

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství

Petra Nosková

Vybrané metody léčebné rehabilitace
u spinální muskulární atrofie

Bakalářská práce

Praha 2011

Autor práce: Petra Nosková

Vedoucí práce: Mgr. Martina Ježková

Oponent práce:

Datum obhajoby:

Bibliografický záznam

NOSKOVÁ, Petra. *Vybrané metody léčebné rehabilitace u spinální muskulární atrofie – rešeršní práce*. Praha: Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství, 2011. 70 s. Vedoucí bakalářské práce Mgr. Martina Ježková.

Bibliography

NOSKOVÁ, Petra. *Selected methods of therapeutic rehabilitation in spinal muscular atrophy – a research paper*. Prague: Charles University, 2. Faculty of Medicine, Department of Rehabilitation and Sport Medicine, 2011. 70 s. Supervisor Mgr. Martina Ježková.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně pod vedením Mgr. Martiny Ježkové, uvedla všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita pro získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze dne 13. 4. 2011

Petra Nosková

Poděkování

Děkuji vedoucí bakalářské práce Mgr. Martině Ježkové za cenné rady a návrhy při vedení a zpracování bakalářské práce. Dále děkuji Mgr. Světlíkové z Kolpingovy rodiny Smečno, o. s., za cenné rady a poskytnutí potřebných materiálů. Velký dík patří také mé rodině a přátelům za jejich velkou podporu a pomoc během celého studia.

Obsah

SEZNAM ZKRATEK	7
ÚVOD	9
CÍL	10
1 PŘEHLED POZNATKŮ	11
1.1 CHARAKTERISTIKA ONEMOCNĚNÍ SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	11
1.2 EPIDEMIOLOGIE	12
1.3 KLASIFIKACE SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	12
1.3.1 Spinální muskulární atrofie I. typu (Akutní infantilní forma, Werdnig-Hoffmannův syndrom).....	14
1.3.2 Spinální muskulární atrofie II. typu (Intermediální či chronická infantilní forma, chronický typ Werdnig-Hoffmannovy choroby, Werdnig-Hoffmann II.).....	16
1.3.3 Spinální muskulární atrofie III. typu (Wohlfart-Kugelberg-Welanderova choroba, juvenilní forma)	17
1.3.4 Spinální muskulární atrofie IV. typu (Adultní forma, Aranův-Duchenneův syndrom)	17
1.3.5 Vzácné formy SMA	18
1.4 DIAGNOSTIKA.....	19
1.5 GENETIKA A DĚDIČNOST	20
2 NEJČASTĚJŠÍ MUSKULOSKELETÁLNÍ OBTÍŽE PACIENTŮ SE SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIÍ.....	21
2.1 SKOLIÓZA	21
2.1.1 Konzervativní terapie	22
2.1.2 Operativní řešení.....	22
2.2 KONTRAKTURY U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	24
2.2.1 Mechanismus vzniku kontraktur.....	24
2.2.2 Prevence a terapie kontraktur.....	24
2.3 PROBLEMATIKA KYČELNÍCH KLOUBŮ	26
3 LÉČEBNÁ REHABILITACE U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE	28
3.1 DECHOVÁ REHABILITACE U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE.....	29
3.1.1 Respirační obtíže pacientů se spinální muskulární atrofií	29
3.1.2 Vyšetření dechových funkcí.....	31
3.1.3 Respirační insuficience	31
3.1.4 Respirační komplikace ve spánku	32
3.1.5 Potřebné přístrojové vybavení.....	32
3.1.6 Respirační fyzioterapie.....	34
3.2 PROPRIOCEPTIVNÍ NEUROMUSKULÁRNÍ FACILITACE	37
3.2.1 Principy metody propioceptivní neuromuskulární facilitace	37
3.2.2 Využití metody neuromuskulární facilitace u spinální muskulární atrofie	39
3.3 VOJTOVA METODA (REFLEXNÍ LOKOMOCE)	39
3.3.1 Principy reflexní lokomoce	40
3.3.2 Kontraindikace Vojtovy metody	41
3.3.3 Vojtova metoda u pacientů se spinální muskulární atrofií	42
3.4 DYNAMICKÁ NEUROMUSKULÁRNÍ STABILIZACE	43
3.4.1 Principy konceptu	44
3.4.2 Využití konceptu u spinální muskulární atrofie	45
3.5 BOBATH KONCEPT (NEURODEVELOPMENTAL TREATMENT)	45
3.5.1 Základní principy terapie	46
3.6 METODIKA SENZOMOTORICKÉ STIMULACE DLE JANDY A VÁVROVÉ	47
3.6.1 Podstata metodiky	47
3.6.2 Zásady cvičení.....	48
3.6.3 Využití metodiky u pacientů se spinální muskulární atrofií.....	49
3.7 HYDROKINEZIOTERAPIE	50
3.7.1 Benefity hydrokinezioterapie	50

3.7.2	Protektivní opatření.....	51
3.7.3	Plavání pacientů s tělesným postižením.....	52
3.7.4	Studie účinku hydrokinezioterapie u spinální muskulární atrofie typu II a III.....	53
3.7.5	Kontraindikace hydrokinezioterapie	54
3.8	HIPOTERAPIE	54
3.8.1	Účinky hipoterapie.....	55
3.8.2	Hipoterapie u pacientů se spinální muskulární atrofií.....	56
3.8.3	Kontraindikace	57
4	KOMPENZAČNÍ POMŮCKY PRO PACIENTY SE SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIÍ	58
4.1	VERTIKALIZAČNÍ STŮL.....	59
4.2	STANDER.....	59
4.3	PARAPODIUM.....	60
4.4	INVALIDNÍ VOZÍK	60
4.5	ORTÉZY NA DOLNÍ KONČETINY	61
4.6	REHABILITAČNÍ PŘÍSTROJE.....	62
4.6.1	Motomed	62
4.6.2	Lokomat	63
5	KOLPINGOVA RODINA SMEČNO, O. S.	64
5.1	PROJEKT „PODPORA RODIN S ONEMOCNĚNÍM SMA“	64
5.2	PROJEKT „UČÍME SE ZVLÁDAT SMA!“	65
6	KAZUISTIKA	66
6.1	ANAMNÉZA	66
6.2	KINEZIOLOGICKÝ ROZBOR	67
6.3	NEUROLOGICKÉ VYŠETŘENÍ.....	73
6.4	REHABILITAČNÍ PLÁN.....	74
7	DISKUZE.....	75
	ZÁVĚR	79
	REFERENČNÍ SEZNAM	80
	PŘÍLOHY CHYBA! ZÁLOŽKA NENÍ DEFINOVÁNA.	
	SEZNAM PŘÍLOH..... CHYBA! ZÁLOŽKA NENÍ DEFINOVÁNA.	

SEZNAM ZKRATEK

AD	autozomálně-dominantní
ADL	aktivity běžného dne (Activities of Daily Living)
ALS	amyotrofická laterální sklerosa
AR	autozomálně-recesivní
atd.	a tak dále
Bi/PAP	dvouúrovňový pozitivní přetlak v dýchacích cestách (Bilevel Positive Airway Pressure)
bpn	bez patologického nálezu
CNS	centrální nervový systém
CPGS	celonoční spánková polysomnografie
dg.	diagnóza
DK/DKK	dolní končetina/končetiny
dx.	dexter (pravý)
ENMC	Evropské nervosvalové centrum (The European Neuromuscular Centre)
FA	farmakologická anamnéza
HK /HKK	dolní končetina/končetiny
HSS	hluboký stabilizační systém
HSSP	hluboký stabilizační systém páteře
LDK	levá dolní končetina
m./mm.	musculus/musculi (sval/svaly)
max.	maximálně/maximální
MLPA	multiplex ligation-dependent probe amplification (metoda genetického vyšetření, český překlad se v literatuře nepoužívá)
např.	například
NDT	neurovývojová terapie (neurodevelopmental treatment)
NO	nynější onemocnění
Non-REM	spánek bez rychlých očních pohybů (non-rapid eye movement)
OA	osobní anamnéza
PCR	polymerázová řetězová reakce (polymerase chain reaction)
PDK	pravá dolní končetina
$P_{e \max}$	maximální expirační tlak
PNF	proprioceptivní neuromuskulární facilitace

r./rr.	reflex/reflexy
RA	rodinná anamnéza
REM	fáze rychlého pohybu očí (rapid eye movement)
RL	reflexní lokomoce
RTG	rentgenové vyšetření
SA	sociální anamnéza
sin.	sinister (levý)
SMA	spinální muskulární atrofie
SMN gen	Survival of Motoneuron gen (český překlad se v české literatuře nepoužívá)
SMS	senzomotorická stimulace
subj.	subjektivně
tj.	to je
tzn.	to znamená
zejm.	zejména

ÚVOD

Podnětem k vypracování bakalářské práce byl můj zájem o problematiku onemocnění spinální muskulární atrofie (SMA), se kterým jsem se měla možnost podrobněji seznámit díky občanskému sdružení Kolpingova rodina Smečno, které pracuje s rodinami pečujícími o dítě s tímto onemocněním.

Na základě jejich potřeby poskytnout rodinám více informací o možnostech léčebné rehabilitace jsem se rozhodla pro vypracování této bakalářské práce. Spinální muskulární atrofie (SMA) je označení pro skupinu geneticky podmíněných neurodegenerativních onemocnění dolního motoneuronu, charakterizovaných progresivní ztrátou alfa-motoneuronů v předních rozích míšních. Onemocnění se manifestuje svalovou hypotrofií, slabostí, později atrofiemi a progresivní paralýzou. K lézi centrálního motoneuronu ani poruše cití nedochází.

Pro onemocnění SMA je typická progrese onemocnění navzdory komplexní lékařské péči. Protože kauzální terapie dosud není známá, provádí se převážně symptomaticky zaměřená komplexní léčba, v níž je úloha léčebné rehabilitace nezastupitelná. Prostředky léčebné rehabilitace slouží zejména k udržení funkčních schopností, zpomalení progrese onemocnění, zejména prevenci respiračních komplikací, rozvoje skoliózy, kontraktur a muskuloskeletálních deformit. Základní metodou léčebné rehabilitace je fyzioterapie využívající různé fyzioterapeutické koncepty a metody, které vycházejí zejména z neurofyziologických principů.

CÍL

Cílem této bakalářské práce je:

- vytvořit stručný přehled dosavadních poznatků o onemocnění SMA se zaměřením na klinickou symptomatologii
- popsat hlavní principy prevence a terapie nejčastějších muskuloskeletálních obtíží pacientů se SMA
- seznámit se základními principy vybraných metod léčebné rehabilitace u těchto pacientů
- vypracovat kazuistiku pacienta s onemocněním SMA.

1 PŘEHLED POZNATKŮ

1.1 Charakteristika onemocnění spinální muskulární atrofie

Spinální muskulární atrofie (SMA) je označení pro celou skupinu geneticky podmíněných neurodegenerativních onemocnění charakterizovaných progresivní ztrátou alfa-motoneuronů v předních rozích míšních (Summer, 2006, s. 235). Onemocnění SMA je součástí skupiny chorob motoneuronu, tzv. hereditárních motorických neuropatií (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 180). Při onemocnění SMA dochází ke snížení počtu alfa-motoneuronů předních rohů míšních a k imunocytochemickým změnám alfa-motoneuronů (Nováková et al., 2006, s. 559). Onemocnění se manifestuje svalovou slabostí, hypotrofií, později svalovými atrofiemi a progresivní paralýzou. Hluboké a povrchové cití však zůstává zachováno. U některých forem SMA mohou být postižena též bulbární jádra uložená ve spodní části mozkového kmene, obvykle hlavových nervů V, VII, IX a XII (Oleszek, 2008). Klinický obraz i průběh spinální atrofie má u pacientů variabilní průběh, který závisí na mnoha faktorech (Nováková et al., 2006, s. 559).

- Pro většinu forem SMA je charakteristické:
- *výraznější slabost proximálního svalstva než distálního;*
- *závažnější svalová slabost dolních končetin (DKK) než horních;*
- *závažnější svalová slabost horních končetin (HKK) než obličeje* (Summer, 2007, s. 979);
- *areflexie;*
- *fascikulace, fibrilace;*
- *hypotonie* (Nevšímalová in Jedlička et al., 2005, s. 279);
- *zcela normální mentální vývoj dítěte je* (Nováková et al., 2006, s. 560).

Onemocnění SMA je podmíněné geneticky. Exaktní příčina degenerativního procesu v předních rozích míšních však není známa (Oleszek, 2008). U onemocnění SMA dochází ke snížení počtu alfa-motoneuronů. Zbývající motoneurony jsou tzv. „balonovitě“ rozšířené a vykazují určité atypické imunocytochemické vlastnosti. Z těchto zjištění vychází teorie primární metabolické poruchy mikrofilament vedoucí k degeneraci motoneuronů (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 182). Hlavní příčinou

morbidity a mortality pacientů s onemocněním SMA typu I a II jsou respirační komplikace (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500).

1.2 Epidemiologie

Spinální muskulární atrofie je druhým nejčastějším fatálním autozomálně-recesivním onemocněním dětského věku. Incidence SMA je 1:8000 (Shanmugarajan et al., 2007, s. 967). Podle Novákové et al. (2006, s. 559) představuje SMA po Duchennově svalové dystrofii druhé nejčastější neuromuskulární onemocnění. Frekvence přenašečů mutace způsobující onemocnění SMA kolísá mezi 1:34 a 1:60 (Kraus & Hedvičáková, 2006, s. 180).

Proximální forma SMA s autozomálně-recesivní (AR) dědičností má incidenci 1:6-10 000 (Kraus & Hedvičáková, 2006, s. 180). Celosvětová incidence všech forem SMA je podle Oleszeka (2008) 1:15-20 000, ale Summer (2006, s. 235) uvádí incidenci onemocnění SMA ve světě až 1:10 000 narozených. Onemocnění postihuje příslušníky všech lidských ras stejnou měrou a obě pohlaví stejným poměrem, avšak Oleszek (2008) uvádí, že progresse SMA III. a IV. typu bývá rychlejší u mužů.

1.3 Klasifikace spinální muskulární atrofie

Skupina onemocnění zahrnující SMA je klasifikována podle rozdílných hledisek, a to nejčastěji podle klinické symptomatologie, forem dědičnosti a odlišností v genetickém podkladu onemocnění. Neexistuje však žádná mezinárodní sjednocená klasifikace forem a typů SMA (Tsirikos & Baker, 2006, s. 431). Z tohoto důvodu uvádím dvě mezinárodní klasifikace - dle Evropského nervosvalového centra (Nováková et al., 2006, s. 559) a konsenzu pro standardy péče o pacienty se SMA (Wang et al., 2007, s. 1027-1049) - zaměřené zejména na proximální formy SMA a dále klasifikaci dle Nevšimalové (in Jedlička et al., 2005, s. 279-280), která zahrnuje též distální formy.

Podle věku vzniku, rychlosti progresse, lokalizace maxima postižení a způsobu dědičnosti se rozlišují:

- *proximální svalové atrofie*, tj. s maximem postižení kořenového svalstva
- *distální spinální svalové atrofie*, tj. s maximem postižení akrálního svalstva končetin (Nevšimalová in Jedlička et al., 2005, s. 279).

Proximální spinální svalové atrofie se vyskytují nejčastěji. Dělí se na akutní formu (SMA typ I), přechodnou formu (SMA typ II), juvenilní formu (SMA typu III) a na adultní formu (SMA typu IV), která bývá někdy považována za variantu formy juvenilní.

Distální spinální svalové atrofie tvoří zvláštní, méně častou skupinu onemocnění SMA. Mají většinou benigní průběh a pacienty výrazněji neinvalidizují, ani nezkracují jejich věk. Ke klinické manifestaci dochází od raného dětství až po dospělost. Byly popsány případy jak s autozomálně-dominantní, tak s autozomálně-recesivní dědičností (Nevšimalová in Jedlička et al., 2005, s. 279).

Evropské nervosvalové centrum (The European Muscular Centre - ENMC) stanovilo diagnostická kritéria pro 3 typy SMA (tabulka 1) podle toho, jaké nejvyšší motorické funkce mohou pacienti dosáhnout. Podle kritérií ENMC pacienti s I. typem SMA nejsou schopni sedu bez opory, pacienti se SMA II. typu sedí bez opory, ale nikdy nechodí, ani nestojí zcela bez opory. Pacienti postižení III. typem SMA dosahují chůze bez opory (Nováková et al., 2006, s. 559). Adultní forma SMA není do klasifikace zařazena.

Diagnostická kritéria spinální muskulární atrofie Evropského nervosvalového centra (ENMC)	
Typ onemocnění	Kritérium
SMA I. typu	Pacienti nejsou schopni sedu bez opory
SMA II. typu	Pacienti sedí bez opory Pacienti nikdy nechodí ani nestojí zcela bez opory
SMA III. typu	Pacienti chodí bez opory

Tabulka 1. Klasifikace spinální muskulární atrofie dle Evropského nervosvalového centra (Nováková et al., 2006, s. 559)

V roce 2007 byl uveřejněn Konsenzus pro standardy péče u spinální muskulární atrofie (Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy), který uvádí klasifikaci čtyř nejčastějších, proximálních forem SMA, které budou v blíže popsány:

- *akutní (SMA I. typu)*
- *přechodná (SMA II. typu)*
- *juvenilní (SMA III. typu)*
- *adultní (SMA IV. typu)*, někdy považována za variantu juvenilní formy (Wang et al., 2007, s. 1030)

Hlavním kritériem klasifikace dle konsenzu (tabulka 2) je nejvyšší dosažená motorická funkce. Hlavní kritéria pro SMA I., II. a III. typu dle klasifikace ENMC se shodují s kritérii konsenzu, jediný rozdíl je v tom, že v konsenzu je klasifikace doplněna o IV. typ onemocnění SMA, který není považován za variantu III. typu.

Klinická klasifikace spinální muskulární atrofie dle konsenzu z roku 2007			
Typ SMA	Nástup prvních symptomů	Motorická funkce pacienta	Obvyklá délka života
<i>Typ 1</i>	0-6 měsíců	Není schopen sedu	<2 roky
<i>Typ 2</i>	7-18 měsíců	Je schopen sedu, není schopen stoje, ani chůze	>2 roky
<i>Typ 3</i>	>18 měsíců	Stoj a chůze	Dospělost
<i>Typ 4</i>	Druhá nebo třetí dekáda	Stoj a chůze	Dospělost

Tabulka 2. Klinická klasifikace spinální muskulární atrofie dle konsenzu z roku 2007 (Wang et al., 2007, s. 1030).

1.3.1 Spinální muskulární atrofie I. typu (Akutní infantilní forma, Werdnig-Hoffmannův syndrom)

Werdnig-Hoffmannův syndrom je nejtěžší klinickou formou SMA s nejrychlejší progresí (Tsirikos & Baker, 2006, s. 431). První popisy a pojmenování »progresivní spinální svalové atrofie« pocházejí od G. Werdniga (1891) a Hoffmanna (1893)

(Nováková et al., 2006, s. 560). Dle Kočové (2009, s. 48) tvoří SMA I. typu $\frac{1}{4}$ všech případů onemocnění SMA je to dokonce 35% všech případů.

Symptomy onemocnění jsou často patrné již po narození, nebo se rozvíjejí do 6 měsíců věku dítěte (Wang et al., 2007, s. 1030). Ve 35% případů udávají matky snížené pohyby plodu během gravidity (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 180). V klinickém obraze dominuje těžká, rychle progredující svalová slabost s převážně proximální lokalizací, hypotonie s hyporeflexií až areflexií. Často jsou přítomny fascikulace jazyka. Děti nikdy nejsou schopny samostatného sedu. V novorozeneckém věku bývá patrná výrazná svalová hypotonie a chudost pohybu. Pláč bývá mnohdy nápadně tichý. Slabost interkostálních svalů je viditelná jako vpadávající mezižeberní prostory, zejména při pláči dítěte (Wang et al., 2007, s. 1030). Šlachookosticové reflexy zpravidla již na počátku onemocnění nejsou vybavitelné, eventuálně se jako první ztrácejí reflexy L2-L4, zatímco reflexy L5-S2 obvykle přetrvávají déle. Hybnost tváře a pohyby očních bulbů jsou navzdory generalizované svalové slabosti zachovány v normálním rozsahu. Mentální vývoj dítěte je, stejně jako u všech dalších forem SMA, zcela normální (Nováková et al., 2006, s. 560). U akutní infantilní formy SMA jsou často postiženy také bulbární funkce (Kočová, 2009, s. 48).

Prognóza délky života dětských pacientů se SMA typu I je 6 měsíců až 2 roky a obvykle se u těchto dětí neprovádí ortopedická intervence (Tsirikos & Baker, 2006, s. 431). Nízká průměrná délka života pacientů se SMA I. typu je dávana do souvislosti s respiračními komplikacemi a obvykle přidruženou bulbární dysfunkcí (Wang et al., 2007, s. 1030). V diferenciální diagnostice je nutno myslet na možnost kongenitální dystrofické myotonie kongenitální myastenie gravis, ale také na možnost vrozených metabolických či mitochondriálních poruch (Nováková et al., 2006, s. 560).

Do akutní infantilní formy onemocnění řadí Nováková et al. (2006, s. 560) také tzv. nultou formu SMA. Děti s touto formou SMA, která nastupuje v děloze (in utero), mají znatelně menší dechové objemy i vitální kapacitu plic než děti s postnatálním nástupem nemoci. Záhy po porodu se u nich objevují známky ventilační insuficience, sání a pití jsou obtížné, hrozí aspirace s následnou bronchopneumonií, a proto je často nezbytná tracheostomie s řízeným dýcháním. Pacienti s nultou formou SMA se zpravidla dožívají 6 až 12 měsíců (Nováková et al., 2006, s. 560).

1.3.2 Spinální muskulární atrofie II. typu (Intermediální či chronická infantilní forma, chronický typ Werdnig-Hoffmannovy choroby, Werdnig-Hoffmann II.)

M. Werdnig-Hoffmann II je středně těžká klinická forma, která představuje nejčastější formu všech typů SMA tvořící až 45% všech diagnostikovaných onemocnění SMA (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 181).

Pacienti se SMA II. typu nikdy nejsou schopni samostatného stoje či chůze (Wang et al., 2007, s. 1030). Na rozdíl od pacientů postižených I. typem SMA se zpravidla naučí sedět. V jednom roce se však někdy dítě dokáže samo postavit a udělat pár prvních krůčků, ale záhy po vertikalizaci dochází k regresi dosaženého motorického vývoje, ke ztrátě stoje i lezení (Nováková et al., 2006, s. 561). První symptomy se objevují zpravidla od 7. do 18. měsíce věku (Wang et al., 2007, s. 1030). U SMA II. typu je svalová slabost obvykle symetrická, postihuje převážně proximální svaly dolních a horních končetin. Dříve dominuje slabost svalů pánevních než svalů ramenního pletence. Distální svaly jsou postiženy málo nebo vůbec (Tsirikos & Baker, 2006, s. 431). Objevuje se jemný tremor prstů při jejich extenzi nebo při úchopu (Wang et al., 2007, s. 1030). „U batolat a dětí předškolního věku periferní léze postihuje nejprve kořenové svalstvo dolních končetin, manifestuje se poruchou chůze. Vznikají výrazné svalové hypotrofie dolních končetin a nápadná je jejich růstová retardace. Paretické projevy se postupně generalizují, při chronickém průběhu vznikají deformity hrudníku s těžkou skoliózou, kontraktury končetin a může se objevit pseudohypertrofie lýtek“ (Kočová, 2009, s. 48). U pacientů velmi často dochází k vývoji deformit chodidel (pedes equinovari) a později se může rozvinout těžká kyfoskoliosa (Wang et al., 2007, s. 1030). Nováková et al. (2006, s. 561) uvádí, že skolióza u pacientů se SMA I. typu bývá závažnější než u pacientů s progresivní Duchennovou svalovou dystrofií. „Metodou volby je ortopedická korekce deformit páteře“ (Kočová, 2009, s. 48). Díky dlouho přetrvávající zachovalé hybnosti horních končetin distálně mohou od 10 let věku ovládat elektrický vozík. Šlacho-okosticové reflexy jsou velmi nízké nebo vyhaslé. Bývá přítomen jemný tremor prstů (Nováková et al., 2006, s. 561). U pacientů se často s progresí onemocnění rozvíjí též dysfagie, která může vést k malnutrici (Wang et al., 2007, s. 1030). Pouze ojediněle se objevují změny citlivosti, avšak mikroskopické změny v zadních míšních provazcích byly v některých případech prokázány (Tsirikos & Baker, 2006, s. 433).

Pacienti jsou, stejně jako u I. typu SMA, velmi náchylní k respiračním infektům a příčinou jejich smrti je obvykle respirační insuficience. Nováková et al. (2006, s. 561) udává průměrnou délku života pacientů se SMA II. typu 30 až 50 let v případě kvalitní zdravotní a psychosociální péče.

1.3.3 Spinální muskulární atrofie III. typu (Wohlfart-Kugelberg-Welanderova choroba, juvenilní forma)

Wohlfart-Kugelberg-Welanderova choroba představuje lehkou klinickou formu s prevalencí 10% všech pacientů se SMA (Kočová, 2009, s. 48). První příznaky se klinicky objevují po 18 měsících věku, tedy později než první manifestace symptomů I. a II. formy SMA (Wang et al., 2007, s. 1030).

Všichni pacienti s III. typem SMA dosáhnou samostatné chůze. Někteří pacienti ztratí schopnost chůze již v dětství, u některých může být zachována až do dospělosti (Wang et al., 2007, s. 1030). Rozvíjející se periferní parézy mají pomalou progresi a šíří se i na distální svalstvo dolních končetin, později i horních končetin, zatímco u I. a II. typu SMA je slabost distálního svalstva méně závažná (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 181). K brzké atrofii má tendenci m. quadriceps femoris, časně se mohou objevit též atrofie pletencových svalů (Nováková et al., 2006, s. 561). Pacienti v raném stádiu udávají často slabost extenzorů a abduktorů kyčle a stěžují si na slabost při chůzi do schodů, vstávání ze sedu na podlaze, chůzi a běhu (Oleszek, 2008). V průběhu let se přidružuje kromě postižení proximálního svalstva HKK také postižení mimického svalstva a jazyka (Kočová, 2009, s. 48). Postupně klesá svalová síla trupového svalstva a mezi 20. až 40. rokem se pacienti stávají imobilními. U pacientů se však obvykle nerozvíjejí těžké skoliosy (Nováková et al., 2006, s. 561). Noční hypoventilace a dysfagie jsou u pacientů se SMA III. typu méně časté než u pacientů II. typu SMA (Wang et al., 2007, s. 1030). Nováková et al. (2006, s. 561) upozorňuje na fakt, že III. typ SMA nejvíce připomíná myopatický syndrom a bývá s ním někdy chybně zaměněn.

1.3.4 Spinální muskulární atrofie IV. typu (Adultní forma, Aranův-Duchenneův syndrom)

Kočová (2009, s. 48) uvádí, že IV. typ SMA bývá někdy považován za variantu SMA III. typu. Na rozdíl od SMA III. typu má však distální převahu s počátečním postižením drobných svalů ruky, jindy naopak nohy. Má benigní průběh a nemocné

výrazně neinvalidizuje. První příznaky se objevují zpravidla až ve druhé nebo třetí dekádě života (Wang et al., 2007, s. 1030). IV. typ SMA nepostihuje bulbární jádra (Nováková et al., 2006, s. 561).

Pacienti v raném stádiu udávají často slabost extenzorů a abduktorů kyčle a stěžují si na slabost při chůzi do schodů, vstávání ze sedu na podlaze, při chůzi a běhu. Slabostí mimického svalstva a m. masseter trpí jedna třetina pacientů, podobně jako u pacientů se SMA III. typu (Oleszek, 2008). Ačkoli progresse onemocnění je obvykle pomalá, v některých případech může probíhat rychle, proto je v diferenciální diagnostice nutno myslet na amyotrofickou laterální sklerosu ALS (Nováková et al., 2006, s. 561). U pacientů se neobjevují gastrointestinální ani respirační obtíže (Wang et al., 2007, s. 1030). Adultní forma onemocnění SMA obvykle nezkracuje věk pacientů (Kočová, 2009, s. 48).

1.3.5 Vzácné formy SMA

Nejznámější ze skupiny vzácných forem SMA je Kennedyho nemoc, jak uvádí Nevšimalová (in Jedlička et al., 2005, s. 280): „Vzácnější formy SMA zahrnují případy s predilekčním postižením bulbo-spinálních míšních motoneuronů, skapulo-peroneálním maximem klinických projevů, nebo kombinaci SMA s postižením senzitivního neuronu. Nejznámější z této skupiny je bulbo-spinální forma – Kennedyho choroba.“

Kennedyho nemoc je vzácná forma onemocnění SMA, která na rozdíl od SMA II., III., a IV. typu postihuje též bulbární jádra. Dědičnost Kennedyho nemoci není autozomálně-recesivní jako u většiny forem SMA, ale má vazbu na X chromozom, a proto postihuje jen pacienty mužského pohlaví. Incidence Kennedyho nemoci u mužů je 1:40 000 (Nováková et al., 2006, s. 561). K manifestaci prvních obtíží dochází ve 3. až 5. dekádě života zpočátku zvýšenou únavou a křečemi, později se objevuje slabost kořenového svalstva. Postupně proximální svalová slabost progreduje a objevují se generalizované fascikulace, zejména v orofaciální oblasti na jazyku a kolem úst, tremor rukou, vzniká dysartrie a nasolalie a narůstá bulbární symptomatologie. Kromě klinické symptomatologie postižení míšních motoneuronů se projevují též příznaky androgenového deficitu, gynekomastie, a v některých případech také atrofie varlat. Onemocnění většinou progreduje velmi pomalu a rozvíjí se roky až desítky let (Nováková et al., 2006, s. 561).

Další vzácné formy SMA zpravidla nejsou vázané na gen SMN (příloha č. 8 - tabulka) (Wang et al., 2007, s. 1030). Existují ještě další vzácné formy SMA, které však přesahují rámec této práce. Podle Haberlové a Hedvičkové (2002, s. 180) je však pro běžnou praxi neurologa klasifikace do čtyř uvedených základních typů proximálních SMA zcela postačující.

1.4 Diagnostika

Pro správné stanovení diagnózy SMA je vedle posouzení klinické symptomatologie a rozboru anamnézy nutné nejdůležitější elektromyografické vyšetření (EMG) a genová analýza DNA. Dále se obvykle provádí též bioptické vyšetření svalové tkáně a v případě diagnostických nejasností další doplňková vyšetření (Nováková et al., 2006, s. 562-563).

Úkolem EMG vyšetření není přímo etiologická diagnostika SMA, ale potvrzení periferní neurogenní léze na úrovni předních rohů míšních, a to jak u klinicky postižených, tak klinicky nepostižených svalových skupin. Její hlavní úlohou je vyloučení jiných periferních neurogenních lézí (např. polyneuropatií) a dále myogenních lézí. „Dominantní je vyšetření jehlovou elektrodou, kde nacházíme denervace i chronické neurogenní změny v končetinových svalech (většinou s proximální dominancí), v trupovém svalstvu a relativně vzácně i v bulbární oblasti“ (Nováková et al., 2006, s. 562). „EMG vyšetření prokáže snížený počet činných motorických jednotek a přítomnost obřích akčních potenciálů, jejich amplituda dosahuje 10 až 15 mV“ (Kraus & Hedvičková, 2006, s. 18). Tsirikos a Baker (2006, s. 433) však považují EMG vyšetření pouze za podpůrnou diagnostickou metodu pro stanovení diagnózy SMA.

Molekulárně genetické vyšetření využívá metodu PCR (polymerase chain reaction) a v poslední době se ke stanovení přítomnosti delece exonů 7 a 8 genu SMN1 (survival of motoneuron) využívá metoda MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) (Kraus & Hedvičková, 2006, s. 18). Při podezření na onemocnění SMA je v algoritmu vyšetřování jako první na řadě test delece SMN genu, jehož výsledky jsou známy do dvou až čtyř týdnů. Wang et al. uvádí, že test má 95% senzitivitu a téměř 100% specificitu. Homozygotní delece genu SMN1 exonu 7 (s nebo bez delece v oblasti exonu 8) potvrzuje diagnózu SMN-vázané formy SMA. V případě negativního testu SMN je znovu provedeno klinické vyšetření pacienta a provádí se doplňková vyšetření (Wang et al., 2007, s. 1031). „Pro rodiny s výskytem SMA je velmi důležité genetické

poradenství. Prenatální diagnostika z buněk choriových klků a z amniocytů.“ Vyšetření na přednašečství se provádí metodou MLPA (Kraus & Hedvičáková, 2006, s. 18).

„Svalová biopsie je dnes indikována pouze při diagnostických rozpacích, zejména u Kugelbergovy-Welanderové formy SMA. Materiál pro biopsii je třeba odebírat z postiženého svalu, ale nikoli s příliš pokročilou atrofií“ (Nováková et al., 2006, s. 563). Při EMG vyšetření je typický nález fibrilací a fascikulací (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 182). Histologické vyšetření svalu odhalí vedle nepostižených svalových vláken ztrátu a atrofii svalových vláken a nikdy nevykazují známky primární myopatie (Tsirikos & Baker, 2006, s. 431).

1.5 Genetika a dědičnost

V roce 1990 byl zmapován a analyzován region chromozomu 5q. Na rozdíl od většiny organismů obsahuje lidský region chromozomu 5q nejméně čtyři geny, které jsou přítomné v telomerických a centromerických kopiích. V roce 1995 bylo zjištěno, že homozygotní mutace v jednom z těchto genů je příčinou vzniku onemocnění SMA (Summer, 2007, 979). Gen SMN1 je mutován v 95% proximálních SMA, za zbylých 5% je odpovědná mutace jiného genu. Nejčastějším typem mutace je homozygotní delece genu SMN1 na exonu 7, nebo exonů 7 a 8. Tento typ delece je u pacientů s SMA I. typu prokázán u 98,6% a u II. typu v 93% (Haberlová & Hedvičáková, 2002, s. 182).

U třech základních typů SMA je dědičnost autozomálně-recesivní (AR), ale můžeme se setkat, častěji ve vyšším věku, s dalšími formami nemoci s dědičností autozomálně-dominantní (AD) či pohlavně vázanou na X chromosom a také s nově vzniklou mutací de novo (Nováková et al., 2006, s. 559).

2 NEJČASTĚJŠÍ MUSKULOSKELETÁLNÍ OBTÍŽE PACIENTŮ SE SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIÍ

2.1 SKOLIÓZA

Skolióza patří mezi nejčastější muskuloskeletální obtíže pacientů se SMA (Tsirikos et al., 2006, s. 430). Skolióza u těchto pacientů vzniká důsledkem generalizované slabosti a snížené mobility (Tsirikos et al., 2006, s. 434). Může znemožnit vzpřímený sed, způsobit bolest včetně interkostální neuralgie a negativně ovlivnit kardiopulmonární funkce. Podle Novákové et al. (2006, s. 564) skolióza dále zvyšuje riziko potencionálních exacerbací respiračních obtíží.

Incidence skoliózy stoupá v závislosti na věku pacienta a postupné ztrátě lokomočních funkcí (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500). Uváděná incidence skoliózy u pacientů se SMA se podle Tsirikose et al. (2006, s. 434) pohybuje od 60 do 100%, v závislosti na formě SMA a věku manifestace prvních symptomů. Podle Canavese & Sussmana (2009, s. 49) se u SMA II. typu skolióza vyskytuje dokonce ve 100% případech.

U většiny pacientů s těžkou skoliózou je obvyklý klinický nález také sešikmení pánve. Subluxace či luxace kyčelního kloubu bývá častější na straně elevované pánevní krysty (obrázek 1) (Canavese & Sussman, 2009, s. 49). Nováková et al. (2006, s. 561) uvádí, že skolióza u pacientů se SMA I. typu bývá závažnější než u pacientů s progresivní Duchennovou svalovou dystrofií. Bylo zjištěno, že pacienti se SMA, kteří ztratili schopnost chůze, vykazují mnohem rychlejší progresi skoliotické křivky. Vyšší progresse křivky je také spojena s obdobím růstové akcelerace (Tsirikos et al., 2006, s. 434). Nováková et al. (2006, s. 564) shrnuje výsledky několika studií o rychlosti progresse skoliotické křivky u pacientů se SMA takto:

Studie souborů pacientů se SMA II. typu ukazují průměrný nárůst křivky 8 stupňů podle Cobba za rok, jiné prameny uvádějí dokonce až 13 stupňů a předvídaný úhel v 6 letech je 50 stupňů, ve 12 letech 98 stupňů a 145 stupňů v 18 letech. Studie 11 chodících pacientů se SMA III. typu ukázala zvyšování Cobbova úhlu jen o 0,6 stupňů za rok.

2.1.1 Konzervativní terapie

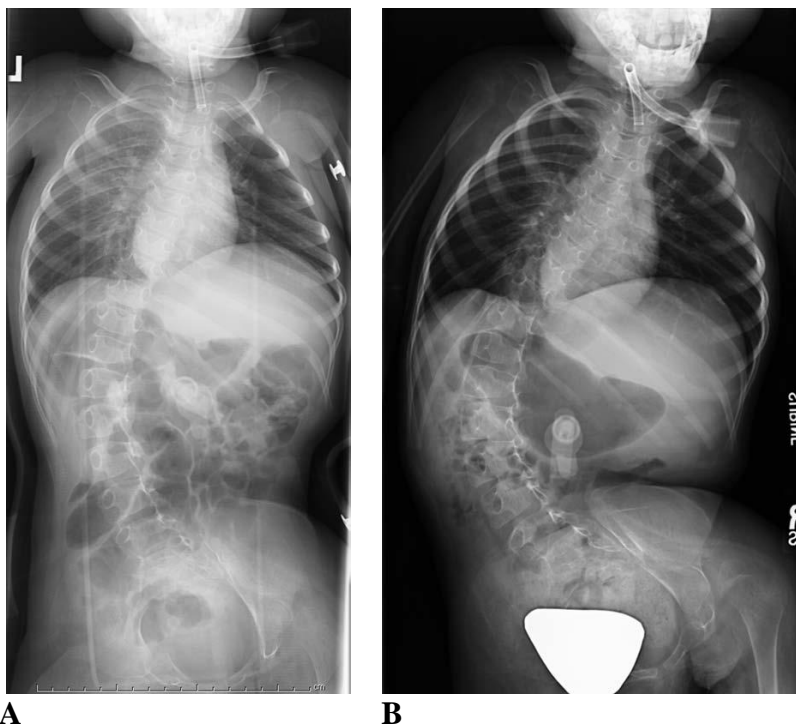
Cílem konzervativní, neinvazivní terapie skolióz u pacientů se SMA je zejména zpomalení progresse skoliotické křivky a oddálení případného chirurgického řešení (Sucato, 2007, s. 150). V konzervativní léčbě skoliózy hraje nezastupitelnou roli rehabilitace a vhodné kvalitní kompenzační pomůcky. V konzervativní terapii skolióz u pacientů se SMA je důležitá pravidelná rehabilitace s využitím fyzioterapeutických metod určených k ovlivnění skoliózy a zpomalení její progresse, např. Vojtova metoda, u starších, spolupracujících pacientů také metoda podle Klappa či Schrotha a velmi často se využívá korzetoterapie. Zvláště u sedících pacientů se SMA je nutné, aby rodiče dbali na optimálně uzpůsobený sed dítěte, protože pevná a správně tvarovaná zádová opěrka a sedačka vozíku je zásadní v prevenci rychlé progresse skoliózy. Trupová ortéza - korzet - obvykle nezabrání další progresi skoliózy, ale může progresi křivky zpomalit (Nováková et al., 2006, s. 564). Sucato (2007, s. 150) obecně doporučuje korzetoterapii teprve u pacientů s křivkou o velikosti 40 stupňů a více dle Cobba. Dále uvádí, že dle jeho zkušeností se korzetoterapie neosvědčila u pacientů se SMA typu I. Nováková et al. (2006, s. 564) však již od velikosti 20 stupňů dle Cobba indikuje korzet.

2.1.2 Operativní řešení

Operace skoliózy by měla být zvážena na základě progresse křivky, plicních funkcí a kostního věku. Mezi benefity, které může operace skoliózy pacientovi přinést, patří zlepšení rovnováhy sezení a také kosmetické dopady. Zkušenosti ukazují, že čím dříve se operace skoliózy provede, tím větší je naděje lepšího výsledku (Wang et al. 2007, s. 1044). V poslední době je u SMA doporučována operační léčba, a to zejména u stabilizovaných forem II a III. Indikací pro stabilizační fúzi páteře jsou křivky větší než 40 stupňů, ale názory odborníků se liší. Indikaci k operativnímu řešení skoliózy je vždy nutné individuálně pečlivě zvážit. Optimální věk pro operaci je deset a více let. (Nováková et al., 2006, s. 564). Wang et al. (2007, s. 1044) uvádí, že u pacientů se závažnou a progresivní křivkou je operace skoliózy vhodná, jestliže přežijí období prvních dvou let života. Operace by měla být provedena v době, kdy ještě plicní funkce nejsou omezené. Pozitivní efekty operace skoliózy na plicní funkce zůstávají kontroverzní, ale rychlost plicního selhávání může být tímto způsobem zpomalena.

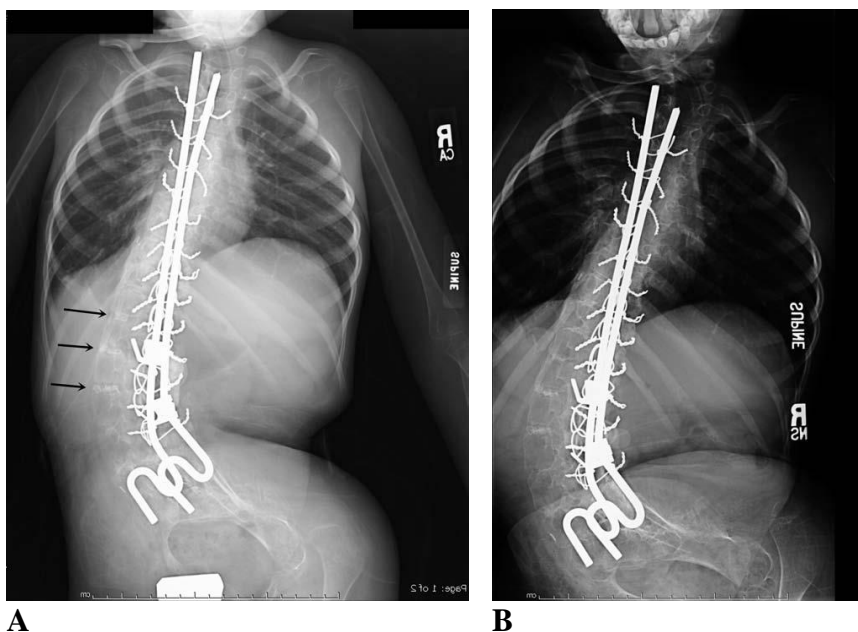
Operace skolióz u pacientů se SMA je však velmi často spojena s pooperačními komplikacemi, podle Tsirikose et al. (2006, s. 443) až ve 45% případů. Mezi nejčastější pooperační komplikace patří respirační insuficience, atelaktáza a plicní infekce.

Pro prevenci plicních komplikací je proto nutná postoperační intenzivní respirační fyzioterapie a časná mobilizace pacienta (Sucato, 2007, s. 154).



Obrázek 1: Anteroposteriorní RTG snímek skoliózy pacienta se SMA I. typu.

A - ve věku 1,3 roky; **B** - ve věku 4,1 let; progresse křivky a subluxace pravého kyčelního kloubu na straně elevované crista iliaca (Sucato, 2007, 150).



Obrázek 2: Anteroposteriorní RTG snímek pacienta se SMA I. typu (tentýž pacient jako na obrázku 1).

A - ve věku 4,1 let; bezprostředně po operaci skoliózy; **B** - ve věku 8 let; nedošlo k další progresi křivky (Sucato, 2007, s. 150).

2.2 KONTRAKTURY U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

2.2.1 Mechanismus vzniku kontraktur

U pacientů se SMA dochází velmi často ke vzniku kontraktur, které komplikují a znesnadňují pacientům lokomoci a vykonávání aktivit běžného dne (ADL). Z tohoto důvodu je jedním z hlavních cílů léčebné rehabilitace právě zamezit rozvoji kontraktur (Wang et al., 2007, s. 1043). Vacek (2005, s. 304) o kontrakturách uvádí: „V první řadě se kontraktury podílejí na omezení samostatné lokomoce“.

V okamžiku, kdy sval není pravidelně protahován (nejlépe dostatečnou silou antagonisty) při fyziologickém pohybu do plné délky, začíná se adaptovat na délku, v níž je dlouhodobě ponecháván. Tímto způsobem dochází k rozvoji kontraktur způsobené retrakci nekontraktilní složky svalu, zejména vazivového stromatu. V okamžiku posazení na vozík dochází k akceleraci rozvoje kontraktur (Vacek, 2005, s. 304).

Ke zkrácení a vzniku kontraktur mají větší tendenci svaly tonické. Tonické svaly jsou vývojově starší, protože se do držení těla zařazují během ontogeneze dříve než svaly fázické (Kolář, 2002, s. 106).

2.2.2 Prevence a terapie kontraktur

Podle Lippertové-Grünerové (2005, s. 179) platí, že v případě kontraktur je nejdůležitějším terapeutickým principem prevence. „Pokud ke vzniku kontraktur došlo, musejí být odstraněny co nejdříve, aby byl pacient bez omezení pohyblivosti kloubů a bez bolesti při pohybu schopen absolvovat celý rehabilitační program. Terapie kontraktur je pro pacienta i terapeuty velmi náročná a dlouhotrvající“ (Lippertová-Grünerová, 2005, s. 179). Hlavní principy profylaxe a terapie kontraktur jsou:

- Pravidelné polohování;
- Pravidelný každodenní pohyb – aktivní, s dopomocí nebo pasivní;
- Taktilní a kinestetická stimulace;
- Zamezení bolesti jako jednoho z klíčových faktorů, které kontraktury podporují a udržují;

- Při vzniku heterotypických osifikací je nutná kompenzace omezení pohybu zachováním a zlepšením pohyblivosti sousedních kloubů (Lippertová-Grünerová, 2005, s. 179);
- Vertikalizace pacienta (Vacek, 2005, s. 304).

U prevence a terapie kontraktur je nezbytná spolupráce rodiny pacienta, proto je nutné, aby si rodiče osvojili protahovací techniky a prováděli je nejlépe ihned od stanovení diagnózy neuromuskulárního onemocnění. Protahování svalů, zejména flexorových skupin je součástí každodenního rehabilitačního procesu (Vacek, 2005, s. 304). Vacek (2005, s. 304) prokázal u pacientů s myopatií, tedy s onemocněním velmi podobné symptomatologie, že nejšetrnějším a nejefektivnějším protahovacím programem flexorů dolních končetin je udržení vzpřímeného stoje po co možná nejdelší dobu, a to i s využitím ortotických pomůcek, např. vertikalizačního stolu (Vacek, 2005, s. 304).

Postup při terapii záleží na době trvání a rozsahu omezení pohybu. U lehkých kontraktur je mnohdy možné docílit zlepšení aktivním a pasivním polohováním. I když úspěch této terapie není jistý, je mobilizace a cílené polohování u každé formy kontraktury vždy prvním terapeutickým krokem. Zároveň v terapii usilujeme o zlepšení příjmu informací, které pacient dostává o hranicích svého těla a vlastnostech okolí. Tento trénink senzitivity obsahuje nejen pasivní aplikaci taktilních a kinestetických stimulů, ale zejména také nácvik terapeutem vedených pohybů v situacích každodenního života, které jsou pacientovi známy. Vedené pohyby mají zlepšit pohyblivost i kooperaci a motivaci pacienta (Lippertová-Grünerová, 2005, s. 179).

Vacek (2005, s. 304) upozorňuje na důležitou zásadu, že terapeut nesmí při protahování kontraktur „dopružovat“ v krajních polohách. Tímto způsobem totiž dochází k traumatizaci jak svalové tkáně, tak i úponů šlachy. „Vzhledem k pomalé adaptační schopnosti vaziva na protažení i vzhledem k potřebě šetrného protahování, abychom zabránili traumatizaci svalových vláken, je s výhodou používat jemné, nenásilné dlouhodobé protahování v korigované či hyperkorigované poloze nejlépe s využitím dlahování“ (Vacek, 2005, s. 304). Nezanedbatelnou úlohu hraje při protahování svalů také pozitivní termoterapie.

Prohřátí, pokud možno dlouhodobé, je vynikajícím prostředkem pro snížení tuhosti vaziva. Škála prostředků pozitivní termoterapie je velice široká, od nafukovacích dlah, které zabraňují pocení a vedou k pomalému a velmi šetrnému prohřívání hlavně končetinových svalů, až po historické Kenny zábalu. Tady balneoterapie může nabídnout mnohem větší spektrum postupů, než nemocniční či ambulantní léčebná rehabilitace (Vacek, 2005, s. 304).

Selže-li pasivní a aktivní polohování a protahování rozvinutých kontraktur, je možné využít terapeutické (sériové) sádrování. Podle Lippertové-Grunerové (2005, s. 179) je tato metoda překvapivě účinná a umožňuje i terapii těžkých, dlouhodobě přetrvávajících kontraktur. Při terapeutickém sádrování je kontrahovaná končetina udržována v korigované pozici.

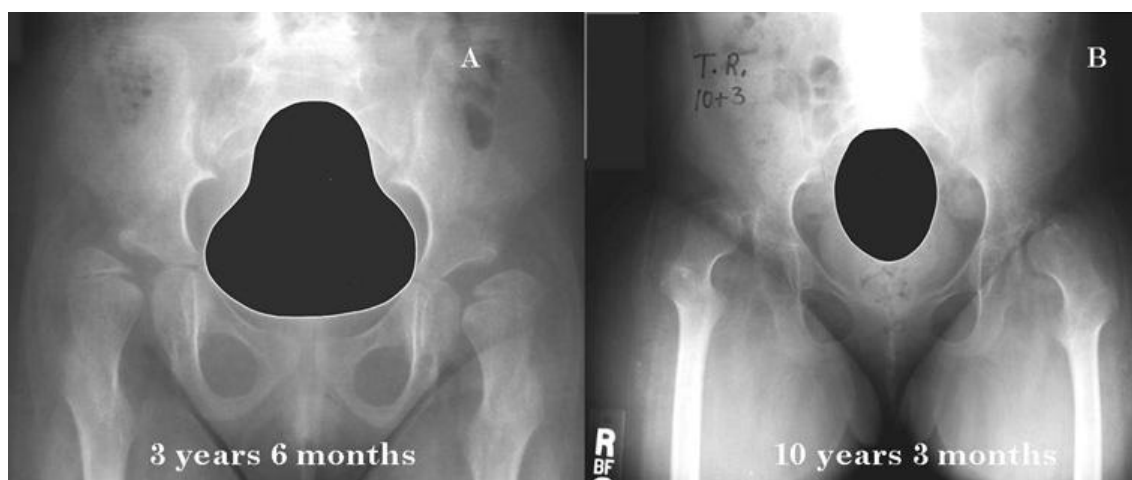
Vedoucí hypotézou je jednak, že dlouhodobým protažením svaloviny v sádře dochází ke zvýšení počtu sarkomer, jednak že zmenšením proudu aferencí se umožní vznik nové rovnováhy motoriky. Argumentaci této hypotézy podporuje velmi dobrý účinek sériových sáder ve srovnání s polohovacími dlahami, v nichž redukce aferencí není úplná. Sádra se ve většině případů vyměňuje jednou týdně. V nové korigované pozici je končetina znovu cirkulárně zasádrována. Provádí se tak dlouho, dokud se nepodaří dosáhnout fyziologické pozice kontrahovaného kloubu, ale ve většině případů maximálně šestkrát. Je to velmi důležité, protože pokud zůstane i jen malá kontraktura, má pacient velké riziko recidivy (Lippertová-Grunerová, 2005, s. 179).

Operační intervence by měla být indikována jen případech, kdy všechny konzervativní možnosti terapie kontraktur selhaly. Lippertová-Grunerová (2005, s. 179) upozorňuje na skutečnost, že šlacha která byla prodloužena, přeríznuta nebo transplantována, již nikdy nemůže fungovat stejným způsobem jako dříve.

2.3 PROBLEMATIKA KYČELNÍCH KLOUBŮ

U pacientů se SMA je subluxace a luxace kyčelního kloubu častou komplikací zdravotního stavu (Wang et al. 2007, s. 1042). Názory odborníků na management lékařské péče u subluxace a luxace kyčelního kloubu u SMA nejsou zcela jednotné (Canavese & Sussman, 2009, s. 49).

Canavese a Sussman (2009, s. 49) na základě studie uvádějí, že u nechodících pacientů se SMA se podstoupení chirurgické repozice kyčelních kloubů nedoporučuje. Chirurgická intervence totiž vystavuje pacienty se SMA zvýšenému riziku operačních a pooperačních komplikací, zejm. respiračních. Dalším důvodem, proč obvykle není operační řešení nutné, je podle Wanga et al. (2007, s. 1045) skutečnost, že kyčelní subluxace a luxace u SMA jsou zřídka bolestivé a po chirurgické repozici často následuje recidivující luxace. Pacienty se subluxací či luxací kyčelního kloubu je však nutné pravidelně sledovat (obrázek 3) (Canavese & Sussman, 2009, s. 49).



Obrázek 3: RTG snímek luxace kyčelního kloubu pacienta se SMA II. typu;

A - pacient ve věku 3 let 6 měsíců, **B** - tentýž pacient ve věku 10 let 3 měsíců.
(Canavese & Sussman, 2009, s. 48)

3 LÉČEBNÁ REHABILITACE U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

Pro onemocnění SMA je, stejně jako pro většinu neurodegenerativních onemocnění, typická progresse onemocnění navzdory komplexní lékařské péči. Protože kauzální terapie dosud není známá, provádí se převážně symptomaticky zaměřená komplexní léčba, v níž je úloha rehabilitace nezastupitelná (Horáček in Kolář, 2009, s. 373). I když se léčebná rehabilitace za poslední půlstoletí stala nedílnou složkou zdravotnictví a v terapii chronických neurologických onemocnění má zásadní roli, Ressler a Šigutová (2001, s. 31) upozorňují na skutečnost, že její problematika v neurologické literatuře poněkud opomíjena a patří mezi málo zastoupená témata.

„Léčebná rehabilitace je nedílnou součástí zdravotní péče a zahrnuje soubor rehabilitačních, diagnostických, terapeutických a organizačních opatření směřujících k maximální funkční zdatnosti jedince a vytvoření podmínek pro její dosažení“ (Calta & Kolář in Kolář, 2009, s. 2). Léčebná rehabilitace je zajišťována prostřednictvím nemocniční lůžkové péče, ambulantní péče a odborných léčebných ústavů. Proces léčebné rehabilitace vychází z krátkodobého rehabilitačního plánu (Calta & Kolář in Kolář, 2009, s. 2-3). Metody léčebné rehabilitace jsou zaměřeny především na ovlivnění funkce (Vacek, 2005, s. 302). Rehabilitace by měla být soustavná, pravidelná, systematická, zahájena co nejdříve od stanovení diagnózy. Z celého komplexu tzv. ucelené rehabilitace funguje podle Vacka (2005, s. 302) na odpovídající úrovni pouze léčebná rehabilitace.

V případě onemocnění SMA, kdy jsou možnosti kauzální léčby omezeny, slouží prostředky léčebné rehabilitace zejména k následujícím cílům:

- udržení funkčních schopností
- zpomalení progresse onemocnění
- prevence dekompenzace dosaženého stavu (Calta & Kolář in Kolář, 2009, s. 4).

Základní metodou léčebné rehabilitace je fyzioterapie, která ve svých přístupech používá různé manuální postupy a fyzioterapeutické koncepty, které vycházejí zejména ze základů klinické neurofyziologie (Kolář, 2009, s. 22). Další obory využívané v léčebné rehabilitaci zahrnují myoskeletální medicínu, balneologii, balneoterapii, ergoterapii, fyziatrii,

fyzikální terapii a rehabilitační inženýrství (Calta & Kolář in Kolář, 2009, s. 4). Vybrané metody a koncepty léčebné rehabilitace vhodné u pacientů se spinální muskulární atrofií budou popsány v následujících kapitolách.

3.1 DECHOVÁ REHABILITACE U SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

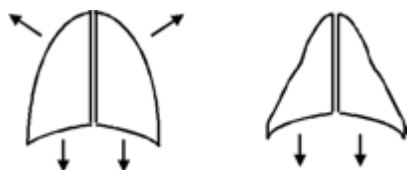
Plicní rehabilitace je individuálně stanovený multidisciplinární program péče o pacienty s chronickou respirační poruchou směřující k optimalizaci fyzické a společenské výkonnosti. Respirační fyzioterapie je užší pojem týkající se technik dechové rehabilitace, kdy ovlivnění dýchání má svým specifickým provedením léčebný význam. „Pomocí technik plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie lze usnadnit dýchání, aktivovat dýchací svaly, obnovit a ovlivnit dechový stereotyp, zlepšit ventilační parametry, zlepšit mobilitu hrudníku, kontrolovat záněty dýchacích cest, snížit dušnost, zlepšit efektivitu kašle, snížit pocit úzkosti a přeladit autonomní nervový systém (Zdařilová et al., 2005, s. 267).

3.1.1 Respirační obtíže pacientů se spinální muskulární atrofií

Respirační komplikace představují hlavní příčinu morbiditu a mortality pacientů s onemocněním SMA typu I a II (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500). Podle Schroth (2008, s. 246) je pro efektivní management respirační péče u pacientů se SMA klíčová spolupráce s rodinou dítěte. Je třeba obeznámit rodinu s důležitostí a možnostmi respirační péče, jak terapeutické, tak přístrojové, a dále stanovit konkrétní cíle, kterých chceme dosáhnout. Je nutné spolupracujícího rodinného příslušníka zaučit ve správném provádění respirační fyzioterapie a v případě potřeby doporučit potřebné technické vybavení (Schroth, 2008, s. 246).

Při onemocnění SMA dochází k oslabení interkostálních dýchacích svalů, avšak funkce bránice je postižena výrazně méně. Hrudník pacientů se SMA typu I a II má obvykle zvonovitý tvar (obrázek 1) následkem nevyrovnané svalové souhry bránice a oslabených interkostálních svalů. Častým nálezem je u pacientů se SMA I. a II. typu hrudní deformita pectus excavatum (Schroth, 2008, s. 245). Důsledkem oslabení respiračních svalů, které zabraňují fyziologické expanzi a clearance plic, je vývoj plicní poruchy typu restrikce (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500). Restriktivní plicní

onemocnění je dále komplikováno zvýšeným rizikem aspirace a infekce (Iannaccone, 2007, 974).



Obrázek 4. Nefyziologický vývoj plic: vlevo – zdravé plíce, vpravo – zvonovité plíce pacienta se SMA (Schroth, 2008, s. 245)

Nefyziologické zapojení respiračních svalů spolu s dalšími faktory ovlivňující respiraci u pacientů se SMA má obvykle následující důsledky:

- *neefektivní kašel vedoucí k nedostatečné airway-clearance;*
- *rozvíjející se respirační insuficience, hypoventilace během spánku;*
- *nedostatečný a nefyziologický vývoj hrudního koše a plic (obrázek 4);*
- *infekce, které dále akcentují svalovou slabost a vedou k narušení integrity plicního parenchymu (Schroth, 2008, s. 245).*

Zdařilová et al. (2005, s. 267) doplňuje výčet nejčastějších poruch dýchání u neurologicky nemocných pacientů navíc o následující poruchy:

- *pokles maximálních inspiračních a expiračních tlaků, progresivní pokles inspirační vitální kapacity (IVC);*
- *zvýšená produkce sputa;*
- *zvýšená zánětlivá odpověď;*
- *bronchospasmus;*
- *riziko rozvoje atelektázy;*
- *časté aspirace.*

Pacienti se SMA jsou vystaveni vysokému riziku postanestetických komplikací, které mohou vést ke dlouhodobé intubaci, nemocničním infekcím, tracheotomii a dokonce ke smrti. Je nesmírně důležité, aby byl před operací pacientův dýchačí stav optimalizován (Wang & Finkel et al., 2007, 1036).

Neefektivní kašel vede ke zhoršenému čištění dýchacích cest (airway-clearance), které může vést až k rozvoji atelektázy a kolapsu plic. Z tohoto důvodu je naprosto

nezbytnou součástí léčebné rehabilitace dechová rehabilitace s využitím technik airway-clearance. (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500).

Dalším faktorem, který přispívá k exacerbaci respiračních obtíží u pacientů se SMA, jsou progredující deformity páteře v kombinaci s hrudními deformitami. Z tohoto důvodu Nováková doporučuje mimo dechovou rehabilitaci též rehabilitaci nejlépe podle Klappa či Schrotha (Nováková et al., 2006, s. 264-265). Nováková uvádí: „U SMA I a II se navzdory protetické a mnohdy i chirurgické intervenci většinou vyvine těžká skolióza, což spolu se slabostí dýchacího svalstva včetně bránice vede k výše zmíněné chronické alveolární hypoventilaci a porušené mukociliární clearance, posléze pak k závažným plicním komplikacím (opakované pneumonie, městnání hlenů) až smrti. Proto je nezbytné u těchto pacientů průběžně sledovat dýchací funkce a včas myslet i na indikaci neinvazivní (nazální) domácí podpurné plicní ventilace“ (Nováková et al, 2006, s. 262).

3.1.2 Vyšetření dechových funkcí

Při vyšetření dechových funkcí u pacientů se SMA je základním diagnostickým vodítkem je FVC (usilovná vitální kapacita), dále měření FEV₁ (forsírovaný expirační objem za 1s), poměr FEV₁/FVC, dechovou frekvenci, V_t (dechový objem), MV (minutový objem), P_I max (maximální inspirační tlaků. Nováková uvádí, že „spirometrické vyšetření ukazuje zejména u SMA I. a II. typu již záhy restriktivní plicní poruchu, v některých případech později navíc i poruchu obstrukční (těžké deformity rudníku, páteře a bronchů, recidivující plicní infekty s hypersekrecí a obtížnou expektorací, plicní atelektázu atd.)“ (Nováková et al., 2006, s. 563).

3.1.3 Respirační insuficience

Jednou z vážných a častých komplikací nervosvalových onemocnění včetně SMA je respirační insuficience (RI), která se může stát příčinou smrti (Nováková et al., 2006, s. 261). Cílem je včas odhalit ty nemocné, u kterých hrozí ventilační selhání, dříve než se plně RI vyvine. Vondráčková et al. upozorňuje na časté chybné přičítání nespecifických příznaků RI samotnému onemocnění: „Při monitorování pulsní oxymetrií nemusíme počínající hypoxémii zaznamenat, což je dáno tvarem disociační křivky hemoglobinu. Musíme proto aktivně anticipovat klinické příznaky rozvíjející se hypoxémie, které jsou často nespecifické a mohou být chybně pokládány za průvodní jev neurologického onemocnění – úzkost, neklid, dezorientace, bolesti, pocení,

nespavost, tachykardie“ (Vondráčková & Šonková, 2007, 15). Podle Novákové et al. na hrozící RI upozorňuje nadměrné zapojení pomocných dýchacích svalů (zejm. mm. scaleni a mm. sternocleidomastoidei) a paradoxní dýchání, které předchází paradoxní respiraci. „Při paradoxním dýchání při inspiriu dochází ke zvedání hrudníku kraniiálně a vtahování břicha, v expiriu je pohyb opačný. Paradoxní dýchání výrazně zvyšuje dechovou práci a hrozí riziko významné hypoventilace“. Dalšími příznaky RI jsou námahová dušnost, dyspnoe vleže, tachypnoe a cyanóza. Nováková et al. (2006, s. 561) však uvádí, že „obvykle již dlouho před tím se objevují poruchy spánku, zvýšená ranní únava a cefalgie, tachykardie, poruchy koncentrace, nadměrná denní spavost, dyspeptické obtíže, kterých je nutno si včas všimnout.“

3.1.4 Respirační komplikace ve spánku

„U pacientů se SMA se narůstající slabost inspiračních svalů projevuje především v horizontální poloze a ve spánku“ (Nováková et al; 2006, s. 263-264). U pacientů s onemocněním SMA I. a II. typu se postupně rozvíjí noční hypoventilace (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500). „Zejména v REM (rapid eye movement) spánku lze pozorovat hypopnoe až apnoické pauzy i poklesy saturace hemoglobinu pod 90%. Později se objevují i v non-REM (non-rapid eye movement) spánku, narůstají probouzecí reakce a horší se celková kvalita spánku“ (Nováková et al., 2006, s. 263-264). „Významné je u pacientů vyhodnocení počtu apnoí/hodinu spánku – apnoe index (AI), hypopnoí – hypopnoe index (HI) a desaturací.“ Za patologický je považován index apopnoe/hypopnoe (AHI) 5 a více, počet desaturací pak více než 3-4%. Optimální vyšetřovací metoda umožňující dokumentovat všechna spánková stadia včetně probouzecích reakcí je celonoční spánková polysomnografie (CPGS) spojená s monitorací EKG, měřením dechové frekvence, tepu a saturace hemoglobinu kyslíkem (Nováková et al., 2006, s. 264).

3.1.5 Potřebné přístrojové vybavení

Důležitým vybavením pro pacienty se SMA typ I a II. pulzní oxymetr měřící momentální saturaci hemoglobinu kyslíkem je (Schroth, 2008, s. 245). Normou pro saturaci hemoglobinu kyslíkem je 95 až 98% (Nováková et al., 2006, s. 564). „Měřením krevní saturace pomocí pulzního oxymetru lze zjistit expektorační efekt respirační fyzioterapie“ (Nováková et al., 2006, s. 565). Snížení saturace kyslíkem pod 94% je podle Schrothové indikací k použití asistovaného kašle. Pokud nedojde ke zvýšení

saturace, měla by být zahájena některá z dalších technik airway-clearance a pacient by měl být umístěn na respirační podporu (Schroth, 2008, s. 248).

U pacientů s trvalou hypoxemií a následnou hyperkapnií je třeba zvážit léčbu pomocí neinvazivní ventilace (NIV) (Smolíková & Máček, 2006, s. 125). Neinvazivní ventilace je formou přetlakového dýchání pomocí speciální masky nebo helmy. „Klíčová pro úspěch je správná volba indikace, časové hledisko a správný výběr masky, ventilátoru a ventilačního režimu“ (Herold, 2008, s. 506). Pro pacienty se SMA se v současnosti nejlépe osvědčují ventilační přístroje zajišťující dvouúrovňový přetlak v dýchacích cestách – Bilevel Positive Airway Pressure (Bi/PAP) vybavené zvlhčovačem, které výborně tolerují také malé děti (Nováková et al., 2006, s. 564). Podle Danielové (in Kolář, 2010, s. 377) „při rozhodování o neinvazivních ventilačních metodách platí, že pokud v etiologii dechových problémů převažuje oslabení dýchacích svalů nad oslabením bulbárního svalstva, jsou neinvazivní techniky většinou úspěšné a lze jimi i dlouhodobě předejít tracheostomii. Pokud převažují bulbární obtíže, pacienti většinou neinvazivní techniky netolerují a respiračním komplikacím lze zabránit jen provedením tracheostomie“.

Krátkodobé cíle při použití NIV u pacientů se SMA zahrnují zmírnění symptomů respirační insuficience, minimalizace dušnosti jako důsledek snížení dechové práce, zlepšení nebo stabilizování výměny dýchacích plynů, zvýšení komfortu pacienta a vyhnutí se intubaci. Dlouhodobými cíli při využití NIV jsou zlepšení kvality života, prodloužení a zvýšení kvality spánku a celkové prodloužení délky života pacienta (Schroth, 2008, s. 246).

Smolíková (in Smolíková & Máček, 2006, s. 125) zdůrazňuje, že využití neinvazivní podpory dýchání není důvodem pro vynechání fyzioterapie. Kratší a častější lekce šetrně vedené fyzioterapie pomáhají pacientovi zmírnit progresi onemocnění a překonat subjektivně velmi obtížné období „Obnovení dobré hygieny dýchacích cest je neustále prvořadým cílem respirační fyzioterapie. V průběhu napojení pacienta na přístroj neinvazivní ventilace se nejčastěji uplatňuje dýchání formou autogenní drenáže a individuálně volené techniky aktivního cyklu dýchání. Úprava délky a obsahu cvičení je vždy individuální a při opakování lekcí i v průběhu téhož dne je adekvátně přizpůsobena stavu pacienta“ (Smolíková & Máček, 2006, s. 125-126).

Zavedení tracheostomie u pacientů se SMA je zvažováno v případě častých akutních plicních infekcí u neseďících pacientů. Klíčovým cílem je snížit počet a délku hospitalizací dítěte na Jednotce intenzivní péče (JIP). Tracheostomie však nemusí nutně

zlepšit kvalitu života nebo snížit počet hospitalizací. Podle doporučení konsenzu z roku 2007 je vhodné využití tracheostomie konzultovat s rodiči na základě zhodnocení kvality života dítěte, zvážení jiné respirační podpory a přání rodičů. Tracheostomie není indikována u sedících pacientů (Wang et al., 2007, s. 1036).

3.1.6 Respirační fyzioterapie

„Respirační fyzioterapie (RFT) je užší pojem týkající se technik dechové rehabilitace, kdy ovlivnění dýchání má svým specifickým provedením léčebný význam“ (Zdařilová et al., 2005, s. 267). Podle Novákové et al. je RFT u pacientů se SMA nesmírně důležitá jak z preventivního, tak léčebného hlediska. „Měřením krevní saturace pomocí pulzního oxymetru lze zjistit expektorační efekt RFT.“ (Nováková et al., 2006, s. 565). Respirační svalový trénink ukázal zlepšení parametrů jako $P_{i \max}$ (maximální inspirační tlak) a $P_{e \max}$ (maximální expirační tlak). Nárůst expirační svalové síly je sice podle Novákové et al. (2006, s. 565) rychle ztracen, ale „přesto se objevuje dlouhodobé zlepšení v souvislosti s respiračním svalovým tréninkem a snižuje se výskyt respiračních poruch“. „Hlavní priority RFT jsou:

- zlepšení hygieny dýchacích cest
- zvýšení průchodnosti dýchacích cest
- snížení bronchiální obstrukce
- dosažení a udržení pocitu zdraví“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 75).

„Fyzioterapeutický postup je stanoven na základě kineziologického vyšetření, které se zaměřuje jednak na odhalení nežádoucích projevů dýchání, jednak na stanovení intenzity a následků vlivu odchylek dýchání na pohybovou soustavu nemocného“ (Smolíková in Kolář, 2010, s. 252).

Techniky hygieny dýchacích cest (airway-clearance techniques) jsou u pacientů se SMA nesmírně důležité pro jejich využití při prevenci a léčbě respiračních infekcí (Iannaccone, 2007, 975). „Cílem drenážních technik RFT je nejprve dosáhnout a následně udržet co nejlepší odstranění hlenů z dýchacích cest, tedy zajisti jejich optimální hygienu a tím také dobrou průchodnost. Při jejich aplikaci je nutná aktivní spolupráce pacienta. Vždy se jedná o individuální cvičební lekce“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 74).

„Do skupiny metod a technik hygieny dýchacích cest patří autogenní drenáž (AD), aktivní cyklus dechových technik (ACBT), PEP systém dýchání (PEP, Positive

Expiratory Pressure systém of breathing), intrapulmonální perkusivní ventilace (IPV), inhalační léčba v kombinaci s drenážní technikou respirační fyzioterapie (RFT)“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 74). Z důvodu velkého rozsahu managementu dechové rehabilitace u SMA bude podrobněji popsáno pouze použití oscilujícího PEP systému dýchání a autogenní drenáž. Použití inhalační terapie mukolytik, bronchodilatátorů a kortikosteroidů u pacientů se SMA bylo označeno v konsenzu z roku 2007 za nedostatečně prozkoumanou oblast ve v prevenci a léčbě pacientů se SMA vyžadující další vědecký výzkum (Wang et al., 2007, s. 1036).

Přístroje využívající spojení pozitivního výdechového přetlaku (PEP) a kmitavého, vibračního efektu uvnitř dýchacích cest jsou vhodnou součástí nezbytné péče o hygienu dýchacích cest (Smolíková & Máček, 2010, s. 83). PEP při dýchání proti dávkovanému odporu zvyšuje intrabronchiální tlak a vibrace přenášené do dýchacích cest napomáhají mobilizaci a evakuaci sputa zevnitř dýchacích cest (Smolíková & Máček; 2006, s. 101). V praxi se z přístrojů využívajících oscilující PEP systém dýchání nejčastěji využívají RC-Cornet Acapella a flutter (Smolíková & Máček, 2006, s. 101).

3.1.6.1 RC-Cornet

Použití RC-Cornetu je vhodné pro fyzioterapii nejmenších dětí, zejména pro jeho absolutní funkční nezávislosti na poloze pacient při cvičení. „Cornet snižuje přilnavost a viskozitu hlenů u pacientů s bronchiektáziemi. Také zvláštní chrčivý zvuk, který cornet vydává, je vítanou motivací pro nejmenší děti“ (Smolíková & Máček, 2006, s. 106). K velmi zajímavému závěru došel Cegla (2000) ve studii, v níž porovnával efekt použití flutteru a RC-Cornetu, ač byla studie provedena u devadesáti pacientů s jiným typem respiračního onemocnění (obstrukce), než nacházíme u pacientů se SMA. Cegla porovnáním celotělové pletysmografie a analýzou krevních plynů před a po fyzioterapii s flutterem a RC-Cornetem prokázal stejnou efektivnost RC-Cornetu a flutteru (Cegla, 2000, s. 444).

3.1.6.2 Acapella

U pacientů všech věkových kategorií včetně dětí je vhodné užití Acapelly, jejíž výhodou je nezávislost na cvičební poloze těla. Hlavní účinky Acapelly jsou usnadnění mobilizace sputa v dýchacích cestách, usnadnění expektorace a předcházení vyčerpání po fyzioterapii. Dýchání s Acapellou je jednou z drenážních technik u většiny hospitalizovaných inkubovaných pacientů závislých na invazivním typu mechanické ventilace (Smolíková & Máček, 2006, s. 107). U pacientů se SMA je Acapella Choice

zvláště vhodná pro jejich velkou náchylnost k nebezpečným chronickým infekcím. Podle Smolíkové je tento typ Acapelly vhodným pro pacienty s nebezpečím chronické infekce dýchacích cest, protože lze rozložit na jednotlivé části a hygienicky ošetřit sterilizací do 134°C (Smolíková & Máček, 2010, s. 87).

3.1.6.3 Flutter

Dalším přístrojem airway-clearance využívajícím oscilujícího PEP systému dýchání je flutter. Použití flutteru však vyžaduje aktivní, dobrou spolupráci pacienta - vyžaduje zaujetí určité polohy těla, protože technika flutterování je stěžejní pro dosažení adekvátních výsledků. Smolíková jednoznačně doporučuje provádět průvodní instruktáže flutterování pod odborným vedením respiračního fyzioterapeuta. Smolíková uvádí, že již ve věku dvou let dokáže dětský pacient velmi dobře používat flutter a ve věku tří let je schopen samostatně a dobře flutterovat. „Zvláště výhodná je trojkombinace inhalace + autogenní drenáž + flutter, která zintenzivňuje mobilizaci sekretu a zkracuje jednotlivé lekce fyzioterapie“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 83-84).

3.1.6.4 Autogenní drenáž

Autogenní drenáž (AD) je metoda respirační fyzioterapie, jejíž autorem je Jean Chevallier. AD využívá kontrolovaného dýchání k maximalizaci výdechového proudu s minimálním uzavřením dýchacích cest (Fink, 2007, 216). Podle Smolíkové je AD pro všechny jedince s chronickou bronchiální hyperprodukcí sputa bazální technikou RFT. Základním principem AD je odlepit, sesbírat a evakuovat uvolněné hleny do horních dýchacích cest a následně kontrolovanou expektorací hleny odstranit. AD cvičí pacienti sami nebo s asistencí fyzioterapeuta nebo další edukované osoby. „Součástí drenáže jsou manuální kontakty a manévry (posuny rukou), automasáž, manuální pružení a jemné expirační komprese na hrudníku. Kontaktní, přesně lokalizovaná manuální výdechová dopomoc fyzioterapeuta na pacientově hrudníku usnadňuje mobilizaci sekretu“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 77). Konsenzus z roku 2007 doporučuje provádění posturální drenáže (postural drainage) u pacientů se SMA (Wang et al., 2007, s. 1037). Velkou výhodou AD oproti posturální drenáži je, že ji pacienti mohou provádět sami a kdykoli potřebují, bez nutnosti asistence druhé, edukované osoby (Fink, 2007, 2017). Dnes již je v České republice posturální drenáž nahrazena autogenní drenáží (AD).

3.1.6.5 Respirační handling

U pacientů v novorozeneckém a kojeneckém věku patří mezi hlavní součásti respirační fyzioterapie respirační handling (RH). RH je podle Smolíkové (2010, s. 133) možno chápat jako koncept fyzioterapie založené na neverbální, ale mnohostranné komunikaci s dítětem, které plně využívá působení psychologické intervence manuálního a tělesného kontaktu mezi rodiči a dítětem. „RH vychází z principů vývojové kineziologie a neurofyziologické facilitace dýchání. RH je aplikace uplatnění principů respirační fyzioterapie na neurovývojovém podkladě dítěte. RH se aplikuje formou polohování dítěte, manipulace při běžných denních činnostech a stimulací z reflexních kontaktů ve fyzioterapii, kterými jsou vyvolány požadované a předem určené pohybové reakce s dechovou odezvou. Polohování dítěte se provádí již v náručí rodiče, a to se zřetelem na ovlivnění pohybové osy dýchání pánev-páteř-hlava“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 133). „Jedná se o uchopení, které má léčebný ráz a jehož efekt je kontrolovatelný palpačně – v rukou cítíme dechové pohyby hrudníku, a také akusticky – slyšitelné – aktivní výdech ústy se zvukovým projevem dítěte. RH trvá nepřetržitě 24 hodin denně a speciální pohyby a uchopení dítěte se musí rodiče přesně naučit“ (Smolíková & Máček, 2010, s. 133). Včasně zahájený RH má preventivní vliv na vznik chronické únavy dýchacích svalů a také na vznik deformit hrudníku, snižuje jejich četnost i tíži (Smolíková & Máček, 2010, s. 138). Prevence hrudních deformit je v cílech rehabilitace pacientů se SMA zásadní (Wang et al., 2007, s. 1043).

3.2 PROPRIOCEPTIVNÍ NEUROMUSKULÁRNÍ FACILITACE

Fyzioterapeutickou metodu propioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF) vypracoval americký lékař a neurofyziolog Dr. Herman Kabat (1913-1995) v letech 1946-1951, významný podíl na rozvoji metody měla také fyzioterapeutka Margaret Knott (1918-1978) a Dorothy Voss (1914-1996) (Pavlů, 2002, s. 27).

3.2.1 Principy metody propioceptivní neuromuskulární facilitace

Základním neurofyziologickým mechanismem PNF je cílené ovlivňování aktivity motorických neuronů předních rohů míšních prostřednictvím aferentních impulsů ze svalových, šlachových a kloubních propioceptorů. Kromě toho jsou míšní motorické neurony ovlivňovány také prostřednictvím eferentních impulsů z mozkových center, která mj. reagují na aferentní impulsy, přicházející z taktilních, zrakových a sluchových

exteroreceptorů. Potřebné stimulační proprioceptorů se dosahuje pomocí různých terapeutických hmatů, pasivních či aktivních pohybů a využitím vhodně přizpůsobenému odporu. Významnými prvky PNF jsou standardní pohybové vzorce (patterns), přizpůsobované vedení pohybu, využití facilitačních prvků, dále pak fenomény iradiace a sukcesivní indukce. Principiálním úkolem terapeuta je neustálé přizpůsobování velikosti odporu a využití dalších facilitačních prvků aktuální síle procvičovaných částí svalů v dané fázi pohybu a jeho kvalitě (Pavlů, 2002, s. 28).

Metoda PNF je založena na komplexním využívání šesti hlavních terapeutických prostředků označovaných jako základní principy, kterými jsou v rámci propriocepce stimulační pomocí svalového protažení (stretch), stimulační kloubních receptorů, adekvátní mechanický odpor a v rámci exterocepce taktilní stimulační a manuální kontakt, zraková a sluchová stimulační (Zoučková & Kolář in Kolář, 2009, s. 276).

Techniky metody PNF podporují či urychlují odpovědi nervosvalového aparátu přes mechanismus stimulační proprioceptorů. Neurofyziologický mechanismus PNF vychází ze zásady, že mozek „myslí“ v pohybech, a ne v jednotlivých svalech. Proto jsou základním stavebním kamenem PNF pohybové vzorce (Zoučková & Kolář in Kolář, 2009, s. 276). Pohybové vzorce (patterns) pro horní a dolní končetiny, vypracované v rámci metodiky PNF, mají diagonální průběh a skládají se ze tří složek – flekční či extenční, abdukční či addukční a zevně či vnitřně rotační. Pohyb v rámci pohybového vzorce je vybavován či facilitován pomocí proprioceptivní a exteroceptivní stimulační a pohyb je manuálně veden terapeutem, který využívá různých posilovacích či relaxačních technik. Cvičení v pohybových vzorcích odpovídá provádění základních pohybů v běžném denním životě a přispívá tak ke zvýšení samostatnosti a sebeobsluhy pacientů se SMA (Pavlů, 2002, s. 28).

PNF využívá fenomény iradiace (overflow) a sukcesivní indukce. Fenomény iradiace umožňuje vyzařování svalové aktivity ze svalů silnějších na svaly oslabené, příp. rozšíření aktivity na celý svalový řetězec. Děje se tak prostřednictvím sumace účinných impulsů (např. stretch impuls + verbální výzva + zrakové sledování cviku + manuální kontakt + svalová práce proti maximálnímu odporu). Fenomény sukcesivní indukce spočívá ve zvýšení excitability agonistických svalů pomocí předřazené kontrakce příslušných antagonistů. Po kontrakci antagonisty je tedy agonista výkonnější (Pavlů, 2002, s. 28).

Kontraindikace využití metodiky PNF jsou některé závažné onemocnění srdce, metastazující zhoubné nádory a horečnaté stavy a dále aplikace odporu distálně od lokalizace fraktury (Šidáková, 2009, s. 335).

3.2.2 Využití metody neuromuskulární facilitace u spinální muskulární atrofie

Při provádění metodiky propioceptivní neuromuskulární facilitace dochází k významné aferenci z propio- a exteroceptorů do mozku (Zounková & Kolář in Kolář, 2009, s. 276). Pro pacienty se SMA lze v rámci metodiky PNF využít fenoménu iradiace k rozšíření aktivity ze silnějších svalů (které mají zachovalý větší počet motorických jednotek) na svaly oslabené vlivem degenerativního poškození předních rohů míšních. Pasivní provádění pohybových vzorů pro končetiny u imobilních pacientů pomáhá udržovat zachovalý rozsah pohybu ve všech třech rovinách zároveň a působí preventivně proti vzniku kontraktur. Výhodou PNF je její široké využití pro pacienty různého věku a v různých fázích onemocnění SMA, přičemž použité techniky a facilitační prvky terapeut individuálně přizpůsobuje aktuálním možnostem pacienta. Pro většinu posilovacích technik PNF v rámci metodiky PNF, je nutná aktivní spolupráce pacienta, který rozumí pokynům terapeuta. Proto u malých dětských pacientů se SMA, které pokynům nerozumí, nemohou spolupracovat či spolupráci odmítají, a také pacientů s pokročilou fází SMA včetně imobilních lze využít pasivního provedení pohybových vzorů nebo využití technik s dopomocným kontaktem terapeuta.

3.3 VOJTOVA METODA (REFLEXNÍ LOKOMOCE)

„Na základě vlastních pozorování a zkušeností položil základy metody, resp. diagnostického a terapeutického principu v 50. letech 20. století český neurolog Václav Vojta (1917-2001)“ (Pavlů, 2002, s. 271). Vojtova metoda reflexní lokomoce (RL) se osvědčila v rehabilitaci dětí i dospělých při nejrůznějších motorických lézích (Vojta, 1995, s. 15). Terapie pomocí RL je efektivní nejen u motorických poruch vzniklých poruchou centrálního nervového systému, ale i u poruch pohybové soustavy vzniklých z jiných příčin (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 271), tedy v případě SMA lézí periferního motoneuronů na základě degenerace míšních alfa-motoneuronů.

„Profesor Vojta vycházel z představy, že základní hybné vzory jsou programovány geneticky v centrálním nervovém systému (CNS) každého jedince. Ten

je má k dispozici jako «stavební kameny» pro vzpřímení a pohyb vpřed“ (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 271). Podle Vojty „v dynamickém spontánním pohybu člověka vidíme analogie nebo přímo paralelu s reflexní lokomocí právě ve svalových souhrách, které jsou přítomny např. při spontánním otočení ze zad na břicho, lezení dítěte po čtyřech nebo při volní bipedální chůzi člověka. V motorické ontogenezi se vyskytují vzory vzpřímení a pohybu vpřed, cílené motoriky, kterou lze identifikovat také jako částečné vzory reflexního pohybu vpřed vyvolaného v rámci reflexní lokomoce“ (Vojta, 1995, s. 16).

Při poruchách pohybové soustavy a CNS, ať už mají jakoukoli příčinu, je spontánní zapojení těchto vrozených pohybových vzorů omezeno. „Technikou podle Vojty lze vstoupit do geneticky kódovaného pohybového programu člověka, do jeho řízení. Přesným zásahem z periferie (aferentace) je vyvolána přesná motorická odpověď (eferentace). V určitých výchozích polohách se v přesně vymezených oblastech těla provádí manuální aplikace tlaku na tzv. spoušťové zóny sloužící k vyvolání automatických lokomočních pohybů, které autor označil jako reflexní plazení a otáčení. Sumovanou stimulací zón lze vyvolat po různé době působení komplexní motorické reakce“ (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 266).

3.3.1 Principy reflexní lokomoce

Podle Vojty mohou být pomocí reflexní lokomoce často probuzeny zbytky hybnosti, které mohou zásadně zlepšit motorický nález (Vojta, 1995, s. 20). Pavlů shrnuje dílčí cíle Vojtovy metody do 4 základních bodů:

- 1) „Nastolení fyziologických průběhů pohybů, dříve než tomu bude zabráněno rozborem patologických vzorů, vzorů náhradních.
- 2) Aktivace těch svalů ve fyziologických pohybových vzorech či řetězcích, které dosud pracovaly v patologických, náhradních vzorech nebo nepracovaly vůbec.
- 3) Globální změna v držení těla prostřednictvím vyvolání obou komplexních pohybových vzorů: „reflexního plazení“ a „reflexního otáčení“. Se zřetelem k dílčím bodům, při tom dochází ke zlepšení v přesunu těžiště, zpřimování se, řízení „rovnováhy“ a rovněž tak k lepšímu a koordinovanějšímu držení těla.
- 4) Ovlivnění vegetativních funkcí a dýchání“ (Pavlů, 2002, s. 72).

Při reflexní lokomoci dochází ke správnému zapojení svalů v určitých svalových řetězcích a tato vyvolaná svalová aktivita se rozšíří na celé tělo (Zounková & Šafářová

in Kolář, 2009, s. 266). „Lokomoční komplexy – reflexní plazení (RP) a reflexní otáčení (RO) – jsou globální vzory, neboť se aktivuje celá příčně pruhovaná muskulatura v určitých koordinačních souvislostech. CNS se účastní od svých nejnižších až po nejvyšší řídicí roviny“ (Vojta, 1995, s. 15). Podle Koláře jsou reflexní lokomocí aktivovány svaly ve fyziologických pohybových vzorech, které dosud pracovaly ve vzorech patologických nebo vůbec. Dochází k aktivaci svalů, které pacient nedokáže volně zapojit. Pacient lépe udrží rovnováhu a lépe se orientuje v prostoru. Vnímá daleko lépe své tělo, lépe rozezná tvar a strukturu předmětů, tzn., zlepšují se stereognostické funkce (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 271).

Při reflexní lokomoci bude aktivována veškerá muskulatura skeletu i hladké svalstvo v trávicím a vylučovacím ústrojí a v kůži. V kůži se objeví pilomotorická a sudomotorická funkce. Ve všech jmenovaných oblastech dochází k vazomotorickým reakcím. Odpověď přichází ze všech úrovní centrální nervové regulace. Začne na spinální úrovni, jde přes prodlouženou míchu (»Atemregulation«) až k nejvyšším subkortikálním a kortikálním funkcím (Vojta, 1995, s. 21).

Kromě motorických změn v organismu během reflexní lokomoce dochází k celé řadě dalších reflexních změn. Dochází ke značné vegetativní reakci organismu ve vztahu k postiženému svalstvu – pocení, zčervenání kůže (Pavlů, 2002, s. 72). „V orofaciální oblasti mimo zlepšení polykání a žvýkání dochází k nástupu řeči, zlepšuje se výslovnost a zesiluje hlasový projev“ (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 271).

3.3.2 Kontraindikace Vojtovy metody

Absolutní kontraindikace Vojtovy metody neexistuje (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 272). Relativní kontraindikací Vojtovy terapie jsou tělesné stavy nebo okolní podmínky, které neumožňují smysluplnou terapii pro dítě nebo vyžadují fázové přerušování terapie jako např. teplota nad 38,5°C, průběh akutní virózy či infekce, premedikace před lékařským vyšetřením či medikace vysokými dávkami kortikosteroidů, po dohodě s lékařem tři až čtyři dny po očkování, u metastazujících nádorů a u diagnosticky ještě neobjasněných nádorů, v akutní fázi po operacích, dokud není krevní oběh stabilní, jizva odolná a je nebezpečí krvácení, akutní zánětlivé procesy a maligní formy epilepsie (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 272; Orth, 2009, s.

67). „Kvalita aplikace Vojtovy terapie záleží nakonec na vztahu dítěte a referenční osoby/terapeuta. Vojtovu terapii nelze doporučit, pokud existují známky hrubšího narušení tohoto vztahu, jak při anamnesticky známém nebo domnělém zneužívání dětí“ (Orth, 2009, s. 67).

3.3.3 Vojtova metoda u pacientů se spinální muskulární atrofii

Podle Koláře (2009, s. 312) hraje Vojtova metoda u neurologických diagnóz, při kterých došlo k motorickému deficitu, velmi důležitou úlohu. Vojtova metoda je stěžejní zejména u dětí, včetně dětí v novorozeneckém a kojeneckém věku, protože při její aplikaci není nutná vědomá spolupráce pacienta (Kolář, 2009, s. 312).

Pro pacienty se SMA, kteří nejčastěji umírají na respirační insuficienci, je navíc Vojtova metoda možností, jak ovlivnit a usnadnit dýchání ovlivněním respiračního svalstva a také zvýšením vitální kapacity plic, a to bez volní účasti pacienta. Podle Máčka je možné pomocí reflexní lokomoce zvýšit vitální kapacitu plic více než dvojnásobně, totéž dokázal v roce 1987 Stierle u paretiků po transverzální lézi míšni (Vojta, 1995, s. 20).

Rodiče mohou najít informace o vyškolených terapeutech Vojtovy metody na internetových stránkách. Heidi Orth uvádí následující české webové stránky, na kterých mohou rodiče najít další informace ohledně Vojtovy metody a také seznam pracovišť, které poskytují terapii Vojtovou metodou: www.vojta.com, www.vojtovocentrum.cz, www.vojtovaspolecnost.cz, www.rl-corpus.cz (Orth, 2009, s. 209). „V České republice je v rámci propagace Vojtovy metody hlavním centrem zařízení L-Corpus v Olomouci, jehož lektoři reprezentují německou Vojtovu školu“ (Pavlů, 2002, s. 71).

Výhody a nevýhody terapie Vojtovou metodou u pacientů se SMA jsou pro přehlednost uvedeny v následující tabulce:

Výhody a nevýhody použití Vojtovy metody u pacientů se spinální muskulární atrofií	
Výhody	Nevýhody
možnost ovlivnění dýchání a vitální plicní kapacity bez volní účasti pacienta (Pavlů, 2002, s. 72)	časová a někdy též psychická zátěž rodiny, která provádí každodenní terapii v domácím prostředí - dávkování a délka cvičební jednotky jsou určovány individuálně (Orth, 2009, s. 205)
vhodná terapie též u imobilních pacientů a nespolupracujících dětských pacientů (Zounková & Šafářová in Kolář, 2009, s. 271)	nutnost provádět RL pod vedením odborně vyškoleného terapeuta, který zaučuje rodinu a pravidelně kontroluje provádění terapie (často spojené s nutností dojíždění rodiny do vzdálenějšího odborného pracoviště) (Orth, 2009, s. 208)
reflexní aktivace svalových souher již paretických svalů a udržování funkce ještě zachovalých svalů (Vojta, 1995, s. 16)	Relativní metodická náročnost RL – ne každý rodič se naučí správně provádět terapii, při nesprávném provádění terapie dochází ke stimulaci patologických mechanismů (Orth, 2009, s. 202)
dochází k prokrvení periferních struktur (Vojta, 1995, s. 21)	diskutabilní psychologická zátěž pro dítě, z pohledu rodičů, která však nikdy nebyla prokázána (Orth, 2009, s. 204)
možnost ovlivnění vegetativní funkce vnitřních orgánů (Pavlů, 2002, s. 72)	

Tabulka 3: Výhody a nevýhody použití Vojtovy metody u pacientů se spinální muskulární atrofií.

3.4 DYNAMICKÁ NEUROMUSKULÁRNÍ STABILIZACE

Koncept dynamické neuromuskulární stabilizace (DNS) podle Koláře je zaměřen na ovlivnění funkce svalu v jeho posturálně lokomoční funkci (Kolář, 2009, 233).

3.4.1 Principy konceptu

Koncept je založen na poznatku, že při rozvoji síly svalu nelze vycházet pouze z anatomické funkce svalů, ale také z jejich začlenění do konkrétní posturální (stabilizační) funkce (Kolář, 2009, 234).

Za statické situace i při pohybu jsou jednotlivé pohybové segmenty zpevněny koordinovanou aktivitou atomistů a antagonistů – koaktivační aktivitou. Podle Koláře (2009, 234) „posturální aktivita předchází a doprovází každý cílený pohyb. I když sval ve své anatomické funkci (odvozené z jeho začátku a úponu) dosahuje maximálních hodnot, jeho zapojení v konkrétní posturální (stabilizační) funkci (biomechanickém řetězci) může být zcela nedostatečné a sval v této funkci selhává.“

V konceptu DNS terapeut využívá množství nácvikových technik, které zahrnují nácvik posturální stabilizace páteře, hrudníku a pánve, ovlivnění tuhosti a zlepšení dynamiky hrudního koše, ovlivnění napřímění páteře, nácvik posturálního dechového stereotypu a stabilizační funkce bránice, nácvik posturální stabilizace páteře s využitím reflexní lokomoce, nácvik hluboké posturální stabilizace páteře v modifikovaných polohách a cvičení posturálních funkcí ve vývojových řadách. Obecné principy nácvikových technik v DNS Kolář (2009, 234) shrnul do pěti hlavních bodů:

1) Při cíleném ovlivňování stabilizační funkce svalů jsou využívány principy vycházející z programů zrajících během posturální ontogeneze, tzn. ipsilaterální a kontralaterální lokomoční vzor, centrace kloubu a její reflexní vliv na stabilizační funkci, facilitace pomocí spoušťových zón, opěrné funkce, odpor proti plánované hybnosti atd.

2) Cvičení terapeut začíná ovlivněním trupové stabilizace, resp. hlubokého stabilizačního systému páteře (HSSP), která je základním předpokladem pro cílenou funkci končetin.

3) Svaly jsou cvičeny ve vývojových posturálně lokomočních řadách. Začlenění svalů do těchto řetězců umožňuje modulovat automatické zapojení svalu v jeho posturální funkci.

4) „Při volbě cvičení pro ovlivnění (segmentální) stabilizace je třeba respektovat, že zpevnění segmentu není nikdy vázáno pouze na svaly příslušného segmentu, ale vždy je začleněno do globální svalové souhry vycházející z opory.

5) Posturální (zpevňovací) síla musí vždy odpovídat síle svalů, které pohyb provádějí. Tudíž síla vykonávající pohyb nesmí být větší než síla stabilizujících svalů, jinak je pohyb proveden náhradním řešením, pomocí náhradních silnějších svalů (Kolář, 2009, 234).

3.4.2 Využití konceptu u spinální muskulární atrofie

U onemocnění SMA, které se mimo jiné projevuje progredující svalovou slabostí, která obvykle postihuje nejprve proximální svaly dolních a později také horních končetin v důsledku degenerativního procesu alfa-motoneuronů (Nováková et al., 2006, s. 560), nelze cvičit svalovou sílu analyticky tréninkem jednotlivých svalů dle anatomického začátku a konce.

Je třeba cvičit zapojení svalů v koaktivaci a celém funkčním řetězci, a to jak v otevřených, tak v uzavřených kinematických řetězcích, protože samotná svalová síla ke správné funkci svalu nestačí. Vzhledem k tomu, že předpokladem pro správnou a cílenou funkci končetin je nutné správné zapojení trupové stabilizace (Kolář, 2009, 234), je nácvik hlubokého stabilizačního systému páteře (HSSP) u pacientů se SMA velmi významný. Zvláště u pacientů se SMA II., III. a IV. typu ve věku, kdy již dobře spolupracují, lze koncept DNS vhodně využít k ovlivnění posturálně-lokomoční funkce svalů a ovlivnění dechového stereotypu.

3.5 BOBATH KONCEPT (NEURODEVELOPMENTAL TREATMENT)

Berta Bobathová a Karel Babath ve 40. letech 20. století vypracovali terapeutický koncept, který byl v průběhu dalších padesáti let svými autory neustále zdokonalován dle nových neurofyziologických výzkumů (Pavlů, 2002, s. 59). Bobath koncept, Neurodevelopmental treatment (NDT), je komplexní přístup, který kromě jiného umožňuje ovlivnění svalového tonu, navození a podporu fyziologických pohybových vzorců, vnímání a procítění pohybu a v neposlední řadě integraci systémů, které se účastní na řízení motoriky (Hoskovcová et al., 2008, s. 234).

3.5.1 Základní principy terapie

Bobath koncept představuje přístup k pacientovi, který je využíván pro práci s pacientem během celého dne. Terapie podle Bobatha byla ve značné míře přesunuta do přirozených podmínek a situací běžného dětského prostředí (Pavlů, 2002, s. 57).

V samotné terapii je kladen velký důraz na terapeutické vyšetření pacienta, při kterém je kladen hlavní důraz na bedlivé pozorování pacienta, např. pohybové chování, používání rukou, ovládání hlavy a trupu, sklon ke kontrakturám a celková funkční úroveň. Na základě vyšetření terapeut vymezí hlavní obtíže pacienta a zvolí individuální terapeutickou strategii (Pavlů, 2002, s. 57).

Terapie podle Bobath konceptu je primárně indikována u lézí centrálního motoneuronu, kde je primárním cílem ovlivnění spasticity (Pavlů, 2002, s. 55), ale lze jej využít také u motorických poruch jiné etiologie. Obecné cíle terapie podle Bobath konceptu, které lze využít také u pacientů se SMA, zahrnují následující oblasti:

- Facilitace fyziologické postury a pohybu vedoucí k funkčním činnostem
- Změna senzorického vjemu pro zlepšení vnímání polohy a pohybu
- Podpora motorického vývoje
- Prevence kontraktur a deformit (Zounková in Kolář, 2009, s. 310).

Päth-Rolfs (2010, s. 183) uvádí, že je v rámci Bobath konceptu možné využít změny aferentního setu prostřednictvím taktilních, kinestetických, vestibulárních, ale také optických, akustických, čichových a chuťových stimulů. Podle Zounkové (in Kolář, 2009, s. 311) prostřednictvím takto změněného senzorického vjemu terapeut řídí motorický výstup dítěte.

Terapie se uskutečňuje v rámci tzv. handlingu, tedy způsobu provádění cvičení, manipulace s jedincem. Využívá prostředky měnlivého zevního prostředí (manuální kontakty na těle dítěte, světlo, zvuk, barvy, čtené pomůcky) k motivaci dítěte aktivně provést určitou motorickou) účelnou polohu a pohyb v ní. Terapeut navozuje, sleduje a koriguje manuálními doteky (minimální opora na správných místech a ve správný čas během pohybu) automatickou hybnost (vzpřimovací, rovnovážné, obranné reakce) a aktivní volní hybnost pacienta (Zounková in Kolář, 2009, s. 311).

V terapii podle Bobath konceptu se využívají techniky propioceptivní a taktilní stimulace, mezi které se řadí nesení váhy, tlak, odpor, placing, holding a různé druhy

tappingu. Jejich společným cílem je zejména regulace souhry agonisty, antagonisty a synergisty a zvýšení svalového tonu (Zounková in Kolář, 2009, s. 311).

V rámci manuálních kontaktů na těle pacienta mají pro svoji zvýšenou aferenci zvláštní význam tzv. klíčové body (key points) na kořenových kloubech, na hlavě a šíji, skrze které je možno pohyby dětského pacienta zvláště žádoucím způsobem ovlivňovat (Pavlů, 2002, s. 56).

V terapii podle Bobath konceptu je kladen velký důraz na týmovou spolupráci v rámci multidisciplinárního týmu, v jehož středu stojí vždy dítě a jeho rodina (Zounková in Kolář, 2009, s. 312).

3.6 Metodika senzomotorické stimulace dle Jandy a Vávrové

Autorem metodiky senzomotorické stimulace (SMS) je profesor Vladimír Janda a rehabilitační pracovnice Marie Vávrová, kteří na metodice SMS začali pracovat v roce 1970. Název metodiky, senzomotorická stimulace, má zdůrazňovat vzájemnou provázanost aferentní a eferentní informace při řízení pohybu. Metodika vychází z poznatků řady autorů (mj. Kurtz, Skoglund, Freeman, Hervé a Messéan), kteří popsali vliv poruch aferentace na pohyb (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 272). Janda a Vávrová vycházeli z nových neurofyziologických poznatků o funkci exteroceptorů, proprioceptorů a teorii o motorickém učení (Pavlů, 2002, s. 126).

3.6.1 Podstata metodiky

Podstata metodiky SMS vychází z modelu dvoustupňového motorického učení. Terapeutickým cílem je přesunout řízení pohybu provedeného v optimální kvalitě z úrovně kortikální na úroveň subkortikální:

1. stupeň motorického učení:

Pacient se opakovaně pokouší provést pro něj nový pohyb v optimální kvalitě a vytvořit si základní funkční spojení v CNS, což se děje za výrazné kortikální aktivity (oblast parietálního a frontálního laloku, tzn. oblast senzorická a motorická). Řízení činnosti na kortikální úrovni je velmi náročné a únavné pro pacienta, proto je snaha přesunout řízení na úroveň nižší, subkortikální (Pavlů, 2002, s. 126). „Mozek se snaží o zjednodušení celého regulačního okruhu a postupně přesunuje řízení pohybu subkortikálně“ (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 273).

2. stupeň motorického učení (automatizace):

Řízení pohybu se přesouvá na úroveň subkortikální, které umožňuje rychlé, méně únavné provedení pohybu (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 273). Nevýhodou však je, že dojde-li k zafixování chybného stereotypu na subkortikální úrovni, je pro pacienta obtížné provedení pohybu v optimální kvalitě reedukovat, a je nutné opět zasáhnout do kortikálního řízení (Pavlů, 2002, s. 126).

V metodice je využívána facilitace proprioceptorů, které se podílí na řízení stoje a na aktivaci spino-cerebello-vestibulárních drah. Pracuje se též s facilitací kožních receptorů. (Pavlů, 2002, s. 127). Podle Veverkové a Vávrové (in Kolář, 2010, s. 272) „bylo prokázáno, že kvalitní propriocepce kombinovaná s balančním cvičením zrychluje nástup svalové kontrakce.“ Metoda SMS se využívá k nácviku rovnováhy a zlepšení timingu svalů v jejich stabilizační funkci. Cvičení na balančních plochách a trampolínách zlepšuje u pacientů pocit jistoty v posturálně náročnějších situacích (Bitnar & Lepšíková in Kolář, 2010, s. 130).

Cílem metodiky SMS je individuálně, podle stavu pacienta, zvolit základní cvičení a postupně zvyšovat nároky tak, aby byly vyčerpány všechny možnosti pro optimální úpravu pohybového aparátu a provedení pohybu. Terapeut se snaží o to, aby pacient integroval nové motorické programy do běžných denních činností ADL (Activities of Daily Living) (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 272).

Využitím metodiky SMS u pacientů se SMA patří mezi hlavní terapeutické cíle:

- Zlepšení timingu svalů v jejich stabilizační funkci (Bitnar & Lepšíková in Kolář, 2010, s. 130);
- Zrychlení nástupu svalové kontrakce pomocí proprioceptivní aktivace vyvolané mj. změnou postavení v kloubu (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 273);
- Zlepšení držení těla a stabilizace trupu v chůzi, stojí či nižších polohách;
- Začlenění nových pohybových programů do běžných denních aktivit (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 273);
- Ovlivnění spino-cerebello-vestibulárních drah díky proprioceptivní facilitaci (Pavlů, 2002, s. 126).
- Zvýšení pocitu jistoty v posturálně náročnějších situacích (Bitnar & Lepšíková in Kolář, 2010, s. 130);

3.6.2 Zásady cvičení

Při cvičení dle metodiky SMS je kladen velký důraz na korekci držení těla, která se provádí od distálních částí těla proximálně. Cvičí se naboso, protože z bosé nohy je

lepší aferentace a lepší kontrola kvality pohybu. Všechna cvičení jsou nejprve prováděna pevné podložce, potom se přechází na cvičení s využitím labilních ploch. Cvičení se ukončuje při prvních známkách únavy, které se nejčastěji projevují poruchami koordinace svalů a zhoršením kvality držení těla (Veverková & Vávrová in Kolář 2010, s. 275).

Při aplikaci metody SMS lze využít řadu pomůcek, k nimž patří kulové a válcové úseče, balanční sandály, točna, fitter, minitrampolína a balanční míče. Vlastnímu cvičení předcházejí vždy postupy cílené k úpravě funkce periferních struktur, mezi něž patří kůže, podkoží, vazů, kloubů atd., u kterých je nutné zajistit jejich optimální funkci. Pracuje se proto s pasivními pohyby, protažením zkrácených svalů, uvolnění spouštěvacích bodů, mobilizacemi periferních kloubních blokády a dalšími vhodnými prostředky (Pavlů, 2002, s. 127).

Veverková a Vávrová (in Kolář, 2010, s. 275) udávají počet opakování cviku v jedné cvičební jednotce 20-30, u obtížnějších cviků 5 opakování. Výdrž v polohách doporučují od 5 do 10s. Je však nutné cvičební jednotku individuálně přizpůsobit pacientovi a také celková doba cvičební jednotky je terapeutem upravována podle schopností a stavu pacienta (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 275).

3.6.3 Využití metodiky u pacientů se spinální muskulární atrofií

Metodika SMS je vhodná zejména u pacientů se SMA typu II, III a IV ve věku, kdy již dítě dokáže komunikovat a spolupracovat s terapeutem. U dětských pacientů se SMA je navíc výhodou využití metodiky SMS možnost využití širokého spektra vhodných cvičebních pomůcek, které děti obvykle snadno zaujmou a často se stanou důležitou motivační složkou v rámci cvičební jednotky. Jejich využití lze zakomponovat také do cvičení a hry v domácím prostředí. U dospělých pacientů je metodika SMS velmi vhodná v rámci samostatného individuálního domácího cvičení po odborné edukaci terapeutem a doporučení zakoupení vhodných senzomotorických pomůcek.

Je nutné, aby terapeut dbal především na kvalitní provedení cviku a respektoval únavu pacienta (Veverková & Vávrová in Kolář, 2010, s. 273), která u onemocnění SMA nastupuje dříve než u pacientů, kteří netrpí neuromuskulárním onemocněním. Na základě toho terapeut určuje dózování cviků.

3.7 HYDROKINEZIOTERAPIE

„Hydrokinezioterapie je pohybová léčba ve vodním prostředí“ (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 7). Podle Vacka (2005, s. 305) je vodoléčba včetně léčebné tělesné výchovy (LTV) ve vodním prostředí jedním z prostředků, které velmi pozitivně přispívají ke zlepšení hybnosti a zvýšení fyzické zdatnosti pacientů. Vacek uvádí, že u pacientů se muskulární dystrofií, která se podobně jako onemocnění SMA klinicky projevuje zejména svalovou slabostí, atrofiemi a rozvojem kontraktur, je nutné, aby jakoukoli formu hydroterapie prováděl kvalitní a odborně erudovaný personál znalý specifické problematiky onemocnění (Vacek, 2005, s. 305).

3.7.1 Benefity hydrokinezioterapie

Hydrokinezioterapie u pacientů se SMA je vhodnou formou léčebné rehabilitace vedle individuální fyzioterapie, zejména z následujících důvodů vyplývajících z benefitů pohybu ve vodním prostředí:

- vztlak vody nadlehčuje klouby snížením účinku gravitace;
- pacient vykoná snáze a bezbolestně pohyby, které na suchu pro bolest či slabost není schopen vykonat (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 7);
- vodní prostředí poskytuje optimální podmínky pro zvyšování síly oslabených svalů (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 10);
- pacient snáze dosáhne svalové relaxace (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 8);
- vodorovná poloha příznivě podporuje funkci kardiovaskulárního systému, díky usnadnění žilnímu návratu v horizontální poloze;
- příznivý vliv na rozvoj termoregulačních schopností organismu a díky otužování zlepšení obranyschopnosti organismu (elearning.dumrodin).
- Vodní prostředí vytváří velmi příznivé podmínky pro zvyšování svalové síly u svalů oslabených. Odpor si pacient velmi citlivě dávkuje rychlostí pohyb, přičemž voda zvyšuje stabilitu postižených struktur. Pro zvýšení odporu vody je možné:
 - zvětšit plochu, kterou končetina tlačí proti vodě;
 - použít plováky různé velikosti při pohybu směrem ke dnu bazénu (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 9).

Teplota vody nejen snižuje lokální svalové napětí, ale způsobuje i celkovou svalovou relaxaci. Dalším činitelem podporující relaxaci svalů je vztlak vody, který snižuje bolestivost postižených kloubů redukcí hmotnosti na kloub působící pro člověka stojícího po krk ve vodě je hmotnost působící na klouby pouze deset% zátěže na suchu. V prostoru bazénu je optimální teplota vzduch dvacet pět stupňů a vlhkost do padesáti pěti%. Teplota vody se na různých pracovištích liší, stejně jako doporučení odborníků ohledně ideální teploty pro různé formy hydrokinezioterapie u pacientů s nejrůznějším postižením (Čelko et al., 1997, s. 12). Golland (in Čelko et al., 1997, s. 12) doporučuje pro hydrokinezioterapii s různým zaměřením a pro pacienty různého věku teplotu vody v rozsahu 33 až 37 stupňů. Mírný vzestup teploty jádra pacienta během cvičení, měřené např. pod jazykem, není na škodu, avšak přiblížení teploty jádra třiceti osmi až čtyřiceti stupňům během hydrokinezioterapie by pacienty nadměrně zátížilo a vedlo k předčasné únavě (Čelko et al., 1997, s. 12). Čelko et al. (1997, s. 10) však upozorňuje na fakt, že svalovou relaxaci nepříznivě ovlivňuje strach z vody.

Odlehčení těla a svalová relaxace ve vodním prostředí bez gravitační zátěže vytvářejí dobré podmínky pro zvýšení rozsahu pohybu. Hloubka vody se vybírá podle intenzity zátěže cvičení, která je pro pacienta vhodná. Zátěž dolních končetin (DKK) je větší v mělké vodě, stabilizační a balanční cvičení je snadnější vykonávat ve větší hloubce z důvodu vyššího vztlaku vody (Čelko et al., 1997, s. 62-63).

Délka cvičební jednotky závisí na stavu pacienta, v průměru dvacet až třicet minut, k tomu je třeba připočítat deset minut potřebných na rozehrání organismu. K základním prvkům používaným v hydrokinezioterapii patří uvolňování zkrácených svalů, posilování svalů oslabených a svalová relaxace (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 8-9).

3.7.2 Protektivní opatření

Nácvik motorické kontroly úst při hydroterapii představuje základní prevenci vniknutí vody do dýchacích cest (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 108). Aspirace vody je u pacientů se SMA rizikem, na jehož prevenci třeba dbát.

Pobyt dětí ve vodě nesmí vyvolávat napětí a strach, což platí u dětských pacientů dvojnásob. Fyzioterapeut se znalostí správných úchopů a šetrným zacházením je rozhodujícím faktorem pro snížení psychické tenze dítěte ve vodě. Správná kontrola dýchání je základem všech aktivit ve vodě (Čelko, Zálešáková et al., 1997, s. 117).

Povrch schodů a okolí bazénu by měl být z bezpečnostních důvodů pokrytý dlažbou s protiskluzovou úpravou. (Filipiová, 2002, s. 68-69). U paraplegických pacientů na vozíku je nutné vyhledat vhodný bezbariérový bazén vybavený zdvižnou plošinou nebo závěsnou transportní sedačkou (Čelko et al., 1997, s. 13-15).

Při plavání je vhodné individuálně rozhodnout o možnosti využití plaveckých nadlehčovacích pomůcek, jako jsou plavecké destičky a plavecké pásy. Neoprenové pomůcky se používají k nadlehčení pacientů v nejvíce potřebných partiích. Jejich další význam spočívá také v částečné ochraně proti prochladnutí. Mezi neoprenové pomůcky patří bederní pás, návleky na kolena a neoprenové nohavičky (elearning.dumrodin, 2010a).

3.7.3 Plavání pacientů s tělesným postižením

Vedle léčebné tělesné výchovy ve vodním prostředí lze v rámci hydrokinezioterapie u pacientů se SMA využít odborně vedenou výuku plavání. Plavání je nejpřirozenější formou pohybové léčby a přispívá k obnovení koordinace, síly, rychlosti a sebedůvěry pacientů. Zároveň umožňuje zvětšení rozsahu pohybu a zlepšení celkové kondice. Výběr plaveckého stylu záleží zejm. na svalové síle a rozsahu pohybu pacienta. (Čelko et al., 1997, s. 116). Každý plavecký styl má svá specifika, velmi důležité je zejména dbát na správné provádění plaveckého stylu tak, aby nedocházelo k potpoření jakékoli patologie a svalová dysbalance.

Pacienti s paraplegií, které nacházíme u všech třech typů SMA, potřebují nejprve získat dostatečnou praxi pro udržení se nad hladinou také během výměny poloh ve vodě ještě před tím, než se přistoupí k samotné edukaci plavání. Paraplegičtí pacienti potřebují maximálně využít horní končetiny, krk a trup na kompenzaci snížené pohyblivosti a velké slabosti dolních končetin. Během edukace plavání je obvykle potřebná ruční asistence terapeuta nebo proškolené blízké osoby, ale pokud má pacient dobrou sílu horních končetin a kontrolu trupu, nemusí používat plovací pomůcky (Čelko et al., 1997, s. 116).

Výuku plavání pro tělesně postižené poskytuje jako registrovanou sociální službu např. Plavecká akademie Bez bariér, o. s., se středisky v Praze, Brně a Karlových Varech. Hlavní náplní nabízených lekcí, pobytů a organizovaných akcí Plavecké akademie je aktivní terapie pohybem ve vodě pacientů s tělesným postižením. K výuce plavání jsou odborně školeni dobrovolníci a instruktoři za spolupráce odborných škol a

fakult. „Plavci jsou v ní rozděleni do tří úrovní: I. kompenzačně rehabilitační, II. kondičně rehabilitační, III. sportovně rehabilitační.“ K benefitům hydrokinezioterapie pacientů s tělesným postižením podle Plavecké akademie Bez Bariér, o. s., patří také rozvoj v rovině sociální:

Pravidelná pohybová činnost ve vodě s sebou nese nejen zlepšení fyzické kondice, ale v rovině sociální nabízí možnost navazovat přátelství a vztahy, setkávat se při běžné aktivitě mimo zdravotnická zařízení, vyměňovat si zkušenosti ať již školní, pracovní, nebo různé „vychytávky“ důležité pro zvládnutí lepší sebeobslužnosti (...) Možnost vozit své dítě na plavání, stejně jako třeba jejich sousedi vozí své nepostižené děti na tenis, může dát jejich rodinnému životu silný impuls (kontaktbb).

3.7.4 Studie účinku hydrokinezioterapie u spinální muskulární atrofie typu II a III

Již v roce 1986 prokázali Bussi a Mangosto důležitost termohydrokinezioterapie vedle individuální fyzioterapie u pacientů se SMA (Márcia, Acary et al, 1996, s. 403). Brazilští autoři Márcia a Acary vypracovali v roce 1996 studii, jejíž cílem bylo zhodnotit potenciální benefity hydrokinezioterapie jako doplňkové rehabilitační metody u pacientů s onemocněním SMA typu II a III. (Márcia, Acary et al, 1996, s. 402). U skupiny 50 pacientů se SMA (30 pacientů SMA typ II, 20 pacientů SMA typ III) byla k individuální fyzioterapii sestávající z kinezioterapie, respirační fyzioterapie a stretchingu přidána hydrokinezioterapie a terapeutické plavání. Pacienti docházeli na hydrokinezioterapii dvakrát týdně po 30 minutách (dospělí pacienti 45 minut) v bazénu s vodou o 30°. Každé dva měsíce po dva roky byly u pacientů se SMA hodnoceny následující oblasti: kloubní deformity, rozvoj skoliózy, svalová síla, test ADL aktivit podle Barthelové (Barthel index) posuzující míru sebeobsluhy a čtyři vybrané motorické aktivity - otáčení, sed, stoj a chůze (Márcia, Acary et al, 1996, s. 403).

U všech 50 pacientů došlo během dvouleté studie k progresi deformit kyčlí, kolen a chodidel. U všech pacientů došlo k určité progresi skoliózy, více výrazná u skupiny pacientů se SMA typu III. Svalová síla zůstala stejná nebo se zvýšila u všech 50 pacientů. Zlepšení svalové síly bylo pozorováno zejména na dolních končetinách proximálně. Významný efekt měla hydroterapie na celkové hodnocení sebeobsluhy v rámci 10 ADL aktivit podle Barthel indexu, kde u 48 z 50 pacientů se celkové funkční hodnocení zlepšilo a u zbývajících 2 pacientů zůstalo stejné. Při zhodnocení 4

vybraných motorických aktivit – otáčení, sed, stoj a chůze – bylo zjištěno u všech pacientů zlepšení či alespoň stejné hodnocení otáčení, sedu a stoje, ale u skupiny pacientů se SMA II. typu došlo i přes intenzivní terapii ke zhoršení chůze.

Autoři studie se domnívají, že hydroterapie jednoznačně napomáhá zpomalení progresu deformit u pacientů se SMA (Márcia, Acary et al, 1996, s. 405). Navzdory progredujícím kloubním deformitám byli pacienti po dvouleté intenzivní terapii povzbuzeni, neboť jejich svalová síla byla stejná či dokonce lepší než na začátku terapie. Pacienti též pozorovali zlepšení většiny ADL aktivit a s tím spojenou větší schopnost sebeobsluhy (Márcia, Acary et al, 1996, s. 405). Z výsledků studie brazilských autorů vyplývá, že intenzivní hydroterapie jako doplňková rehabilitační metoda u pacientů se SMA II. a III. typu úplně nezastaví progresi kloubních deformit a skoliózy. Významně však pomáhá k udržení svalové síly a pomáhá k udržení nebo dokonce zlepšení ADL aktivit a jednoznačně přispívá ke zlepšení kvality života pacientů se SMA (Márcia, Acary et al, 1996, s. 404-405).

3.7.5 Kontraindikace hydrokinezioterapie

Ke kontraindikacím hydrokinezioterapie patří porušení integrity kůže většího rozsahu, jestliže při vodotěsném překrytí hrozí riziko infekce, zánětlivé, hnisavé onemocnění kůže, infekční a febrilní stavy, akutní zánětlivé onemocnění, kardiální a respirační insuficience, gastrointestinální dyskomfort, perforovaný bubínek, radiační léčení v posledních třech měsících, snížená vitální kapacita plic (900 – 1500 ml), chorobná hydrofobie a inkontinence stolice. Inkontinence moči není kontraindikací hydrokinezioterapie v případě využití speciálních plavacích plenek (Čelko et al., 1997, s. 22).

3.8 HIPOTERAPIE

Hipoterapie je komplexní metoda léčebné rehabilitace vycházející z neurofyziologických základů, která na léčebné účely využívá koně. Hipoterapie v sobě zahrnuje tři složky: hiporehabilitaci, léčebné pedagogické ježdění a sportovní ježdění postižených (Gúth, 1995, s. 363-364). Hipoterapie se řadí k proprioceptivním neuromuskulárně facilitačním metodám (PNF), ze kterých má podle Gútha (1995, s. 363) nejbližší k Bobath konceptu a Kabatově metodě. V roce 1979 se objevily první snahy o terapeutické využití hipoterapie v bývalém Československu, a to

v rehabilitačním ústavu Chuchelná při léčbě dětí s dětskou mozkovou obrnou (Hollý & Hornáček, 2005, s. 12).

3.8.1 Účinky hipoterapie

Působení hipoterapie je komplexní a zahrnuje oblast medicíny, psychologie, pedagogiky a sportu (Hollý & Hornáček, 2005, s. 16). „Hipoterapie spojuje čtyři principy facilitace:

- 1) Proprioceptivní neuromuskulární facilitační techniky založené na podstatě ovlivnění aference;
- 2) Aktivace jednoho svalu facilituje ostatní svaly v pohybovém řetězci;
- 3) Aktivace limbického systému je podstatou cvičení v představě, má startovací význam a stačí k udržení svalové trofiky (Gúth, 1995, s. 363)

Hipoterapie využívá působení nespecifických i specifických prvků. Podle Hollého a Hornáčka (2005, s. 33) jsou nespecifické prvky typické i pro jiné rehabilitační metody a specifické prvky jsou podmíněny mnohostranným působením samotného koně při terapii.

Specifické působení hipoterapie je podmíněno působením koňského kroku. Umožňuje pohyb vpřed – základní kámen motorického vývoje. Současně iniciuje chůzi ve stoji – jeden ze základních pohybových vzorců ovlivňující celou psychomotoriku organismu. Vzpřímených sedem na koni se odblokuje trup od patologického vlivu dolních končetin např. při parézách. Tím se omezuje vývoj následných patologických stereotypů při patologické chůzi. Protože koňský a lidský krokový rytmus jsou si blízké, krokem koně se facilituje stereotyp chůze u člověka. Pohyb koně se přenáší na pánev, trup, ramenní pletence a hlavu, s přirozenou rotací trupu a souhybem horních končetin (Gúth, 1995, s. 364). Na koňském hřebu má velký význam proprioceptivní aferentace, která facilituje globální vzor automatického ovládní polohy těla. Při hipoterapii dochází ke koaktivaci svalových skupin prostřednictvím pohybových synergií v uzavřených kinematických řetězcích, kde jsou akra punctum fixum a trup punctum mobile. Z tohoto důvodu je hipoterapie indikována již u několik měsíců starých dětí, u kterých se využívá polohování na koňském hřebu - na břiše a boku, na zádech a později se využívá sedu (Hollý & Hornáček, 2005, s. 40). „Předpokládáme, že jednotlivými polohami se facilitují jednotlivé vývojové fáze posturální motorické ontogeneze

v následném postupu od stádia samostatných pohybů končetin přes plazení, lezení, sezení až po chůzi a jemnou motoriku“ (Hollý & Hornáček, 2005, s. 40).

Významnou úlohu má v účinku hipoterapie také emoční vztah pacienta ke zvířeti, který hraje prostřednictvím limbického systému významnou úlohu při tvorbě nových motorických programů (Gúth, 1995, s. 365).

Přehled specifických a nespecifických prvků působících při hipoterapie je podle Gútha (1995, s. 363) pro přehlednost uveden v tabulce 4.

Nespecifické prvky	Specifické prvky
<ul style="list-style-type: none"> • Vliv tepla • Taktilní kožní podněty • Protahování zkrácených tkání • Podpůrné reakce • Cvičení proti odporu • Obranné reakce proti pádu • Hluboké posturální reflexy • Labyrintové reflexy • Iradiace podráždění v motorických centrech • Působení proprioceptivních vzruchů při emotivním prožívání pohybu na koni • Facilitace centrálního posturálního vzoru • Vliv na vegetativní nervový systém 	<ul style="list-style-type: none"> • Rytmické přenášení trojdimenzionálních pohybových stimulů podmíněných krokem koně • Pohyb vzad a vpřed jako základ motorického vývoje • Stimulace chůze ve vzpřímené poloze, jako základní pohybový vzorec • Neprogramovaný bionergoinformační přenos z pole zvířete na pacienta

Tabulka 4: Nespecifické a specifické prvky působící v hipoterapii (Gúth, 1995, s. 363)

3.8.2 Hipoterapie u pacientů se spinální muskulární atrofií

Zatímco pacienti se SMA II. typu jsou schopni sedu bez opory, pacienti se SMA I. typu nejsou aktivního sedu bez opory nikdy schopni (Nováková et al., 2006, s. 559). V minulosti byla neschopnost aktivního sedu považována za kontraindikaci hipoterapie. Dnes se však u těchto pacientů provádí stimulační příčné a podélné polohování na koni

a asistovaný sed. Při asistovaném sedu za pacientem sedí na koni ještě fyzioterapeut nebo z obou stran koně stabilizují sedícího pacienta fyzioterapeut a pomocník (z technických důvodů především u dětí). S těmito postupy mají Hollý a Hornáček (2005, s. 104) velmi dobré zkušenosti, a proto nepovažují neschopnost aktivního sedu v hipoterapii dětí za kontraindikaci.

Pacienti se SMA I. typu při asistovaném sedu mají obtíže s udržení hlavy (Nováková et al., 2006, s. 559). Neschopnost pacienta udržet hlavu ve středním postavení podle Hollého a Hornáčka (2005, s. 104) také není kontraindikací hipoterapie a u těchto pacientů lze využít stimulační polohování na koni a podle klinického stavu lze tuto formu hipoterapie kombinovat s asistovaným sedem, kdy za dítětem sedí fyzioterapeut, případně poučený rodič, který pomocí těla a rukou jistí přepadávající hlavu pacienta (Hollý & Hornáček, 2005, s. 104).

3.8.3 Kontraindikace

Ačkoli je hipoterapie u pacientů se skoliózou nad 25 až 30 stupňů dle Cobba většinou autorů kontraindikována, při zvažování indikace hipoterapie je třeba kromě samotné skoliózy zohlednit také ostatní faktory, jako jsou zejména funkční mobilita, rozvíjení páteře a svalový korzet (Hollý & Hornáček, 2005, s. 107). Hollý a Hornáček (2005, s. 107) zohledňují u indikace hipoterapie zejména funkční motorické schopnosti pacientů a kontraindikují proto k hipoterapii pouze pacienty s fixovanou skoliózou a fixovanou hrudní kyfózou, pokud pacient není schopen vzpřímeného sedu.

Vzhledem k tomu, že hipoterapie je kontraindikována u pokročilých stádií (třetí a čtvrté stádium) muskulárních dystrofií (Hollý & Hornáček, 2005, s. 106), lze předpokládat, že hipoterapie u velmi pokročilého stádia SMA též není vhodnou metodou léčebné rehabilitace.

4 Kompenzační pomůcky pro pacienty se spinální muskulární atrofií

Využití vhodných kompenzačních pomůcek umožňuje pacientům s onemocněním SMA snadnější integraci do majoritní společnosti. Využití vhodných kompenzačních pomůcek usnadňuje pacientům pohyb, zvyšuje jejich samostatnost a komfort, napomáhá prevenci dalších komplikací onemocnění a tím významně zvyšuje kvalitu života pacientů (Kočová, 2009, s. 48). Nováková et al. (2006, s. 555) doporučuje vybírat protetické pomůcky vždy ve spolupráci se zkušeným lékařem, nejlépe s ergoterapeutem, který může provést cílené ergodiagnostické šetření i v domácích podmínkách pacienta, což přináší optimální výsledky.

V průběhu života pacientů se SMA používají pacienti obvykle pomůcky podle individuálních potřeb závislých na řadě faktorů, z nichž nejdůležitější je zejména typ onemocnění SMA, jeho fáze, individuální průběh a komplikace. Pacienti obvykle využívají kompenzační pomůcky zejména za účelem zlepšení mobility, prevence rozvoje muskuloskeletálních obtíží a zvýšení komfortu pacienta.

K omezení mobility pacientů se SMA vede vedle progredující svalové slabosti také rozvoj kontraktur, progresse skoliózy, kloubní deformity, respirační komplikace a časný nástup únavy (Wang et al., 2007, s. 1041-1043). Vacek (2005, s. 304) prokázal u pacientů s muskulární dystrofií, tedy s onemocněním velmi podobné symptomatologie jako SMA, že nejšetrnějším a nejefektivnějším protahovacím programem flexorů dolních končetin je právě udržení vzpřímeného stoje po co možná nejdelší dobu. Použití vertikalizačního zařízení má pro pacienty se SMA velký význam, zejména z následujících důvodů:

- umožňuje samostatný bezpečný vzpřímený stoj s minimálními nároky na svalovou sílu;
- fyziologické zatížení kostí a kloubů a působí tak preventivně proti osteoporóze a prevenci vzniku kontraktur;
- zlepšuje funkci kardiovaskulárního systému;
- vzpřímený stoj zlepšuje fyziologickou funkci vnitřních orgánů, např. peristaltiku střev (elearning.dumrodin, 2010b);
- zátěž ve vertikální poloze zlepšuje mj. prokrvení kostních, kloubních i vazivových struktur (Kříž & Chvostová, 2009, s. 146).

Pro vertikalizaci pacientů se SMA se využívají zejména vertikalizační stůl, stander a statické či dynamické parapodium.

4.1 Vertikalizační stůl

Udržení vzpřímeného stoje po co možná nejdéle, i s využitím ortotických pomůcek je podle Vacka (2005, s. 304) nejefektivnějším a zároveň nejšetnějším protahovacím programem flexorů dolních končetin. Pro vertikalizaci pacientů se SMA je nenahraditelnou pomůckou stavěcí stůl, který se využívá u chodících i nechodících pacientů. U pacientů se spinální dystrofií, u kterých se vertikalizace provádí též za účelem prevence kontraktur a fyziologického zatížení DKK, je doporučený sklon stolu udáván od 10 do 15° od vertikály, aby tělo bylo po celou dobu vertikalizace alespoň lehce podepřeno. Vacek u vertikalizace pomocí vertikalizačního stolu doporučuje umístit pod plosky nohou polohovací klín podporující dorziflexi v hlezenních kloubech, fixaci umístit nad a pod kolenními klouby, tak aby eliminovala zbytečnou aktivitu extenzorů kolena při sebemenší flexi a v oblasti spina iliaca anterior superior. Další fixace je upevněna ve výši prsou, aby trup byl dostatečně stabilizován a minimalizovala se tak aktivita vzpřimovačů trupu (Vacek, 2005, s. 304).

4.2 Stander

Vertikalizační zařízení stander je u pacientů se SMA, kteří již nejsou schopni samostatného stoje a chůze, velmi vhodnou a potřebnou kompenzační pomůckou (Oskoui & Kaufmann, 2008, s. 500). Stander umožňuje pacientům asistovaný stoj a zároveň možnost volné manipulace horními končetinami. Jedná se o podobnou kompenzační pomůcku jako parapodium, ale stander je obvykle vybaven také stolkem. Stoj ve standeru je jištěný přes pánev, kolenní klouby a částečně přes bedra. Na trhu jsou dostupné statické i dynamické standery. V pojízdném, dynamickém standeru chtějí děti trávit výrazně delší dobu (Kočová, 2009, s. 50). Při výběru standeru je důležité dbát na to, aby splňoval následující kritéria:

- dobrá stabilita standeru;
- umožňuje korekci držení těla ve vertikále – vybavení zádočným popruhem bránící hyperextenzi, zadním stabilizátorem pánve, postranními opěrkami atd.;
- počítá s růstem dítěte a lze přizpůsobit výšce dítěte (Kočová, 2009, s. 49-50).

Z nabídky standerů je pro dětské pacienty se SMA podle Kočové (2009, s. 49-50) nejvhodnější elektrický stander Standing Dani® od společnosti Davis made Inc. (příloha č. 14), o kterém uvádí:

Pojízdný stander Dani dává uživateli stejnou pohyblivost jako vozíček, přičemž drží tělo ve vzpřímené poloze. Zvyšuje tím samostatnost a zlepšuje aktivaci svalstva trupu a horních končetin. (...) Stander Dani usnadňuje samostatný pohyb tím, že dítě stojí před obloukem řídicích kol. Pro děti s diagnózou SMA je tedy pohyb ve standeru jednodušší. (Kočová, 2009, s. 50).

4.3 Parapodium

Parapodium je druh ortézy pro pacienty s obrnou dolních končetin a trupu (příloha č. 15). Parapodium umožňuje vzpřímený stoj bez použití dalších oporných pomůcek a zlepšuje sebeobsluhu. Dynamické parapodium, na rozdíl od statického, umožňuje aktivní pohyb a lze ho využít také během rehabilitace. Výhodou parapodia je možnost zapojení vzpřímeného držení po mnoho hodin bez opory horních končetin. Proto i v případě ortostatické závratě spojené s krátkou ztrátou vědomí pacienta zůstává nepřetržitě zachována vzpřímená poloha těla (elearning.dumrodin, 2010d).

4.4 Invalidní vozík

Pro pacienty se SMA je nejdůležitější, aby vozíky byly lehké, snadno ovladatelné a umožňovaly korekci sedu. Vozík by měl být vybaven podnožkami individuálně nastavitelnými na vyhovující délku, aby neurychlovaly zkracování Achillovy šlachy. Dále by měl mít k dispozici sedák pro korekci postavení pánve, zádové opěrky a boční peloty umožňující napřímení trupu (elearning.dumrodin). V průběhu docházky do běžné mateřské školy dítě s pomocí ultralehkého invalidního vozíku může vykonávat cca devadesát pět% činností jako jejich zdraví vrstevníci (Kočová, 2010, s. 49).

Na základě zkušeností rodin zapojených do projektu Podpora rodin se SMA Kolpingovy rodiny Smečno, o. s., doporučuje Kočová (2010, s. 48-49) pro dětské pacienty pro dětské pacienty se SMA tři značky mechanického vozíku:

- Micro od firmy Ortoservis pro děti do cca tří let věku (příloha č. 11);
- Bambino pro děti od cca tří do dvanácti let (příloha č. 12);
- S2S od cca deseti do osmnácti let (příloha č. 13).

Když svalová slabost progreduje natolik, že není dále schopno samostatně ovládat mechanický vozík, je vhodné zakoupení vozíku elektrického (Kočová, 2010, s. 49). Elektrický vozík dává pacientovi relativně velkou míru samostatného pohybu i psychické nezávislosti (Nováková et al., 2006, s. 555).

Na základě zkušeností rodin, zapojených do projektu Podpora rodin se SMA Kolpingovy rodiny Smečno, o.s., jsou pro dětské pacienty se SMA doporučeny dva vhodné typy elektrického vozíku:

- elektrický vozík Skippy od firmy Otto Bock, který je úzký, rychlý a umožňuje dobré „manévrování“;
- elektrický vozík Permobil K300 od firmy Ortoservis, se kterým lze snadno „manévrovat“ i v malém prostoru a je vhodný též do nerovného terénu, protože má odpruženou zadní nápravu (Kočová, 2010, s. 49).

4.5 Ortézy na dolní končetiny

Ortotická podpora u pacientů se SMA zahrnuje prevenci a ovlivnění kontraktur a samotnou praktickou stabilizaci a centraci kloubů při stožení a chůzi pacienta (příloha č. 10). Je nutné, aby volba typu končetinové ortézy vždy vycházela ze základního funkčního zhodnocení pohybového aparátu ve všech etážích. S ohledem na nosnou funkci dolní končetiny je výběr vhodné ortézy pro pacienta velmi důležitý. Při indikaci pomůcky se vychází z posouzení celkového funkčního stavu končetiny, nosnosti končetiny, rozsahu pohybu a stability v jednotlivých kloubech, svalové síly jednotlivých svalových skupin a případného zkratu končetiny.

Ortézy pro dolní končetiny lze rozdělit podle rozsahu dolní končetiny, který svou konstrukcí ovlivňují:

- **Nožní ortézy:** aplikují se pro korekci vadného postavení chodidla nebo jako ortopedické vložky odlehčující defekty chodidla zejména v oblasti planty.
- **Hlezenní ortézy:** využívají se pro korekci deformit v oblasti nohy a hlezna a při nutnosti stabilizace hlezenního kloubu. Jedná se o rigidní hlezenní ortézy, ortézy s možností nastavení rozsahu pohybu, ale také zpevňující elastické bandáže a peroneální pásy.
- **Kolenní ortézy:** mezi jednodušší bandáže patří zpevňující kolenní elastické ortézy a kolenní ortézy s kloubovými dlahami. Korekční kolenní ortézy ovlivňují postavení kolenního kloubu na základě třibodového působení.

- **Kolenní, hlezenní a nožní ortéza:** sahá z oblasti stehna až na chodidlo pacienta. Aplikuje se u pacientů, u nichž je potřebná současná stabilizace a kontrola pohybu v kolenním i hlezenním kloubu. Pomůcky se aplikují při flekčních kontrakturách jako polohovací pomůcky nebo jako zpevňující ortézy umožňující vertikalizaci pacientů.
- **Kyčelní, kolenní, hlezenní a nožní ortéza:** Tyto ortézy, např. HKAFO a reciprokátory (příloha č. 9), současně ovlivňují pohyb v kyčelních, kolenních i hlezenních kloubech. Indikace těchto velmi složitých ortéz by měla proběhnout až po konzultaci v mezioborovém týmu.
- **Kyčelní ortézy:** zpevňovací ortézy pro kyčelní klouby se aplikují při instabilitách kyčelního kloubu nebo k zajištění abdukčního postavení v kyčelním kloubu. U pacientů s neuromuskulárním postižením jsou významnou pomůckou pro vertikalizaci.

Nejčastěji aplikovanými ortézami u pacientů se SMA jsou polohovací ortézy na kolenní klouby a ortézy stabilizující kyčelní klouby do abdukce a zevní rotace (elearning.dumrodin, 2010c).

4.6 Rehabilitační přístroje

4.6.1 Motomed

Motomed je přístroj, který provádí stálý cyklický pohyb, podobný šlapání na jízdním kole. Motomed je možné přizpůsobit poloze pacienta, kterého můžeme upevnit vleže nebo vsedě. Subjektivně pacienti často udávají pocit uvolnění ve smyslu snížení svalového napětí (Oplatková & Kříž, 2006, s. 22-25). Je vhodným přístrojem pro pacienty se SMA, který je výhodné zakoupit i domů. Při progresi svalové slabosti dolních končetin se využívá pohonná jednotka motomedu, která šlapání pacienta dle individuálních potřeb částečně nebo zcela nahradí. Aktivním i pasivním pohybem dolních končetin dochází k prevenci rozvoje a progresu vzniklých kontraktur, napomáhá udržení rozsahu kloubních pohybů na dolních končetinách a při aktivním pohybu umožňuje zvýšení svalové síly, zlepšení trofiky svalu. Pacient během pohybu může sám sledovat rozložení síly na dolních končetinách (elearning.dumrodin).

Přístrojem podobným motomedu je český Motren (příloha č. 16), který je určen k oddělenému procvičování dolních a horních končetin vsedě nebo vleže, pro děti od tří

let do dospělosti. Je uváděn do pohybu elektromotorem a umožňuje provádět cvičení v pěti různých pozicích (kalpe).

4.6.2 Lokomat

Lokomat je přístroj běžně užívaný zejména u pacientů s míšní lézí. Lokomat imituje chůzový mechanismus a je vhodný pro pacienty s dobrou tolerancí vertikalizace a alespoň částečnou trupovou stabilitou. S pomocí lokomatu, vybavenému závěsným systémem, pohyblivým pásem a ortézami pro dolní končetiny, může pacient trénovat chůzové motorické vzorce, a to plně nebo částečně veden přístrojem (Kříž & Chvostová, 2009, s. 146). Trénink s využitím lokomatu je vhodný mj. právě u pacientů s periferními parézami dolních končetin (DKK), k jejichž vzniku dochází u SMA.

5 KOLPINGOVA RODINA SMEČNO, O. S.

Občanské sdružení Kolpingova rodina Smečno je jedinou organizací v České republice, která se specializuje na problematiku péče o pacienty s onemocněním SMA. Kolpingova rodina Smečno, o. s., nabízí rodinám pečující o dítě s diagnózou SMA celou řadu služeb v různých fázích onemocnění dítěte, která se uskutečňuje v rámci dvou projektů s názvem „Podpora rodin s onemocněním SMA“ a „Učíme se zvládat SMA“. Kolpingova rodina Smečno, o. s., klade velký důraz na spolupráci s rodinou v rámci multidisciplinárního týmu odborníků. Počet rodin s onemocněním SMA využívající služeb Kolpingovy rodiny Smečno, o. s., bylo v roce 2009 třicet osm rodin (Kolpingova rodina Smečno, o. s., 2009, s. 10-11).

5.1 Projekt „Podpora rodin s onemocněním SMA“

Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA vznikl v červnu 2007 na základě dlouhodobé poptávky lékařů a rodičů nemocných dětí. Odborným garantem projektu je As. MUDr. Dana Šišková z oddělení dětské neurologie pražské Thomayerovy nemocnice.

Projekt nabízí rodinám:

- Možnost využití internetového fóra „Jak žít se SMA“, kde mohou rodiny získat užitečné praktické rady a také si vzájemně vyměňovat své zkušenosti;
- zajišťování odborného překladu Standardů péče o pacienty se SMA a dalších odborných publikací;
- pořádání psychorehabilitačních pobytů pro rodiny pečující o dítě se SMA;
- možnost využití multidisciplinárního týmu odborníků za účelem terapeutické intervence (konzultant rané péče nebo sociální pracovník, neurolog, ortoped, pneumolog, fyzioterapeut, ergoterapeut, speciální pedagog, psycholog, technický protetik);
- snaha o vytvoření Národního registru pacientů se SMA v České republice, včetně zapojení do výzkumu účinné léčby SMA;
- pořádání odborné Konference multidisciplinárního týmu SMA a rodin s dětmi se SMA (Kolpingova rodina Smečno, o. s. 2009, s. 1).

5.2 Projekt „Učíme se zvládat SMA!“

V roce 2009 vznikl projekt „Učíme se zvládat SMA!“, který probíhá formou e-learningového vzdělávání rodičů dětských pacientů se SMA vzdělávacích akcí.

Výhodou e-learningu je, že rodiny mohou v domácím prostředí získat praktické informace o různých oblastech problematiky péče o pacienty se SMA od odborníků z oboru dětské neurologie, rehabilitace, protetiky atd. Účastníci e-learningového kurzu mají možnost vznést ke každé lekci dotazy, které zodpovídá kompetentní odborník.

V rámci projektu „Učíme se zvládat SMA“ jsou pro pečující rodiny pořádány vzdělávací víkendové pobyty a semináře podpory Evropských strukturálních fondů a státního rozpočtu České republiky s kapacitou patnáct pečujících osob na víkendovém pobytu. Jejich náplní je neformální výměna zkušeností rodičů s průběhem onemocnění, možnost vyzkoušení kompenzačních a rehabilitačních pomůcek a také možnost individuální konzultace s odborníky. Na vzdělávací víkendový pobyt či seminář jsou zváni odborníci na problematiku SMA a svalových dystrofií v České republice, kteří vedou vzdělávací přednášky z oboru neurologie, sociálně-právní oblasti, rodinného poradenství, fyzioterapie a dalších oborů (dumrodin).

6 KAZUISTIKA

6.1 Anamnéza

Pohlaví: dívka

Rok narození: 5/1991

Dg.: SMA III. typu (Kugelberg-Wellander) potvrzena v r. 1996 na základě molekulárně genetického vyšetření PCR - formu mutace nebylo možné dohledat na základě EMG vyšetření vyloučena myopatie

RA: rodiče zdraví, o 3 roky mladší sestra bez onemocnění SMA, pouze alergička

SA: žije s rodiči, student VŠ

OA: běžné dětské nemoci, alergie na roztoče, prach

dítě z I. gravidity, fyziologického průběhu, porod spontánní v termínu, p.h. 3400g, později dechové obtíže, které byly léčeny oxygenoterapií 24h, kojená 6 měsíců; kyčle bez patologického nálezu

úrazy: 0

Operace: 6/03: mediální epifýzeodéza kolenních kloubů bilaterálně pro hypervalgozitu dle ortopeda Doc. Maříka s dobrým efektem

FA: Convulex CR 300 (od r. 2008), Vigantol

SPA: zejm. v letních měsících plavání, subj. velmi pozitivně vnímá menší únavu při pohybu ve vodě (max. 1 hodinu)

dříve jezdila na kole, nyní se nevěnuje žádnému sportu

NO: v 5 letech pozorovala matka valgozitu kolenních kloubů zejm. ve stoji, dívka nesvedla některé běžné aktivity, např. seskok ze židle a rychlý běh; chůzi po špičkách nejuje

1996 odeslána na neurologii, na základě neurologického vyšetření potvrzena dg. SMA III. typu

- subj. se chůze zhoršovala od 12 let

- klidový tremor HKK bilaterálně
- nyní nesvede dřep, chůze do schodů možná s jednostrannou oporou o zábradlí či stěnu a zapřením se druhostrannou horní končetinou o DK
- chůze ze schodů subjektivně snazší (svede bez opory)
- běh není možný
- chůze max. 2 km po rovině, rychlý nástup únavy
- pacientka udává námahovou dušnost zejm. po krátkodobé intenzivní zátěži – např. po chůzi do 2. patra nebo rychlejší chůzi po rovině
- klidovou dušnost nemá, občasně trpí nachlazením, infekty horních dýchacích cest

V současné době (2011) pacientku nejvíce omezuje obtížná chůze do schodů a s tím spojená obtížné cestování MHD.

- neurologicky sledována u MUDr. Šiškové 2x ročně
- ortopedicky sledována u Doc. MUDr. Maříka 2x ročně

Ortopedické pomůcky:

- žádné protetické pomůcky pro chůzi v současné době nepoužívá, dříve pouze kolenní ortézy, ortopedem doporučeny Nordic walking hole pro chůzi, které zatím pacientka nepoužívá
- pouze ortopedické vložky do bot pro pedes planovalgi
- korzetoterapie od r. 2001 na 12h denně, od r. 2008 pouze na noc - nyní však nenosí
- kolenní ortézy – cca od operace 2003 (mediální epifýzeodéza kolenních kloubů bilaterálně pro hypervalgozitu) do r. 2010, s. nyní nenosí

6.2 KINEZILOGICKÝ ROZBOR

Vyšetření stoje:

ve stoji plně stabilní;

VDT;

pedes planovalgi, výrazněji vpravo (příloha č. 4);

pseudohypertrofie lýtek (příloha č. 2);

genua valga, hyperextenze kolenních kloubů bilaterálně (příloha č. 1);

předsunutá držení hlavy, protrakce ramen;

pravé rameno postaveno výše;

bederní páteř - prominence paravertebrálních valů, zvýšená aktivita paravertebrálních svalů při stoji;

hyperlordóza;

Vybrané dynamické testy:

Forestierova Fleche + 2 cm;

Thomayerova vzdálenost: +5 cm; pacientka hypermobilní (příloha č. 5);

Trendelenburgova zkouška výrazně pozitivní bilaterálně;

stoj na 1 noze nestabilní - výrazná kompenzační asymetrie trupu;

max. výdrž na PDK 8 s, na LDK 6 s; bilaterálně přítomny výrazné titubace a protektivní souhyby HKK;

insuficience fixátorů lopatek v poloze na čtyřech (příloha č. 6);



Obrázek : Pohled zepředu



Obrázek : Pohled zezadu

Vyšetření dechového stereotypu:

horní typ dýchání;

inspirační postavení hrudníku (příloha č. 3);

hrudník se pohybuje v inspiriu kraniálně en block;

dochází jen k minimálnímu laterálnímu a dorzoventrálnímu rozšíření dolní hrudní apertury během inspira;

hyperaktivita auxiliárních respiračních svalů - při inspiriu dochází k elevaci ramen a klavikul;

Brániční test: pacientka není schopná dostatečně aktivovat m. transversus abdominis a bránici proti odporu a není schopna při této aktivaci nadechnout bránici;



Obrázek: Pohled zředu



Obrázek: Pseudohypertrofie lýtek

Vyšetření chůze:

Trendelenburgova chůze - v chůzi dochází k poklesu a sešikmení pánve

snížená diferenciacce pohybu pánve během chůze (pánev se pohybuje s trupem en block)

snížené souhyby HKK

chybí odraz palce

svede chůzi na špičkách a na patách, nesvede běh při chůzi dochází k hyperextenzi kolenních kloubů (pacientka má zvýšenou kloubní laxicitu zejm. v kolenních a loketních kloubech)

Vyšetření svalové síly:

Orientační vyšetření svalové síly dle svalového testu					
Svalová síla DKK					
<i>Svalová skupina</i>	<i>dx.</i>	<i>Sin.</i>	<i>Svalová skupina</i>	<i>dx.</i>	<i>sin.</i>
<i>Kyčelní kloub:</i>			<i>Chodidlo:</i>		
Extenzory	3	3+	Plantární flexory	4	4+
Flexory	3	3+	Dorziflexory	4-	4
Adduktory	3	3	Pronátory	4	4
Abduktory	4	4	Supinátory	4-	4
Zevní rotátory	4	4	Abdukce palce	2	2
Vnitřní rotátory	4	4	Flexory prstů II-IV	4-	4
			Flexe palce	2	2+
<i>Kolenní kloub:</i>			Extenzory prstů	4	4
Extenzory	2	3			
Flexory	4	4			
Svalová síla HKK – 4+					

Tabulka 5

Goniometrické vyšetření dolních končetin		
	Dx. [°]	Sin. [°]
<i>Kyčelní kloub:</i>		
Vnitřní rotace	40	40
Zevní rotace	50	45
Flexe	140	120
Extenze	20	20
<i>Kolenní kloub:</i>		
Flexe	120	115
Extenze	- 5	- 5
<i>Chodidlo:</i>		
Supinace	40	40
Pronace	20	15
Everze nohy	25	25
Inverze nohy	55	50
plantární flexe	40	40
dorzální flexe	15	10

Tabulka 6

Vyšetření zkrácených svalů podle Jandy (0-žádné zkrácení, 1-malé zkrácení, 2-velké zkrácení)					
Vyšetřovaný sval	Zkrácení dx.	Zkrácení sin.	Vyšetřovaný sval	Zkrácení dx.	Zkrácení sin.
m. soleus	1	1	m. sternocleido- mastoideus	1	1
mm. gastrocnemii	2	1	mm. scaleni	1	1
m. iliopsoas	0	0	mm. paravertebrales	1	1
m. rectus femoris	1	1	mm. pectorales majores	1	1
mm. adductores	1	1	m. quadratus lumborum	0	1

Tabulka 7

stereognozie – bpn.

somatognozie – bpn.

6.3 Neurologické vyšetření

- pacientka je orientovaná místem, časem i osobou; spolupracuje velmi dobře

HKK: bez známek hypotrofií, taktilní cití bpn

DKK: hypotrofie, taktilní cití bpn

vyšetření taxie – bpn

vyšetření diadochokineze – bpn

diskriminační cití – bpn

Vyšetření reflexů		
Reflex	Dx.	Sin.
Patelární	Nevýbavný	Nevýbavný
Achillovy šlachy	Nevýbavný	Nevýbavný
Adduktorů stehna	Nevýbavný	Nevýbavný
Medioplantární	Nevýbavný	Nevýbavný
Břišní reflexy:		
Epigastrický	Snížený	Snížený
Mezogastrický	Snížený	Snížený
Hypogastrický	Snížený	Snížený
Bicipitový	Nevýbavný	Nevýbavný
Tricipitový	Snížený	Snížený (méně viditelný než dx.)
flexorů prstů	Snížený	Nevýbavný

Tabulka 8

Vyšetření pyramidových iritačních jevů	Dx.	Sin.
pyramidové iritační jevy HKK	Negativní	Negativní
pyramidové iritační jevy DKK	Negativní	Negativní

Tabulka 9

6.4 Rehabilitační plán

Krátkodobý rehabilitační plán

- Korekce vadného držení těla (VDT)
- Vyrovnání svalových dysbalancí, zařazení každodenního protahování svalů s tendencí ke zkrácení
- Zlepšení posturálně-lokomoční funkce svalů DKK a edukace zapojení HSSP nejdříve v posturálně méně náročných polohách (využití konceptu DNS)
- Posílení oslabených svalových skupin
- Změna dechového stereotypu (díky edukaci funkčního zapojení HSSP)
- Zlepšení stability ve stoji a posturálně náročnějších polohách (vhodné zařadit prvky z metodiky senzomotorické stimulace také do každodenní cvičební jednotky)

Dlouhodobý rehabilitační plán

- Zpomalení progresu svalové slabosti DKK
- Zlepšení chůze do schodů, která pacientku subj. nejvíce limituje
- Prevence progresu skoliózy - zařadit cílenou fyzioterapii na ovlivnění skoliózy
- Prevence vzniku svalových kontraktur
- Zvýšení vhodné všestranné pohybové aktivity za účelem zlepšení fyzické kondice, zvýšení svalové síly a snížení nadváhy, za vhodné považují např. Nordic walking a plavání

7 DISKUZE

Za velký přínos v informovanosti odborné veřejnosti v problematice onemocnění SMA považuji publikování Konsenzu standardů péče o pacienty se SMA (Wang et al., 2007, s. 1027-1049). Konsenzus se zabývá pěti oblastmi lékařské péče – diagnostikou onemocnění, respirační, gastrointestinální a ortopedickou/rehabilitační péčí a paliativní léčbou. Avšak prostor, který je v Konsenzu věnován problematice rehabilitace, je podle mého názoru nedostatečný vzhledem k jejímu zásadnímu postavení v symptomatické léčbě SMA. Ačkoli jsou hlavní cíle rehabilitace u tohoto onemocnění v publikaci popsány, autoři vůbec neuvádějí možnosti, jak lze obtíže pacienta terapeuticky ovlivnit s využitím dostupných fyzioterapeutických metod a konceptů.

Onemocnění SMA je kauzálně nevléčitelné a v průběhu života různou rychlostí progreduje. Jednou poškozené či zaniklé alfa-motoneurony zůstávají poškozeny ireverzibilně. Je proto nasnadě usilovat o co nejlepší kvalitu funkce nepoškozených motorických jednotek. Za důležitý terapeutický cíl považuji zlepšení koordinace a timingu svalů v rámci určitého biomechanického řetězce. Z tohoto důvodu je podle mého názoru vhodné využívat zejména metody a koncepty založené na neurofyziologickém principu a vždy respektovat nejen lokomoční, ale také posturální funkci svalů.

Fyzioterapeut by neměl k určité metodě přistupovat dogmaticky a usilovat o striktní dodržení všech jejích zásad. Nelze říci, že se jedna určitá metoda či koncept léčebné rehabilitace u onemocnění SMA jeví jako nejvhodnější. Terapeut by se měl snažit objevit nejslabší článek pacientových obtíží, který může v rehabilitaci ovlivnit pomocí mnoha metod a do řízení pohybu prostřednictvím CNS tak zasahovat různými vstupy. Za nejdůležitější zásadu pokládám, že je nutné vždy přizpůsobit metodu individuálně konkrétnímu pacientovi. Přikláním se také k názoru, že je vhodné fyzioterapeutické metody a koncepty mezi sebou vhodně kombinovat.

V rešeršní práci předkládám krátký přehled metod a konceptů léčebné rehabilitace, které jsou možné využít u onemocnění SMA. Vojtovu metodu, Bobath koncept, propioceptivní neuromuskulární facilitaci (PNF), Dynamickou neuromuskulární stabilizaci (DNS) a senzomotorickou stimulaci jsem zvolila pro jejich neurofyziologický princip terapeutického působení, vhodnost indikace u pacientů se SMA a také jejich relativní rozšíření v České republice. Z doplňkových metod léčebné rehabilitace jsem se věnovala hipoterapii a hydrokinezioterapii zejména pro jejich

komplexní působení na pacienta a vhodnost u této diagnózy. U hydrokinezioterapie navíc jako u jediné ze zmiňovaných metod byla publikována studie terapeutického efektu na pacienty se SMA s velmi dobrými výsledky. Existuje mnohem více metod, které by se u této diagnózy daly terapeuticky využít, ale jejich komplexní přehled by byl nad rámec této práce.

Vzhledem k tomu, že diagnóza SMA bývá nejčastěji stanovena v kojeneckém věku, kdy není v terapii možná spolupráce pacienta, zvolení Vojtovy metody považují za velmi dobrou volbu. Vojtovou metodou lze vzhledem k jejímu komplexnímu působení velmi dobře ovlivnit jak motorický vývoj dítěte, tak dýchání ovlivněním respiračního svalstva a zvýšením vitální kapacity plic (Vojta, 1995, s. 20). Navíc je reflexní lokomoce vhodná také z toho důvodu, že ovlivněním autochtonní muskulatury působí preventivně na rozvoj skolióz, které bývají u pacientů se SMA velmi závažnou komplikací zdravotního stavu.

Podle mého názoru je velmi výhodné ihned po diagnostikování onemocnění SMA, což je obvykle v prvním roce života, zahájit také respirační handling, protože včasné zahájený handling má preventivní vliv na vznik deformit hrudníku a chronické únavy dýchacích svalů (Smolíková & Máček, 2010, s. 138).

Přikláním se k názoru, že je vhodné doplnit individuální fyzioterapii u SMA o některou z doplňkových forem léčebné rehabilitace, jako je například hydrokinezioterapie či hipoterapie, podle individuálních potřeb pacienta a možností rodiny. Podle mého názoru je zejména u dětských pacientů se SMA důležité usilovat o to, aby je mohla některá forma rehabilitace také těšit a nepředstavovala pro ně pouze pravidelnou povinnost či dokonce utrpení. Psychologický aspekt hraje bez pochyby ve snaze o zpomalení progresu jakéhokoli onemocnění nezanedbatelnou roli. Domnívám se, že právě díky psychickému náboji, který do hipoterapie vnáší prvek zvířete, je tato terapeutická metoda tak oblíbená u pacientů se SMA. Naopak některé děti mohou preferovat usnadněný pohyb ve vodním prostředí, který jim nabízí hydrokinezioterapie. Velkou motivací pro ně může být propojení hydrokinezioterapie se hrou ve skupině dalších dětí nebo s využitím plovacích pomůcek. Pro dosažení optimálního terapeutického výsledku je třeba vyzkoušet více možností doplňkové rehabilitace a kromě posouzení vhodnosti jednotlivých metod neopomenout sledovat zpětnou vazbu ze strany dítěte.

Mezi nejčastější muskuloskeletální obtíže pacientů se SMA patří skolióza, která může dokonce znemožnit vzpřímený sed, stát se zdrojem nocicepce a negativně ovlivnit

kardiopulmonární funkce (Nováková et al., 2006, s. 564). Z konzervativní terapie skoliózy Sucato (2007, s. 150) obecně doporučuje korzetoterapii teprve u pacientů s křivkou o velikosti 40 stupňů dle Cobba. Nováková et al. (2006, s. 564) však již od velikosti 20 stupňů dle Cobba indikuje korzet. Vzhledem k tomu, že progrese skoliózy u pacientů se SMA je kvůli progredující svalové slabosti obvykle velmi rychlá (u SMA II. typu až 8 stupňů za rok), přikláním se k indikaci korzetu od 20 stupňů nebo méně, samotné rozhodnutí je však vždy na individuálním posouzení ortopeda. Ačkoli aplikace korzetu obvykle další progresi skoliózy nezabrání, může ji alespoň zpomalit. Domnívám se, že by jedním z terapeutických cílů měla být snaha vyhnout se operačnímu řešení skoliózy, nejen z důvodu omezení hybnosti páteře následkem stabilizace, ale také vzhledem ke zvýšenému riziku pooperačních komplikací u pacientů se SMA (Sucato, 2007, s. 154). Při aplikaci korzetoterapie považuji za důležité zdůraznit rodině dítěte, že korzet je pouze pasivní oporou, a proto je třeba zároveň cíleně ovlivnit svalovou funkci prostřednictvím fyzioterapie.

Komplexní služby poskytované rodinám pečujícím o dítě s onemocněním SMA Kolpingovou rodinou Smečno, o. s., hodnotím jako velmi dobré zejména z důvodu, že je kladen velký důraz na spolupráci s rodinou v rámci multidisciplinárního týmu odborníků. Podle osobního sdělení koordinátorky rané péče, Mgr. Světlíkové, rodiny hojně využívají možnost osobního poradenství přímo v domácím prostředí, oceňují zejména informace o vhodných kompenzačních pomůckách a využívají pomoc při získávání finančních dotací pro jejich zakoupení. Podle Kočové (2009, s. 48) je využití vhodných kompenzačních pomůcek pro pacienty zvláště důležité, protože zvyšuje jejich samostatnost a např. sedícím pacientům mnohdy umožňuje vertikalizaci se všemi jejími benefity, napomáhá tak prevenci dalších komplikací onemocnění a tím významně zvyšuje jejich kvalitu života.

Fyzioterapeut je součástí multidisciplinárního týmu, v jehož centru je pacient a jeho rodina, a proto je dobrá spolupráce terapeuta s rodinou obvykle podmínkou pro možnou efektivní rehabilitaci. Z tohoto důvodu i v případě, že se fyzioterapeut domnívá, že pro dvouleté dítě se SMA II. typu je vzhledem k jeho obtížím nejvhodnější léčebnou metodou reflexní lokomoce, musí vždy respektovat přání rodičů. Těm se může jevit, že se dítě při terapii zbytečně trápí, a chtějí proto s dítětem cvičit např. podle Bobath konceptu nebo vůbec. Podle mého názoru však v případech, kdy následkem těžké skoliózy již byly ovlivněny také kardiopulmonální funkce, by se měl terapeut přesto snažit vysvětlit rodičům možnosti terapeutického ovlivnění Vojtovou

metodou a nabídnout jim například nějakou alternativu kombinací reflexní lokomoce s jinou terapeutickou metodou. Samotné rozhodnutí zůstává samozřejmě na rodině dítěte a je třeba ho plně respektovat.

Podle mého názoru je jak pro rodinu, tak pro terapeuta dobré mít neustále na paměti, že náplň života pacienta se SMA není primárně rehabilitace, ale pacient potřebuje mít možnost vykonávat také činnosti, které mu přinášejí radost. Aby to bylo možné, potřebuje si prostřednictvím rehabilitace udržovat co nejvyšší kvalitu života. Co nejúčinnější a nejvhodnější komplexní rehabilitace, o kterou by měl terapeut ve spolupráci s rodinou bezpochyby usilovat, by se proto nikdy neměla stát samotným cílem, ale prostředkem.

ZÁVĚR

Prostředky léčebné rehabilitace lze významně ovlivnit rychlost progresu a průběh progresivního onemocnění SMA. Pro efektivní symptomatickou léčbu tohoto onemocnění je nezbytná dobrá spolupráce v rámci interdisciplinárního týmu. Efekt léčebné rehabilitace u dětských pacientů se SMA také do velké míry závisí na spolupráci rodiny. Zásadní postavení má v péči o pacienty s onemocněním SMA intenzivní dechová rehabilitace. Mezi nejčastější muskuloskeletální obtíže pacientů se SMA patří rozvoj skoliózy, kontraktur a luxace kyčelního kloubu. Jejich prevence a terapie je jedním z hlavních cílů léčebné rehabilitace.

Pro cílené ovlivnění obtíží pacienta je vhodné zvolit zejména metody založené na neurofyziologickém principu. V přehledu vybraných fyzioterapeutických metod a konceptů vhodných u diagnózy SMA jsou uvedeny Vojtova metoda, propioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF), Dynamická neuromuskulární stabilizace (DNS), Bobath koncept a senzomotorická stimulace (SMS). Je vhodné doplnit individuální fyzioterapii o některou z doplňkových forem léčebné rehabilitace, v jejichž výběru je důležitý také psychologický aspekt. Z tohoto důvodu se jeví hipoterapie a hydroterapie jako velmi vhodné metody. Vybranou rehabilitační metodu či koncept je vždy nutné individuálně přizpůsobit konkrétnímu pacientovi.

REFERENČNÍ SEZNAM

CEGLA, U. Physiotherapie mit oszillierenden PEP-Systemen (RC-Cornet, VRP1) bei COPD. *Pneumologie*. 2000, s. 440-446. ISSN 0934-8387.

ČELKO, J., ZÁLEŠÁKOVÁ, J., GÚTH, A. *Hydrokinezioterapia*. Bratislava : Liečreň Gúth, 1997. 160 s. ISBN 80-967383-6-4.

Dumrodin [online]. 2010 [cit. 2011-04-05]. Učíme se zvládat SMA. Dostupné z WWW: <<http://www.dumrodin.cz/projekt-oplzz-ucime-se-zvladat-sma.html>>.

Elearning.dumrodin [online]. 2010a [cit. 2011-04-07]. Hydrokinezioterapie. Dostupné z WWW: <http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=3182009083731194&id_kapitoly=3182009081052146&id_tematu=3182009080626736>.

Elearning.dumrodin [online]. 2010b [cit. 2011-04-05]. Kompenzační pomůcky. Dostupné z WWW: <http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=8112010150431892&id_kapitoly=8112010145551449&id_tematu=5112010084433838>

Elearning.dumrodin [online]. 2010c [cit. 2011-04-05]. Kompenzační pomůcky. Dostupné z WWW: <http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=3092009204735174&id_kapitoly=3092009203926731&id_tematu=3092009203155796>.

Elearning.dumrodin [online]. 2010d [cit. 2011-04-05]. Parapodium. Dostupné z WWW: <http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=41201111502961&id_kapitoly=41201111557717&id_tematu=412011100049242>.

FILIPIOVÁ, D. *Projektujeme bez bariér*. 1. vyd. Praha : MPSV ČR, 2002. 101 s. ISBN 80-86552-18-7.

FINK, J. Forced Expiratory Technique, Directed Cough and Autogenic Drainage. *Respiratory Care*. 2007, 52, 9, s. 1210-1223. CA 94043.

GÚTH, A. et al. *Výšetrovacie a liečebné metodiky pre fyzioterapeutov*. Bratislava : Liečreň Gúth, 1998. 446 s. ISBN 80-88932-02-5.

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

HEROLD, I. Neinvazivní ventilace v intenzivní péči. *Praktické lékařství*. 2008, s. 88, 9, s. 506-511. ISSN 0032-6739.

HOLLÝ, K. & HORNÁČEK, K. *Hipoterapie : léčba pomocí koně*. Ostrava : Montanex, 2005. 293 s. ISBN 80-7225-190-2.

IANNACCONE, S. Modern Management of Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*. 2007, 8, 22, s. 974–978. ISSN 0883-0738.

Informační materiál. *Spinální muskulární atrofie : Kolpingova rodina Smečno, o.s.*. Praha : Kolpingova rodina Smečno, o.s., 2009. 2 s.

JEDLIČKA, P., KELLER, O. et al. *Speciální neurologie*. Praha : Galén, 2005. 424 s. ISBN 80-7262-312-5.

KOČOVÁ, H. Použití vhodných kompenzačních pomůcek při diagnóze SMA u dětských pacientů. *Sociální péče*. 2009, s. 5, s. 48-50. ISSN 1213-2330.

KOLÁŘ, P. Vadné držení těla z pohledu posturální ontogeneze. *Pediatric pro praxi*. 2002, s. 3, s. 106-109. ISSN - 1213-0494.

KOLÁŘ, P.; CALTA, J. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha : Galén, 2009. Úvodní část, s. 1-10. ISBN 978-80-7262-657-1.

KOLÁŘ, P. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha : Galén, 2009. Fyzioterapeutické metody a koncepty, s. 230-281. ISBN 978-80-7262-657-1.

KOLÁŘ, P., HORÁČEK, O. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha : Galén, 2009. Léčebná rehabilitace v neurologii, s. 303-404. ISBN 978-80-7262-657-1.

Kontaktbb [online]. 2009 [cit. 2011-04-07]. Výroční zpráva Plavecké akademie Bez bariér 2009. Dostupné z WWW: <http://www.kontaktbb.cz/vyrocky/vyrocní_zprava2009.pdf>.

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

KŘÍŽ, J., CHVOSTOVÁ, Š. Vyšetřovací a rehabilitační postupy u pacientů po míšní lézi. *Neurologie pro praxi*, 2009; 10, 3, s. 143-147. ISSN 1213-1814.

LIPPERTOVÁ-GRÜNEROVÁ, M. *Neurorehabilitace*. Praha: Galén, 2005. 350 s. ISBN 80-7262-317-6.

OLESZEK, J. Kugelberg Welander Spinal Muscular Atrophy. [online]. 2008 [cit. 2011-04-11]. Dostupný z WWW: <[Medscape Reference-http://emedicine.medscape.com/article/306812-overview](http://emedicine.medscape.com/article/306812-overview)>.

PAETH ROHLFS, B. *Erfahrungen mit dem Bobath-Konzept*. 3. vyd. Stuttgart : Georg Thieme, 2010. 302 s. ISBN 978-3-13-116263-2.

PAVLŮ, D. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody : Koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi*. Brno : CERM s.r.o., 2002. 239 s. ISBN 80-7204-266-1.

PFEIFFER, J. *Neurologie v rehabilitaci : pro studium a praxi*. Praha : Grada Publishing, a. s., 2007. 351 s. ISBN 80-247-1135-4.

SHANMUGARAJAN, S., SWOBODA, K., IANNACCONE, S., RIES, W., MARIA, B., REDDY, S. Congenital Bone Fractures in Spinal Muscular Atrophy : Functional Role for SMN Protein in Bone Remodeling. *Journal of Child Neurology*. 2007, 22, 8, s. 967-973.

SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. *Fyzioterapie a pohybová léčba u chronických plicních onemocnění*. 1. vyd. Praha: Blue wings s.r.o., 2006. 220 s. č. záznamu 000819404.

SMOLÍKOVÁ, L., MÁČEK, M. *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. Brno : NCO NZO, 2010. 194 s. ISBN 978-80-7013-527-3.

Standingdani [online]. 2010 [cit. 2011-04-07]. Dostupné z WWW: <<http://www.standingdani.com>>.

SUCATO, D. Spine Deformity in Spinal Muscular Atrophy. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 2007, 89, s. 148-154. ISSN 0021-9355.

ŠIDÁKOVÁ, S. Rehabilitační techniky nejčastěji používané v terapii funkčních poruch pohybového aparátu. *Medicína pro praxi*. 2009, s. 6, 6, s. 331-336. ISSN 1214-8687.

TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J., VOTAVA, J. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. 3. vyd. Praha : Grada Avicenum, 2005. 237 s. ISBN 80-247-1296-2.

TRUC, M.; KOBESOVÁ, A. Rehabilitace polyneuropatických syndromů. *Sanquis*. 2006, 47, s. 16-21. ISSN 1212-6535.

TSIRIKOS, A., BAKER, A. Spinal muscular atrophy : Classification, aetiology and treatment of spinal deformity in children and adolescents. *Current Orthopaedics*. 2006, 20, s. 430-445. ISSN 0268-0890.

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

VÉLE, F. *Kineziologie : Přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy*. 2. vyd. Praha : Triton, 2006. 375 s. ISBN 80-2754-837-9.

VOJTA, V., PETERS, A. *Vojtův princip*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 1995. 184 s. ISBN 80-7169-004-X.

Výroční zpráva. *Výroční zpráva 2009 : Kolpingova rodina Smečno, o.s.* Praha : Kolpingova rodina Smečno, o.s., 2009. 28 s.

WANG, H, FINKEL, R., BERTINI, E., SCHROTH, M., SIMONDST, A., WONG, B., ALYSIUS, A., KORTISON, L., MAIN, M., CRAWFORD, T., TRELA, A. et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*. 2007, 22, 8, s. 1027-1049. ISSN 0883-0738.

ZDAŘILOVÁ, E., BURIANOVÁ, K., MAYER, M., OŠŤÁHAL, O. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi*. 2005, s. 5, s. 267-269. ISSN 1213-1814.