

Univerzita Karlova v Praze
Fakulta tělesné výchovy a sportu
Katedra fyzioterapie

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Stav pacientů s diagnózou spina bifida cystica
s myelomeningokélou a následná rehabilitační intervence

Vypracovala: Magda Gajdová
Vedoucí: Prof. MUDr. Ivan Dylevský, DrSc.
Akademický rok: 2007–2008

Abstrakt:

Název práce: Stav pacientů s diagnózou spina bifida cystica s myelomeningokélou a následná rehabilitační intervence

Cíl práce: Spina bifida (rozštěp páteře) je vrozený defekt způsobený nesplynutím embryonálních polovin obratlových oblouků. Spina bifida se řadí do skupiny vrozených vývojových vad centrálního nervového systému, které se projevují anomáliemi nervové tkáně a kostními změnami páteře. Jelikož v české literatuře není k dispozici publikace věnovaná této diagnóze, je cílem první části této práce na základě poznatků českých a hlavně zahraničních odborníků, uceleně představit problematiku týkající se rozštěpu páteře, zejména pak jeho cystické podoby. Ve druhé části této práce, na základě 3 případových studií pacientů s postnatální diagnózou spina bifida cystica s myelomeningokélou, bylo cílem porovnat jejich dosavadní rehabilitační léčbu a zjistit, zdali existovaly rozdíly v průběhu rehabilitace vzhledem k rozdílné výšce léze myelomeningokély, dostupnosti a kvalifikovanosti rehabilitační péče.

Metoda řešení: Zpracování získaných informací z dostupných publikací odborné české a zahraniční literatury vztahující se k diagnóze spina bifida a vyhledání 3 pacientů s diagnózou spina bifida cystica, typ myelomeningokéla, na kterých byla aplikována fyzioterapeutická intervence. Ke zpracování výsledků byla použita metoda vzájemného kritického porovnání dosavadní rehabilitační léčby pacientů s rozdílnou výškou léze myelomeningokély doplněné kineziologickými rozbory pacientů č.1, 2 a 3.

Výsledky: Výsledky ozřejmují, že dosavadní rehabilitační léčba nebyla závislá na výšce léze, a naopak, že byla závislá na dostupnosti a kvalifikaci rehabilitační péče.

Klíčová slova: spina bifida, myelomeningokéla, hydrocefalus, kyselina listová, léčebná rehabilitace

Abstract:

Name of the diploma thesis: Condition of patients with the diagnosis of spina bifida cystica with myelomeningocele and subsequent rehabilitation intervention

Goal of the work: Spina bifida (cleft spine) is a congenital defect resulting from failure of fusion of embryologic halves of vertebral arches. Spina bifida belongs to the group of congenital abnormalities of the central nervous system, which manifest themselves through neural tissue anomalies and bony changes of the spine. Since there is not a single Czech publication dedicated to the diagnosis of spina bifida, the first goal of this diploma thesis was to thoroughly describe the diagnosis of spina bifida, with special emphasis on cystical spina bifida, and to introduce opinions of the Czech and mainly international experts on this issue. In the second part of this diploma thesis, based on a case study of three patients with the diagnosis of congenital spina bifida cystica with myelomeningocele, the goal was to compare the historically, as well as currently applied rehabilitation treatment of these patients and to confirm that the rehabilitation procedures differed, depending on the height of the lesion and the availability of qualified rehabilitation care.

Solution method: To process the gathered information about spina bifida from specialized Czech and international literature. To find and thoroughly introduce in case studies three patients with spina bifida cystica with myelomeningocele, on which physiotherapeutic intervention has been applied, and to critically assess the applied rehabilitation treatment. The method of comparison of existing physiotherapeutic intervention, kinesiological analysis and the problems of patients with differing height of the lesion has been used to obtain the results.

Results: These results suggest that the applied rehabilitation treatment has not been dependent on the height of the lesion of myelomeningocele and at the same time has significantly depended on the availability and competence of the rehabilitation care.

Key words: Spina bifida, myelomeningocele, hydrocephalus, folic acid, rehabilitation treatment

Touto cestou bych chtěla poděkovat svému konzultantovi Prof. MUDr. Ivanu Dylevskému, DrSc. za odborné vedení mé diplomové práce, za praktické rady a za možnost využít jeho zkušeností v této problematice. Dále bych ráda poděkovala MUDr. Heleně Kárové z Jedličkova ústavu za pomoc při výběru pacientů, kterým též děkuji za jejich ochotu a čas strávený se mnou. V neposlední řadě také musím poděkovat svému partnerovi za podporu a trpělivost, kterou se mnou měl opravdu obdivuhodnou.

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci zpracovala samostatně za použití literatury uvedené v seznamu bibliografické citace.



Magda Gajdová

Svoluji k zapůjčení své diplomové práce ke studijním účelům.

Prosím, aby byla vedena přesná evidence vypůjčovatelů, kteří musejí pramen převzaté literatury řádně citovat.

Jméno a příjmení: Číslo obč. průkazu: Datum vypůjčení: Poznámka:

Obsah

1.	Úvod.....	8
2.	Cíl práce	10
3.	Hypotézy	10
4.	Teoretická část	11
4.1	Anatomie páteřního kanálu (canalis vertebralis) a fixačních komponent	11
4.1.1	Anatomie obratle.....	11
4.1.2	Fixační ligamenta páteře	12
4.1.3	Anatomie hřbetní míchy (medulla spinalis).....	14
4.2	Prenatální vývoj.....	17
4.2.1	Vývoj centrálního nervového systému zárodku.....	17
4.3	Klasifikace defektů vývoje neurální trubice.....	22
4.4	Teorie vzniku malformací nervové trubice	23
4.5	Rozštěpy páteře - spinální dysrafismy.....	24
4.5.1	Spina bifida occulta (SBO)	25
4.5.2	Spina bifida cystica	28
4.6	Spina bifida manifesta	30
4.6.1	Epidemiologie	30
4.6.2	Etiologie	32
4.6.3	Kyselina listová versus prevence	33
4.6.4	Stanovení diagnózy	34
4.6.5	Klinický obraz.....	36
4.6.5.1	Neurologické poruchy	36
4.6.5.2	Přidružené neurologické vady	37
4.6.5.3	Inkontinence moči a stolice.....	41
4.6.5.4	Ortopedické vady	42
4.6.5.5	Mentální poruchy	44
4.6.5.6	Sexuální poruchy.....	44
4.7	Operační léčba	45
4.8	Možnosti fyzioterapeutické intervence	46
5.	Speciální část	49
5.1	Metodika práce	49
5.2	Anamnézy sledovaných pacientů	50
5.2.1	Anamnéza č.1.....	50

5.2.2 Anamnéza č.2.....	54
5.2.3 Anamnéza č.3.....	58
5.3 Výsledky.....	62
5.3.1 Souhrn kineziologických rozborů pacientů č.1, 2, 3.....	62
5.3.2 Souhrn dosavadní rehabilitační léčby	63
6. Diskuze	65
6.1 Shrnutí literatury.....	65
6.2 Význam sekundární prevence a kvalita života postižených jedinců	66
6.3 Vertikalizace a nácvik chůze	67
6.4 Vojtova metoda	68
6.5 Operační řešení.....	70
7. Závěr	72
8. Seznam použité literatury	74
9. Seznam použitých zkratk	81
10. Seznam obrázků, tabulek a grafů.....	82

1. Úvod

Název spina bifida (rozštěp páteře) označuje poruchu splynutí embryonálních polovin obratlového oblouku ve střední čáře. Je to vrozená vada, která se řadí do skupiny vrozených vývojových vad neurální trubice, a která vzniká v prvních 28 dnech těhotenství, tedy ještě v době, kdy matky často nevědí, že jsou těhotné. I když se počet pacientů narozených s rozštěpem páteře výrazně snížil díky prenatalní diagnostice a preventivnímu užívání kyseliny listové u rizikových těhotenství, stále jsou defekty neurální trubice po vrozených srdečních vadách druhou nejčastější vrozenou vývojovou vadou v České republice (ÚZIS, 2008).

Nervová soustava se u člověka vyvíjí jako jedna z prvních. Neurální ploténka tvoří základ nervové soustavy a podílí se na vzniku neurální trubice. Většina vrozených anomálií míchy je výsledkem poruchy uzavírání neurální trubice, která se vytváří ve čtvrtém týdnu těhotenství. Defekty neurální trubice se ale týkají i tkání obklopujících míchu, obratlových oblouků, svalů a kůže. Rozštěp páteře vzniká v důsledku defektu splynutí obratlových oblouků a dle rozsahu postižení se rozděluje na uzavřenou a otevřenou formu. Příčiny tohoto nesprávného vývoje nejsou ještě známy, ale má se za to, že souvisí s genetickými faktory i s životním prostředím. Nedostatek kyseliny listové před těhotenstvím a v jeho raných fázích též může ovlivnit rozvoj poruch nervové trubice včetně rozštěpu páteře. K základnímu onemocnění rozštěpu páteře se velmi často přidružuje i porucha cirkulace mozkomíšního moku a tím vznikající hydrocephalus, který může útlakem způsobit závažné poškození mozku. Většina postižených lidí s rozštěpem páteře a hydrocephalem se ocitne na vozíku, i když mohou i několik let chodit.

Spina bifida a hydrocephalus jsou postiženími na celý život a projevují se anomáliemi nervové tkáně a kostními změnami páteře. Takto postižení lidé budou po celý život potřebovat širokou léčbu ke zmírnění důsledků tohoto postižení a zlepšení kvality života. Péče o tyto pacienty je široce dispenzární a spadá do pole působnosti neurologa, neurochirurga, pediatra, ortopeda, urologa, psychologa, ortotika, fyzioterapeuta, ergoterapeuta, až po sociálního pracovníka.

Jelikož defekty neurální trubice včetně rozštěpu páteře jsou i přes svůj klesající výskyt stále druhou nejčastější vrozenou vývojovou vadou a vysoká míra postižení implikuje nutnost celoživotní rehabilitační péče, rozhodla jsem se ve své diplomové práci touto problematikou blíže zabývat. V první části práce rešeršně zpracovávám problematiku

vrozených vývojových vad neurální trubice, obzvláště nejčastější manifestní formu rozštěpu páteře (spina bifida cystica s myelomeningokélou) s využitím nejnovějších poznatků z české a obzvláště pak zahraniční odborné literatury.

Pro ilustraci pestrosti a závažnosti klinických obrazů pacientů postižených cystickým rozštěpem páteře se druhá (speciální) část práce zabývá podrobným anamnestickým popisem tří případových studií pacientů se shodnou diagnózou spina bifida cystica s myelomeningokélou. Na těchto pacientech byla od narození aplikována fyzioterapeutická intervence, jejíž rozsah a míru úspěšnosti se ve své diplomové práci pokouším zhodnotit.

2. Cíl práce

1. získání a zpracování co nejvíce možných dostupných informací z české a zahraniční literatury týkajících se problematiky spiny bifidy v embryogenezi, etiologii, patogenezi, symptomatologii, diagnostických metodách, prevenci a nejnovější terapeutické přístupy, a to jak chirurgické, rehabilitační, tak i sociální,
2. porovnání průběhu dosavadní rehabilitační intervence ve třech kazuistických studiích pacientů s vrozenou myelomeningokélou a s rozdílnou výškou léze myelomeningokély,
3. ověření rozdílů v rehabilitační intervenci u výše zmíněných pacientů v závislosti na výšce léze myelomeningokély a dostupnosti a kvalifikovanosti rehabilitační léčby.

3. Hypotézy

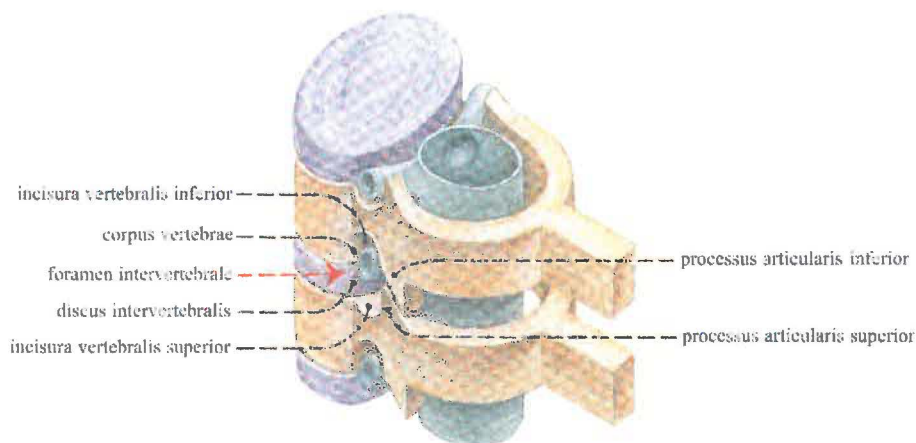
1. při studiu dostupných materiálů týkajících se spiny bifidy a vzhledem k častějšímu přežívání pacientů do dospělosti předpokládám v literatuře rozdílné názory na optimální léčbu tohoto postižení,
2. předpokládám, že průběh léčebné rehabilitace se bude u pacientů lišit v závislosti na rozdílné výšce léze myelomeningokély,
3. předpokládám, že u pacientů s vrozenou myelomeningokélou byla aplikována rehabilitační intervence již od narození, která však byla rozdílná v závislosti na dostupnosti a kvalifikaci rehabilitační léčby.

4. Teoretická část

4.1 Anatomie páteřního kanálu (canalis vertebralis) a fixačních komponent

Páteřní kanál je tvořen sloupcem obratlů uložených nad sebou, jimiž prochází medulla oblongata, páteřní mícha, a její míšní obaly. Páteřní kanál vytvářejí foramina intervertebralia všech obratlů společně se zadními obvody meziobratlových destiček a vazy mezi obratlovými těly a oblouky.

Obrázek 1: Schematický model páteřního kanálu s tvrdou plenou míšní a s ohraničením meziobratlového otvoru; pohled zleva shora zezadu, příčné výběžky odstraněny



Zdroj: Čihák, 2001

4.1.1 Anatomie obratle

Každý obratel je základním stavebním prvkem nosné komponenty páteře a skládá se z:

- těla obratle (corpus vertebrae)
- oblouku obratle (arcus vertebrae)
- a kloubních výběžků (processus vertebrae)

Tvar všech obratlů je u novorozence skoro stejný, ale s postupným vývojem nastává rozlišení na obratle typu krčního (C1–C7), hrudního (Th1–Th12) a bederního (L1–L5). Křížové obratle srůstají v dospělosti v jednu kost křížovou (S1–S5), obratle kostrční

v kostrč¹ (Co1–Co5). V dospělosti se páteř, columna vertebralis, u 95% zdravé populace skládá ze 23 meziobratlových destiček² a 24 pohybových segmentů, kdy poslední pohybový segment je mezi 5. bederním a 1. křížovým obratlem (DYLEVSKÝ aj., 2000).

Corpus vertebrae: je krátká cylindrická kost vyplněná spongiosou s červenou kostní dřeví. Tělo obratle je uloženo vpředu obratle a má hlavně nosnou funkci. Má tenkou kompaktní na bočních plochách a silnější deskovitou kompaktní na styčných plochách. Mezi jednotlivými těly se nachází meziobratlové destičky, disci intervertebralis, které jsou tvořeny vazivovou chrupavkou. Těla krčních obratlů (s výjimkou C1) jsou úzká a v sagitální rovině sedlově promáčknutá. Těla hrudních obratlů jsou vysoká a v předozadní rovině dosti hluboká. Těla bederních obratlů jsou velmi vysoká a pátý bederní obratel je vpředu vyšší než vzadu. Přejít mezi L5 a křížovou kostí tvoří zalomené předhůří, promontorium.

Arcus vertebrae: je uložen vzadní části obratle a jeho hlavní funkcí je ochrana míchy. Oblouk obratle začíná zúženou ploténkou (pediklem) a pokračuje obloukovitou kostěnou lamelou ohraničující páteřní kanál. Spojením oblouku a těla obratle vzniká obratlový otvor, foramen vertebrale. Meziobratlové otvory, foramina intervertebralia, kudy vystupují míšní nervy, jsou obkrouženy dolní incisurou vyššího obratle, zepředu meziobratlovou destičkou, zezadu kloubními výběžky sousedních obratlů a horní incisurou nižšího obratle.

Processus vertebrae: jsou připojeny k oblouku obratle a patří sem processus articulares, transversi a spinosus. Kloubní výběžky, processus articulares superiores et inferiores jsou párové a začínají těsně za pediklem oblouku. Dva horní výběžky spojují obratel s předchozím horním obratlem, a dva dolní výběžky artikulují s výběžky dolního obratle. Příčné výběžky, processus transversi, jsou též párové a odstupují od oblouků zevně. Trnový výběžek, processus spinosus, je nepárový a odstupuje dozadu.

4.1.2 Fixační ligamenta páteře

Nosné komponenty pohybových segmentů páteře jsou fixovány vazy a svaly. Dle anatomického uspořádání dělíme ligamenta (vazy) páteře na krátká a dlouhá. Krátká spojují oblouky a výběžky sousedních obratlů, dlouhá spojují podélně prakticky celou páteř (DYLEVSKÝ aj., 2000).

¹ Kostrč je malá kost, na níž lze rozeznávat základy čtyř až šesti rostlých obratlů kostrčních.

² První meziobratlová destička je až mezi C2 a C3, proto je jich o jednu méně než pohybových segmentů. Meziobratlové destičky jsou chrupavčité útvary spojující sousedící plochy obratlových těl a společně s cévním systémem páteře tvoří hydrodynamické komponenty páteře.

Krátké vazy:

Ligamenta flava: spojují oblouky obratlů, doplňují páteřní kanál po zadní stěně a jsou z elastického vaziva žlutého zbarvení. Tyto vazy stabilizují pohybové segmenty páteře při anteflexi (předklonu), kdy se napínají a svojí pružností umožňují opětný návrat segmentu do původní polohy.

Ligamenta intertransversaria: spojují příčné výběžky a nejsilnější jsou v bederním úseku. Vazy limitují rozsah předklonu (flexe) a úklonů (lateroflexe) páteře na kontralaterální straně.

Ligamenta interspinalia: spojují trnové výběžky, jsou z nepružného, pevného vaziva a omezují rozvírání obratlových trnů při předklonu páteře

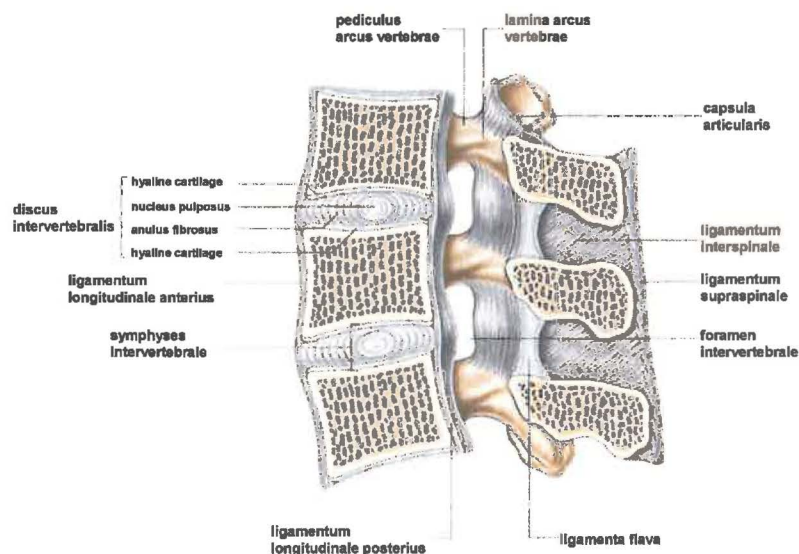
Ligamentum supraspinale: je silný vazivový pruh, který spojuje hroty processí spinosí od C7 po sacrum. Je širší a silnější v bederní oblasti, kde těsně navazuje na fascie, ačkoliv je jen lehce uchycen ke processí spinosí v oblasti L3–L5 (STANDRING, 2005).

Dlouhé vazy:

Ligamentum longitudinale anterius: spojuje obratlová těla po přední straně páteře od předního oblouku atlasu až na kost křížovou, kde pokračuje jako lig. sacrococcygeum ant. Lig. longitudinale ant. zpevňuje celou páteř a napíná se při retroflexi (záklonu), čímž brání ventrálnímu vysunutí meziobratlové destičky.

Ligamentum longitudinale posterius: spojuje obratlová těla po jejich zadní ploše, po přední stěně páteřního kanálu, od kosti týlní až na kost křížovou, kde pokračuje jako lig. sacrococcygeum post. profundus et superficiale. Napíná se při anteflexi (předklonu) a brání vysunutí meziobratlové destičky do páteřního kanálu.

Obrázek 2: Sagitální řez páteřního kanálu v horní bederní oblasti



Zdroj: Standring, 2005

4.1.3 Anatomie hřbetní míchy (medulla spinalis)

Medulla spinalis (hřbetní mícha) je ventrodorzálně oploštělý válcový provazec nervové tkáně. Mezi nejdůležitější funkce míchy patří senzitivní a motorické zásobení celého těla od krkú dolů, zabezpečení převodních drah pro signály mezi tělem a mozkiem a je hlavním centrem pro reflexy. Délka hřbetní míchy se pohybuje mezi 40–50 cm, šířka mezi 10–13 mm a váha mezi 30–35g. Je uložena v páteřním kanálu a v obalech centrálního nervstva: dura mater spinalis, arachnoidea a pia mater spinalis, které ji chrání. Začátek míchy a její rozhraní s mozkovým kmenem udává výstup prvního krčního nervu (C1) mezi kostí týlní a atlasem v místě křížení pyramidové dráhy zvaném decussatio pyramidum. Začátek míchy kraniálně pokračuje v prodlouženou míchu, medulla oblongata, která je již součástí mozkového kmene (ČIHÁK, 2004).

Mícha je kratší než páteřní kanál a její kaudální konec, conus medullaris, dosahuje u muže do výše meziobratlové ploténky mezi obratli L1 a L2, u ženy do výše obratlového těla L2³ (DYLEVSKÝ aj., 2000). Na conus medullaris navazuje tenký provazec, filum terminale, který asi po 20 cm ve výši obratle S2 srůstá s dura mater a s periostem.

Filum terminale je vlákno tvořené neuroglíí a vazivem měkké pleny míšní a svým ukotvením ke kostrči udržuje míchu na svém místě, takže nedochází k jejím nárazům při pohybech těla. Navíc je mícha upevněna ke kostěnému obalu páteřního kanálu po celé délce pomocí výběžků omozečnice, viz níže, které jsou nazývány ligamenta denticulata, neboli zoubkované vazy (MARIEB et al., 2005). Kaudálně od conus medullaris páteřní kanál obsahuje dlouhé kořeny lumbálních a sakrálních nervů nazývaných cauda equina.⁴ Tyto kořeny sestupují v durálním vaku až do místa výstupu z páteřního kanálu.

Mícha má 2 patrná vřetenovitá rozšíření v krční oblasti (intumescentia cervicalis, C3–Th2) a bederní oblasti (intumescentia lumbalis, Th10–L2), odkud vystupují motorické a senzitivní nervy zásobující horní a dolní končetiny (DYLEVSKÝ aj., 2000).

Při výstupu z foramen intervertebrale se zadní a přední nerv spojí a vzniká míšní nerv, nervus spinalis. Z funkčního hlediska jsou přední kořeny motorické a zadní senzitivní, a proto při poranění míšních nervů nacházíme jak motorické postižení, tak

³ V embryonálním období má mícha stejnou délku jako páteřní kanál, od 4. měsíce roste páteř a páteřní kanál rychleji než mícha a mícha se tedy relativně zkracuje. U novorozence dosahuje kaudální konec míchy do výše obratlového těla L3, ale v průběhu dětství získává mícha stejnou pozici jako má v dospělosti.

⁴ Cauda equina, v překladu koňský ohon, je označení pro terminální úsek míchy a přilehlých míšních kořenů.

senzitivní postižení. Celkově má mícha 31 párů míšních nervů a míšních segmentů.⁵

Z toho je:

- 8 krčních segmentů (C1–C8)⁶
- 12 hrudních segmentů (Th1–Th12)
- 5 bederních segmentů (L1–L5)
- 5 křížových segmentů (S1–S5)
- 1–3 kostrční segmenty (Co1–Co3)

Pleny míšní:

Mícha je obalena třemi vrstvami míšních obalů a zevně od těchto plen se nachází periost páteřního kanálu, endorhachis. Periost zevnitř pokrývá kosti, zadní okraje meziobratlových plotének a vazy, které jsou uloženy mezi oblouky obratlů. Míšní obaly dělíme na:

- *dura mater spinalis*, zevní obal – tvrdá plena mozkomíšní
- *arachnoidea*, pavoučnice – zevní vrstva ze dvou měkkých plen mozkomíšních
- *pia mater spinalis*, omozečnice – vnitřní vrstva ze dvou měkkých plen mozkomíšních

Dura mater spinalis:

Dura mater spinalis je tvořena tuhým vazivem a tvoří vak *saccus durae matris spinalis*, který sahá od *foramen magnum* až po obratel S2. Mezi vakem a periostem se nachází prostor *spatium epidurale*,⁷ který je vyplněn řídkým a tukovým vazivem a jsou uvnitř žilní pleteně. Podél výstupů míšních nervů se *dura mater* vychlípí až do *foramina intervertebralia*, kde srůstá s periostem.

Arachnoidea:

Arachnoidea je tenká blána pavučinovitěho vzhledu, prakticky bezcévná. Zevně naléhá těsně na tvrdou plenu, mezi kterými je subdurální prostor, *spatium subdurale*.

Pia mater spinalis:

Pia mater spinalis je tenká vazivová blána, která tvoří vnitřní vrstvu pokrývající míchu a vnikající do všech záhybů a rýh míchy. Obsahuje cévy – tepny i žíly, které z ní

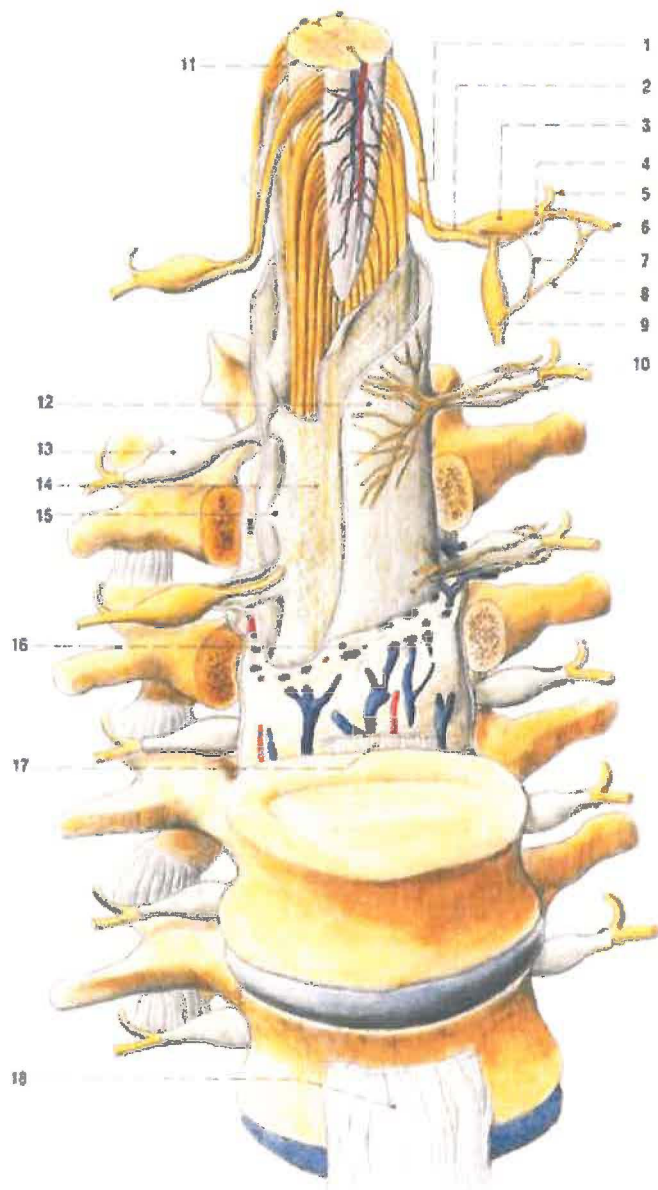
⁵ Míšní segment je část míchy, ze které vystupují *fila radicularia* (kořenová vlákna) do předního a zadního kořenu jednoho míšního nervu.

⁶ První krční nerv vystupuje mezi atlasem (C1) a týlní kostí, osmý pak mezi C7 a Th1.

⁷ Do tohoto prostoru jsou často vstříkována anestetika pro znecitlivění míchy a odstranění pocitu bolesti v oblasti těla pod místem vpichu.

pronikají do CNS. Doprovází míšní kořeny až do intervertebrálních otvorů, kde je srostlá s periostem. Mezi ní a arachnoideou je spatium subarachnoideum, v němž je mozkomíšní mok, který se tam dostává otvory ve stropu IV. komory mozkové. Ze subarachnoidálního prostoru se provádí lumbální punkce.⁸

Obrázek 3: Pleny míšní



1. radix anterior míšního nervu
2. radix posterior míšního nervu
3. ganglion spinale na zadním kořenu míšního nervu
4. nervus spinalis
5. ramus posterior nervi spinalis
6. ramus anterior nervi spinalis
7. ramus communicans albus
8. ramus communicans griseus
9. ganglion trunci sympathici
10. rami meningei (pro tvrdou plenu míšní)
11. pia mater spinalis s cévami
12. dura mater — saccus durae matris spinalis
13. obal z tvrdé pleny míšní doprovázející míšní nerv až na zevní okraj foramen intervertebrale
14. arachnoidea spinalis
15. ligamentum denticulatum — jeden z jeho cípů
16. spatium epidurale s tukovým vazivem
17. ligamentum longitudinale posterius
18. ligamentum longitudinale anterius

Zdroj: Čihák, 2001

⁸ Lumbální punkce se používá pro získání mozkomíšního moku na mikrobiologickou nebo chemickou analýzu, k měření tlaku mozkomíšního moku a k injekcím antibiotik, anestetik nebo rentgen-kontrastních látek do subarachnoidálního prostoru. Jelikož mícha dospělého člověka, jak již bylo výše zmíněno, končí nad střední bederní oblastí, jehla se zavádí mezi trnové výběžky čtvrtého a pátého bederního obratle (MARIEB et al., 2005).

4.2 Prenatální vývoj

Prenatálním vývojem zárodku, neboli embrya⁹ se zabývá vědní disciplína embryologie, která studuje vývoj jedince od oplození vajíčka až po porod. Dle stanov Světové zdravotnické organizace je výpočet doby těhotenství, a tím i stáří plodu, prováděn od 1. dne poslední menstruace, kde 7.–13. den je počítán jako 1. týden těhotenství. Pro dobu stáří plodu se tudíž používá označení menstruační, neboli gestační¹⁰ stáří plodu. Druhým způsobem vyjadřování věku zárodku je koncepční, neboli embryonální věk, který vychází z data oplození (DYLEVSKÝ, 2007). Nevýhodou koncepčního věku je však obtížná zjistitelnost přesného data oplození, a proto se ve většině klinických prací nepoužívá. Celkově fyziologická doba těhotenství trvá 40 týdnů ± 2 týdny a toto období je rozděleno do tří trimestrů.

4.2.1 Vývoj centrálního nervového systému zárodku

Vývoj centrálního nervového systému trvá po celou dobu intrauterinního (nitroděložního) vývoje a jeho vývoj pokračuje i v postnatálním období až do 25 let věku, kdy se dokončuje tělesný růst a koordinace pohybů (TROJAN aj., 2005).

Nervový systém se u lidského embrya začíná vyvíjet během 3. týdne gestace a jeho základ tvoří medulární, neboli neurální ploténka. Neurální ploténka je tvořena vrstvou vysokých buněk epiblastu (primární ektoderm, vnější zárodečný list), který společně s kubickými buňkami hypoblastu (primární endoderm, vnitřní zárodečný list) dává vznik dvouvrstevnému zárodečnému terčíku. Ve třetím týdnu dochází k rychlému vývoji embrya a v tzv. procesu gastrulace vzniká z buněk epiblastu primitivní proužek, notochord a 3 zárodečné listy, neboli trojvrstevný zárodečný terčík (ektoderm, endoderm a mezoderm¹¹).

Gastrulace začíná formováním primitivního proužku, který vzniká proliferací a migrací buněk epiblastu směrem k mediální rovině. Primitivní proužek se vytvoří kaudálně na dorzální ektodermové straně, lehce vystupuje nad své okolí a na jeho kraniálním konci se vytvoří vyvýšený primitivní Hensenův uzel s jamkou. Dále se primitivní proužek prodlužuje kraniálním i kaudálním směrem a v jeho ose se objevuje podélná primitivní

⁹ Embryonální období je označováno do konce 8. týdne vývoje po oplození, kdy jsou vytvořeny všechny hlavní orgánové základy embrya.

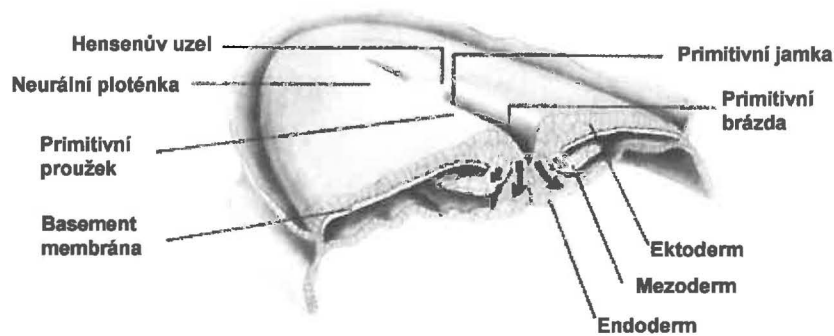
¹⁰ Gestace je interval mezi prvním dnem poslední menstruace a porodem či potratem plodu.

¹¹ Ektoderm tvoří základ pro epidermis, centrální a periferní nervový systém, sítnici oka, atd. Endoderm je zdrojem epitelové výstelky dýchacích cest a gastrointestinálního traktu, včetně žláz, které do trávicího traktu ústí, a parenchymových buněk jater a pankreatu. Mezoderm dává vznik obalovým systémům hladkého svalstva, pojivovým tkáním a cévám přičleněným k jednotlivým tkáním a orgánům, kardiovaskulární soustavě, reprodukčním a močovým orgánům.

jamka. Odtud nově vznikající buňky migrují laterálním směrem mezi ektoderm a entoderm, a tím vzniká intraembryonální mezoderm, který se intenzivně vyrábí do konce čtvrtého týdne. Poté se primitivní proužek zmenšuje, zůstává v kostrční krajině zárodku a nakonec podléhá degenerativním změnám a vymizí. Objevením se primitivního proužku je vytyčena kraniokaudální osa zárodku, jeho přední a zadní konec a pravá a levá strana (MOORE et al., 2002).

Buňky, které migrují od primitivního uzlu směrem kraniálním, vytváří souvislý buněčný pruh, tzv. hlavový výběžek, který vyrůstá mezi ektodermem a endodermem k prechondrální ploténce.¹² V jeho ose se pak tvoří notochordový kanálek, který je základem tyčinkovitého buněčného útvaru, tzv. notochord a který je u strunatců též nazýván jako chorda dorsalis, struna hřbetní. Moore et al. (2002) píše, že notochord vytyčuje základní osu zárodku, propůjčuje jí jistou pevnost, slouží jako základ vývoje axiálního skeletu a vyznačuje příští polohu obratlů. Dylevský (2007) dále doplňuje, že notochord je organizační útvar mající funkci induktoru vzniku embryonálních tkání nebo orgánů a na začátku vývoje má funkci primárního opěrného systému, který postupně přebírá vznikající skelet. Vývoj notochordu a intraembryonálního mezodermu probíhá mezi 16.–20. dnem vývoje (KLIKA, 1986).

Obrázek 4: Vývoj trojvrstevného zárodečného terčíku



Zdroj: www.medscape.com

Primární neurulace

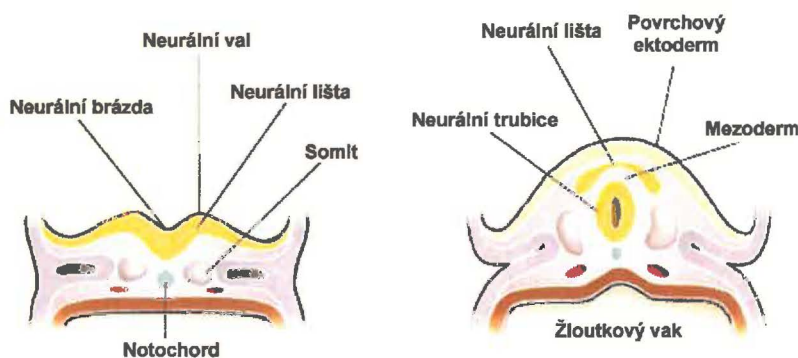
Mezi 18.–27. dnem gestace probíhá proces neurulace, který dává vznik neurální trubici (ENGLER et al., 1998). Neurální ploténka, z které vzniká celá centrální nervová soustava, vzniká ztluštěním ektodermu nad základem notochordu, jenž indukuje její vznik. Ze začátku délka neurální ploténky odpovídá délce hlavového výběžku, ale později neurální ploténka expanduje a sahá až k orofaryngové membráně. Ploténka se 18. dnem začíná ve střední čáře podélně vchlipovat, čímž vzniká neurální brázda ohraničená

¹² Prechondrální ploténka je tvořena cylindrickými endodermálními buňkami a je pevně přirostlá k horní vrstvě terčíku tvořené ektodermem, kde je omezena orofaryngovou membránou (budoucí dutina ústní).

neurálními valy. Kraniálně je medulární ploténka široká pro základ mozku a kaudálně se zužuje v základ míchy.

Na konci 3. týdne se neurální valy v oblasti přechodu přibližují, až se nakonec zipovacím způsobem od středu postupně uzavírají a tím vzniká neurální trubice. Proces uzavírání neurální trubice začíná na úrovni čtvrtého prvosegmentu a probíhá směrem k hlavovému i k dolnímu konci embrya. Kaudálně od čtvrtého somitového páru se neurální trubice vyvine v míchu. Směrem kaudálním je primární neurulace o něco rychlejší než směrem kraniálním. Primární neurulace končí mezi 25.–27. dnem, kdy kraniální konec (rostrální neuroporus) se uzavírá kolem 25. dne gestace a kaudální konec (kaudální neuroporus) kolem 27. dne gestace (VACEK, 2006). Materiálem pro neurální rýhu a trubici je neuroektoderm. Při uzavírání neurální trubice se ještě od neuroektodermových buněk odškrube masa buněk, která vytváří neurální lištu, *cristu neuralis*. Tyto buňky cestují dorzolaterálně po obou stranách budoucí neurální trubice a později dávají vznik spinálním a vegetativním gangliím.

Obrázek 5: Primární neurulace



Zdroj: Botto et al., 1999

Somitogeneze

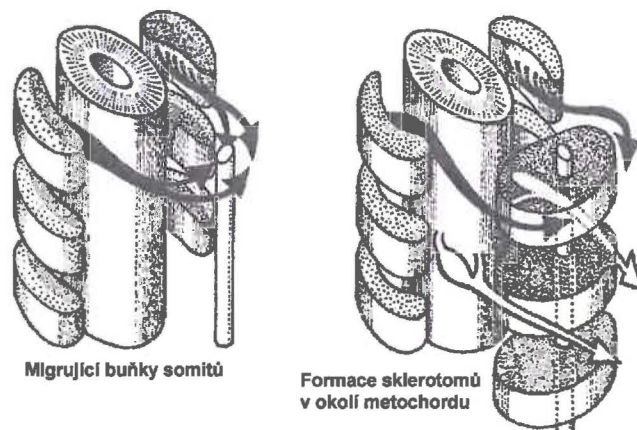
Během vytváření notochordu a neurální trubice se intraembryonální mezoderm začíná dále diferencovat. Po obou stranách notochordu vzniká buněčná ploténka paraaxiálního mezodermu. Ke konci třetího týdne se paraaxiální mezoderm diferencuje a začíná se členit v párové kuboidní útvary, somity, které jsou umístěny po obou stranách vyvíjející se neurální trubice. Během somitogeneze, která probíhá mezi 20. a 30. dnem, se vyvine až 38 párů somitů a na konci pátého týdne je přítomno 42–44 somitových párů (MOORE et al., 2002). První somitový pár se objevuje koncem třetího týdne v úrovni horního zakončení notochordu, další somity se vyvíjejí v kraniokaudální sekvenci. Somity se postupně dále diferencují na ventromediální polovinu, z které se vyvinou sklerotomy a

dorzolaterální polovinu, z které vzniká dermatomyotom. Z dermatomů se později vyvine pokožka, z myotomů paraspinální svaly a ze sklerotomů se budou formovat chrupavky, kosti a ligamenta páteře.

Vývoj axiálního skeletu

Ve čtvrtém týdnu dochází k tzv. procesu resegmentace sklerotomů. Buňky sklerotomů, které poskytují buněčný materiál pro vývoj chrupavčitých základů páteře, žeber a hrudní kosti, mění svojí polohu a putují do okolí neurální trubice a notochordu a do tělní stěny (MOORE et al., 2002). Ve čtvrtém týdnu vývoje jsou základy (blastémy) obratlových těl tvořeny materiálem ze 6.–44. somitu (DYLEVSKÝ, 2007).

Obrázek 6: Vývoj sklerotomů

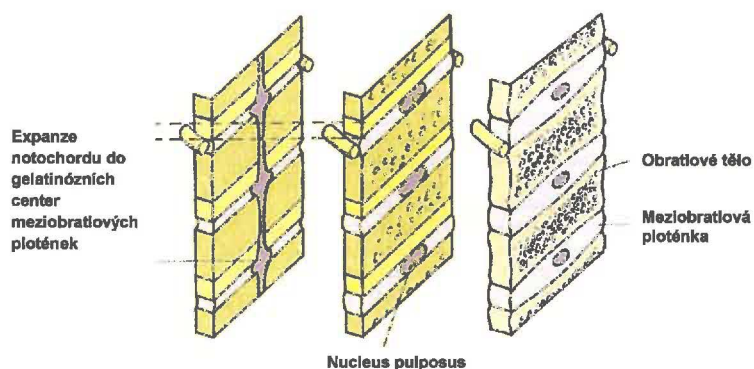


Zdroj: Dylevský, 2007

Nově se formující obratlové tělo se skládá z kraniálně méně kondenzovaných uspořádaných mezenchymových buněk a z kaudálně nahuštělých buněk, z kterých se část posouvá směrem k myotomu, kde vytváří meziobratlovou ploténku. Poté dochází k rozštěpení kraniální a kaudální části sklerotomů s následnou fúzí spodní části kraniálního a horní části kaudálního sklerotomu. Takto je zformováno nové, primitivní obratlové tělo a zároveň je toto rozdělení podmínkou pro to, aby myotomy přemostily meziobratlové ploténky a vytvořily tak základ pro budoucí pohyblivost páteře (KLIKA, 1985). V místech, kde je notochord obklopen těly obratlů, degeneruje a vymizí. Mezi obratli ale řídký mezenchym základu notochordu expanduje a dává vznik gelatinózním centrům meziobratlových plotének, tzv. nucleus pulposus.¹³

¹³ Nucleus pulposus je bezcévná, spíše chrupavčitá struktura obsahující vysoký podíl proteoglykanů a vody. Později je nucleus pulposus obklopen cirkulárně uspořádanými vazivovými vlákny, která vytvářejí anulus fibrosus a společně vytváří meziobratlovou destičku.

Obrázek 7: Formace obratlového těla a meziobratlové ploténky



Zdroj: *Standring, 2005*

Již v šestém týdnu vývoje přechází postupně blastémové stadium do chondrogenního stadia a na konci devátého týdne jsou již diferencovány chrupavčité základy 33–34 obratlů. Tyto chrupavčité základy se skládají z obratlového těla a základů mírně rozvinutých, ale ještě neuzavřených oblouků. Pátevní kanál, který je otevřen na počátku fetálního období, je kryt vazivovou membránou, membrana interdorsalis, rozepjatou mezi pravou a levou polovinou obratlového oblouku. K postupné fúzi chrupavčitých základů oblouků dochází po čtvrtém měsíci (DYLEVSKÝ, 2007).

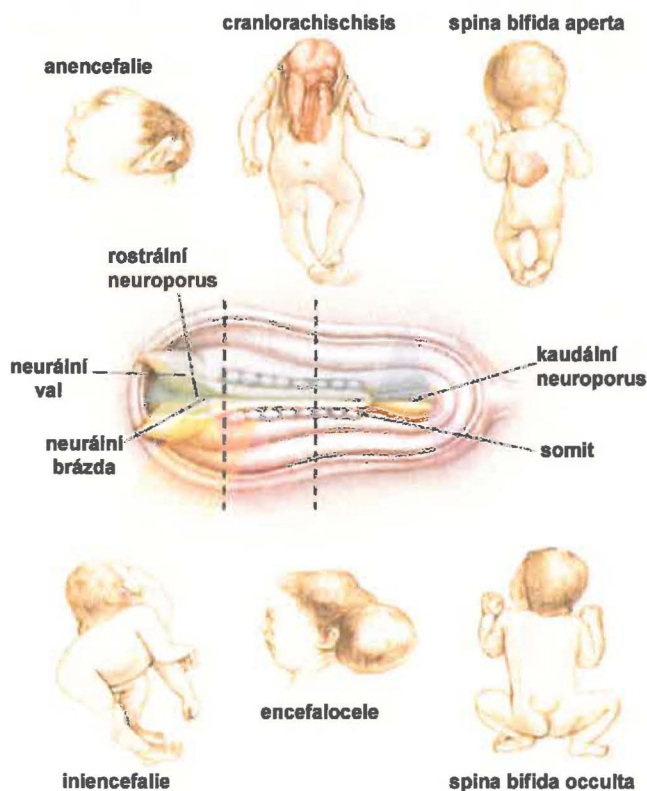
Primární osifikační centra obratle se začínají objevovat během 8. týdne a nachází se v základu těla obratle a v každé polovině obratlového oblouku. Při narození sestává každý obratel ze tří kostěnných částí spojených chrupavkou a celý proces osifikace je dokončen až postnatálně okolo 25. roka života (MOORE et al., 2002). Sekundární osifikační centra se nacházejí ve čtyř skupinách jader a vznikají až postnatálně. Tyto jádra se tvoří na zevních okrajích proc. transversi krčních a hrudních obratlů, na vrcholcích proc. spinosi, v tzv. anulárních ploténkách na horní a dolní ploše obratlových těl a v proc. mamillares bederních obratlů (DYLEVSKÝ, 2007).

Sekundární neurulace a kanalizace

Sekundární neurulace probíhá mezi 28.– 48. dnem gestace. Pod úrovní kaudálního neuroporu (dolní konec neurální trubice) vzniká ze zkráceného primitivního proužku tzv. ocasní hrbolk, ve kterém je indiferentní buněčný materiál s chordou a se všemi třemi zárodečnými listy (ČIHÁK, 2001). Tyto buněčné dutiny postupně splývají, kanalizují se, až se nakonec spojí i s dolním koncem neurální trubice. Zároveň mezi 43. a 48. dnem gestace probíhá proces retrogresivní diferenciacce, kde se vytvářejí základy pro filum terminale a cauda equina (ENGLER et al., 1998). Zbytek buněčné masy podléhá apoptóze.

4.3 Klasifikace defektů vývoje neurální trubice

Obrázek 8: Defekty neurální trubice



Zdroj: Botto et al., 1999

encefalocele: při tomto defektu neurální trubice jsou poškozeny membránové i kostěné obaly obalující mozek. Část mozku se tímto defektem dostává skrze lebku v útvaru krytém kůží i mozkovými plenami. Často je tato vada spojená s mikrocefalií (abnormálně malou lebkou) a poměrně častý je i hydrocefalus. Míra úmrtnosti se pohybuje mezi 60–100 %.

craniorachischisis: jde o totální defekt uzavírání neurální trubice, který se vyznačuje chyběním kalvy a kompletním rozštěpem celého páteřního kanálu. Tato vrozená vada končí spontánním aborem.

iniencefalie: je to vzácný typ dysrafismu, rozštěpové postižení je v occipito-cervikálním úseku s fixovanou hlavou v záklonu

spina bifida: označuje defekt splynutí embryonálních polovin obratlových oblouků.¹⁴ Mají různý stupeň od prostého skrytého rozštěpu (spina bifida occulta) až po otevřené defekty (spina bifida aperta) a souborně se tyto defekty označují jako spinální dysrafismy. Podrobnější popis těchto vad bude popsán níže v kapitole 4.5.

¹⁴ Definice spiny bifidy není v odborné literatuře zcela sjednocena. Část autorů, např. (STANDRING, 2005) nebo (DUNGL, 2005) termínem spina bifida označuje všechny vrozené vývojové vady uzavírání nervové trubice společně s defektem splynutí obratlových oblouků.

Mezi defekty vývoje neurální trubice řadíme poruchy uzavírání neurální trubice, ale zároveň se tyto defekty týkají i tkání obklopujících míchu (míšní obaly), obratlových oblouků, svalů a kůže. Mezi defekty vývoje neurální trubice patří:

anencefalie: je vrozená vada neurální trubice vyznačující se poruchou uzávěru mozkových váčků, různě velkou absencí částí mozku a v extrémním případě i míchy. Jde o vadu neslučitelnou se životem a postižené plody se většinou samovolně potratí nebo se rodí mrtvé.

4.4 Teorie vzniku malformací nervové trubice

Předpokládá se, že důvodem vzniku otevřených malformací nervové trubice je defekt v procesu neurulace, a ačkoli je embryologický vývoj plodu již dobře zmapován, stále nebyl uspokojivě vysvětlen mechanismus vzniku těchto malformací. Moore et al. (2002) se domnívá, že primární poškození postihuje neuroektoderm a následkem toho pak neurální valy nesplynou a nevytvoří trubici. Důvodem stále nevysvětleného mechanismu je velmi omezená možnost studie takto postižených potracených lidských zárodků, a proto níže uvedené teorie vychází hlavně z experimentálních výzkumů na zvířecích zárodcích.

Dá se říci, že teorie vzniku otevřených malformací neurální trubice se rozdělují do dvou hlavních skupin. V první skupině jsou teorie založené na neuzavření neurální trubice v procesu neurulace a patří sem Recklinghausenova a Pattenova teorie. V druhé skupině teorie poukazují na možnost znovuotevření již uzavřené neurální trubice a patří sem Morgagniho a Gardnerova teorie.

Recklinghausenova teorie pozastavení vývoje:

Recklinghausenova teorie vznikla již v roce 1886 a byla to jedna z prvních teorií zabývajících se defekty neurální trubice. Recklinghausen poukazyval na chybný vývoj mezodermu a pozastavení vývoje centrální nervové trubice s následnými změnami ve tkáních. I když by tato teorie mohla vysvětlovat otevřené defekty neurální trubice (např. myeloschisis), nevysvětluje uzavřené defekty či defekty vzniklé z chybné kanalizace.

Pattenova teorie přerůstání nervové ploténky:

Pattenova teorie je založena na přerůstání tkáně neurální ploténky, která způsobí převrácení neurálních valů. To zabraňuje jejich splynutí, což vede k neuzavření neurální trubice. Patten poprvé pozoroval tento jev na lidských zárodcích již v roce 1952 (PATTEN, 1952). V České republice byla v roce 1963 tato teorie zkoumána embryology Jelínkem a Klikou na kuřecích zárodcích (JELÍNEK aj., 1963). Stejně ale jako Recklinghausenova teorie, také tato teorie nevysvětluje vznik defektů kanalizace či lézí již zformovaného páteřního kanálu.

Hydrodynamická teorie:

Touto teorií se poprvé zabýval již v 18. století známý italský anatom a patolog Morgagni, který předpokládal, že otevřená spina bifida vzniká rupturou neurální trubice

tlakem mozkomíšního moku, který sestupuje z hydrocefalické hlavy. Později tuto teorii podrobněji rozpracoval v roce 1973 Gardner, který základní příčinu viděl v poruše vývoje IV. mozkové komory.

Tato teorie je kritizována za neschopnost vysvětlit rozsáhlé léze, neboť již počáteční ruptura v trubici způsobí její dekompresi a tudíž by nemohly vznikat rozsáhlejší léze jako např. craniorachischisis (ENGLER et al., 1998).

4.5 Rozštěpy páteře - spinální dysrafismy

Spinální dysrafismy patří do skupiny vrozených vývojových vad páteře, které se projevují anomáliemi nervové tkáně a kostními změnami páteře. Nejčastěji dochází k částečnému rozštěpu páteře v lumbální oblasti (STRÁTESKÝ, 2001). Po vrozených srdečních vadách to jsou v České republice nejčastější vrozené vývojové vady (ÚZIS, 2008).

Patří sem:

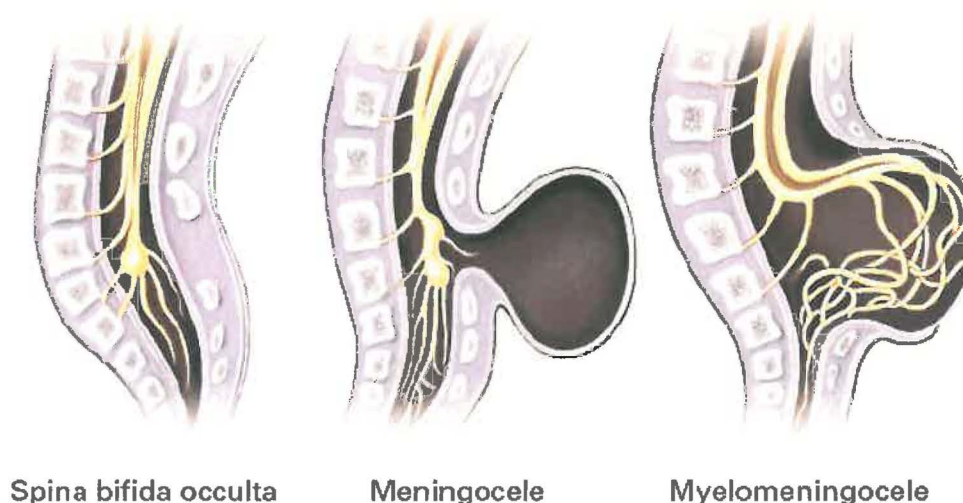
spina bifida occulta – je nejnižší stupeň rozštěpových vad páteře, které jsou výsledkem poruchy růstu a splynutí embryonálních polovin obratlových oblouků. V místě defektu je zachován kožní kryt bez dorzálního vyklenutí a mícha a míšní pleny zůstávají v páteřním kanálu.

spina bifida cystica s meningokélou – je vážnější defekt nesplynutí obratlových oblouků, kde tento defekt má za následek protruzi míšních obalů s arachnoideou a s cerebrospinálním mokem v podobě cystického vaku se zachovalým kožním krytem. Dura mater chybí v místě defektu, ale mícha zůstává v otevřeném páteřním kanálu.

spina bifida cystica s myelomeningokélou – je nejzávažnější defekt nesplynutí obratlových oblouků, kde v místě rozštěpu obratlového oblouku dochází k protruzi míchy a míšních obalů s arachnoideou a s cerebrospinálním mokem v podobě cystického vaku, který promínuje jako dorzální vyklenutí. Tyto myelomeningokély mohou být kryty kůží, nebo tenkou, snadno pukající blankou (MOORE et al., 2002).

spina bifida s myeloschisis – je to nejtěžší forma spiny bifidy, která bývá nazývána i jako spina bifida s myelokélou, u tohoto defektu nedochází ke splynutí neurálních valů v části míchy, nejčastěji v bederní oblasti.

Obrázek 9: Dělení spinálních dysrafismů



Spina bifida occulta

Meningocele

Myelomeningocele

Zdroj: Botto et al., 1999

4.5.1 Spina bifida occulta (SBO)

Je to nejběžnější a nejméně závažný typ zadního, skrytého defektu páteře. SBO vzniká nedokonalou formací středových struktur během embryogeneze, kdy nedojde ke splynutí obou polovin obratlových oblouků během sekundární neurulace ve 4.–5. gestačním týdnu (NÁHLOVSKÝ, 2006). Defekt je kryt kůží a často nevyvolává neurologické ani lokomoční poruchy.

U této formy rozštěpu může být postižen jeden nebo více obratlů a mícha často bývá nedotčena. Jelikož tento defekt je často asymptomatický a bývá často diagnostikován až při náhodném vyšetření, jeho incidence se u různých autorů liší. Dungal (2005) udává výskyt v 7% na L5 a v 18% na S1. Kamanli et al. (2002) dle svého výzkumu udává výskyt SBO u 21,4% mladé populace, a to nejvíce v segmentu S1, následně v L5. Existuje však několik znaků, podle kterých lze výskyt SBO předpokládat. Mezi tyto znaky patří vyšší ochlupení v úseku hrudní a bederní páteře (kožní hypertrichóza¹⁵), výskyt lipomu pod kůží, kapilární hemangiom v dolní části páteře a existence kožního záhybu vedoucího z povrchu kůže směrem do páteře (NÁHLOVSKÝ, 2006).

U spiny bifidy occulty existují ale i symptomatické vady, kde je nejčastější příčinou tah a tlak na nervové struktury, které mohou vést od lehkého akrálního oslabení DKK až po těžké motorické deficity DKK, které mají často asymetrický nález s poruchou trofiky a

¹⁵ Hypertrichóza značí nadměrné ochlupení.

sfinkterů (TICHÝ aj., 2002). Ve světové literatuře je tento stav popisován jako tethered cord syndrom, neboli syndrom míšního ukotvení.

Tethered cord syndrom (TCS)

Mícha, která nemusí být vývojově podstatně narušena, je při tomto syndromu fixovaná v normálním nebo změněném durálním vaku, což zamezuje jejímu přirozenému vývojovému posunu kraniálně, jak již bylo zmíněno v kapitole anatomie hřbetní míchy. Při tomto syndromu dochází ke zvýšené adhezi míšních segmentů k obratlovým segmentům, a tím se omezí hladký růstový posun obratlů po míše, zejména v období akcelerace růstu (HACKEL, 2004). Mícha se extrémně protahuje a po vyčerpání kompenzačních možností elasticity míšních cév dochází k jejich konstrikcím a poškození s následkem ischemizace míchy. Náhlovský (2006) uvádí, že po nedokonale provedených plastických operacích TCS může dojít k sekundárnímu uchycení míšních struktur do operační jizvy, tzv. retethered cord syndrome.

TCS postihuje nejčastěji děti v období 1–2 let a druhý vrchol je pak mezi 10.–20. rokem. Příznaky onemocnění zasahují do různých oborů medicíny od neurologických příznaků, jako jsou lumbalgie, kořenové bolesti, poruchy reflexů, centrální pyramidové příznaky, svalové atrofie až přes urologické a ortopedické příznaky (HACKEL, 2004). Operačním cílem je zbavit nervové struktury ukotvení, odstranit komprimující masy a odvrátit či zastavit nové progrese onemocnění. Obecně platí, že vzniklý deficit je ireverzibilní (TICHÝ aj., 2002).

TCS syndrom mohou doprovázet četné patologické stavy, které spadají pod vrozené defekty neurální trubice. TCS je však charakterizovaný akcelerací obtíží, nikoliv pouhou přítomností patologických stavů, mezi které patří: diastematomyelie, syndrom rozštěpu notochordy, dorzální dermální sinus, ztluštělé filum terminale, intradurální lipom, syndrom kaudální regrese, přední sakrální, intrasakrální a laterální meningokéla.

Diastematomyelie

Diastematomyelie znamená zdvojení míchy a patří sem dva typy postižení. V prvním případě je mícha v rozšířeném páteřním kanálu rozdělená na dvě poloviny, kdy každá z nich je ve vlastním durálním vaku. Podélný rozštěp míchy může být dán kostním, vazivovým nebo chrupavčítým septem. Druhým typem je diplomyelie, kdy obě poloviny jsou v mírně rozšířeném kanálu v jednom durálním vaku a jsou rozdělené pouze fibrózním

septem. Zdvojení míchy bývá v rozsahu jednoho či více páteřních segmentů a následovně spojení pod dělicím septem zapříčiňuje ukotvení míchy.

U diastematomyelie jde o poruchu vývoje notochordy a až 80% pacientů mívá nad místem léze hypertrichózu (NÁHLOVSKÝ, 2006). U chirurgické léčby se odstraňuje kostní septum a uvolňuje se mícha.

Syndrom rozštěpu notochordy

Syndrom rozštěpu notochordy je středočárová anomálie notochordální embryogeneze vznikající na konci 2. gestačního týdne. S postupným vývojem neurální trubice se vyvíjejí píštěle, divertikly, intraspinální nebo paravertebrální cysty, které se klinicky manifestují až mezi 20.–40. rokem věku prudkými bolestmi zad s postupnou myelopatií. Cílem chirurgické terapie je odstranění cysty.

Dorzální dermální sinus a dermoid

Dermoid (nebo také dermoidální cysta, dermální sinus) je v podstatě vchlípenina kůže do tkání ležících pod ní. Vzniká nedostatečným oddělením kožního a neurálního ektodermu. Kožní vkleslina může zasahovat jen do podkoží, ale zároveň až do páteřního kanálu, kde se chová jako cysta a způsobí drobné povytažení tvrdé pleny. Toto postižení se často manifestuje již v dětství opakovanými infekcemi z ruptury cyst.

Ztluštělé filum terminale

Ztluštělé filum terminale vzniká poruchou procesu retrogresivní diferenciaci dolních úseků míšních struktur, vyvíjejících se z kaudální buněčné masy a často se na ztluštění filum podílí fibromatózní tkáň. Chirurgicky se ztluštělé filum protíná s cílem odkotvení od míchy.

Intradurální lipomy

Intradurální lipomy vznikají při poruše neurulace, kdy v místě uzavírající se neurální trubice utkví okolní mezenchymální elementy, ze kterých se později vytvoří intradurální extramedulární lipomy. Většinou jsou tyto lipomy klinicky němé, ale obecně se zmnožením tuku v těle postiženého začínají růst, a proto se klinické příznaky většinou objevují až v dospělém věku.

Syndrom kaudální regrese

Syndrom kaudální regrese je komplex poruch při kanalizaci, která probíhá v sekundární neurulaci a retrogresivní diferenciaci kaudálních konců neurální trubice a notochordy. Zároveň tento syndrom je charakteristický sakrální agenezí,¹⁶ sníženým růstem dolních končetin, disproponcionálně malým růstem, ale i anorektálními, urogenitálními a renálními abnormalitami.

V etiologii syndromu kaudální regrese se významně uplatňuje diabetes mellitus. Náhlovský (2006) uvádí, že 17% postižených jedinců má matky diabetičky. Klinické projevy závisí na rozsahu postižení, ale významně dominují poruchy svěračů a motorické postižení DKK.

Přední meningokéla

Tento rozštěp postihuje obratlová těla a vak měkkých plen, který vystupuje do hrudníku, břicha, či pánve. Jeho obsahem může být likvor, ale zároveň jsou s přední meningokélou spojeny teratomy, lipomy, dermoidy a neurofibromy. Indikace k léčbě se řídí dle symptomatologie, která může být němá až do dospělosti a operačně se krček meningokély obliteruje.

4.5.2 Spina bifida cystica

Spina bifida cystica patří mezi cystický typ spinálních dysrafismů. U této závažnější formy dochází k vyhřeznutí plen míšních skrze rozštěpené obratle ven z páteře, kdy dochází k vytvoření viditelného vaku naplněného mozkomíšním mokem. Mezi hlavní defekty patří spina bifida cystica s meningokélou a spina bifida cystica s myelomeningokélou. Náhlovský (2006) dále doplňuje, že do této skupiny patří i lipomeningokéla, myelocystokéla a že defekty s nezachovalým kožním krytem nazýváme též jako spina bifida aperta.

Lipomyelomeningokéla

Při tomto syndromu mohou lipomatózní kongenitální hmoty míchu a kaudu fixovat či utlačovat. Lipomy nejčastěji postihují míšní konus a filum terminale a dle místa výskytu lipomů se následně odvíjí klinický obraz.

¹⁶ Termín ageneze označuje vrozené nevyvinutí orgánu či části těla.

Myelocystokéla

Myelocystokéla vzniká na konci uzavřené neurální trubice, kdy roztržený ependym centrálního míšního kanálku s membranózní dorzální porcí míchy splývá s arachnoideou nebo durou mater a vytváří cystický vak.

Spina bifida s meningokélou

Z defektního obratlového oblouku vystupuje vak tvořený měkkými míšními plenami se zachováním kožního krytu, kdy nervové struktury zůstávají v páteřním kanálu a obsahem kély je pouze mozkomíšní mok. Incidence meningokély je asi 20x nižší než myelomeningokély (NÁHLOVSKÝ, 2006).

Spina bifida s myelomeningokélou

Spina bifida s myelomeningokélou je nejzávažnějším a nejčastějším (96%) typem manifestních spinálních dysrafismů (viz. níže). Je to vrozená malformace míchy v důsledku porušeného uzavření embryonálních oblouků páteře a je doprovázena výhřezem míšních obalů a míchy. Defekty jsou způsobeny tím, že nervová tkáň je včleněna do stěny vaku, což narušuje vývoj nervových vláken, a proto je spojena s výraznými neurologickými defekty. V závažných formách se projevuje v místě léze jako transverzální léze míšní a zároveň je doprovázena i strukturálními abnormalitami mozku (DUNGL, 2005).

Tabulka 1: Závislost vzniku vrozených vývojových vad neurální trubice na embryologickém vývoji

doba gestace	období neurulace	vrozená vývojová vada
16. – 17. den	vývoj notochordu	diastematomyelia sy rozštěpu notochordy spina bifida anterior
18. – 27. den	primární neurulace	spina bifida dorzální dermální sinus intradurální lipom
28. – 42. den	kanalizace	lipomyelomeningokéla syndrom kaudální regrese
43. – 48. den	retrogresivní diferenciaci	ztluštělé filum terminale sy kaudální regrese

Zdroj: Engler et al., 1998

4.6 Spina bifida manifesta

Spina bifida manifesta je společné označení pro cystický rozštěp páteře s meningokélou a s myelomeningokélou, které se manifestují v klinickém obraze pacienta. V české ale i ve světové literatuře se nicméně často setkáváme pouze s označením „spina bifida“ pro oba typy těchto spinálních dysrafismů.

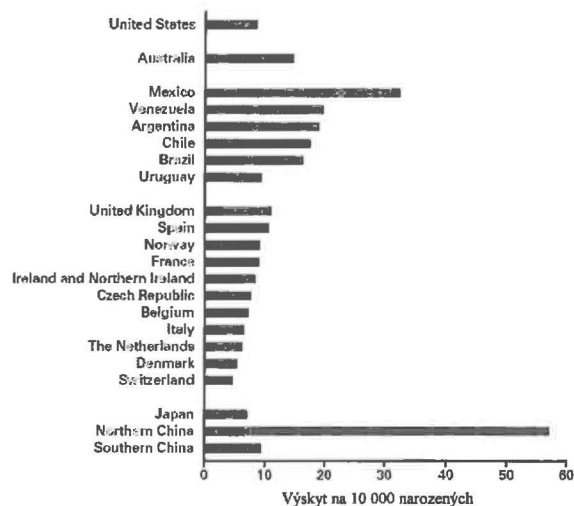
4.6.1 Epidemiologie

V České republice prevalence manifestní spiny bifidy kolísá od 0,6–1,2 na 1000 živých plodů (TICHÝ aj., 2002). Asociace spiny bifidy v USA udává výskyt okolo jednoho postiženého plodu na 1000 těhotenství (LEGER, 2004). Dle nejnovějších studií se ale každým rokem výskyt manifestní spiny bifidy ve vyspělých zemích snižuje. Mezi významné faktory v posledních více než deseti letech, které ovlivňují incidenci vrozených vývojových vad neurální trubice, patří rozvoj screeningových metod v prenatální diagnostice a následné dobrovolné přerušování těhotenství, ale i zlepšení výživy a užívání kys. listové u rizikových těhotenství.

Výskyt manifestní spiny bifidy se ale liší též regionálně i dle rasy. Např. Botto et al. (1999) uvádí, že vyšší výskyt vrozených vad neurální trubice byl v USA pozorován u Hispánců a bělochů než u afroameričanů. Naproti tomu v severní Číně je výskyt až 6x vyšší než v jižní části země. Vogel et al. (2002) dále doplňuje, že vyšší výskyt se též vyskytuje v nižších socioekonomických vrstvách populace, což má pravděpodobně vztah k nedostatečné výživě před a během těhotenství.

Celkově existuje vysoké množství epidemiologických studií výskytu manifestní spiny bifidy k objasnění příčiny vzniku těchto vad. Obecně se ale předpokládá, že tyto příčiny souvisí s genetickými faktory i s životním prostředím.

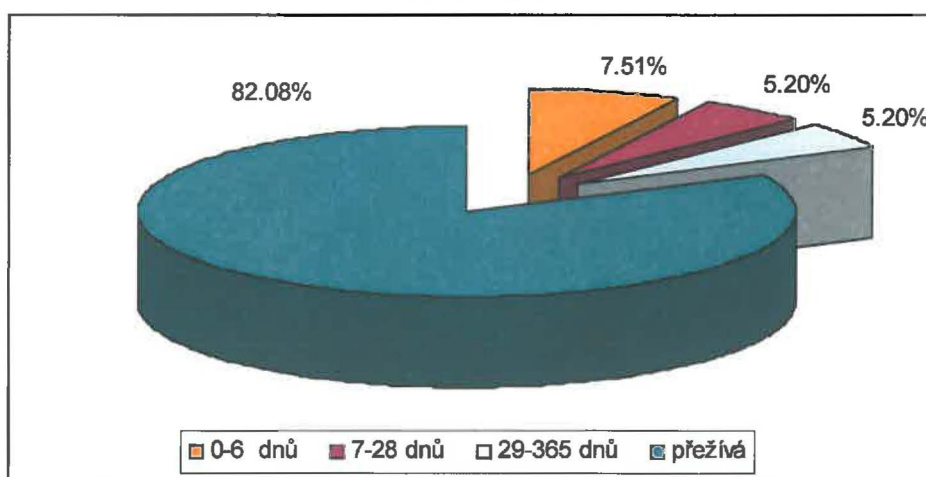
Graf 1: Výskyt manifestní spiny bifidy



Zdroj: Botto et al., 1999

Stejně jako výskyt manifestní spiny bifidy, tak i mortalita takto postižených dětí se postupně snižuje ve vyspělých zemích díky kvalitnější zdravotní péči a zdokonalení chirurgických metod. Mortalita dětí tudíž nezávisí pouze na vážnosti léze, ale též na dostupnosti zdravotnické péče. Např. Botto et al. (1999) píše, že procento úmrtnosti ve vesnických oblastech severní Číny se blíží téměř k 100%, v Nizozemsku 35% a v USA 10%. Zároveň Hunt (1997) udává, že 56% pacientů v USA se dožívají 20. narozenin. V České republice 1. rok života přežívá zhruba 82% postižených- viz graf (ŠÍPEK aj., 2006).

Graf 2: Zemřelí v průběhu 1. roku života u diagnostikované manifestní spina bifida v ČR 1994–2004



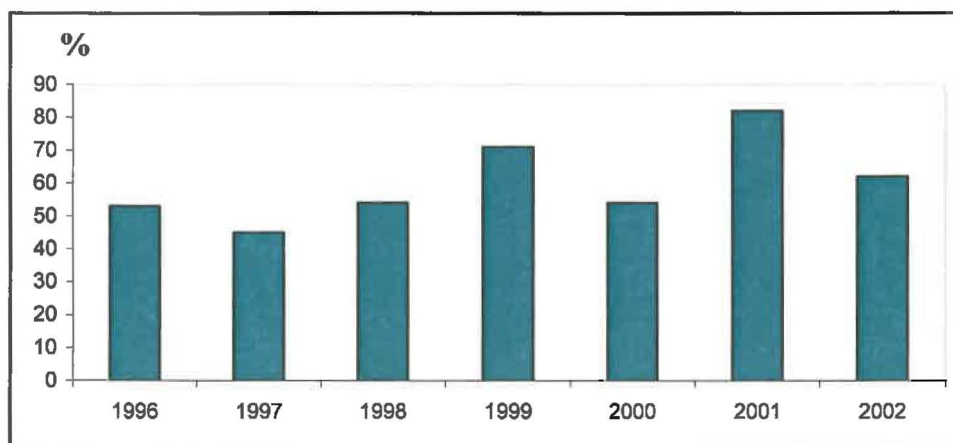
Zdroj: Šípek aj., 2006

Sekundární prevence v ČR

Sekundární prevence vrozených vývojových vad zabraňuje narození postiženého dítěte předčasným ukončením gravidity.¹⁷ Ke zjištění těchto patologických stavů se používá prenatální diagnostika vrozených vad, která se v České republice stala od roku 1996 nedílnou součástí prenatálního vyšetření. Zároveň od roku 1996 existuje oficiální registr vrozených vad v České republice (GREGOR aj., 2004). Průměrná úspěšnost sekundární prevence u manifestní spiny bifidy je 57 % a mezi roky 1996 a 2002 kolísala mezi 45–82 % (GREGOR aj., 2005). Absolutní počet narozených dětí s manifestní spinou bifidou se tudíž skládá z diagnostikovaných, ale neukončených těhotenství a z nediodagnostikovaných těhotenství.

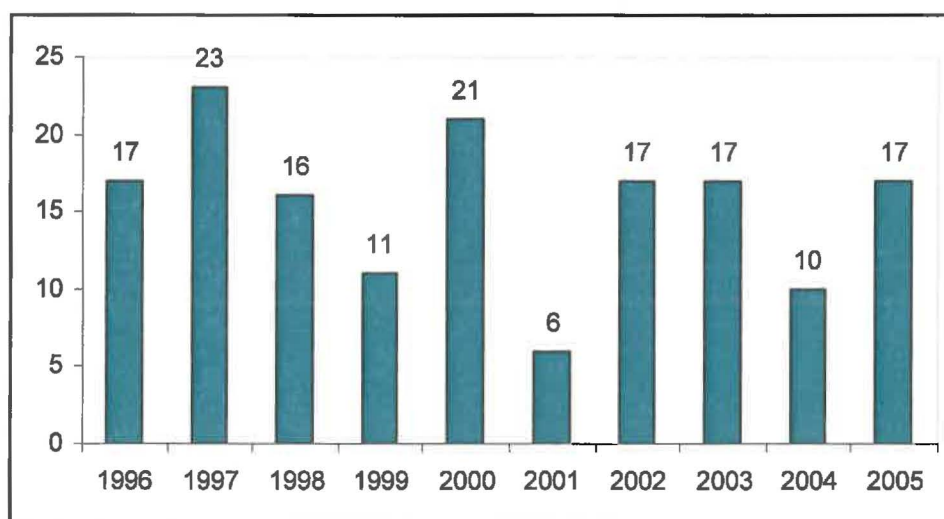
¹⁷ Primární prevence zabraňuje vzniku dědičné podmíněné vrozené vady ještě před oplozením, tzn. před vytvořením patologické zygoty

Graf 3: Procento předčasně ukončených těhotenství z celkového počtu prenatalně diagnostikované manifestní spiny bifidy



Zdroj: Gregor aj., 2003

Graf 4: Absolutní počet výskytu manifestní spiny bifidy v letech 1996–2005



Zdroj: ÚZIS, 2008

4.6.2 Etiologie

Dá se říci, že etiologie manifestní spiny bifidy je stále i přes četné výzkumy neznámá. Předpokládá se, že mezi nejdůležitější faktory patří faktory genetické a prostředí. Vogel et al. (2002) píše, že mezi rizika zvyšující pravděpodobnost výskytu manifestní spiny bifidy patří:

- mateřská diabetes mellitus (samotná hyperglykémie působí jako teratogenní faktor)
- užívání kyseliny valproové v době těhotenství
- mateřská obezita
- prodělaná horečka během 1. měsíce těhotenství

- nedostatečná výživa během těhotenství, zvláště kyselina listová¹⁸
- v rodinách, kde se již manifestní spina bifida objevila, a to jak u příbuzných, rodičů, tak u sourozenců¹⁹
- Way a kol. (1998) dále doplňuje další možná teratogenní rizika:²⁰ těhotenské infekce (zarděnky, toxoplazmóza, syfilis, atd.), ionizující záření, anestezie v těhotenství, systémové choroby, elektrolytová nerovnováha

4.6.3 Kyselina listová versus prevence

Dle četných výzkumů se všeobecně předpokládá, že neadekvátní příjem kyseliny listové v potravě před a během těhotenství matky vede ke zvýšenému riziku výskytu spiny bifidy u plodu.

Doktor Smithells a kolektiv začal s prvními výzkumy již v roce 1976, ale i když tyto studie potvrzovaly silné embryoprotektivní vlastnosti²¹ kyseliny listové, nesplňovaly díky etickým normám požadavky na klinickou studii náhodně vybraných pacientek, a proto tyto výsledky ještě nebyly přijímány žádnou veřejnou zdravotnickou organizací (BOTTO et al., 1999). Nicméně od devadesátých let byl již tento výzkum sponzorován British Medical Research Council a jak případové studie, tak náhodně vybrané klinické studie potvrzovaly, že nedostatečný příjem kys. listové v potravě vede až k osminásobně zvýšenému riziku výskytu spiny bifidy.

Pro příklad bych uvedla klinickou studii, která byla provedena mezi roky 1993–1995 v Číně, tedy ve státě, kde je šestinásobně vyšší výskyt spiny bifidy v severní části oproti jižní. Celkem se studie zúčastnilo 285 536 žen z obou regionů, z kterých bylo nakonec 247 831 těhotných mezi lednem 1993 a prosincem 1995. Ženy byly rozděleny do dvou skupin. První skupina, která pravidelně brala 400 µg kys. listové v tabletách, byla průměrně o dva roky starší (26 ± 2) než druhá skupina (24 ± 2), a tím měla i větší pravděpodobnost otěhotnění. Na konci výzkumu bylo identifikováno celkem 275 plodů s výskytem vrozené vývojové vady CNS, z čehož 47% bylo diagnostikováno jako spina

¹⁸ Jedná se o látku ze skupinu B vitamínů (B9), která má výrazné embryoprotektivní vlastnosti. Tento vitamín je ve vodě rozpustný a snadno prochází placentou. Podílí se na syntéze DNA a je velmi důležitý u rychle se dělících buněk. Kyselina listová je obsažena především v listové zelenině, jako je špenát, brokolice, růžičková kapusta, atd.

¹⁹ Tecklin (1992) zároveň udává 21-26% riziko myelomeningokély u dětí rodičů s diagnostikovanou spina bifida occulta.

²⁰ Teratogen je chemický nebo fyzikální faktor prostředí vyvolávající vznik vrozené vady.

²¹ Pacientkám, kterým již v minulosti byla diagnostikována spina bifida u plodů či novorozenců, bylo při plánování dalšího těhotenství předepsána 360 µg dávka kys. listové denně. Výsledek byl takový, že pravděpodobnost dalšího rizikového těhotenství se snížila o 86% (BOTTO et al., 1999).

bifida v severním regionu a 33 % v jižním regionu. Celkově se riziko výskytu vrozené vývojové vady CNS snížilo v severní Číně o 85% a v jižní Číně o 40 % (BERRY et al., 1999).

Další významná klinická studie, kde byly poprvé těhotné ženy náhodně rozdělené do dvou skupin, tzv. randomized trial, byla provedena v Maďarsku v roce 1991 doktorem Czeizel a Dudás. Výsledky byly opět příznivé pro skupinu, která pravidelně užívala dávku 0,8 mg kys. listové oproti skupině, která užívala dávku stopových prvků mědi, zinku a vit. C. Z celkového počtu 4 753 žen bylo diagnostikováno 6 vývojových vad CNS a všech 6 případů se vyskytovalo pouze ve skupině, která neužívala kys. listovou (CZEIZEL et al., 1992).

Po těchto a řadě dalších studií, které farmaceutické firmy a výzkumné ústavy provádějí do dnešní doby, Public Health Services v UK od roku 1992 doporučuje ženám plánujícím těhotenství 400 μ g dávku kys. listové denně. Dokonce v USA a Kanadě existuje v rámci národních zdravotních programů značná podpora užívání kys. listové během těhotenství ať už sdělovacími prostředky, různými formami reklam nebo pomocí informačních letáků v hromadné dopravě s doporučenou denní dávkou 0,4 mg. Zároveň od roku 1998 v USA se povinně přidává kys. listová do mouky, a to v dávce 140 μ g na 100 g mouky, v Kanadě 150 μ g na 100 g mouky. V Maďarsku od roku 1998 se dobrovolně přidává do droždí při výrobě chleba. Potraviny však musí být vždy označeny, že obsahují přidanou kyselinu listovou (KOLÁŘ, 2005).

Kyselina listová jistě hraje významnou roli v prevenci vzniku vrozených vývojových vad CNS, ale jelikož stále nebyl vysvětlen mechanismus ochrany CNS kys. listovou a zároveň kys. listová patří do celkem početné skupiny etiologických činitelů, nedá se tudíž ani očekávat 100 % účinnost prevence vzniku těchto malformací.

4.6.4 Stanovení diagnózy

Nejvýznamější podíl ve snižování procenta manifestní spiny bifidy v populaci má vývoj prenatalního testování a diagnostiky, která se v ČR začala nejvíce rozvíjet během 80. let. V dnešní době se diagnóza manifestní spiny bifidy zachytává především pomocí ultrazvukového vyšetření a dle zvýšené sérové hladiny alfa-fetoproteinu²² matky.

²² Alfafetoprotein (AFP) je glykoprotein, který je syntetizován nejdříve ve žlutkovém vaku embrya, později v játrech a střevě plodu. Do plodové vody se vylučuje močí, do séra matky přes placentu.

V České republice absolvuje každá těhotná žena povinné screeningové vyšetření²³ mezi 16.–22. týdnem gravidity. V praxi je ale díky možnosti výskytu vrozené vývojové vady doporučeno toto vyšetření absolvovat do 18. týdne gravidity. Již v 16. týdnu gravidity je možná detekce alfa-fetoproteinu, který se tvoří v těle vyvíjejícího se dítěte a který se v případě vrozené vývojové vady CNS dostává do plodové vody a v menším množství do krve matky, odkud je možné ho detekovat. Při pozitivní zvýšené hladině AFP v séru matky je doporučena amniocentéza,²⁴ a série ultrazvukových vyšetření (ENGLER et al., 1998). Jelikož v České republice zákony umožňují ukončení těhotenství do 24. týdne těhotenství při průkazu vrozené vývojové vady CNS, je amniocentéza povolena též do 24. týdne těhotenství.

Detekci AFP dnes již standardně doplňuje ultrazvukové vyšetření v 18. až 22. týdnu těhotenství a druhé povinné ultrazvukové vyšetření v 28.–32. týdnu těhotenství. Keret et al. (2005) uvádí, že aby byla diagnostikována manifestní spina bifida dle ultrazvukového vyšetření, musí být přítomny alespoň dvě z následujících složek: kožní defekt v oblasti páteřního kanálu, cystický vak vystupující z páteřního kanálu nebo abnormální zakřivení mozečku (tzv. „banana sign“). Zároveň konstatuje, že až v 90% mohou být tyto znaky detekovány již mezi 12.–17. týdnem gestace. Ultrazvukové vyšetření je od 80. let stále ve vývoji, a proto se dnešní studie zabývají ještě dřívější možností stanovení diagnózy. Buisson et al. (2002) se ve své případové studii zabývá stanovením diagnózy již na konci 1. trimestru dle kranio cerebelárních znaků. Nesmíme ale zapomenout, že ultrazvukové vyšetření má i své limity (obézní pacientky, pacientky se sníženým množstvím plodové vody, nepříznivá pozice plodu, vícečetná těhotenství, překrytí vyšetřovaných struktur střevisním plynem nebo osifikovanou kostí), a zároveň je klíčová také kvalita vyšetření, která je závislá na individuálních schopnostech vyšetřujícího gynekologického lékaře.

Jestliže si však rodiče i po diagnostikování manifestní spiny bifidy přejí dále pokračovat v těhotenství, případně pokud je manifestní spina bifida pozdě detekovaná, musí být přijata optimální péče prenatální, postnatální a péče spojená s porodem (NÁHLOVSKÝ, 2006).

²³ Vyšetření obsahuje: krevní skupina + Rh faktor, BWR (syfilis), HIV test (nutný souhlas těhotné), vyšetření v zrcadlech, palpační vyšetření vagíny a pánve, pánevní rozměry, EKG, triple test (AFP, choriový gonadotropin hCG, nekonjugovaný estriol E3), orální glukózový toleranční test, bakteriologická kultivace z hrdla se zvláštním zaměřením na streptokoky ze skupiny B, HBsAg

²⁴ Amniocentéza je výkon, při kterém lékař za kontroly ultrazvukového přístroje odebírá tenkou dlouhou jehlou plodovou vodu těhotné ženě

4.6.5 Klinický obraz

Klinický obraz je u manifestní spiny bifidy velmi závažný. V místě léze se v těžších formách chová jako transversální léze míšni a dochází zde k trvalému úplnému či částečnému neurologickému defektu s projevy:

- neurologické poruchy (senzitivity a motoriky pod místem léze)
- přidružené neurologické vady (hydrocephalus, Arnold-Chiariho malformace, syringomyelie, sy fixované míchy hlavně v období růstu – viz. výše)
- inkontinence moči a stolice
- ortopedické vady
- mentální poruchy
- sexuální poruchy

4.6.5.1 Neurologické poruchy

Neurologický deficit manifestní spiny bifidy odpovídá úrovni postižení nervové struktury a závisí na místě a rozsahu léze. Pátevní mícha ztrácí funkční schopnosti a má obraz chabé, periferní obrny.²⁵ Chabá obrna se projevuje svalovou hypotonií, postupnou svalovou atrofií, snížením šlachookosticových reflexů, trofickými změnami na kůži, fascikulacemi (samovolné záškuby celých motorických jednotek viditelné pouhým okem) a fibrilacemi (stahy jednotlivých svalových vláken, které jsou hmatatelné).

Dle výšky defektu může mícha vyhrěznout po celé délce páteře, ale největší výskyt se udává v lumbosakrálním regionu. Výška léze je velmi důležitá pro budoucí funkční schopnosti pacienta, protože obecně platí, že čím níže je léze, tím méně závažný je neurologický deficit.

Dungl (2005) rozděluje spinální dysrafie dle lokalizace postižených segmentů do 3 kategorií, které podrobně již Mc Donald v roce 1986 popsal.

skupina I: postihuje hrudní a horní bederní segmenty včetně L2, m.quadriceps femoris je paretický, proto samostatná chůze není možná

skupina II: postihuje dolní bederní oblast od L3 do L5, gluteální svaly jsou paretické, ale funkce m. quadriceps femoris a mediálních flexorů kolena je částečně zachována, uvádí se, že až 80% pacientů je v dospělosti schopno chůze s oporou o berlích a s ortézami hlezna a nohy

²⁵ Periferní, neboli chabá obrna vzniká při poruše dolního (periferního či II.) motoneuronu. Dolní motoneuron je alfa-motoneuron předních rohů míšních

skupina III: postižená je křížová oblast, funkce m. quadriceps femoris a gluteálních svalů je zachována, proto až 98% pacientů je v dospělosti schopno chůze bez opory

Klasifikačních systémů, které kvantifikují neurologickou lézi u pacientů s myelomeningokélou se používá po celém světě více. Mezi nepoužívané systémy patří: Sharrard (1964), Hoffer (1973), Lindseth (1976), Ferrari (1985), McDonald (1986) a Broughton (1993). Bartonek et al. (1999) se pokusil ve své práci u 73 pacientů tyto nepoužívané systémy porovnat a zjistit jejich validitu. Výsledek byl takový, že ani jeden pacient z celé kontrolní skupiny nebyl jednoznačně kategorizován ani v jednom ze všech klasifikačních systémů. Z této studie tudíž vyplývá velká variabilnost v neurologických projevech u rozštěpů páteře s myelomeningokélou.

Narozdíl od míšních lézí je senzitivní deficit u pacientů s myelomeningokélou více závažný než motorický. Důvodem je větší poškození dráhy zadních provazců míšních²⁶ a části spinothalamického traktu,²⁷ které vedou zadními a postranními provazci. Tyto závažněji poškozené senzitivní dráhy jsou pravděpodobně vystaveny více teratogenním činitelům oproti motorickým spinálním drahám, které sestupují předními a postranními provazci.

Vogel et al. (2002) dále uvádí, že u 10–30% pacientů se může objevit spasticita,²⁸ jako projev poškození horního motoneuronu,²⁹ který je poškozen společně s dolním motoneuronem. Při poškození horního motoneuronu vzniká spastická obrna, která se projevuje zvýšeným svalovým tonusem, zvýšenými šlachookosticovými reflexy, přítomností pyramidových jevů, např. reflex Babinského a zachovalou svalovou trofikou. Dungl (2005) taktéž uvádí, že spasticita není přirozenou součástí manifestní spiny bifidy, ale je přítomna až u 50% pacientů jako projev přidružených neurologických symptomů.

4.6.5.2 Přidružené neurologické vady

Hydrocephalus

Název hydrocephalus vznikl spojením je spojení dvou řeckých slov: hydro-voda, cefalea-hlava. Hydrocephalus by se dal tedy přeložit jako voda v hlavě. Důvodem vzniku

²⁶ Dráha zadních provazců míšních je taktéž nazývána drahou hluboké citlivosti, jelikož přináší informace o taktilním čítí a propriocepci (pohybocit, polohocit a vnímání vibrace).

²⁷ Tractus spinothalamicus patří do anterolaterálního systému míšních drah, které přináší informaci o povrchovém čítí (vnímání bolesti, tepla a chladu).

²⁸ Spasticita označuje stav trvalého zvýšení klidového napětí ve svalu, které zabraňuje rozsahu pohybu a neumožňuje dostatečnou relaxaci (VÉLE, 2006).

²⁹ Horní motoneuron je klinické označení pro sestupné motorické dráhy ovlivňující spinální řízení motoriky (nejen tractus corticospinalis, ale i tr. vestibulospinalis, reticulospinalis, tectospinalis a rubrospinalis).

hydrocephalu může být jak nerovnováha mezi produkcí a následnou resorpcí mozkomíšního moku, tak i výskyt překážky v jeho přirozené cirkulaci. Hydrocephalus může být vrozený i získaný.

Hydrocephalus dle Amblera (2004) dělíme na:

1. *nekomunikační obstrukční* – vzniká obstrukcí v komorovém systému s následnou blokádou likvorové cirkulace; je způsobován tumory v oblasti III. a IV. komory mozkové a mokovodu, stenózou mokovodu po zánětlivých onemocněních či traumatech, ale zároveň i u některých vrozených vývojových anomálií jako je právě spina bifida
2. *komunikující neobstrukční* – obstrukce se nachází mimo komorový systém, a to zejména v subarachnoidálním prostoru; tento typ vzniká často po různých afekcích mozkových plen, jako jsou záněty, krvácení, či traumata; zároveň se do této skupiny zařazuje normotenzní hydrocephalus, který má typickou klinickou trias: demence, poruchy chůze a inkontinence moči bez nitrolební hypertenze
3. *zevní hydrocephalus* – nejčastěji se vyskytuje u kojenců a projevuje se rozšířenými subarachnoideálními prostory spolu s abnormálním růstem hlavičky

Hydrocephalus sám o sobě není nemoc, nýbrž pouze je následkem nějaké nemoci či jiné příčiny. Při tomto klinickém stavu dochází k nadměrnému hromadění mozkomíšního moku v nitrolebí, nejčastěji v komorovém systému.³⁰ Mozkomíšní mok je čirá tekutina podobající se plazmě, která obsahuje jen minimální obsah proteinů, a která obklopuje mozek a míchu. Mozek vlastně v této tekutině plave, což snižuje jeho váhu o 97% (MARIEB et al., 2005). Mozkomíšní mok se tvoří v choroidálních plexech, které jsou tvořeny klubíčkem vlásečnic obalené endymovými buňkami. Filtrát prostupuje kapilárami ven a vstupuje do komorového systému jako mozkomíšní mok, odkud dále proniká do subarachnoidálního prostoru a klky pavoučnice zpět do krve. Denně tedy mozkomíšní mok vzniká z krve a vrací se zpět do krve v množství asi 500 ml za den.

Mozkomíšní mok má tři životně důležité funkce:

- udržuje mozkovou tkáň pod určitým tlakem a omezuje případné menší otřesy a nárazy

³⁰ Komorový systém je složen ze čtyř komor, které jsou navzájem propojeny úzkými kanálky. Za normálního stavu mozkomíšní mok volně protéká komorami do uzavřených komor na spodku mozku, protéká po povrchu mozku a míchy a nakonec je absorbován krevními vlásečnicemi do krevního oběhu.

- dopravuje do mozkové tkáně nezbytné živiny a odvádí z ní odpadní látky
- její průtok uvnitř lebeční dutiny a páteře vyrovnává změny nitrolebečního objemu krve, tedy množství krve v mozkové tkáni.

Léčba hydrocephalu u diagnózy spina bifida:

Hydrocephalus je velmi významná a častá přidružená neurologická vada manifestní spiny bifidy. Dungal (2005) uvádí, že se vyskytuje u 80–90% nemocných, a to zejména u pacientů s vyšší lézí. Hydrocephalus může být přítomný při narození, ale častěji se začíná rozvíjet až v 1.–2. týdnu po narození. Pokud se nerozvine do půl roku od narození, je jeho vznik již málo pravděpodobný.

Hydrocephalus způsobuje abnormální růst lebky, zvracení, ospalost, vznětlivost, záchvaty, poškození zraku a utlačování mozku, což vede k jeho vážnému poškození. Proto se tento stav řeší chirurgickou cestou pomocí tzv. ventrikuloperitoneálního shuntu. Shunt je pružná a pevná trubice, katetr, s ventilem, která odvádí mozkomíšni mok z centrální nervové soustavy do peritoneální dutiny, nebo do jugulární žíly (AMBLER, 2004). Ventil na katetru, nazvaný Spitz-Holter ventil,³¹ reguluje tok a množství odváděného mozkomíšního moku. Je ale důležité zmínit, že shunt systém sebou nese i možné komplikace, jako je mechanické selhání, infekce, poškození tkáně nebo potřeba prodloužení nebo výměna katetru. Obecně tyto systémy vyžadují periodické sledování a pravidelnou lékařskou kontrolu.

Hydrocephalus se diagnostikuje klinickým neurologickým vyšetřením a pomocnými zobrazovacími metodami lebky a mozku, jako je ultrasonografie, CT vyšetření, magnetická rezonance a měření nitrolebečního tlaku.

Arnold-Chiariho malformace

Arnold-Chiariho malformace je kongenitální, neboli vrozená malformace lebky, při které dochází ke zmenšení jámy lebni s kaudálním přesunem mozečkových tonzil pod velký týlní otvor (foramen occipitale magnum) do krčního páteřního kanálu a tím dochází k útlaku prodloužené míchy a pravděpodobně i k poruchám cirkulace mozkomíšního moku. Bývá pravidelnou součástí myelomeningokély a podle prolapsu se rozlišuje na tři

³¹ Spitz-Holter ventil je nazvaný po konstruktérovi Holterovi a operátérovi Spiltzovi. John Holter v roce 1955 zkonstruoval první bikompatibilní jednocestný ventil pro svého syna, který se narodil s myelomeningokélou a s postupně se rozvíjejícím hydrocefalem. Samotnému Holterovu synovi přinesl tento vynález prodloužení života „pouze“ o pět let, kdy nakonec zemřel na komplikace způsobené paraplegií a inkontinencí, ale jeho případ se stal základem pro další vývoj a následnou výrobu ventilu s názvem Spitz-Holter, který dnes zná celý odborný svět.

stupně malformace. Jelikož je tato malformace přítomná u většiny pacientů s myelomeningokélou a přítomným hydrocephalem (Tecklin (1994) udává 90%), předpokládá se, že zde existuje zatím neobjasněný vztah mezi kélou, hydrocephalem a Arnold-Chiariho malformací. Např. dříve se předpokládalo, že kála funguje jako kotva, která za účelem ochrany kraniálního posunu míchy stahuje mozeček přes foramen magnum do páteřního kanálu, a tím je způsobena obstrukce mokovodu která dává za vznik hydrocephalu. Novější práce ale udávají, že tento vztah je komplikovanější a jsou tématem mnoha studií.

Mezi klinické příznaky Arnold-Chiariho malformace patří poškození funkce jader dolních hlavových nervů, spojené s poruchou fonace,³² polykání, slzení, dýchání s apnoí a bradykardií a časté jsou i poruchy vidění. Příznaky se u 10–20% dětí mohou objevit již do prvního měsíce života, ale též během dospívání (ENGLER et al., 1998). Při klinických příznacích a po neurologickém vyšetření jsou takto postižení pacienti indikováni k dekompresní operační léčbě.

Syringomyelie (hydromyelie)

Název syringomyelie pochází z řeckého syrinx, píšťala a myelos, mícha. Jde o progresivní myelopatii, která je charakteristická tvorbou dutin v šedé hmotě míšni, které jsou naplněny mozkomíšním mokem v širokém centrálním míšním kanálku. Syringomyelie může být primární, jejíž příčinou je vrozená vývojová vada, a nebo sekundární, která vzniká následkem různých patologických procesů. V případě manifestní spiny bifidy se jedná o syringomyelii primární, která bývá způsobena bloádou cirkulace mozkomíšního moku Arnold-Chiariho malformací (AMBLER, 2004). Zároveň se tato primární syringomyelie nachází až u 47% pacientů s diastematomyelií (GAN et al., 2007).

Klinický obraz se obvykle začíná vyvíjet až v dospělosti a je charakteristický disociovanou poruchou čítí, motorickým deficitem a svalovými atrofiemi a kyfoskoliózou v oblasti horní Th páteře.

Při stacionárním či pomalu progredujícím průběhu je léčba většinou konzervativní, ale při jasné progresi je nutná neurochirurgická konzultace s eventuální neurochirurgickou léčbou, která však nese riziko ztráty motorických, sensorických, reflexních a autonomních funkcí.

³² Fonace znamená tvoření nebo vydávání hlasu.

4.6.5.3 Inkontinence moči a stolice

Poruchy funkce dolních močových cest a stolice patří u pacientů se spinálními dysrafismy mezi nejtěžší neurogenní poruchy, jelikož neurologické léze vznikající v souvislosti se spinálními dysrafismy jsou velmi variabilní. Krhut (2005) říká, že neexistují dvě děti, které by měly stejný neurourologický nález. Klinicky jsou tyto poruchy nazývány jako močová inkontinence a inkontinence stolice.³³ Jejich výskyt záleží na poškození inervace dolních cest močových a řitního svěrače, na které má hlavní vliv n. pudendus internus (S2–S4) který vychází z plexus sacralis (L4–S5, Co) (DYLEVSKÝ aj., 2000).

Základní inervační osa pro inervaci močových cest zahrnuje šedou kůru mozkovou, pontinní mikční centrum, sakrální mikční centrum ve výšce S2–S4 a periferní autonomní a somatické nervy. Samotné dolní močové cesty jsou inervovány somatickým a vegetativním nervovým systémem³⁴ (KRHUT, 2005). Sympatická vlákna ovlivňují relaxaci m. detrusoru (trojvrstevný sval hladké svaloviny podílející se na vypuzování moči) a kontrakci vnitřního svěrače. Parasympatická vlákna naopak ovlivňují kontrakci m. detrusoru a relaxaci vnitřního svěrače. Somatická vlákna cestou n. pudendus inervují zevní svěrač a část pánevního dna. Při dysfunkci dolních močových cest dochází k poruše mikčního (bulbospinálního) reflexu,³⁵ který se podílí na vypuzování moči z močového měchýře.

U pacientů se spinálními dysrafismy můžeme postižení neurogenního měchýře dělit dle výšky léze na suprasakrální a infrasakrální močový měchýř. U suprasakrálního,³⁶ typu infrapontinního močového měchýře dochází k hypereflexii detrusoru a inkoordinaci mezi detrusorem a sfinkterem, která způsobí stagnaci moči v močovém měchýři, čímž se významně zvyšuje riziko infekcí dolních močových cest. U infrasakrálního močového měchýře je zachovaná automacie n. sympatiku, ale dochází k nedostatečnému vyprazdňování moči díky hypoaktivnímu detrusoru a hyperaktivitě vnitřního svěrače (VACEK, 2005). Po komplexním urodynamickém vyšetření,³⁷ které dává představu nejen

³³ Inkontinence stolice značí neschopnost kontrolovat vyprazdňování stolice.

³⁴ Sympatická nervová vlákna vycházejí z Th10-L2 a cestou n. hypogastricus sestupují k plexus pelvicius, kde inervují oblast trigona, hrdla močového měchýře a proximální uretry. Parasympatická inervace vychází ze sakrální míchy (S2-S4) a somatická inervace z S3-S4.

³⁵ Mikční reflex má 5 fází: reflexní inhibice alfa motoneuronu a relaxace zevního svěrače, snížení intrauretárního tlaku, inhibice sympatiku pontem, zvýšení tlaku m. detrusoru a aktivace parasympatiku, který způsobí mohutnou kontrakci detrusoru a podporu relaxace vnitřního svěrače.

³⁶ Suprasakrální neurogenní močový měchýř se dále dělí dle výšky léze na suprapontinní (CMP, Parkinsonova choroba) a infrapontinní močový měchýř.

³⁷ Do komplexního urodynamického vyšetření, které by v ideálním případě mělo být provedeno po neurochirurgickém uzavření defektu, patří: sonografické vyšetření ledvin, změřený postmikční rezidua, odebrání kultivace moči, vyšetření močového sedimentu, stanovení hladiny sérového kreatininu, objektivizování frekvence mikce a stanovení mikčních objemů pomocí vážení plen

o funkci sakrální míchy, ale i horních cest močových, je cílem léčby především dosažení nízkotlakého prostředí v močovém měchýři. Dítě (1999) uvádí, že až 40% dětí s neurogenním močovým měchýřem při myelodysplazii je ohroženo postižením horních cest močových (ledviny, močovody) a dodává, že v naprosté většině případů je čistá intermitentní katetrizace³⁸ spolu s podáváním anticholinergik, baclofenu či alfa-sympatolytik a úpravou denního režimu a příjmu tekutin dostatečně efektivní léčbou.

Inkontinence stolice může být u pacientů s manifestní spinou bifidou způsobena poškozením nn. rectales inferiores (větévky n. pudendus, S2–S4), které inervují m. sphincter ani externus (m. sphincter ani internus je inervován z proximálních nervů sympatiku) a kůži v okolí řitního otvoru, nebo poškozením sensorických nervů, které kontrolují výkaly v konečníku. Poškodí-li se nervy kontrolující svěrače, sval nepracuje správně a může nastat inkontinence. Jsou-li ale poškozené sensorické nervy, pacient necítí, že výkaly jsou v konečníku.

Močová inkontinence a inkontinence stolice patří mezi nejčastější problémy u pacientů s manifestní spinou bifidou. Vážností tohoto problému se zabýval ve své průřezové studii (cross-sectional study) Verhoef et al. (2005a). Uvádí, že až 70% močově inkontinentních pacientů s manifestní spinou bifidou udává jako největší problém právě močovou inkontinenci, a zároveň 77% pacientů trpících inkontinencí stolice udává jako největší problém inkontinenci stolice. Již z těchto výsledků vyplývá, že právě management močové inkontinence a inkontinence stolice by měl patřit mezi nejvýznamnější faktory nejen léčby, ale i sociálního zařazení těchto pacientů do společnosti.

4.6.5.4 Ortopedické vady

Z ortopedických vad často u manifestní spiny bifidy pozorujeme deformity nohou, deformity kolenních kloubů, subluxe až luxace kyčelních kloubů a deformity páteře. Zároveň se u dětí s manifestní spinou bifidou často objevují spontánní fraktury, které vznikají jako důsledek osteoporózy, která se postupně vyvíjí z nedostatečného funkčního zatěžování.

Deformity nohou:

Deformity nohou patří mezi závažné komplikace možné vertikalizace, jelikož podmínkou nezávislé chůze je plantigrádní nášlap. Brown (2001) uvádí, že deformity nohou se vyskytují až u 80% dětí s manifestní spinou bifidou. Mezi nejčastější deformity

³⁸ Čistá intermitentní katetrizace (ČIK) znamená opakované zavádění katetru do močového měchýře močovou trubicí za účelem jeho vyprázdnění.

nohou patří pes equinovarus, pes calcaneus a pes valgus.³⁹ Tyto deformity mohou být přítomny již při narození nebo se rozvíjí sekundárně v důsledku svalové dysbalance. Cílem léčby je dosažení mobilní nohy pomocí obuvi, ortotických pomůcek a případnými operacemi, které jsou voleny individuálně dle charakteru deformity.

Deformity kolenních kloubů:

U manifestní spiny bifidy mohou být deformity kolenou (flexní kontraktury, extenční kontraktury, genu valgum a genu varum – vbočené a vybočené koleno) vrozené, získané i kombinované. Dungal (2005) uvádí, že až u 50% dětí se vyskytuje flexní kontraktura kolenou, která omezuje chůzi. Zároveň dodává, že u kontraktury větší než 20 stupňů je u chodících dětí indikováno operační prodloužení flexorů kolenního kloubu, aby byla dosažena plná extenze.

Subluxace až luxace kyčelních kloubů:

Deformity kyčelního kloubu jsou u manifestní spiny bifidy podmíněny multifaktoriálně svalovou nerovnováhou, kontrakturami v různých směrech, polohou pánve a deformitami páteře (DUNGL, 2005). Léčba subluxací a luxací kyčelních kloubů, které jsou nejčastěji paralytické a vyskytují se v 30–50% případů, je díky dřívějším neuspokojivým operačním zákrokům (vysoké procento redislokací, rozvoj bolesti a ztuhlosti) kontroverzní (SMITH et al., 2005). Obecně se uvádí, že jednostranné luxace, které nemusí být bolestivé, je nutno korigovat, aby bylo dosaženo rovnovážného postavení pánve u chodících pacientů. Na druhou stranu u oboustranných luxací se v posledních letech od operačního řešení odklání do doby případného vzniku kontraktury, která by vedla k nadměrnému sklonu pánve a bederní hyperlordóze. Dias (2004) dodává, že hlavním cílem léčby luxací kyčelního kloubu by mělo být zachování maximální funkce.

Deformity páteře:

Mezi nejčastější deformity páteře u dětí s manifestní spinou bifidou patří vlivem paralýzy skoliózy a kyfózy, které se objevují v 30–50% případů (WAI et al., 2005). Tyto deformity mohou být vrozené, získané, ale i smíšené a obecně platí, že čím vyšší je léze, tím je větší riziko rozvoje těchto deformit. Vzhledem k častému rozvoji deformit páteře v období růstu jsou pacienti monitorováni každý rok. V léčbě deformit se v dnešní době používají korzety a v případě zhoršení zakřivení deformity se chirurgicky indikují fúze

³⁹ Pes equinovarus, neboli vtočená koňská noha, je charakterizována poruchou mm. peronei, m.tibialis ant. a extensorů prstů. Klinicky se chodidlo stáčí dovnitř, váha spočívá na špičce a pata se zvedá. Pes calcaneus vzniká při poruše m. triceps surae, a proto se nelze postavit na špičku a váha spočívá na calcaneu. Pes valgus vzniká při poruše m. tibialis posterior nebo krátkých svalů nohy, tudíž se chodidlo stáčí ven (VÉLE, 2006).

obratlových oblouků.⁴⁰ Dias (2004) dále píše, že vzhledem k důležitosti pohyblivosti pánve během chůze u ambulantních pacientů by neměla být prováděna fúze lumbosakrálního přechodu.

Hlavním cílem ortopedické léčby je vertikalizace postižených dětí, k čemuž se používají jednoduché stavěcí rámy (díky fixaci nohou a kolen se nemusí používat ruce), parapodia (stavěcí rám, který umožňují sezení a samostatné přesuny při použití opory o ruce) a ortézy nohou a hlezna s případnou fixací kolenního kloubu, které udržují plantigrádní nášlap (DUNGL, 2005). Dalšími důležitými body ortopedické a rehabilitační péče je udržení či zlepšení pohyblivosti, postury a flexibility pomocí prevence kloubních kontraktur, korekcí již vzniklých deformit a minimalizování senzorických a motorických dysfunkcí. Obecně platí, že operační řešení by mělo být indikováno jen u deformit, které omezují funkci.

Komplikace ortopedických vad, ať už pooperačních či preoperačních jsou časté. Mezi nejčastější komplikace patří dekubity,⁴¹ problémy s vyprazdňováním a hojením ran a infekce.

4.6.5.5 Mentální poruchy

U 30% pacientů s diagnostikovanou manifestní spinou bifidou a hydrocephalem se vyskytuje snížené IQ, které se projevuje především ve schopnosti učení, ústním projevu, který bývá nepřiměřený a nadměrný a neobratností horních končetin (VOGEL et al., 2002). Mentální schopnosti dítěte jsou nejvíce závislé na stupni hydrocephalu, tudíž pokud má pacient mírný stupeň hydrocephalu a zároveň se mu dostává kvalitní lékařská péče, pak je pravděpodobnost mentálních poruch velmi malá.

4.6.5.6 Sexuální poruchy

S moderní zdravotní péčí zároveň přibývá i dospělých pacientů s manifestní spinou bifidou, u kterých sexuální poruchy hrají též velmi důležitou roli. Tyto poruchy mohou často zasahovat do psychického přirozeného vývoje adolescentů. Řada těchto problémů je spojena s pocitem studu a trapnosti, a proto je velmi důležitou součástí edukace sexuálních aktivit. Právě mírou vzdělání sexuálních aktivit u pacientů s manifestní spinou bifidou se

⁴⁰ Fúze obratlových oblouků znamená kostní spojení jednotlivých páteřních obratlů za pomoci kovových implantátů, které zpevňují páteřní segment.

⁴¹ Dekubity, neboli proleženiny jsou defekty měkkých tkání (kůže, podkoží i hlubších struktur) vznikající na podkladě ischemiace tkání nadměrným působením tlaku kostních prominencí.

zabýval Verhoef et al. (2005b). V jeho průřezové studii bylo zapojeno 157 pacientů s diagnózou spina bifida s průměrným věkem 20 let. Naprostá většina pacientů (147 pacientů) udávala, že již obdrželi jistý stupeň sexuálního vzdělání, ale nejvíce se tak dělo od vrstevníků ve škole a poté od rodiny. Pouhá pětina pacientů byla informována od svého lékaře. Pacienti nejčastěji dostávali informace o reprodukci, antikoncepci a sexuálně přenosných chorobách, ale o sexualitě a možnostech sexuality vztahující se ke své diagnóze byli informováni velmi zřídka.

Protože sexuální aktivita je velmi důležitá pro psychický stav jak zdravých, tak i tělesně postižených lidí, z této studie jasně vyplývá závažný nedostatek sexuálního vzdělání a následná sexuální diskriminace v budoucím životě u pacientů se spinou bifidou, kteří již běžně přežívají do období dospělosti.

4.7 Operační léčba

Hlavním cílem operace je chirurgické krytí výhřezu kůží, ale zároveň i uvolnění fixované míchy a rekonstrukce malformované míchy a míšních obalů do páteřního kanálu. V dnešní době jsou novorozenci s otevřenou myelomeningokélou standardně operováni do tří dnů po narození, aby se zabránilo infekci centrálního nervového systému, která by vedla v důsledku meningitidy ke smrti. Pokud ale vyhřezlý vak prosakuje, mělo by dojít k chirurgickému krytí výhřezu do 24 hodin (VOGEL et al., 2002).

Sutton et al. (2003) předpokládá, že podstatou neurologického postižení plodu není pouze samotný defekt neurulace během 21.–28. dne gestace, ale zároveň i vystavení nervové nekryté tkáně toxickým substancím v plodové vodě a dokonce i trauma způsobené děložní stěnou během porodu. Jelikož na ultrazvuku lze u postižených plodů vidět pohyb dolních končetin již v 17.–20. týdnu gestace, dá se předpokládat, že k neurologickému postižení dochází až později, a proto se v posledních letech začíná uvažovat o chirurgickém uzavření a krytí výhřezu již v době prenatální (MITCHELL et al., 2004). Jelikož myelinizace⁴² hřbetní míchy začíná variabilně okolo 15. týdne a ve 20. týdnu gestace je prokázána již u všech plodů, předpokládá se tudíž, že dřívější uzavření nervové trubice má lepší předpoklady pro regeneraci hřbetní míchy a lepší klinický výsledek.

⁴² Obecně se uvádí, že myelinizace (neboli postupné vytváření obalů, myelinových pochev, nervových spojů) je velmi variabilní proces jak v prostoru, tak i v čase a že přední míšní kořeny se myelinizují ve 20. týdnu vývoje a zadní až v 33. týdnu vývoje (DYLEVSKÝ, 2007).

První operace „in utero“ provedl Bruner a kolektiv v roce 1994 a to fetoskopickou technikou v 28. týdnu gestace (HIROSE et al., 2003). I když tato operace nebyla úspěšná⁴³ a na pár let se od ní odstoupilo, jsou od roku 1997 na vysoce kvalifikovaných klinikách prováděny operace „in utero“ otevřenou nitroděložní technikou (ZAMBELLI et al., 2007a). Mnoho vědeckých prací zkoumá, zda tyto operace, které představují pro matku i plod podstatné riziko, snižují neurologický deficit. Obecně se předpokládá, že nitroděložní korekce myelomeningokély by mohla zvrátit Arnold-Chiariho malformaci a tím zmírnit hydrocephalus, který se vyskytuje až u 90% postižených dětí.

Zambelli et al. (2007a) popisuje případovou studii u 19ti leté pacientky, u které proběhla ve 24. týdnu gestace operace „in utero“ pro diagnostikovanou myelomeningokélu plodu v regionu L1–L5. Celkově byl plod vystaven zevnímu prostředí 17 minut. Pacientka prodělala císařský řez v 36. týdnu těhotenství s Apgar scorem 8,5.⁴⁴ V pátém měsíci postnatálního věku kojeneček měl stálý stupeň hydrocephalu, opožděný neuropsychomotorický vývoj adekvátní svému postižení, ale kojeneček nepotřeboval ventrikuloperitoneální shunt. Zároveň motorika dolních končetin kojence byla srovnatelná s lézí L5. Tato operace se tudíž dá považovat za úspěšnou a může se stát příkladem dalších klinických studií.

V USA existuje sdružení 3 specializovaných klinik,⁴⁵ tzv. Management of Myelomeningocele Study (The MOMS Study), které se zabývá výzkumem prenatálních a postnatálních operačních metod.

4.8 Možnosti fyzioterapeutické intervence

Jelikož klinický obraz u pacientů se spinou bifidou je velmi variabilní a nezávisí pouze na neurologickém postižení, nýbrž i na ortopedickém obrazu, musí být fyzioterapeutická léčba individuální a zároveň nastavená na mentální stav dítěte. Obecně by se mělo s rehabilitační léčbou začínat již od narození a ve většině případů by tato léčba měla probíhat jako součást prevence po celý život pacientů.

⁴³ Ze 4 případových studií přežili pouze dva jedinci a jejich klinický budoucí obraz koreloval s obrazem pacientů operovaných postnatálně.

⁴⁴ Apgar score je hodnocením stavu novorozence bezprostředně po porodu, hodnotí se dýchání, srdeční frekvence, svalový tonus, vzhled a barva kůže a reflexy. Celkově může mít novorozeně maximálně 10 bodů a při 7 bodech je nutná resuscitace novorozence.

⁴⁵ The Children's Hospital of Philadelphia, Vanderbilt University a The University of California at San Francisco, www.spinabifidamoms.com.

Podstatou fyzioterapeutické intervence je včasná a správná diagnostika postižení pacienta a zvolení optimálního léčebného postupu. V ideálním případě by mělo být postižené dítě sledováno jedním fyzioterapeutem již od narození, a to nejen kvůli pozitivnímu vlivu na psychický stav v nejtěžší době rodičů, ale i kvůli postupnému vývoji klinického obrazu neurologického postižení (TECKLIN, 1994).

Díky neurologickému postižení, které má obraz podobný transverzální lézi míšni, se postupuje s léčebnou tělesnou výchovou jako u paraplegiků – polohování, péče o močový měchýř, pasivní pohyby DKK, kondiční cvičení trupu a HKK, nácvik sedu, stoje, chůze a pádů (HROMÁDKOVÁ, 2002). Z ortopedického hlediska se v léčebné tělesné výchově fyzioterapie věnuje hlavně prevenci a léčením deformit páteře a poruch s tím spojených, a prevencí a léčením kontraktur a deformit dolních končetin.

Cílem fyzioterapie je eliminovat negativa vzniklá postižením a upravení funkcí přechodně snížených, oslabených nebo ztracených v rámci daného postižení. Maximální pozornost by měla být věnována svalstvu horních končetin a trupu, jako dominantní lokomoční jednotce. Rehabilitační program by měl být od začátku věnován vlastní aktivitě dítěte a ne výčtem pasivních procedur. Vzhledem k dnešní moderní léčbě, kdy se pacienti se spinou bifidou běžně dožívají dospělosti (např. Woodhouse (2007) uvádí, že 50% pacientů ve vyspělých západních státech se dožívá 35. narozenin), by postižené dítě mělo zvládnout co nejvíce úkonů ve vlastní sebeobsluze, které v budoucích letech vedou k uplatnění se ve společnosti, tzv. resocializaci.

Možné prostředky rehabilitační intervence:

- polohování k prevenci vzniku dekubitů – při ležení trpí sakrum, velké trochantery, oblast ilických spin, lopatky, kolena, kotníky, paty a přední plochy bérců, při sezení trpí nejvíce krajina sedacích hrbolů a kostrče a při chůzi trpí opěrné plošky nohou (WENDSCHE aj., 1993)
- polohování k prevenci vzniku kontraktur
- péče o močový měchýř a defekaci
- dechová cvičení
- pasivní pohyby dolních končetin k udržení hybnosti a prokrvení
- kondiční cvičení horních končetin
- posilování svalového korzetu kolem páteře a oslabených svalových skupin
- stabilizační cvičení
- nácvik sedu a obsluhy na lůžku a na vozíku

- přesun z lůžka na vozík a opačně
- vertikalizace s pevnou oporou (slouží k prevenci odvápnění kostry, vzniku močových kamenů a ortostatických kolapsů)
- nácvik stoje a chůze s oporou o berle při lézích nižších než L2 (cílem je ovládnutí berlí, překonávání překážek, přesun z jedné polohy do druhé)
- speciální fyzioterapeutické koncepty aplikovatelné na neurologická postižení
 1. Vojtova metoda reflexní lokomoce
 2. Bobathův koncept, neboli neurodevelopmental treatment (NDT), zahrnuje polohování, handling, tapping, facilitaci a inhibici
 3. Pohybová terapie podle A. Pető
 4. Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)
 5. Léčebná rehabilitace dle sestry Kenny
- fyzikální terapie jako pomocný prostředek léčebné rehabilitace
- ergoterapie
- sociální a pedagogická rehabilitace

5. Speciální část

Pro zpracování 3 kazuistických studií jsem vybrala pacienty, kteří se narodili s nejčastějším cystickým typem manifestní spiny bifidy, tzv. myelomeningokély, dožili se dospělosti a jsou přibližně stejně staří. Pro uchování anonymity budou tito pacienti nazýváni pomocí čísel 1, 2 a 3.

5.1 Metodika práce

Typ studie

Jedná se o případovou studii, která pracuje se 3 pacienty, kterým byla po narození diagnostikována vrozená vývojová vada spina bifida cystica s myelomeningokélou, která musela být z důvodu možné infekce operačně řešena. Studie je zaměřena na porovnání dosavadní fyzioterapeutické intervence u těchto pacientů a porovnání jejich dosavadní léčby v závislosti na výšce léze myelomeningokély.

Charakteristika výběru pacientů

Jelikož v České republice neexistuje žádné sdružení pacientů s rozštěpem páteře nebo centrální registr takto postižených jedinců, byli vhodní pacienti vybráni z Jedličkova ústavu v Praze, kde v minulosti navštěvovali nebo navštěvují denní studium střední školy a kde jim byla v rámci pobytu poskytnuta pravidelná rehabilitační léčba. Mezi výběrová kritéria pacientů patřil jejich věk, který se pohyboval mezi 21–26 lety, tedy v době dokončeného vývoje pacientů. Dále byli pacienti vybráni na základě rozdílné výšky léze myelomeningokély a nezáleželo na pohlaví a trvalém bydlišti.

Metody pro získávání dat

Data potřebná pro tyto případové studie byla získávána pomocí osobních pohovorů s pacienty a zvláště s jejich rodinami ohledně anamnestických dat, psychomotorického vývoje a dosavadní rehabilitační léčby. Další data byla získána z lékařských karet poskytnutých Jedličkovým ústavem v Praze a osobními lékaři za souhlasu jednotlivých pacientů. Pro zhodnocení momentálního kineziologického stavu pacientů bylo použito vlastního orientačního vyšetření hybného systému.

5.2 Anamnézy sledovaných pacientů

(v níže psaném textu jsou klinické termíny shodné s termíny, které byly použity ve zdravotních kartách pacientů č.1, 2 a 3)

5.2.1 Anamnéza č.1

Vyšetřovaná osoba: č.1

Pohlaví: žena

Ročník: 1982

Diagnóza: stp. operaci vrozené Th-L myelomeningokély a hydrocephalus
akrální paraplegie DKK
vesica neurogenes, inkontinence moči a stolice
stp. operaci strabismu
dysplazia coxae bilaterálně

RA: matka alergička, otec zdravý, sourozence nemá

OA:

- 1. těhotenství, bez komplikací, porod v termínu, spontánně hlavičkou
- porodní váha: 3 200 g, délka: 41 cm
- po porodu zjištěna vrozená myelomeningokéla a oboustranné dysplazie stříšek kyčlí
- nemocnost minimální, prospívala velmi dobře
- do dvou let Pavlíkovy třmeny doplňované dečkou (Frejkovou peřinkou)
- 4.9.1989 přijata do Jedličkova ústavu

operace:

- 2. den po narození operována pro vrozenou Th-L myelomeningokélu
- 2 týdny po narození rozvoj hydrocephalu, který byl operačně řešen ventrikuloperitoneálním shuntem
- 1983 - revize shuntu
- 1985 - operována na oční klinice pro esotropii bulbů⁴⁶

⁴⁶ Esotropie bulbů neboli konvergentní strabismus bulbů, typickým nálezem je tzv. zkřížená fixace bulbů, kdy se dítě levým okem dívá na pravou stranu a pravým okem se dívá na levou stranu, nález simuluje parézu n. abducens.

úrazy:

- poporodní fraktura klíční kosti

abúzus matky: nekouří, alkohol neguje, drogy 0

abúzus pacientky č.1.: nekouří, alkohol příležitostně, drogy 0

AA: negativní

FA: Ditropan (3 tbl. denně)

GA: pravidelná menstruace

SportA: 0

PA: studentka střední školy, 2x týdně povinná praxe na administrativním oddělení Jedličkova ústavu

SocA: přes pracovní týden pobyt na samostatné garzonce Jedličkova ústavu, o víkendech bydlí s matkou a otcem ve svém rodišti v Hořovicích

výška: 165 cm, **váha:** 82 kg, **BMI:** 30,1

NO: pacientka č.1 s vrozeným rozštěpem páteře s Th-L myelomeningokélou a hydrocephalem, inkontinencí moči a stolice, nosící korzet a pohybující se na elektrickém vozíku

Předchozí rehabilitace

- pravidelná RHB Vojtovou metodou od narození do dnešní doby, kterou provádí matka pacientky pod občasným dohledem fyzioterapeutky, kam docházejí na kontrolu 1x měsíčně
- 1990 - pobyt v Jánských lázních, ale pro nespokojenost matka již o žádný další pobyt v lázních nezažádala
- od sedmi let pobyt ve všedních dnech v Jedličkově ústavu, kde byla prováděna pravidelná rehabilitace 2x týdně zaměřená na posilování břišního svalstva a svalového korzetu, posilování zbytkové hybnosti DKK, Vojtovu metodu, protahování zkrácených svalů, vertikalizaci, relaxační a koordinační cviky HKK, nácvik stabilizovaného sedu, lezení po čtyřech, mobilita na vozíku, vodoléčba
- v roce 2001 zkoušena hippoterapie, spokojenost, ale upustilo se od ní z organizačních důvodů
- v dnešní době má pacientka č.1 pravidelnou RHB v Jedličkově ústavu 1x týdně a o víkendech je svojí matkou cvičena Vojtovou reflexní lokomocí

Výpis ze zdravotní dokumentace pacienta

- 9/1989 - sledována pro IMC, trvale chemoterapie (Furosemid 25 mg. večer), nevýbavný anální reflex, inkontinence moči a stolice, močení pomocí Credeho hmatu
- 1990 - pro těžkou luxaci kyčelních kloubů zákaz vertikalizace (bylo zkoušeno stavění v aparátech a Thomasova dlaha, ale pacientka č.1 nebyla schopna chůze)
- 1993 - korzet typu Chenau pro kyfoskoliózu Th-L páteře (Th8–L3 33 st.)
- 1995 - opakované dekubity na pravé hýždi
- 2000 - opakované dekubity na pravé hýždi
- 2001 - zavedena intermitentní katetrizace 2x denně, když je pacientka doma provádí matka, opakované IMC
- 2001 - rehabilitační karta: doporučení sundání korzetu, který výrazně omezuje soběstačnost (cévkování) a nezdá se příliš funkční - pacientka je schopna se bez něj na vozíku lépe pohybovat, ale je na něj zvyklá, a proto ho nechce odložit
- 2004 - ČIK 5x denně, doporučeno spontánně nemočit, vysazen Baclofen (přetékání) a nasazen Ditropan 3x tbl denně

Psychomotorický vývoj: (údaje byly zjištěny pouze při konzultaci s pacientkou č.1 z důvodu nespolupráce rodiny)

- samostatné lezení ve dvou letech
- samostatný sed ve třech letech
- v sedmi letech vlastní mechanický vozík

Neurologické vyšetření

Orientačně hlava, krk, trup:

- hydrocefalická hlava, exophthalmus, konvergentní strabismus, za pravým boltcem hmatná kanyla ventrikuloperitoneálního shuntu
- fyziologické zakřivení krku
- hrudník asymetrický, dextrokonvexní skolióza, ochablé břišní svalstvo, na bříše jizva zhojená po vyústění drenáže, korzet

HKK:

- *svalový tonus:* hypertonus bil.

- rozsahy pohybů: omezená extenze a pronace v lokti bil. -20 stupňů, ostatní klouby v normě
- *svalová síla*: orientačně 3+
- *jemná motorika*: neobratnost jemné motoriky
- *vyšetření povrchového čítí*: bpn bil.
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: hyperreflexie C5–C8
- *vyšetření patologických jevů pyramidových - zánikové*: Mingazzini, fenomén retardace - neg.bil.
- *vyšetření patologických jevů pyramidových - iritační*: Juster, Hoffman - pozitivní bil.
- *diadochokinéza*: symetrická
- *taxe*: (prst - nos) přesná bil.
- *stranová dominance*: pravák

DKK:

- *svalový tonus a trofika*: hypotonie s hypotrofií bil.
- *rozsahy pohybů*: v levém a pravém kyč. kloubu výrazně omezena VR a ABD s fenomény lupání díky oboustranné luxaci, ostatní klouby bpn.
- *svalová síla*: na akrom plegie, v kyč. a kolenním kloubu náznak pohybu (stupeň 1)
- *vyšetření povrchového čítí*: hypestezie na ploskách a hleznech, proximálně bpn.
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: L2–L4: hyporeflexie, L5–S2: nevýbavné
- *patologické jevy pyramidové iritační a zánikové*: neg.

Vyšetření lokomoce a ADL

- pacientka č.1 se pohybuje na elektrickém vozíku, který má od roku 2003
- pacientka č.1 je nesoběstačná ve své hygieně, potřebuje asistenci při koupání, oblékání korzetu a cévkování (omezuje ji právě korzet), sama zvládá čištění zubů, česání, atd.
- jídlo si dokáže nakoupit a přivést, ve veřejné dopravě potřebuje asistenci
- přesuny na vozíku zvládá pouze částečně (sleze dolů, ale nevyleze nahoru)
- po celý den pro inkontinenci moči a stolice nosí pacientka č.1 pleny

5.2.2 Anamnéza č.2

Vyšetřovaná osoba: č.2

Pohlaví: muž

Ročník: 1986

Diagnóza: stp. operaci vrozené L myelomeningokély a hydrocephalus

paraparéza DKK, posttrombotický sy DKK

vesica neurogenes, inkontinence moči a stolice

refrakční oční vada (myopie s astigmatismem, atrofie papil a zrak. nervů)

stp. ortoped. operaci (trojí déza v hlezenních kloubech)

balbuties gradus medius⁴⁷

RA: rodiče zdraví, sourozence nemá

OA:

- ze 3. těhotenství (2x interrupce), během těhotenství zvýšené teploty, kašel, rýma, porod v termínu, spontánně hlavičkou, kříšen nebyl
- porodní váha: 3 115 g, délka: 51 cm
- po porodu zjištěna vrozená myelomeningokéla v L oblasti a vrozený pes equinovarus
- běžné dětské nemoci
- 31.8.1993 přijat do Jedličkova ústavu

operace:

- 2. den po narození operován pro vrozenou myelomeningokélu L oblasti
- 2 týdny po narození rozvoj hydrocephalu, který byl operačně řešen ventrikuloperitoneálním shuntem
- 12/1999 - ortoped. operace pro pes equinovarus congenitus na obou DKK, trojí subtalární artrodéza a transpozice mm. peronei

úrazy:

- ve 3 letech fraktura tibie vpravo při RHB
- 8/1998 - popálení obou předních partií bérců od kamen - popáleniny II. st.

abúzus matky: nekouří, alkohol příležitostně, drogy 0

abúzus pacienta č.2.: nekuřák, alkohol neguje, drogy 0

⁴⁷ 2. stupeň kóty, zjevné a časté příznaky v obligátních komunikačních situacích, lehké až střední synkinézy.

AA: pyl, vaječný bílek, zvířecí srst

FA: trvale neužívá, pouze při infekcích moč. cest podáván Biseptol

SportA: 0

PA: student druhého ročníku střední obchodní školy Jedličkova ústavu

SocA: ve všední dny dojíždí do Jedličkova ústavu, bydlí s matkou a otcem ve státním bytě v Praze ve 3. patře s výtahem

výška: 176 cm, **váha:** 85 kg, **BMI:** 27,4

NO: pacient č.2 s vrozenou spinou bifidou s myelomeningokélou v L oblasti, hydrocephalem, inkontinencí moči a stolice, pohybující se na mechanickém vozíku

Předchozí rehabilitace

- od narození do čtyř let cvičení Vojtovy metody pod kontrolou fyzioterapeutky v Mariánských lázních, kde pacient č.2 s rodiči bydlel do sedmi let
- od 4–6 let ve všedních dnech pobyt v ústavu sociální péče pro tělesně postiženou mládež ve Zbuchu, maminka označuje zde prováděnou rehabilitaci za velmi špatnou (Vojtova metoda byla prováděna pouze o víkendech s matkou), a proto i rodina požádala o pobyt v Jedličkově ústavu s následným přestěhováním se do Prahy
- ve Zbuchu byl pacient č.2 přeučován na pravou stranu - v 5 letech začal pacient 2 koktat a má s tím problém do dnešní doby, zároveň zkoušena hippoterapie, ale po pádu se pro strach pacienta č.2 již dál nezkoušelo
- od pěti let do dnešní doby každoroční pravidelné pobyty v lázních Košumberg, kde bylo z RHB prováděno: posilování svalstva trupu a horních končetin, cvičení DKK dle sval. testu, polohování v laminátových dlahách na DKK na noc, polohování v lehu na klínu proti bederní hyperlordóze, polohování v tureckém sedu, cvičení na balonu, nácvik vzpřímeného kleku u žebřin, zdokonalování lezení po kolenou, nácvik rovnováhy v poloze na 4, masáže DKK, posilování zádového a břišního svalstva pomocí velkého míče, bradýlek, tyče, posilování HKK a DKK pomocí posilovacích strojů a výcvik sebeobsluhy, od roku 1997 do 2000 Tibetské cviky s využitím míčů a akupunktura
- od sedmi let zároveň prováděna pravidelná (3–4x týdně) RHB v Jedličkově ústavu se zaměřením na Vojtovu metodu (prováděná do 15 let), posilování břišního

svalstva a svalového korzetu, posilování zbytkové hybnosti DKK, vertikalizaci do 12 let, protahování zkrácených svalů

- v dnešní době je pacient č.2 rehabilitován pravidelně 2x týdně v Jedličkově ústavu

Výpis ze zdravotní dokumentace pacienta

- 6/1993 - valgósní postavení kolen, hlavně vpravo, výrazné plochonoží, extrémní valgosity obou pat, pes equinovarus - pasivně lze ale korigovat - doporučeny dlahy, dále konzervativní terapie - mobilizace
- 12/1998 - na režimu ČIK 4x denně, na porci 400–700 ml, opakovaná bakteriurie od novorozeneckého věku, inkontinentní a enkopresa,⁴⁸ s manuální expresí defekuje ob den, pak kontinentní
- 12/1999 - ortoped. operace na obou DKK, trojí déza subtalo, transpozice mm. peroneí, průběh komplikovaný se špatně se hojícím dekubitem v operační jizvě vpravo
- opakované dekubity na pravé hýždí
- 3/2002 - na režimu ČIK 5x denně

Psychomotorický vývoj: (údaje byly zjištěny při konzultaci s pacientem č.2 a jeho matkou)

- přetáčení ze zad na břicho a zpět kolem 1. roku
- samostatný sed ve třech letech
- ve 4 letech lezení ve vzpřímeném kleku
- v 5 letech poprvé začal koktat, do té doby normální vývoj řeči
- do 6 let lokomoce na upraveném kočárku
- od sedmi let mechanický vozík

Neurologické vyšetření

Orientačně hlava, krk, trup:

- hydrocephalická hlava
- za pravým boltcem hmatná kanyla ventrikuloperitoneálního shuntu
- balbuties gradus medius
- hrudník symetrický, bederní hyperlordóza

⁴⁸ Enkopresa znamená neschopnost dítěte zadržovat stolici neboli mimovolní vyprazdňování stolice ve věku, kdy už to není normální.

- ochablé břišní svalstvo, na břicho jizva zhojená po vyústění drenáže
- jizva v bederní a sakrální oblasti

HKK:

- *svalový tonus*: normotonus odpovídající věku bil.
- *rozsahy pohybů*: LHK, PHK - orientačně ve všech kloubech a směrech bez omezení, aktivně i pasivně
- *svalová síla*: orientačně 4–5 bil.
- *jemná motorika*: bpn bil.
- *vyšetření povrchového čítí*: bpn bil.
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: normoreflexie
- *vyšetření patologických jevů pyramidových*: neg.
- *diadochokinéza*: symetrická
- *taxe*: (prst - nos) přesná bil.
- *stranová dominance*: přeúčený pravák

DKK:

- *svalový tonus a trofika*: hypotonie s hypotrofií bil.
- *rozsahy pohybů*: v kyčelních a kolenních kloubech rozsah bpn., hlezenní klouby díky trojí artrodéze korigovány v pravém úhlu
- *svalová síla*: náznak hybnosti LDK ve všech kloubech, PDK plegická
- *vyšetření povrchového čítí*: hypestezie od Th 12 distálně, anestezie od kolen distálně
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: LDK: hyporeflexie, PDK: nevýbavné
- *patologické jevy pyramidové iritační a zánikové*: neg.

Vyšetření lokomoce a ADL

- pacient č.2 se pohybuje na mechanickém vozíku, na kterém je plně soběstačný
- sám schopen intermitentní katetrizace, nepotřebuje asistenci při koupání ve vaně, kam se i sám přesune
- soběstačný v oblékání, v nakupování, ve stravě, ve veřejné dopravě (v autobusu s nájezdni plošinou)
- píše pravou rukou, ale řadu činností vykonává levou rukou

5.2.3 Anamnéza č.3

Vyšetřovaná osoba: č.3

Pohlaví: muž

Ročník: 1981

Diagnóza: stp. operaci vrozené myelomeningokély v LS oblasti

smíšená paraparéza DKK více vlevo

stp. operaci měkkých tkání DKK

neurogenní pseudoklaudikace

fixovaná mícha se suspektní syringomyelickou dutinou

vesica neurogenes, recidivující infekty močových cest

RA: otec zvýšený krevní tlak, matka zdráva, bratr zdrav

OA:

- ze 3. těhotenství (1. nedonošené dítě zemřelo den po porodu na pneumopatii, druhé dítě zdravé)
- porod týden po termínu, spontánně hlavičkou, kříšen nebyl
- porodní váha: 3 150 g, délka: 51 cm
- po porodu zjištěna vrozená myelomeningokéla v LS oblasti
- měsíc po narození sekundární meningitida
- pacient propuštěn po třech měsících se suspektním hydrocephalem a s doporučením měření obvodu hlavy 2x týdně, bez poruchy sfinkterů
- 1986 - planovalgusní postavení nohou bilaterálně
- 1989 - pes planovalgus dextra, pes equinovarus sinistra
- 1998 - nastoupení do Jedličkova ústavu na obchodní školu

operace:

- v den narození operován pro vrozenou myelomeningokélu v LS oblasti (resekce vaku kély a plastika durálního vaku a kůže)
- 3.11. a 10.11.1981 - reoperace a resuktury pro likvoreu v operační ráně
- 1996 - operace měkkých tkání DKK, prolongace m. biceps femoris bilaterálně, prolongace m. flexor halucis et m. flexor digitorum longus sinistra, transpozice m. tibialis anterior sinistra

úrazy: 0

abúzus matky: nekouří, alkohol neguje, drogy 0

abúzus pacienta č.3.: kuřák, 10 cigaret denně, 2 kávy denně, alkohol příležitostně, drogy 0

AA: bříza, roztoči

FA: Xatral

SportA: členem curlingového týmu vozíčkářů, trénink 2x týdně

PA: student druhého ročníku vysoké školy mezinárodních studií, 2x týdně pracuje na administrativním oddělení

SocA: pacient 3 bydlí ve všedních dnech v areálu Jedličkova ústavu, o víkendech jezdí domů, má vlastní automobil

výška: 165 cm, **váha:** 51 kg, **BMI:** 18,7

NO: pacient č.3 s vrozenou spinou bifidou s myelomeningokélou v oblasti LS páteře, poslední tři roky sfinkterové poruchy, pohybující se na mechanickém vozíku

Předchozí rehabilitace

- od narození po nástup do Jedličkova ústavu každodenní domácí RHB pod kontrolou fyzioterapeutky v Pelhřimově
- 1986 - poprvé pobyt v Jánských lázních, pacient č.3 se naučil chodit s kozičkami
- od roku 1987 každoroční pobyty v Jánských lázních, kde se provádělo: posilování svalů DKK, posilování zádového a břišního svalstva pomocí velkého míče, chůze s pomůckami, jízda na kole, plavání, protahování flexorů kyčlí, kolen, Achillovy šlachy, chůze ze schodů a do schodů, polohování v laminátových dlahách a vytahování kontraktur, masáže DKK, výcvik sebeobsluhy
- 1998 - nástup do Jedličkova ústavu, kde byla RHB prováděna 2x týdně se zaměřením na posilování břišního svalstva a svalového korzetu, posilování zbytkové hybnosti DKK, protahování zkrácených svalů, vertikalizaci, mobilitu na vozíku a vodoléčbu a 1x týdně bazén, poprvé byla zkoušena Vojtova metoda, ale pro nevybavnost pacienta č.3 bylo od ní upuštěno
- 1999 - pacient získal mechanický vozík
- 2002 - poslední pobyt v Jánských lázních
- v dnešní době má RHB 1x týdně zaměřenou hlavně na protahování zkrácených svalů a posilování oslabených svalů

Výpis ze zdravotní dokumentace pacienta

- 11/1996 - MRI - prokázán susp. sy fixované míchy, syringomyelická dutina

- 12/1996 - operace měkkých tkání DKK, prolongace m. biceps femoris bilaterálně, prolongace m. flexor halucis et m. flexor digitorum longus sinistra, transpozice m. tibialis anterior sinistra
- 7/2005 - pálení při močení, slabší mikční proud, residuum přes 500 ml, provedena katetrizace 800 ml moči, stanovena diagnóza hydronefrosa⁴⁹ a vesica neurogenes, cévkování 2x denně
- 10/2006 - pro časté infekty močových cest vyšetření na urologické klinice v Praze, stabilní detrusor, hyperaktivní uretra s doporučením pitného režimu a autokatetrizace 6x denně
- 1/2008 - aplikace Botulotoxinu do adduktorů

Psychomotorický vývoj (údaje byly zjištěny při konzultaci s pacientem č.3 a jeho matkou)

- přetáčení ze zad na bok a zpět kolem 8. měsíce
- přetáčení ze zad na břicho kolem 1. roku
- lezení po čtyřech ve 2 letech
- chůze v šesti letech pomocí koziček v semiflekčním postavení DKK a s pevnými upravenými botami
- v sedmi letech chůze pomocí kanadských holí

Neurologické vyšetření:

Orientačně hlava, krk, trup:

- makrocephalická hlava
- hrudník symetrický, hypertonické trapézy
- hrudní hyperkyfóza, skolióza Th-L páteře
- jizva v sakrální oblasti
- kožní břišní reflexy sym. výbavné

HKK:

- *svalový tonus:* normotonus odpovídající věku bil.
- *rozsahy pohybů:* LHK, PHK - orientačně ve všech kloubech a směrech bez omezení, aktivně i pasivně
- *svalová síla:* orientačně 4–5 bil.

⁴⁹ Hydronefróza znamená rozšíření ledvinné pánvičky zadrženu močí. Může vznikat jako následek obstrukce odvodných močových cest při zablokování kamenem, stlačení nádorem nebo poruše vyprazdňování močového měchýře. Neléčená hydronefróza vede postupně k těžkému postižení ledviny se zánikem její funkce.

- *jemná motorika*: bpn bil.
- *vyšetření povrchového cití*: bpn bil.
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: normoreflexie
- *vyšetření patologických jevů pyramidových*: neg.
- *diadochokinéza*: symetrická
- *taxe*: (prst - nos) přesná bil.
- *stranová dominance*: pravák

DKK:

- *svalový tonus a trofika*: hypotonie s hypotrofií bil.
- *rozsahy pohybů*: v levém kyčelním kloubu hybnost omezena do VR a ZR, zkrácené flexory a adduktory kyčelních a kolenních kloubů, naznačení plantární a dorzální flexe nohy
- *svalová síla*: hypotrofie svalstva lýtek, méně stehen, akrální chabá paraparéza
- *vyšetření povrchového cití* : hypestezie od kolen distálně
- *vyšetření šlachookosticových fyziologických reflexů*: L2–L4 hyperreflexie, L5–S2 nevýbavné
- *patologické jevy pyramidové iritační a zánikové*: neg.
- *taxe*: (pata - koleno) přesná bil.

Vyšetření lokomoce a ADL:

- chůze spasticko-paretická, nesvede chůzi po špičkách ani po patách
- pacient č.3 se pohybuje na mechanickém vozíku, na kterém je plně soběstačný nebo pomocí dvou francouzských holí
- je sám schopen intermitentní katetrizace, nepotřebuje asistenci při koupání ve vaně, kam se i sám přesune
- soběstačný v oblékání, v nakupování, ve stravě, ve veřejné dopravě (v autobusu s nájezdni plošinou)
- píše pravou rukou, schopen samostatného bydlení

5.3 Výsledky

5.3.1 Souhrn kineziologických rozborů pacientů č.1, 2, 3

Pacient č.1

- pacientka s výškou léze myelomeningokély v Th-L přechodu pohybující se na elektrickém vozíku
- hydrocephalus řešený VP shuntem
- inkontinence moči a stolice
- pacientka celodenně nosí korzet typu Chenau pro kyfoskoliózu Th-L páteře
- na horních končetinách příznaky spastické paraparézy pravděpodobně díky hydrocephalu, ale funkčnost HKK kromě neobratnosti jemné motoriky je zachována
- na DKK výskyt chabé paraparézy s akrální paraplegií
- těžká luxace kyčelních kloubů bilaterálně
- nesoběstačná v ADL, potřeba pomoci při cévkování, oblékání korzetu a při přesunech z vozíku a na vozík
- obezita 1. stupně

Pacient č.2

- pacient s výškou léze myelomeningokély v L oblasti pohybující se na mechanickém vozíku
- hydrocephalus řešený VP shuntem
- inkontinence moči a stolice
- HKK bez patologického nálezu
- na DKK obraz chabé paraparézy s náznakem hybnosti na LDK ve všech kloubech
- hlezenní klouby bil. díky operační trojí artrodéze fixovány v pravém úhlu, v ostatních kloubech DKK rozsah v normě
- pacient je plně soběstačný, je schopen se sám cévkovat
- mírná nadváha

Pacient č.3

- pacient s výškou léze myelomeningokély v LS oblasti pohybující se na mechanickém vozíku nebo pomocí dvou francouzských holí
- bez známek hydrocephalu
- inkontinence moči v posledních 3 letech pravděpodobně jako důsledek fixované míchy
- HKK bez patologického nálezu
- na DKK obraz smíšené spastické paraparézy proximálně a chabé paraparézy distálně
- zkrácení flexorů a adduktorů kyč. kloubů, hybnost levého hlezenního kloubu omezena díky operační artrodéze, pravý hlezenní kloub v planovalgósním postavení
- pacient je plně soběstačný, je schopen se cévkovat
- astenický typ

5.3.2 Souhrn dosavadní rehabilitační léčby

- u všech pacientů byla v jejich rehabilitační léčbě vyzkoušena Vojtova metoda reflexní lokomoce
- pacienti č.2 a č.3 do dospělosti pravidelně každý rok jezdili do rehabilitačních lázní pro děti a dorost, pacientka č.1 navštívila lázně pro nespokojenost pouze jednou
- rehabilitace v lázních byla u pacientů č.2 a 3 zaměřena na posilování svalstva trupu, DKK a HKK dle sval. testu, polohování v laminátových dlahách na DKK na noc, masáže DKK, posilování zádového a břišního svalstva pomocí velkého míče, protahování zkrácených svalů a výcvik sebeobsluhy
- u pacienta č.2 byl navíc prováděn nácvik vzpřímeného kleku u žebřin, zdokonalování lezení po kolenou, nácvik rovnováhy v poloze na 4, Tibetské cviky s využitím míčů, akupunktura, polohování v lehu na klínu proti bederní hyperlordóze a v tureckém sedu, u pacienta č.3 byla navíc prováděna chůze s pomůckami, chůze ze schodů a do schodů, jízda na kole a plavání

- rehabilitace v Jedličkově ústavu byla u všech pacientů zaměřena na: Vojtovu metodu, posilování břišního svalstva a svalového korzetu, posilování zbytkové hybnosti DKK, protahování zkrácených svalů, vertikalizaci, mobilitu na vozíku a vodoléčbu, u pacienta č.1 bylo navíc prováděno: relaxační a koordinační cviky HKK, nácvik stabilizovaného sedu a lezení po čtyřech
- v dnešní době je pacientka č.1 rehabilitována 1x týdně v Jedličkově ústavu a 2x týdně o víkendu doma Vojtovou reflexní terapií, pacient č.2 2x týdně v Jedličkově ústavu a pacient č.3 1x týdně v Jedličkově ústavu

Tabulka 2: Srovnání dosavadní rehabilitační léčby

	Rok života																											
	1.	2.	3.	4.	5.	6.	7.	8.	9.	10.	11.	12.	13.	14.	15.	16.	17.	18.	19.	20.	21.	22.	23.	24.	25.	26.	27.	28.
Pacientka č.1																												
LTV																												
Vojtova metoda																												
Lázeňská léčba																												
Alternativní léčba																												
Pacient č.2																												
LTV																												
Vojtova metoda																												
Lázeňská léčba																												
Alternativní léčba																												
Pacient č.3																												
LTV																												
Vojtova metoda																												
Lázeňská léčba																												
Alternativní léčba																												

Poznámka: Alternativní léčba u pacientky č.1 zahrnovala hippoterapii a u pacienta č.2 jógová cvičení a akupunkturu

6. Diskuze

6.1 Shrnutí literatury

Jelikož pacienti s manifestní spinou bifidou potřebují celoživotní rehabilitační péči a množství česky psané odborné literatury týkající se spiny bifidy je velmi omezené, zadala jsem si v rámci možností jako první cíl své diplomové práce shromáždit a zpracovat co nejvíce možných dostupných informací z české a zvláště pak světové odborné literatury. Tyto informace jsem získávala převážně z databází 2. lékařské fakulty a Fakulty tělesné výchovy a sportu Univerzity Karlovy v Praze, knižní publikace jsem čerpala hlavně z Národní lékařské knihovny. Pro zahraniční odborné články jsem využívala zejména databází ProQuest 5000, Springerlink, EbscoHost a Pubmed, kdy obzvláště užitečné byly časopisy *Child's Nervous System* a *Developmental Medicine and Child Neurology*.

Po získání a prostudování literatury jsem se setkávala a stále setkávám s problémem rozdílné nomenklatury⁵⁰ u různých autorů. Rozdílné názvosloví jednotlivých typů spiny bifidy jsem pozorovala hlavně v klinických pracích, kde názvy spina bifida occulta, aperta, cystica, manifesta či pouze meningokéla a myelomeningokéla byly používány velmi variabilně. Ve své práci jsem se proto snažila vycházet hlavně z anatomického a embryologického názvosloví.

Dalším problémem, s kterým jsem se setkala, bylo, že většina autorů popisuje termín spina bifida jako vrozenou vývojovou vadu neuzavření neurální trubice (DUNGL, 2005; VOGEL et al., 2002; MITCHELL et al., 2004; BOTTO et al., 1999), i když z embryologických studií je známo, že primárně jde o poruchu splynutí embryonálních polovin obratlového oblouku, které až sekundárně dá za vznik prolapsu míchy a míšních obalů skrz otevřený páteřní kanál. Z důvodu častého zařazení spiny bifidy pod vrozené defekty neuzavření neurální trubice, popisuji v teoretické části diplomové práce rovněž tyto defekty vznikající neuzavřením neurálních valů.

Mezi další skutečnosti, v kterých se autoři velmi rozcházel, patřila incidence spiny bifidy a to nejen v absolutních počtech, ale i v nespecifikování, zda se jedná o výskyt živě narozených či o celkový výskyt spiny bifidy u nenarozených a narozených plodů. I když

⁵⁰ Nomenklatura znamená systém pojmenování, zařazování a klasifikace určitých objektů jakožto prvků dané kategorie.

sekundární prevence jistě zkrsluje pojem výskytu spiny bifidy (zvláště ve vyspělých zemích), ve své práci používám data výskytu u živě narozených dětí.

6.2 Význam sekundární prevence a kvalita života postižených jedinců

Světová odborná literatura se často zabývá významem sekundární prevence u diagnózy spina bifida a kvalitou života⁵¹ takto postižených jedinců. Ve své diplomové práci jsem si na danou problematiku chtěla udělat vlastní názor a mohu přiznat, že můj postoj k této otázce se během psaní diplomové práce postupně měnil. Na začátku mého studia problematiky rozštěpu páteře jsem byla výrazně nakloněna k podpoře sekundární prevence, a to nejen díky rehabilitací nevratného postižení na celý život, který se zdá pro zdravého jedince nedůstojný, ale i z ekonomických důvodů jak pro rodinu, tak i pro celý zdravotnický systém. I když pozitivní význam sekundární prevence v rámci prenatalní diagnostiky je jistě ze všech hledisek zřejmý, po osobním setkání s pacienty s vrozenou myelomeningokélou, kteří nebyli prenatalně diagnostikováni, jsem byla nucena svůj postoj na tuto otázku přehodnotit. Mezi má první překvapení patřilo, že ani jeden z mých již dospělých pacientů nebyl schopen přesněji popsat svou diagnózu, natož pak popsat vznik, výskyt nebo vývoj či možné sekundární následky této vrozené vady. Ve zkratce se dá říci, že nikdy nepocítili zájem se o toto postižení zajímat, jelikož jejich postižení vždycky bylo, je a bude přirozenou součástí jejich života. Díky tomuto postoji bez pocitů sebelítosti, který je jistě rozdílný od pacientů se získaným postižením, bych nebyla schopna striktně tvrdit, že subjektivní vnímání kvality života pacientů s manifestní spinou bifidou je významně horší než u zdravých jedinců. Ačkoliv fyzioterapie u takto postižených lidí plní hlavně udržovací funkci, vidím ji jako velmi významnou pro zlepšení jejich soběstačnosti v každodenním životě a minimalizování zátěže pro jejich blízké a opatrovníky.

O kvalitě života jedinců postižených manifestní spinou bifidou píše též mnoho klinických prací. Například Padua et al. (2002) zkoumal závislost postižení a kvality života u mladých pacientů s manifestní spinou bifidou. V jeho práci se setkáváme s potvrzením, že stupeň postižení a následně kvalita života jsou závislé na výšce léze. Nicméně zároveň popisuje, že psychický stav pacientů nekoreloval s výškou léze a pacienti s nižší výškou léze, kteří byli schopni chůze, byli častěji psychicky labilní než pacienti s vyšší výškou

⁵¹ Definice kvality života (anglicky quality of life) dle Světové zdravotnické organizace z roku 1994 říká, že kvalita života je to, jak jedinec vnímá své postavení ve světě v kontextu kultury a hodnotových systémů, v kterých žije a ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, životnímu stylu a zájmům (VOTAVA, 2005).

léze. Důvod těchto výsledků viděl hlavně v inkontinenci moči a stolice, kterými trpí i běžně chodící pacienti s výškou léze v sakrální oblasti. Verhoef et al. (2004), jenž se ve své studii zabývá druhotnými následky u pacientů s diagnostikovanou spinou bifidou, uvádí, že inkontinence moči postihuje až 1/3 pacientů se spinou bifidou occultou a 1/3 pacientů se spinou bifidou cysticou s lézí pod S1. Pacienti, kteří jsou sice schopni chůze a soběstačnosti a tudíž běžně žijí mezi zdravou populací, se často setkávají se sociálními problémy, které vycházejí z inkontinence moči a stolice, např. (dle osobního sdělení pacienta č.3) nedostupnost umyvadel v toaletních místnostech při intermitentní katetrizaci.

Z předchozích studií lze tedy vyvodit, že psychologická podpora je často paradoxně důležitější u pacientů s nižší výškou léze. Dalším autorem, jenž se kvalitou života zabýval, byl Schoenmakers et al. (2005), který se věnoval rozhodujícím faktorům pro zlepšení nezávislosti a kvality života. Z výsledků 122 pacientů s myelomeningokélou vyplynulo, že mezi nejdůležitější faktory vedoucí k nezávislosti, a tím ke zlepšení kvality života pacientů, patřily nepoškozené mentální funkce, výskyt kontraktur a svalová síla dolních končetin. Celkově ale vyplývalo, že pro pacienty bylo obecně důležitější být mobilní, než být nezávislý na invalidním vozíku a osobní péči.

6.3 Vertikalizace a nácvik chůze

Vzhledem k důležitosti mobility pacienta pro vnímání kvality svého života považují za velmi důležité správné nastavení fyzioterapeutické intervence. Na rehabilitačních odděleních se totiž často setkáváme s marnými a hlavně zdlouhavými pokusy o vertikalizaci a nácvik chůze, které spíše pacienty psychicky vysilují a ve výsledku ani mobilitu pacienta nezlepšují. Na druhou stranu bych ale ráda vyzdvihla i zjevnou důležitost nácviku chůze, která vede ke zlepšení periferního prokrvení, odvodňování močového měchýře, snižování rizika výskytu spontánních fraktur a v neposlední řadě i k prevenci vzniku dekubitů. Roussos et al. (2001) dokonce problém dekubitů ve své práci popisuje i jako značný finanční problém zatěžující zdravotnický systém ve Velké Británii částkou 15 000–26 000 liber za dobu léčby dekubitu.

Jako příklad důrazu na vertikalizaci a nácvik chůze během fyzioterapeutické intervence lze uvést případové studie pacientů č.1,2 a 3, u kterých jsem se, po prostudování lékařských zpráv včetně poporodních zpráv, bohužel setkala s nedostatkem bližšího určení léze. Nicméně nejvyšší léze byla diagnostikována u pacientky č.1, a to v úseku Th-L páteře. U pacienta č.2 byla léze diagnostikována v L oblasti a u pacienta č.3 LS oblasti.

Z kineziologie je známo, že pro schopnost samostatné chůze hraje jednu z nejdůležitějších funkcí m. quadriceps femoris, který je inervován n. femoralis vycházející z Th12–L4. Autoři uvádí, že pokud je léze nad L2, samostatná chůze již není možná a pacienti jsou proto závislí na invalidním vozíku. Pokud se léze nachází mezi L3 a L5, jsou pacienti schopni chůze s oporou o berlič a s ortézami hlezna a nohy a u léze v sakrální oblasti je většina pacientů schopna chůze bez pomůcek (DUNGL, 2005).

Pacientka č.1, která měla nejvyšší stupeň léze v Th-L oblasti, střídavě dostávala předepisovanou vertikalizaci a následnou chůzi v závislosti na momentálním rozhodnutí ortopedů kvůli dislokovaným kyčelním kloubům. Důvodem opuštění od vertikalizace se stal právě vysoký stupeň dislokovaných kyčelních kloubů, nikoliv minimální a často spíše negativní význam vertikalizace u takto vysokých lézí. U pacienta č.2 s blíže nespecifikovanou lézí v L oblasti, byla též prováděna vertikalizace, od které bylo upuštěno ve 12ti letech na vlastní žádost pacienta, který již v té době cítil, že na invalidním vozíku je lépe a snadněji mobilní. Pacient č.3 byl díky nejnižší lézi v LS oblasti chodící pomocí opory o berle po celé dětství. Avšak i on od svých 18ti let kvůli lepší mobilitě používá invalidní vozík, ačkoliv je pomocí opory stále schopen chůze. Pacienti č.1 a č.2 jsou v dnešní době závislí pouze na invalidním vozíku narozdíl od pacienta č.3, který je v domácím prostředí schopen chůze. Závislost těžkého druhotného následku, dekubitu, na vozíku je v těchto případech zřejmá. U pacientů č.1 a č.2 se již dekubity opakovaně objevily na hýžd'ových svalech, oproti pacientovi č.3, u kterého se dekubitus zatím neobjevil. V nastavení rehabilitačního plánu by tyto skutečnosti tudíž měly být brány v úvahu. Domnívám se, že rehabilitace takto postižených pacientů by se měla pokoušet o nalezení rovnováhy mezi zajištěním co nejlepší kvality života (včetně dosažení maximální mobility) a zároveň prevence proti sekundárním následkům, jako jsou právě dekubity z celodenního používání invalidního vozíku.

6.4 Vojtova metoda

Jednou z hlavních předepisovaných metod fyzioterapeutické intervence u pacientů s vrozenou manifestní spinou bifidou je Vojtova metoda reflexní lokomoce (Vojtův princip⁵²). Tato rehabilitační metoda se vyvinula v ucelený diagnostický a terapeutický systém hybných poruch používaný hlavně u dětí. Vojtův terapeutický přístup využívá

⁵² Vojtova metoda vznikala již na začátku 50. let minulého století, kdy dětský neurolog, prof. Václav Vojta, při manipulaci s dítětem školního věku s infantilní spastickou diparérou pozoroval změnu spasticity (VOJTA et al., 1995).

geneticky fixované reflexní mechanismy, které se objevují v raném dětství k aktivaci patologicky porušených motorických funkcí. V určitých výchozích polohách se v přesně vymezených oblastech těla provádí manuální aplikace tlaku na tzv. spoušťové body, sloužící k vyvolání automatických lokomočních pohybů, které profesor Vojta označil jako reflexní otáčení a reflexní plazení. Zprvu byl tento terapeutický systém koncipován hlavně na infantilní cereberální parézu (neboli dětskou mozkovou obrnu u dětí), kde přetrvávaly primitivní reflexy, které se vlivem terapie reflexní lokomoce měnily. Později prof. Vojta předpokládal, že i u příčného přerušení míchy, kde dojde k vyhasnutí spinálních mechanismů, lze reflexní lokomocí zbytky hybnosti probudit a tím zlepšit motorický nálezh, a zároveň, že terapií lze ovlivnit spinální automatismy (VOJTA et al., 1995). V dnešní době je tato reflexní metoda nejčastěji používanou metodou u dětí postižených dětskou mozkovou obrnou a zároveň je hojně používána u dalších vad. Dle profesora Trojana aj. (2005) se Vojtova metoda reflexní lokomoce ukázala velmi užitečná i u některých ortopedických vad, které jsou způsobeny špatným svalovým tahem, jako jsou pedes vari, pedes equinovarus a idiopatická skolióza. Mezi další diagnózy, na něž lze Vojtovu metodu aplikovat, patří fixované asymetrické držení hlavy (tortikolis), paréza brachiálního plexu ortopedické vady hrudníku, jiná neurologická onemocnění a právě rozštěp páteře.

U pacientů č.1, 2 a 3 jsem se setkala s výrazně rozdílnou aplikací Vojtovy metody. Např. u pacienta č.3 se již od útlého dětství postupně vyvíjel pes planovalgus dextra a pes equinovarus sinistra, které na počátku nebyly rigidní. I když Chaloupka aj. (2001) píše, že léčebná rehabilitace u flexibilní pes equinovarus by měla kromě polohování, dlahování, korekčního a pasivního cvičení obsahovat zároveň i reflexní cvičení dle Vojty, tento pacient se do svých 18ti let s Vojtovou metodou vůbec neseťkal a tato ortopedická vada nohou musela být nakonec řešena operačně. Při osobním pohovoru s tímto pacientem jsem zjistila, že důvodem, proč pacient nebyl léčen Vojtovou metodou, bylo, že se o ní dozvěděl až v Jedličkově ústavu, tedy v 18ti letech. Naopak u pacientky č.1 se setkáváme s opačným příkladem. Tato pacientka byla a stále je rehabilitována Vojtovou metodou jako terapií první volby. Pacientka dle svých zkušeností uvádí, že její matce byla neurologickými a rehabilitačními lékaři doporučena pouze tato metoda, ačkoliv je všeobecně známo, že Vojtova metoda je vhodná zejména pro děti postižené dětskou mozkovou obrnou, tedy obrnou horního motoneuronu a ne dolního motoneuronu, jak je tomu převážně u manifestní spiny bifidy. U pacienta č.2 se rovněž setkáváme s Vojtovou metodou od narození, ale během jeho dvouletého pobytu v ústavu pro tělesně postiženou mládež ve Zbuhu mezi 4.–6. rokem života se od této metody upustilo z důvodu nekvalifikovaných

rehabilitačních pracovníků, kterým tehdejší doba (80. léta) ještě nedovolovala oficiální vzdělávací kurzy.⁵³ Ve výsledku se tento, pro rodinu neuspokojivý stav, stal důvodem přestěhování do Prahy.

6.5 Operační řešení

Další významnou otázkou posledních deseti let u pacientů prenatalně diagnostikovaných spinou bifidou cysticou patří nejvhodnější načasování operačního zákroku. Jak již bylo výše zmíněno, v Americe existuje sdružení pro výzkum operačního zákroku v prenatalním období (Management of Myelomeningocele Study, tzv. The MOMS Study). Studie tohoto sdružení obhajující prenatalní operační řešení jsou založené na dvou hlavních hypotézách. První hypotéza vychází z faktu, že i u plodů postižených diagnózou spina bifida lze na ultrazvukovém vyšetření mezi 17.–20. týdnem pozorovat pohyb dolních končetin, a tudíž že k postižení nervových struktur dochází později. Druhá hypotéza vychází z pozorování mírnějších forem spinálních dysrafismů, které jsou kryty kůží či tukovými tělesy, např. lipomyelomeningokéla, a které mají mnohem mírnější neurologický deficit než je u pacientů se spinou bifidou cysticou s myelomeningokélou⁵⁴. Tato hypotéza tudíž říká, že pokud je cystický vak kryt kůží již v prenatalním období, mělo by dojít k menšímu poškození nervových struktur.

Na základě výsledků výše uvedených klinických studií se však v posledních letech intrauterinní uzavření defektu dostává do povědomí. Z těchto studií vyplývá, že prenatalní uzavření defektu mezi 20.–25. týdnem gestace vede k nižšímu výskytu hydrocephalu na základě nižšího stupně Arnold-Chiari malformace a tím i k menšímu poškození mozkových funkcí. Zároveň některé studie zmiňují i možnost nižšího neurologického deficitu dolních končetin, který ale ještě nebyl prokázán (ZAMBELLI et al., 2007b).

Nicméně standardním celosvětovým chirurgickým řešením po císařském řezu (který je prováděn vždy, pokud byl otevřený defekt diagnostikován prenatalně) stále zůstává postnatalní uzavření defektu a případné nasazení ventrikuloperitoneálního shuntu u výskytu hydrocephalu.

⁵³ Do roku 1989 oficiální kurzy Vojtovy metody v České republice v podstatě neexistovaly. Existovaly pouze 14ti denní kurzy tzv. reflexní lokomoce. S autorem metody prof. Václavem Vojtou byl po jeho emigraci v roce 1968 oficiálně přerušen kontakt, který byl obnoven až po revoluci v roce 1989.

⁵⁴ Klinickými rozdíly a potvrzením mírnějšího motorického deficitu u pacientů s lipomyelomeningokélou v sakrální oblasti oproti pacientům s myelomeningokélou též v sakrální oblasti se zabýval ve své klinické studii Schoenmakers et al. (2004).

I když výskyt manifestní spiny bifidy se ve vyspělých státech v posledních letech díky prenatální diagnostice a možnosti interrupcí⁵⁵ výrazně snižoval, stále zde existuje a bude existovat určité procento rodin, které by se z osobních důvodů rozhodly ponechat si takto postižené dítě, či tyto rodiny žijí ve státech, kde je interrupce zákonem zakázána (např. silně věřící země jako je Polsko nebo Brazílie). Zejména v těchto případech je význam studií založených na zvolení co nejoptimálnějšího operačního řešení velmi záslužný.

⁵⁵ Jedná se o operační výkon k ukončení nechtěného těhotenství. Podle platného zákona č. 66/1986 Sb. může v České republice od roku 1957 žena požádat o provedení potratu bez omezení do 12. týdne těhotenství. Do 24. týdne těhotenství je možné provést potrat z genetických důvodů.

7. Závěr

S využitím dostupné české a zahraniční literatury se v první části své diplomové práce snažím objasnit problematiku vrozených vývojových vad centrální nervové soustavy a zvláště pak cystické formy spiny bifidy s myelomeningokélou, která patří mezi nejčastější formy manifestní spiny bifidy. Druhá, speciální část mé práce je věnována třem kazuistikám pacientů s vrozenou spinou bifidou cysticou s myelomeningokélou s rozdílnou výškou léze, na kterých je demonstrována dosavadní rehabilitační intervence.

Kromě získání a utřídění relevantních informací týkajících se spiny bifidy bylo dalším cílem mé diplomové práce zjištění a vyhodnocení průběhu rehabilitační léčby v závislosti na výšce léze a na dostupnosti a kvalitaci rehabilitační léčby. Po prostudování dostupné literatury, podrobných anamnéz kombinovaných s pohovory s pacienty a jejich rodinami a zpracování kazuistik jsem získala informace potřebné k vyhodnocení platnosti vytyčených hypotéz.

1. Během studia české a především zahraniční literatury se potvrdilo, že názory na optimální léčbu spiny bifidy jsou u jednotlivých autorů často rozdílné (načasování operačního řešení, klasifikace spiny bifidy, faktory ovlivňující kvalitu života postižených jedinců, aplikace rehabilitačních postupů, zejména Vojtovi metody reflexní lokomoce).
2. Rehabilitační intervence u pacientky č.1 byla od narození závislá na přesvědčení matky a její fyzioterapeutky, že právě Vojtova metoda reflexní lokomoce je nejvhodnější rehabilitační léčbou nezávisle na výšce léze, a i když je pacientka do této doby nesoběstačná, stále je prováděna zejména tato metoda. U pacienta č.2, který je soběstačný, se setkáváme s nejvyšším výčtem fyzioterapeutických intervencí, které byly rovněž aplikovány především na základě přesvědčení rodiny nezávisle na výšce léze. Tato rodina se například v šesti letech pacienta č.2 z důvodu širšího výběru rehabilitačních metod přestěhovala do hlavního města Prahy. Pacient č.3 s nejnižší výškou léze byl od svého narození pod dohledem fyzioterapeutky bez nastavbových kurzů a rehabilitován byl „pouze“ klasickou léčebnou tělesnou výchovou doplňovanou lázeňskou léčbou do dnešní doby. Nicméně i když se s Vojtovou metodou reflexní lokomoce setkal až ve svých 18ti letech, kdy nastoupil do Jedličkova

ústavu, je jeho klinický obraz, jak bylo předpokládáno vzhledem k nejnižší výšce léze, nejmírnější ze všech tří pacientů. Z těchto výsledků tudíž vyplývá, že hypotéza, která předpokládala, že dosavadní rehabilitační intervence byla aplikována v závislosti na výšce léze myelomeningokély, se nepotvrdila.

3. Naopak se potvrdila hypotéza, že rehabilitační intervence, včetně postupů vertikalizace či Vojtovy metody, byla aplikována od narození a byla silně závislá na dostupnosti a kvalitaci rehabilitační léčby.

Jelikož spina bifida cystica s myelomeningokélou je velmi závažné invalidizující celoživotní onemocnění a pacienti s tímto postižením se v dnešní době již běžně dožívají dospělosti, je rehabilitační léčba velmi důležitou součástí komplexní léčby po celý život. Tato rehabilitace by neměla zajišťovat pouze léčebnou rehabilitaci, ale také pedagogickou, pracovní a sociální rehabilitaci. Během této studie jsem pochopila, že i když pacienti s vyšší výškou léze myelomeningokély mají velmi podobný klinický obraz transverzální lézi míšni, jejich duševní stav je vyrovnanější a subjektivní vnímání kvality života výrazně lepší, než u pacientů s lézi míšni, se kterými jsem se během svého studia fyzioterapie měla možnost setkat. Domnívám se, že u pacientů s manifestní spinou bifidou by měl být dán největší důraz na výcvik samostatnosti a soběstačnosti v běžných denních činnostech a maximální integraci do společnosti.

Výsledky speciální části mé diplomové práce by měly být užitečné zejména pro rehabilitační praxi. Avšak informace obsažené v této diplomové práci jsou určeny kromě rehabilitačních pracovníků i všem lidem, kterých se tato problematika týká, zejména pak pacientům s vrozeným rozštěpem páteře a jejich rodinám k lepšímu pochopení tohoto vrozeného postižení.

8. Seznam použité literatury

1. AMBLER, Z. *Neurologie*. 1. vyd. Praha : Karolinum, 2004. 399 s. ISBN 80-246-0894-4.
2. BARTONEK, A., SARASTE, H. KNUTSON, LM. Comparison of different systems to classify the neurological level of lesion in patients with myelomeningocele. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1999, vol. 41, no. 12, s 796–805.
3. BERRY, RJ., ZHU, L., ERICKSON, JD. et al. Prevention of neural tube defects with folic acid in China. *The New England Journal of Medicine*. 1999, vol. 341, no. 20, s. 1485–1490.
4. BOTTO, LD., MOORE, CA., KHOURY, MJ., et al. Neural tube defect. *The New England Journal of Medicine*. 1999. vol. 341, no. 20, s. 1509–1519.
5. BROWN, JP. Orthopedic care of children with spina bifida. *Orthopedic Nursing*. 2001, vol. 20, no. 4, p. 51–58.
6. BUISSON, O., KEEERSMAECKER, B., SENAT, MV., et al. Sonographic diagnosis of spina bifida at 12 weeks: heading towards indirect signs. *Ultrasound Obstet Gynecology*. 2002, vol.19, no. 3, p. 290–292.
7. CARLSON, BM. *Human Embryology and Developmental Biology*. 3. vyd. Philadelphia : Mosby, 2004. 527 s. ISBN 0-323-01487-9.
8. CZEIZEL AE, DUDÁS I. Prevention of the first occurrence of neural-tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *The New England Journal of Medicine*. 1992, vol.327, no 26, p. 1832–5.
9. ČIHÁK, R. *Anatomie 1*. 2. vyd. Praha : Grada Publishing, 2001. 497 s. ISBN 80-7169-970-5.
10. ČIHÁK, R. *Anatomie 3*. 2. vyd. Praha : Grada Publishing, 2004. 673 s. ISBN 80-247-1132-X.

11. DIAS, L. Orthopaedic care in spina bifida: past, present, and future. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2004, vol. 46, no. 9, p. 579.
12. DÍTĚ, Z. Léčba dysfunkcí dolních močových cest u dětí se spinálními dysrafismy. *Česká urologie*. 1999, roč. 3, č. 1, s. 11–16.
13. DUNGL, P. *Ortopedie*. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2005. 1273 s. ISBN 80-247-0550-8.
14. DYLEVSKÝ, I. *Obecná kineziologie*. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2007. 190 s. ISBN 978-80-247-1649-7.
15. DYLEVSKÝ, I., DRUGA, R., MRÁZKOVÁ, O. *Funkční anatomie člověka*. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 2000. 664 s. ISBN 80-7169-681-1.
16. ENGLER, GL., COLE, J. MERTON, WL.. Myelodysplasia. In COYNE, TJ., FEHLINGS, MG (editors). *Spinal cord diseases: Diagnosis and treatment*. 1. vyd. New York : Marcel Dekker, 1998. p. 15–64. ISBN 0-8247-9489-3.
17. GAN, YC., SGOUROS, S., WALSH, AR., HOCKLEY, AD. Diastematomyelia in children: treatment outcome and natural history of associated syringomyelia. *Child's nervous system*. 2007, vol. 23, no. 5, p. 515–519.
18. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., HORÁČEK, J., MAŠÁTOVÁ, D. Podíl prenatalní diagnostiky na výskytu vrozených vad v České republice v roce 2004. *Česká gynekologie*. 2006, roč. 71, č. 5, s. 373–380.
19. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., MAŠÁTOVÁ, D. Podíl prenatalní diagnostiky na snižování výskytu vrozených vad v České republice. *Česká gynekologie*. 2003, roč. 68, č. 6, s. 395–400.
20. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., HORÁČEK, J., MAŠÁTOVÁ, D. Registrace a incidence vrozených vad v České republice. *Klinická biochemie a metabolismus*. 2005, roč.13, č. 2, s. 81–86.
21. HACKEL, M., BENEŠ, V. Diagnostika a léčba tethered cord syndromu-syndromu fixované míchy. *Neurologia pre praxi*. [online] 2004, [cit. dne 11.11. 2007] Dostupné na World Wide Web: < <http://www.solen.cz/pdfs/neu/2004/01/10.pdf>>

22. HIROSE, S., MEULI-SIMMEN, C., MEULI, M. Fetal Surgery for Myelomeningocele: Panacea or Peril? *World Journal of Surgery*. 2003, vol. 27, no.1, p. 87–94.
23. HROMÁDKOVÁ, J. a kol. *Fyzioterapie*. 1. vyd. Jinočany : H & H Vyšehradská, 2002. 428 s. ISBN 80-86022-45-5.
24. CHALOUPKA, R., ROUBALOVÁ, J., KRBEČ, M., aj. *Vybrané kapitoly z LTV v ortopedii a traumatologii*. 1. vyd. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2001. 186 s. ISBN 80-7013-341-4.
25. HUNT, GM. The median survival time in open spina bifida. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 1997, vol. 39, no. 8, p. 568.
26. JELÍNEK, R., KLIKA, E. *Pokusná morfogenese některých vývojových vad CNS*. Praha : Státní zdravotnické nakladatelství, 1963. 83 s.
27. KAMANLI, A., GENÇ, H. Radiological abnormalities of the lumbosacral spine in young male individuals. *Journal of Back Musculoskeletal Rehabilitation*. 2002, vol.16, no. 2–3, p. 91–94.
28. KERET, D., BRONSHTEIN, M., WIENSTRAUB, S. Prenatal diagnosis of musculoskeletal anomalies. *Clinical Orthopaedics and Related Research*. 2005. vol. 434, no. 271, p. 8–15.
29. KLIKA, E. *Embryologie*. 1. vyd. Praha: Avicenum, 1986. 364 s.
30. KOLÁŘ, J. *Vrozené vývojové vady*. [online] 2005, [cit. dne 12.12.2007]. Dostupné na World Wide Web: <<http://www.safebryo.cz/spinabifida.htm>>
31. KRHUT, J. *Neurourologie*. 1. vyd. Praha : Galén, 2005. 141 s. ISBN 80-7262-360-5.
32. LEGER, R. *Spina Bifida Facts*. [online] 2004, [cit. dne 10.1.2008] Spina Bifida Association of Connecticut, Inc. Dostupné na World Wide Web: <http://www.sbac.org/SBAC.Org__SB_Facts.htm>

33. MARIEB, EN., MALLAT, J. *Anatomie lidského těla*. 1. vyd. Brno : CP Books, a.s. 2005. 863 s. ISBN 80-251-0066-9.
34. MITCHELL, LE., ADZICK, NS., MELCHIONNE, J., et al. Spina bifida. *The Lancet*. 2004, vol. 364, no. 20, p. 1885–1895.
35. MOORE, KL., PERSAUD, TVN. *Zrození člověka: Embryologie s klinickým zaměřením*. Přel. R. Jelínek. 1.vyd. Praha : ISV nakladatelství, 2002. 564 s. Přel. z.: The developing human: clinically oriented embryology. ISBN 80-85866-94-3.
36. NÁHLOVSKÝ, J. *Neurochirurgie*. 1. vyd. Praha : Galén, 2006. 581 s. ISBN 80-7262-319-2.
37. PADUA, L., RENDELI, C., RABINI, A., et al. Health-Related Quality of Life and Disability in Young Patients with Spina Bifida. *Archives of physical medicine and rehabilitation*. 2002, vol. 83, no. 10, p. 1384–1388.
38. PATTEN, BM. Overgrowth of the neural tube in young human embryos. *The Anatomical Record*. 1952, vol. 113, no.4, p. 381–393.
39. ROUSSOS, N., PATRICK, JH., HODNETT, C. et STALLARD, J. A long-term review of severely disabled spina bifida patients using a reciprocal walking system. *Disability and Rehabilitation*. 2001, vol. 23, no. 6, p. 239–244.
40. SCHOENMAKERS, M., UITERWAAL, C., GULMANS, V., et al. Determinants of functional independence and quality of life in children with spina bifida. *Clinical Rehabilitation*. 2005, vol. 19, no. 6, p. 677–685.
41. SCHOENMAKERS, M., GULMANS, V., GOOSKENS, R., et al. Spina bifida at the sacral level: more than minor gait disturbances. *Clinical Rehabilitation*. 2004, vol. 18, no. 2, p. 178–185.
42. SMITH, PL., OWEN, JL., FEHLINGS, D., WRIGHT, JG. Measuring physical function in children with spina bifida and dislocated hips: The Spina Bifida Hips Questionnaire. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2005, vol. 25, no. 3, p. 273–279.

43. STANDRING, S. *Gray's Anatomy*. 39. vyd. Edinburgh : Elsevier, 2005. 1627 s. ISBN 0-443-06676-0.
44. STRÍTESKÝ, J. *Patologie*. 1. vyd. Olomouc : nakladatelství EPAVA, 2001. 338 s. ISBN 80-86297-06-3.
45. SUTTON, LN., ADZICK, NS., JOHNSON, MP. Fetal surgery for myelomeningocele. *Child's nervous system*. 2003, vol. 19, no. 7–8, p. 587–591.
46. ŠÍPEK, A., GREGOR, V., HORÁČEK, J., MAŠÁTOVÁ, D. Mortalita dětí v průběhu prvního roku života v důsledku vrozených vad v ČR v období 1994–2004. *Česká gynekologie*. 2006, roč. 71, č. 5, s. 380–388.
47. TECKLIN, JS. *Pediatric Physical Therapy*. 2. vyd. Philadelphia : Lippincott Company, 1994. 468 s. ISBN 0-397-54962-8.
48. TICHÝ, M., KRÁSNIČANOVÁ, H. *Vrozené vývojové vady CNS a krania*. [online] 2002, [cit. dne 10. listopad 2007]. Dostupné na World Wide Web: <<http://www.cls.cz/dokumenty2/os/t311.rtf>>
49. TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J., VOTAVA, J. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. 3.vyd. Praha : Grada Publishing, 2005. 229 s. ISBN 80-247-1296-2.
50. ÚZIS. *Vrozené vady u narozených v roce 2005*. [online]. 2005, [cit. dne 10.1.2008]. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR. Dostupné na World Wide Web: <http://www.uzis.cz/download.php?ctg=10&search_name=vrozen®ion=100&kind=1&mnu_id=5300>
51. VACEK, J. Klinika rehabilitačního lékařství IPVZ, Šrobárova 50, osobní sdělení z přednášky z neurofyziologie , ZS 2005.
52. VACEK, Z. *Embryologie: učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka*. 1.vyd. Praha : Grada Publishing, 2006. 255s. ISBN 80-247-1267-9.

53. VERHOEF, M., BARF, HA., POST, MWM., et al. Sex education, relationships, and sexuality in young adults with spina bifida. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2005b, vol. 86, no. 5, p. 979–87.
54. VERHOEF, M., BARF, HA., POST, MWM., et al. Secondary impairments in young adults with spina bifida. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2004, vol. 46, no. 6, p. 420–427.
55. VERHOEF, M., LURVINK, M., BARF, HA., et al. High prevalence of incontinence among young adults with spina bifida: description, prediction and problem perception. *Spinal Cord*. 2005a, vol. 43, no. 6, p. 331–340.
56. VÉLE, F. *Kineziologie*. 2. vyd. Praha : Triton, 2006. 375 s. ISBN 80-7254-837-9.
57. VOGEL, LC., BETZ, RR., MULCAHEY, MJ. Pediatric spinal cord disorders. In KIRSHBLUM, S., CAMPAGNOLO, DI., DELISA JA. (editors). *Spinal cord medicine*. 1. vyd. Philadelphia : Lippincott Williams&Wilkins, 2002. p. 438–470. ISBN 0-7817-2869-X.
58. VOJTA, V., PETERS, A. *Vojtův princip*. Praha : Grada Publishing, 1995. 181 s. ISBN 80-7169-004-X.
59. VOTAVA, J. *Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením*. Praha : Nakladatelství Karolinum, 2005. 207 s. ISBN 80-246-0708-5.
60. WAI, EK., YOUNG, NL., FELDMAN, BM., et al. The relationship between function, self-perception, and spinal deformity: Implications for treatment of scoliosis in children with spina bifida. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2005, vol. 25, no. 1, p. 64–69.
61. WAY, LW. *Současná chirurgická diagnostika a léčba*. 2.díl. Praha : Grada Publishing, 1998. s. 1040-1042. ISBN 80-7169-397-9.
62. WENDSCHE, P., aj. *Poranění páteře a míchy*. 1. vyd. Brno : Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1993. 83 s. ISBN 80-7013-159-4.

63. WOODHOUSE, CHRJ. Myelomeningocele: neglected aspects. *Pediatric Nephrology* [online]. 2007, [cit. dne 8.1.2008]. Dostupné na World Wide Web: <<http://www.springerlink.com/content/a0n0661513746v3r/fulltext.pdf>>
64. ZAMBELLI, H., BARINI, R., ISCAIFE, A., et al. Successful developmental outcome in intrauterine myelomeningocele repair. *Child's Nervous System*, 2007a, vol. 23, no. 1, p. 123–126.
65. ZAMBELLI, H., CARELLI, E., HONORATO, D., et al. Assessment of neurological outcome in children prenatally diagnosed with myelomeningocele and development of a protocol for fetal surgery to prevent hydrocephalus. *Child's Nervous System*, 2007b, vol. 23, no. 1, p. 421–425.

Další použité zdroje:

66. AMERICAN ASSOCIATION OF NEUROLOGICAL SURGEONS. *Embryology of Myelomeningocele and Anencephaly*. MEDscape Today. [online] 2004, [cit. dne 9.2.2008]. Dostupné na World Wide Web: <http://www.medscape.com/viewarticle/470598_2>
67. KOVÁČIKOVÁ, V. *Vojtova metoda*. [online] 2003, [cit. dne 10.11.2007]. Dostupné na World Wide Web: <<http://www.rl-corporus.cz/>>
68. MOMS. *Management of myelomeningocele study*. [online]. [cit. dne 7.1.2008]. Dostupné na World Wide Web: <<http://www.spinabifidamoms.com/english/index.html>>
69. REPROMEDA. *Prenatální genetická diagnostika*. [online] 2006, [cit. dne 5.2.2008]. Dostupné na World Wide Web: <http://www.repromeda.cz/genetika/cs/index.php?localpage=loc_prenatdg.php>

9. Seznam použitých zkratek

ADL	activity of daily living (běžné denní činnosti)
AFP	alfafetoprotein
bil.	bilaterálně
bpn.	bez patologického nálezu
CNS	centrální nervová soustava
ČIK	čistá intermitentní katetrizace
DKK	dolní končetiny
HKK	horní končetiny
IMC	infekce močových cest
kys.	kyselina
L	lumbální
LDK	levá dolní končetina
LS	lumbosakrální
m.	musculus
mg	miligram
MRI	magnetická rezonance
n.	nervus
PDK	pravá dolní končetina
RHB	rehabilitace
SBO	spina bifida occulta
st.	stupeň
stp.	stav po
sy	syndrom
TCS	tethered cord syndrom
Th-L	thorakolumbální
tbl.	tableta
µg	mikrogram neboli miliontina gramu

10. Seznam obrázků, tabulek a grafů

<i>Obrázek 1: Schematický model páteřního kanálu s tvrdou plenou míšni a s ohraničením meziobratlového otvoru; pohled zleva shora zezadu, příčné výběžky odstraněny</i>	11
<i>Obrázek 2: Sagitální řez páteřního kanálu v horní bederní oblasti</i>	13
<i>Obrázek 3: Pleny míšni</i>	16
<i>Obrázek 4: Vývoj trojvrstevného zárodečného terčiku</i>	18
<i>Obrázek 5: Primární neurulace</i>	19
<i>Obrázek 6: Vývoj sklerotomů</i>	20
<i>Obrázek 7: Formace obratlového těla a meziobratlové ploténky</i>	21
<i>Obrázek 8: Defekty neurální trubice</i>	22
<i>Obrázek 9: Dělení spinálních dysrafismů</i>	25
<i>Tabulka 1: Závislost vzniku vrozených vývojových vad neurální trubice na embryologickém vývoji</i>	29
<i>Tabulka 2: Srovnání dosavadní rehabilitační léčby</i>	64
<i>Graf 1: Výskyt manifestní spiny bifidy</i>	30
<i>Graf 2: Zemřelí v průběhu 1. roku života u diagnostikované manifestní spina bifida v ČR 1994–2004</i>	31
<i>Graf 3: Procento předčasně ukončených těhotenství z celkového počtu prenatalně diagnostikované manifestní spiny bifidy</i>	32
<i>Graf 4: Absolutní počet výskytu manifestní spiny bifidy v letech 1996–2005</i>	32