci, tedy SMA II. typu, avšak chodící, zvládla splnit všechny úkoly bez větších obtíží.

7 ZÁVĚR

Mým hlavním cílem v bakalářské práci bylo zmapovat, zda pravidelným prováděním terapeutických metod a používáním kompenzačních pomůcek u nemocných dětí se SMA lze oddálit vznik neuromuskulární deformity páteře.

Na základě zkušeností získaných pozorováním, které jsem prováděla na svých probandech během výzkumu, a z informací, které jsem načerpala během psaní teoretické části, lze konstatovat, že sice ani řádná a pravidelná fyzioterapeutická péče nedokáže u daných pacientů zastavit progresi onemocnění SMA, lze však zlepšit jejich celkovou kondici a průběh onemocnění zpomalit. Pokud tyto konkrétní pacienti pravidelně rehabilitovali doma, k tomu průběžně absolvovali intenzivní komplexní fyzioterapii a využívali vhodné kompenzační pomůcky, byly vidět známky zlepšení. Výsledky vlivu terapie v mém výzkumu jsou individuální. Za důležitou považuji aktivní spolupráci rodin těchto pacientů.

Mým druhým cílem bylo zjistit možnosti dostupnosti a efektivnosti kompenzačních pomůcek u nemocných se SMA.

Z výsledků mého výzkumu usuzuji, že místní i finanční dostupnost kompenzačních pomůcek není pro většinu dotazovaných rodičů dětí se SMA dostatečně přijatelná. Na území České republiky není dle odpovědí uspokojivé rozmístění odborných obchodů s kompenzačními pomůckami, i když je na trhu široké zastoupení firem, které je nabízejí. Velkým nedostatkem je vysoká cena pomůcek. Jejich složitá finanční dostupnost představuje pro řadu rodin hlavní problém. Efektivita pomůcek byla hodnocena mnou oslovenými rodinami z velké části pozitivně. Rodiče, se kterými jsem spolupracovala, často postrádaly zájem ze strany lékařů při výběru pomůcky. Nedostačující se z odpovědí jeví také profesionalita a odbornost zaměstnanců firem s kompenzačními pomůckami.

Závěrem bych ráda dodala, že SMA lze ovlivňovat mnoha způsoby a prostředky, avšak progresi nemoci je zatím nezvratná. Přesto se vhodnou fyzioterapií může zlepšit kvalita života pacientů a lze doufat, že se v budoucnosti podaří objevit takovou formu léčby, která povede k uzdravení pacientů s tímto onemocněním.

8 REFERENČNÍ SEZNAM

ANONYMOUS (2011). *Průvodce vývojem hendikepovaných dětí*. Retrieved 3. 8. 2013 from the World Wide Web:

http://www.ottobock.cz/cps/rde/xbcr/ob_cz_cs/Detsky_program_2011_low.pdf

ANONYMOUS (2013). Katalog. Retrieved 1. 8. 2013 from the World Wide Web:

http://www.r82.com/media/229587/CZ_R82_Katalog.pdf

ANONYMOUS (2013). *STEPS Education Program*. Retrieved 3. 8. 2013 from the World Wide Web: <http://www.sunrisemedical.com/Home.aspx>

ARENS, R., MUZUMDAR, H. (2010). Sleep, sleep disordered breathing, and nocturnal hypoventilation in children with neuromuscular disease. *Ped Resp Rev.* 11, 24-30.

D'AMICO, A. et al. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet Journal of Rare Disease*, 6:71, 1-25. DOI: 10.1186/1750-1172-6-71.

DUDKOVÁ, I. (2010). Metodický portál: *Hiporehabilitace*. Retrieved 24. 7. 2013 from the World Wide Web:

<http://clanky.rvp.cz/clanek/c/s/10091/HIPOREHABILITACE.html/>

HABERLOVÁ, J., HEDVIČÁKOVÁ, P. (2002). Spinální svalové atrofie v dětském věku. *Neurologie pro praxi.*, 3 (4), st. 180-182. ISSN. 1213-1814.

HAVLIŠTOVÁ, M., SMOLÍKOVÁ, L. (2012). *Respirační fyzioterapie ovlivňuje kvalitu života dětí se SMA. – Jak, kdy a proč?* Univerzita Karlova v Praze: 2. Lékařská fakulta.

CHALOUPKA, R. et al. (2009). Dětská páteř. In: Poul J. *Dětská ortopedie*. Praha: Galén, s. 57-58.

JANDA, V. (2004). *Svalové funkční testy*. Praha: Grada, ISBN 80-247-0722-5.

JEDLIČKA, P., KELLER, O. et al. (2005). *Speciální neurologie*. Praha: Galén, ISBN 80-7262-312-5.

KOČOVÁ, H. (2011). Specifika edukace dětí s tělesným postižením v raném věku a předškolním věku. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference konané 16.–18. září 2011 na ZSF JČU v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 74-85. ISBN 978-80-7394-310-3.

KOČOVÁ, H., KOPECKÁ, D. (2007). *Přehled kompenzačních pomůcek u tělesného a kombinovaného postižení v dětském věku*. Příručka pro rodiče a odborníky. Kolpingova rodina Smečno o.s. Retrieved 8. 8. 2013 from the World Wide Web: <http://www.dumrodin.cz/res/data/038/004051.pdf>

KOLÁŘ, P. (2009). *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, ISBN 978-807-2626-571.

KRAUS, J., HEDVIČÁKOVÁ, P. (2006). Spinální svalová atrofie v dětském věku. *Neurologie pro praxi*. č. 1, s. 18-19. ISSN 1213-1814.

KRAWCZYK, P. (2009). Ortotika. In: *Rehabilitace v klinické praxi*, ed.: Kolář P. Galén: Praha, pp. 321-324, 516-533, ISBN 978-80-7262-657-1.

KRAWCZYK, P., JAKUB, J. (2011). Ortotická péče u pacientů se SMA. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 39-40. ISBN 978-80-7394-310-3.

MAŘÍKOVÁ, T. (2011). Spinální muskulární atrofie – genetická diagnostika a následná komplexní genetická péče. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 15-23. ISBN 978-80-7394-310-3.

NOSKOVÁ, P., JEŽKOVÁ M. (2011). *Vybrané metody léčebné rehabilitace u spinální muskulární atrofie*. Univerzita Karlova v Praze: 2. Lékařská fakulta.

NOVÁKOVÁ, L., HAVLOVÁ, M., BÖHM, J. (2006). Spinální svalové atrofie. *Zdravotnické noviny: Postgraduální medicína.*, č. 5. ISSN: 1212-4184.

PFEIFFER, J. (2007). *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada, ISBN 978-802-4711-355.

PŘÍHODOVÁ, I., KEMLINK D. (2011). Respirační péče o pacienty se spinální svalovou atrofií. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 30-36. ISBN 978-80-7394-310-3.

REPKO, M. (2008). *Neuromuskulární deformity páteře: komplexní diagnostické, terapeutické, rehabilitační a ošetrovatelské postupy*. Praha: Galén, ISBN 978-807-2625-369.

REPKO, M. (2012). Diagnostika a terapie skolióz. *Medicína pro praxi.*, 9 (2), s. 70-73.

SIMARD, L. (2011). *Genetika: Příručka pro rodiče a odborníky*. Kolpingova rodina Smečno o.s. Retrieved 8. 8. 2013 from the World Wide Web: <http://www.fsma.org/UploadedFiles/FSMACommunity/MedicalIssues/Genetics/links/genetika.pdf>

SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. (2006). *Fyzioterapie a pohybová léčba u chronických plicních onemocnění*. Praha: Blue wings s.r.o.

ŠIDÁKOVÁ, S. (2009). Rehabilitační techniky nejčastěji používané v terapii funkčních poruch pohybového aparátu. *Medicína pro praxi.*, 6 (6), s. 331 – 336.

TICHÝ, V., REPKO M. (2004). Operační řešení neuromuskulárních deformit páteře a pánve technikou dle Luqueho-Galvesttonea, *Acta spondylogica*, 1, s. 57-67.

TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J., VOTAVA, J. (2005). *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. Praha: Grada Avicenum. ISBN 80-247-1296-2.

VACEK, J. (2005). Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií. *Neurologie pro praxi.*, č. 6, s. 302-306. ISSN 1213-1814.

VAŠÍČKOVÁ, L. (2011). Sed ve vozíku a specifika u dětí se spinální svalovou atrofií. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 40-44. ISBN 978-80-7394-310-3.

VONDRÁČEK, P. (2011). Výzkum a nové metody léčby SMA. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 10-12. ISBN 978-80-7394-310-3.

VONDRÁČEK, P., ZAPLETALOVÁ, E., OŠLEJŠKOVÁ, H., MLČÁKOVÁ L., FAJKUSOVÁ, L. (2007). Ovlivnění exprese mRNA genu SMN2 inhibitory histonových deacetyláz a jejich vliv na fenotyp SMA I. a II. typu. *Cesk Slov Neurol*, č. 4, 70/103. ISSN 1210-7859.

WANG et al. (2007). Concensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*. 22(8), s. 1027-1049.

ZOUNKOVÁ, I., JEŽKOVÁ, M., HAVLIŠTOVÁ M. (2011). Jaké jsou možnosti fyzioterapie u jedinců s neuromuskulárním onemocněním. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 45-47. ISBN 978-80-7394-310-3.

9 PŘÍLOHY

Seznam příloh

Příloha 1: Tab. Hammersmith SMA funkční motorická škála

Příloha 2: Dotazník pro rodiny

Příloha 3: Fotodokumentace

Příloha 4: Informovaný souhlas

Příloha 1 - Tab. Hammersmith SMA funkční motorická škála. Minimum 0 bodů, maximum 40 bodů.

Tab. 1. Hammersmith SMA funkční motorická škála. Minimum 0 bodů, maximum 40 bodů [8].

2 body	1 bod	0 bodů
1 sed na „žabáka“/sed na židli bez držení	podpora 1 rukou	podpora 2 rukama
2 dlouhé sezení (bez držení)	podpora 1 rukou	podpora 2 rukama
3 poloviční obrát z polohy na zádech (na obě strany)	otočí se pouze na jednu stranu	neprovede
4 dotkne se jednou rukou hlavy (v sedě)	úklon hlavy k ramenu	neprovede
5 dotknout se hlavy oběma rukama (v sedě)	úklon hlavy k ramenu	neprovede
6 obrátí se z polohy na bříše na záda – přes P	tlačí na ruku	neprovede
7 obrátí se z polohy na bříše na záda – přes L	tlačí na ruku	neprovede
8 obrátí se z polohy na zádech na břicho – přes P	přitahuje se rukou	neprovede
9 obrátí se z polohy na zádech na břicho – přes L	přitahuje se rukou	neprovede
10 lehne si ze sedu (bezpečně)	–	neprovede
11 vzepře se sám na předloktích s hlavou vzhůru	udrží se když se do této pozice dostane pasivně	neprovede
12 zvedne hlavu v leže na bříše (ruce podél těla)	–	neprovede
13 vzepře se sám na předloktích a kolenou s hlavou vzhůru	udrží se když se do této pozice dostane pasivně	neprovede
14 vzepře se sám na natažených pažích s hlavou vzhůru	udrží se když se do této pozice dostane pasivně	neprovede
15 posadí se z lehu na zádech	přes leh na bříše	neprovede
16 plazí se	plazí se 2 metry	neprovede
17 zvedne hlavu v leže na zádech	přes úklon hlavy do strany	neprovede
18 stojí s držením se jednou rukou	stojí s minimálním podpíráním trupu	stojí s podporou v kyčlích a kolenou
19 stojí samostatně déle než 3 sekundy	méně než 3 sekundy	na okamžik
20 udělá samostatně více než 4 kroky	2–4 kroky	neprovede

Zdroj: Vondráček et al., 2007

Příloha 2 - Dotazník pro rodiny (vlastní tvorba)

Dotazník pro rodiny Kompenzační pomůcky pro nemocné se SMA

Vážení rodiče,

jmenuji se Karolína Kubičková a studuji obor Fyzioterapie na Zdravotně sociální fakultě Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích.

Ráda bych Vás požádala o vyplnění dotazníku, který je zaměřen na Vaše zkušenosti s kompenzačními/rehabilitačními pomůckami, které využívá Vaše dítě v denním životě či v terapii. Tento dotazník je součástí výzkumu mé bakalářské práce. Vyplnění dotazníku je anonymní.

Mockrát Vám děkuji za spolupráci.

Pokyny pro vyplnění dotazníku:

Dotazník obsahuje otázky uzavřeného, polouzavřeného i otevřeného charakteru. Prosím, zaškrtněte svoji odpověď (není-li uvedeno jinak, vyberte pouze jednu z možností). V případě polouzavřené či otevřené otázky se rozepište.

Uvedte prosím, v jakém kraji České republiky bydlíte:

DOSTUPNOST KOMPENZAČNÍCH A REHABILITAČNÍCH POMŮCEK:

1. Kde získáváte informace, kontakty či zkušenosti při shánění kompenzačních pomůcek?
(možnost zaškrtnout více odpovědí)

- a) od lékaře
- b) od rodin se stejně nemocnými dětmi
- c) z internetu
- d) jiná odpověď, prosím uveďte:

2. Myslíte si, podle Vašich zkušeností, že jsou kompenzační pomůcky v České republice snadno dostupné a informovanost je dostatečná?

- a) ano
- b) částečně ano
- c) ne
- d) jiná odpověď, prosím uveďte:

3. **Kde kompenzační a rehabilitační pomůcky vybíráte?** (možnost zaškrtnout více odpovědí)

- a) brožury, příručky, katalogy
- b) internet
- c) specializované obchody
- d) půjčovny kompenzačních/rehabilitačních pomůcek
- e) výstavy a veletrhy zaměřené na problematiku kompenzačních a rehabilitačních pomůcek
- f) jiná odpověď, prosím uveďte:

4. **Je v blízkosti místa Vašeho bydliště specializovaný obchod s kompenzačními pomůckami?**

- a) ano
- b) ne
- c) není-li, uveďte prosím vzdálenost v km:

5. **Máte nějakou negativní zkušenost se schválením požadované zdravotnické pomůcky?**

- a) ne
- b) ano, uveďte prosím:

6. **Jaké máte zkušenosti s firmami vyrábějícími a dodávajícími kompenzační pomůcky?**

- a) výborné
- b) dobré
- c) špatné, odůvodněte prosím svoji odpověď:

7. **Jste obeznámeni s možnostmi financování kompenzačních pomůcek?**

- a) ano
- b) částečně ano
- c) ne

8. **Jste spokojeni s možnostmi financování kompenzačních pomůcek?**

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

9. Myslíte si, že odpovídá cena versus kvalita pomůcek?

- a) ano
- b) ne
- c) nevím

EFEKTIVITA A VLIV KOMPENZAČNÍCH A REHABILITAČNÍCH POMŮCEK NA ZDRAVOTNÍ STAV DÍTĚTE:

10. Splňují kompenzační/rehabilitační pomůcky v terapii i v běžném denním životě Vaše očekávání a myslíte si, že jsou dostatečně efektivní?

- a) ano
- b) částečně ano
- c) ne
- d) jiná odpověď, prosím uveďte:

11. Pozorujete při dlouhodobém pravidelném používání konkrétní kompenzační/rehabilitační pomůcky nějaké zlepšení zdravotního stavu Vašeho dítěte (buď celkového nebo určité oblasti těla), či zmírnění progresu nemoci?

- a) ano
- b) částečně ano
- c) ne
- d) jiná odpověď:

Pokud jste u této otázky odpověděli ANO nebo částečně ANO, prosím Vás o napsání konkrétní pomůcky a segmentu těla, na který měla tato pomůcka pozitivní vliv (např. dýchání, držení těla, kvalita sedu...):

12. Došlo naopak vlivem působení kompenzační pomůcky ke zhoršení zdravotního stavu?

- a) ano
- b) částečně ano
- c) ne

Pokud jste odpověděli u této otázky ANO eventuálně částečně ANO, prosím Vás o uvedení konkrétní pomůcky a na jaký segment těla měla negativní vliv:

13. Používáte doma při cvičení s Vaším dítětem nějaké rehabilitační pomůcky?

a) ne

b) ano, uveďte prosím, jaké a jak často je používáte:

14. Oblíbilo si Vaše dítě během terapie nějakou rehabilitační pomůcku, se kterou rádo cvičí?

a) ne

b) ano, uveďte prosím jakou:

15. Zde máte prostor vyjádřit své připomínky, náměty, zkušenosti k tématu „Dostupnost a efektivnost kompenzačních pomůcek“

Příloha 3 - Fotodokumentace



Obrázek 13 - Terapie na neurofyziologickém podkladě (vlastní zdroj)



Obrázek 14 - Mobilizace plosky (vlastní zdroj)



Obrázek 15 - Uvolňování hrudníku (vlastní zdroj)



Obrázek 16 - Návčik stability vsedě na velkém míči (vlastní zdroj)



Obrázek 17 - Dechová rehabilitace – „smailík“ (vlastní zdroj)



Obrázek 18 - Návčik udržení stability na labilní ploše ve stoji (vlastní zdroj)



Obrázek 19 - Reflexní otáčení 1 (vlastní zdroj)



Obrázek 20 - Elektrický vozík Permobil K300 firmy Ortoservis (vlastní zdroj)

Příloha 4 - Informovaný souhlas pro rodiče (vlastní tvorba)

Informovaný souhlas

Vážení rodiče,

dovolte, abych Vás požádala o souhlas, zda může být Vaše dítě anonymně zařazeno do praktické části mé bakalářské práce, která se zabývá možnostmi terapie a využitím kompenzačních pomůcek u SMA. Děkuji

Vyšetřovaná osoba (zákonný zástupce), tímto souhlasí, že Karolína Kubičková (studentka Fyzioterapie, Zdravotně sociální fakulty JČU v Českých Budějovicích) může ve své bakalářské práci použít údaje zjištěné při vyšetření a terapii, data ze zdravotnické dokumentace a zpracovat fotografickou dokumentaci, která byla zhotovena v průběhu výzkumu.

Podpis vyšetřované osoby (zákonného zástupce)

Dne: