

UNIVERZITA KARLOVA
3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitačního lékařství FNKV



Michael Rendl

**Vliv hipoterapie na dechové funkce a skoliózu u dětí se
spinální svalovou atrofií: observační nerandomizovaná
studie**

*Effect of equine assisted therapy on respiratory function and
scoliosis in children with spinal muscular atrophy: observed
intervention study*

Bakalářská práce

Praha, červen 2025

Autor práce: Michael Rendl

Studijní program: Fyzioterapie

Bakalářský studijní obor: Specializace ve zdravotnictví

Vedoucí práce: Mgr. Kateřina Maříková

Pracoviště vedoucího práce: Hipoterapeutické centrum Mirákl

Předpokládaný termín obhajoby: červen, 2025

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem tuto bakalářskou práci na téma "Vliv hipoterapie na dechové funkce a skoliózu u dětí se spinální svalovou atrofií" vypracoval/a samostatně a pouze s použitím pramenů, studií a literatury, které jsou uvedeny v seznamu použitých zdrojů.

Souhlasím s dlouhodobým uchováním elektronické verze své práce v systémech Theses.cz a Turnitin pro průběžnou kontrolu originality závěrečných prací.

V Praze, dne 14. května 2025

Michael Rendl

Poděkování

Tímto bych rád poděkoval své vedoucí práce Mgr. Kateřině Maříkové, za odborné vedení, cenné rady a podporu při tvorbě této bakalářské práce. Její ochota, vstřícnost a trpělivost mi byly během celého procesu velkou oporou. Také bych chtěl poděkovat zúčastněným dětem a jejich rodičům, za jejich ochotu a asistenci při provádění měření praktické části pro tuto bakalářskou práci.

Dále bych rád vyjádřil své poděkování hipoterapeutickému centru Mirákl za poskytnutí zázemí a podmínek potřebných k provedení této studie. Dále bych rád poděkoval panu PhDr. Mgr. Petru Maříkovi, Ph.D., za odbornou pomoc a podporu při zpracování statistické analýzy dat. Vaše spolupráce a ochota mi umožnily realizovat praktickou část práce, která byla pro její dokončení nepostradatelná.

Abstrakt

Dechová funkce je jedna z hlavních pilířů zdravotního stavu dětí/pacientů s neuromuskulárními onemocněními jako je spinální svalová atrofie. Současně se zhoršenou dechovou funkcí se pojí vznik a rychlejší progresse skoliózy kvůli nedostatečné aktivitě decho vých a posturálních svalů. (41) Z tohoto důvodu jsem si zvolil tyto dva zdravotní parametry pro zjištění efektu hipoterapie, jakožto jednu z léčebných metod pro děti s neuromuskulárním onemocněním. Testovány tedy byly dechové funkce a stav skoliózy.

Cílem této práce bylo změřit vliv hiporehabilitace - hipoterapie na tyto funkce a porovnat jejich hodnoty mezi třemi měřeními v rámci hiporehabilitačního pobytu u dětí se spinální svalovou atrofií. Využita byla certifikovaná metodika Hipoterapie u dětské mozkové obrny a její principy léčby aplikované na onemocnění SMA.

Do studie byli zapojeni probandí, účastníci se hiporehabilitačního pobytu v Centrum hiporehabilitace Mirákl, ve věku 3-9 let s diagnostikovaným onemocněním spinální svalové atrofie, u všech dětí byla aplikována genová terapie, přičemž u více než poloviny byly přítomné dechové obtíže a skolióza různého stupně. V rámci těchto dvanácti hiporehabilitačních jednotek probandí podstoupili intenzivní hipoterapii v délce 15 minut dvakrát za den a další doplňující sociální terapie, která má spíše charakter sociální rehabilitace (canisterapie, arteterapie, terapeutické čištění koní a muzikoterapie) a celková doba studie byla 3 měsíce. Měření bylo provedeno třikrát: poprvé před zahájením první hipoterapeutické jednotky, podruhé po první hipoterapeutické jednotce a potřetí po ukončení dvanácté hipoterapeutické intervence v rámci rehabilitačního pobytu. Každé měření zahrnovalo vyšetření dechových funkcí a stavu skoliózy ve formě šesti měřených parametrů.

Studii dokončilo celkem 9 probandů s průměrným věkem 5,44 let, z toho čtyři chlapci a pět dívek. Výsledky ukázaly statisticky významné zlepšení srdeční frekvence ($p = 0,0018$), dechové frekvence ($p = 0,001$), krevní saturace ($p = 0,0011$) a výsledků Adamsova testu ($p = 0,000981$). U dětí s dechovými obtížemi došlo navíc ke statisticky významnému snížení úhlu páteřního zakřivení v oblasti ThL ($p = 0,00975$). Výdechové spirometrické hodnoty nevykázaly statisticky významné změny, pravděpodobně v důsledku krátkého trvání studie a omezené spolupráce probandů. Ve studii jsme úspěšně ověřili platnost pozitivního vlivu hipoterapie na fyziologické a posturální parametry u dětí se SMA.

Klíčová slova: hipoterapie, dechové funkce, skolióza, spinální svalová atrofie, rehabilitace

Abstract

Respiratory function is one of the key pillars of health in children/patients with neuromuscular diseases such as spinal muscular atrophy. Impaired respiratory function is closely linked to the development of scoliotic posture and the subsequent onset of scoliosis. For this reason, I have chosen these two health parameters to assess the effect of hippotherapy as a therapeutic method for children with neuromuscular diseases such as spinal muscular atrophy. Therefore, respiratory functions and scoliosis status were examined.

The aim of this study was to measure the impact of hippotherapy on these functions and compare their values across three measurements conducted during a hippotherapy rehabilitation stay for children with spinal muscular atrophy.

The study included participants aged 3 to 9 years with a diagnosed spinal muscular atrophy, all of whom attended a hipporehabilitation stay at the Mirákl Hipporehabilitation Center. All children received gene therapy, and more than half of them presented with respiratory problems and scoliosis of varying degrees. During these six-day stays, the participants underwent intensive hippotherapy sessions lasting 15 minutes twice a day, along with additional complementary therapies (physiotherapy, canine therapy, art therapy, etc.) and the total duration of the study was 3 months. Measurements were conducted three times: first before the first hippotherapy session, second after the first hippotherapy session, and third after the last hippotherapy session within the hippotherapy stay. Each measurement included an assessment of respiratory functions and scoliosis status, where 6 parameters were measured.

A total of 9 participants completed the study, with a mean age of 5,44 years, including four boys and five girls. The results demonstrated statistically significant improvements in heart rate ($p = 0,0018$), respiratory rate ($p = 0,001$), blood oxygen saturation ($p = 0.0011$), and Adams test outcomes ($p = 0,000981$). In children with respiratory difficulties, a statistically significant reduction in the spinal curvature angle in the thoracolumbar region (ThL) was also observed ($p = 0,00975$). Expiratory spirometry values did not show statistically significant changes, likely due to the short duration of the study and limited cooperation of the participants. The study successfully confirmed the positive impact of hippotherapy on physiological and postural parameters in children with SMA.

Keywords: hippotherapy, respiratory function, scoliosis, spinal muscular atrophy, rehabilitation

Obsah

ÚVOD.....	9
1. TEORETICKÁ ČÁST	10
1.1. Hipoterapie.....	10
1.2. Spinální svalová atrofie.....	10
1.3. Diagnostika spinální svalové atrofie	12
1.4. Klinické příznaky Spinální svalové atrofie	13
1.5. Motorický vývoj dítěte se spinální svalovou atrofií.....	14
1.6. Vliv SMA na dechové funkce	15
1.7. Vliv SMA na skoliózu.....	16
1.8. Standard of Care pro SMA	16
1.8.1. Farmakoterapeutická léčba SMA	19
1.8.2. Rehabilitace spinální svalové atrofie.....	23
2. PRAKTICKÁ ČÁST	26
2.1. Metodologie.....	26
2.1.1. Popis studie.....	26
2.1.2. Organizace studie	26
2.1.3. Výběr účastníků studie.....	27
2.1.4. Popis zkoumaného souboru	27
2.1.5. Hypotézy	28
2.1.6. Testovací metody	29
2.1.7. Hipoterapeutická intervence	32
2.1.8. Podpůrné sociální terapie	32
2.1.9. Cíl práce.....	33
2.1.10. Testování.....	33
2.1.11. Analýza dat.....	34
2.2. Výsledky	36
2.2.1. Popis výzkumného souboru	36
2.2.2. Vyhodnocení vlivu na srdeční frekvenci.....	36
2.2.3. Vyhodnocení vlivu na dechovou frekvenci.....	37
2.2.4. Vyhodnocení vlivu na hodnoty krevní saturace.....	38

2.2.5. Vyhodnocení vlivu na výdechové parametry	39
2.2.6. Vyhodnocení vlivu na úhel vychýlení páteře.....	40
2.2.7. Vyhodnocení vlivu na Adams test v sedě.....	41
2.3. Vyhodnocení hypotéz	42
2.3.1. Hypotéza 1A.....	42
2.3.2. Hypotéza 1B.....	42
2.3.3. Hypotéza 2A.....	42
2.3.4. Hypotéza 2B.....	43
2.3.5. Hypotéza 3A.....	43
2.3.6. Hypotéza 3B.....	44
Diskuze.....	45
Limity studie.....	48
Závěr	49
Referenční seznam	51
Seznam obrázků	56
Seznam příloh.....	57

Seznam zkratk

AFO = Ankle-Foot Orthosis – ortéza pro hlezno a nohu

ATR = Angle of Trunk Rotation = úhel rotačního vychýlení trupu pro diagnostiku skoliozy

CHOP INTEND = Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders

DNA = deoxyribonukleová kyselina

EMG = Elektromyografie – metoda pro měření svalové aktivity

FEV1 = Forced Expiratory Volume in 1 Second – usilovně vydechnutý objem za 1 sekundu

HFMSE = Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded

KAFO = Knee-Ankle-Foot Orthosis – ortéza pro koleno, hlezno a nohu

PCR = Polymerase Chain Reaction – polymerázová řetězová reakce (metoda detekce DNA)

PEF = Peak Expiratory Flow – maximální výdechová rychlost

SMA = Spinální svalová atrofie

SMN1 = Survival Motor Neuron 1

SMN2 = Survival Motor Neuron 2

6MWT = Šestimínutový test chůze

ÚVOD

Toto téma jsem si zvolil s cílem rozšířit perspektivu o alternativní metody rehabilitace mimo tradiční přístupy fyzioterapie. Během studia jsem zjistil, že hipoterapie může představovat účinný přístup k terapii neurodegenerativních onemocnění, jako je spinální svalová atrofie (dále jen „SMA“). Tato metoda však dosud není dostatečně prozkoumána, a proto je pouze otázkou času, kdy jí bude věnována větší vědecká pozornost.

Při víkendové praktické výuce hipoterapie v hiporehabilitačním centru Mirákl jsem dostal možnost nahlédnout na komplexitu terapie a její funkci v rámci rehabilitace dětí s různými diagnózami jako je SMA, dětská mozková obrna, autismus nebo Downův syndrom. Během tohoto pobytu jsem dostal možnost vyzkoušet si vliv terapie na mé tělo a jakou stimulaci je kuň schopen poskytnout. Tato zkušenost mi ukázala, že hipoterapie je schopna poskytnout nestandardní typ terapie, kde je velmi facilitační, ať už pro dechové funkce nebo na aktivaci posturálních svalů.

Byla mi nabídnuta příležitost provést výzkum v rámci hiporehabilitačních pobytů jako součást mé bakalářské práce. Tuto možnost jsem přijal s cílem přispět ke kvantifikaci účinků hipoterapie a podílet se na zkoumání této rehabilitační metody.

SMA se jakožto neurodegenerativní onemocnění klinicky projevuje svalovou slabostí, která vzniká v důsledku mutace nebo delece genu survival motor neuron 1 (dále jako SMN1). Tento gen kóduje protein SMN, který je nezbytný pro přežití motorických neuronů v míše. Jeho nedostatek vede k degeneraci neuronů, což způsobuje narušení nervosvalového spojení a postupné oslabování a atrofii svalstva. Svalová slabost má poté vliv na motorické schopnosti pacienta a klinický obraz zahrnuje mimo jiné postižení respiračních funkcí a vznik skoliózy (38). Hipoterapie by měla cíleně ovlivňovat tyto projevy a tím zpomalit progresi tohoto onemocnění. Pro tuto studii předpokládáme, že hipoterapie je schopna stimulovat a přispět k navýšení respiračních funkcí a zpomalení progresu skoliózy, a tedy zlepšit celkově měřené parametry v rámci dvanácti hiporehabilitačních jednotek (16, 23).

Pokud by se prokázaly pozitivní účinky hipoterapie na dechové funkce a skoliózu u dětí se spinální svalovou atrofií, mohla by být tato metoda zařazena do širšího spektra rehabilitačních postupů využívaných ve fyzioterapii.

1. TEORETICKÁ ČÁST

1.1. Hipoterapie

Hipoterapie představuje formu fyzioterapie, ergoterapie a logopedie, která využívá přirozeného pohybu a chůze koně k poskytování motorické a sensorické stimulace. Tato metoda je založena na zlepšení neurologických funkcí a sensorických procesů a nachází uplatnění u pacientů ať už s fyzickým nebo mentálním postižením (1).

Tato metoda je schopna se zaměřit na více než jen na fyzickou stránku rehabilitace. Dle studií vyplývá, že právě tato terapie je schopna pozitivně ovlivnit i psychologické a sociální stránky pacienta. Mimo muskuloskeletální systém je schopna působit i na mnohé orgánové soustavy jako je limbický, kardiovaskulární a vestibulární systém.

Během pohybu koně dochází k rytmickému pohybu, který stimuluje k předozadnímu pohybu jezdce. Pohyby koně zároveň podporují jezdce ve snaze dosáhnout správného držení těla a udržení rovnováhy. Kůň, společně s terapeutem, poskytuje jezdci široké spektrum sensorických a motorických podnětů. Tato sensorická a motorická stimulace je způsobena variabilním, rytmickým a opakovaným pohybem koně společně s doplňujícím nastavením od terapeuta. Terapeut může nastavovat tělo například do různých postavení pozice pánve nebo do vnější rotace v kyčelním kloubu, dle cíleného efektu terapie. Pohyb koně napodobuje přirozené pohyby lidské pánve jako při přirozené chůzi. Variace ve vlastnostech chůze koně umožňuje terapeutovi přizpůsobit terapii k žádané stimulaci (37).

V rámci fyzioterapie jsou pohyby koně využívány například k nácviku chůze, zlepšení rovnováhy, kontroly držení těla, k celkovému posílení svalů a zvyšování rozsahu pohybu. Mnohé studie poukazují na zlepšení hrubé motoriky a funkčních aktivit například u dětí s fyzickým či mentálním postižením (21).

1.2. Spinální svalová atrofie

Spinální svalová atrofie je neurodegenerativní genetické onemocnění, které je charakteristické degenerací míšních alfa-motoneuronů s progresivním proximálním oslabením svalů a jejich následné atrofii až paralýze. Toto genetické onemocnění je způsobeno homozygotní mutací genu a delecí genu Survival Motor Neuron 1 (dále SMN1) a Survival Motor Neuron 2 (dále SMN2), které jsou zodpovědné za tvorbu mRNA pro tvorbu funkčního proteinu. SMN1 produkuje

celý kompletní protein, zatím co SMN2 tvoří část SMN1 a čím větší je jeho delece, tím dochází k neúplné a nestabilní produkci neúplného proteinu. To znamená, že čím je vyšší počet chybějících SMN2 genů, tím se inverzně zhoršuje klinický obraz projevů SMA (4, 39).

Dle epidemiologických studií je aktuální incidence onemocnění SMA 1:10000 až 1:20000 a 95 % pacientů jsou homozygotního typu s delecí SMN1 genu (22).

Typ SMA	Eponymum	Střední doba přežití	Motorická úroveň	Počet SMN2 kopií
Typ 0	Kongenitální SMA	4 týdny	Žádná	0
Typ 1	Werdnig-Hoffmanova choroba	<2 let	Nějaký pohyb hlavy	1-2
Typ 2	Dubowitzova choroba	>25 let	Sed	2-3
Typ 3	Kugelberg-Welanderova choroba	dospělost	Stoj nebo chůze	3-4
Typ 4	SMA v dospělosti	dospělost	Bez motorického deficitu	>4

Tabulka č.1 Rozdělení do typů SMA dle počtu SMN2 genů, Lamadrid-González, J., Castellar-Leones, S., Contreras-Velásquez, J. C., & Bermúdez, V. (2024). SMN2 Copy Number Association with Spinal Muscular Atrophy Severity: Insights from Colombian Patients. Journal of clinical medicine, 13(21), 6402. <https://doi.org/10.3390/jcm13216402>

Jak naznačuje tabulka výše, onemocnění je rozděleno na 5 skupin, které se liší v začátku klinických projevů onemocnění, počtu zbývajících SMN2 genů a maximální možné motorické schopnosti pacienta.

SMA typu I (*morbus Werdnig-Hoffmann*) je nejzávažnější a nejčastější forma spinální svalové atrofie, která tvoří přibližně 50 % všech diagnostikovaných případů (4). Pacienti mají pouze 1-2 kopií genu SMN2 a klinické příznaky se u kojenců s tímto typem SMA obvykle objevují před dosažením šesti měsíců. Tito pacienti nikdy nezískají schopnost samostatného sedu a bez terapeutického zásahu se většinou nedožijí více než do dvou let po porodu (39). Typickými projevy jsou výrazná hypotonie, symetrická paralýza a absence motoriky hlavy. Spontánní pohyblivost bývá velmi omezená a antigraavitální pohyby končetin se zpravidla nevyskytují (2). Děti s prvním typem SMA mají charakteristické zvonovité (bell-shaped) břicho společně s výrazným abdominálním dýcháním v důsledku atrofie pomocných nádechových svalů (3).

SMA typu II (*morbus Dubowitz*) se obvykle projevuje mezi 7. a 18. měsícem věku dětí a mají 2-3 kopie genu SMN2 (39). Pacienti s tímto typem onemocnění dokáží samostatně sedět a

někteří z nich se naučí nezávisle vstát, ale nejsou sami schopni chůze. Při pohybu se objevuje jemný třes horních končetin. Kloubní kontraktury a kyfoskolióza se objevují velmi často, zejména u těžších forem typu II, a mohou se rozvinout již v prvních letech života (4). U těchto pacientů se může objevovat slabost žvýkacích svalů. Závažnost onemocnění se pohybuje na větším spektru – od dětí s těžkou svalovou slabostí, které dokáží jen samostatně sedět a jsou více náchylné k respiračním problémům a ranému rozvinutí skoliózy, až po relativně silnější pacienty s výrazně lepší funkcí trupu, končetin a dýchacích svalů (2).

SMA typu III (*morbus Kugelberg-Welander*) tvoří velmi klinicky různorodou skupinu pacientů s počtem 3-4 kopií genu SMN2. (39) Pacienti s třetím typem obvykle dosáhnou všech hlavních motorických milníků, včetně samostatné chůze. Během dětství se u nich však může rozvíjet proximální svalová slabost. Někteří pacienti mohou již v dětství potřebovat invalidní vozík, zatímco jiní jsou schopni chodit a vést produktivní život v dospělosti s pouze mírnou svalovou slabostí. Ztráta schopnosti chůze bývá spojena s rozvojem skoliózy a dalšími zdravotními komplikacemi, které vyplývají ze snížené pohyblivosti, jako je například obezita nebo osteoporóza.

SMA typu IV zahrnuje skupinu pacientů, kteří mají více než 4 kopie genu SMN2, a u kterých dojde k prvním klinickým projevům až v dospělosti, tedy po 18. roku života a s průběhem s minimální proximální svalovou slabostí (39). V dospělosti jsou tyto pacienti schopni samostatné chůze bez pomůcek, bez problémů s polykáním, a s lehkým postižením motorických funkcí (4).

1.3. Diagnostika spinální svalové atrofie

Diagnostika a screening spinální svalové atrofie je důležitá část pro co nejvíce včasnou intervenci a tím zajištění co nejvíce efektivní léčby. Diagnostika nám dovoluje onemocnění objevit dříve než se onemocnění klinicky projeví a dojde k atrofii spinálních motoneuronů. Při prvních projevech jako je hypotonie, svalová slabost, opožděný motorický vývoj, již dochází k nevratnému poškození a možnosti rehabilitační intervence se snižují.

V posledních letech došlo k velkému pokroku jak v rámci genetické léčby, tak v rámci prenatálního a novorozeneckému screeningu (2).

Prenatální diagnostika SMA

U párů, kde bylo geneticky potvrzeno, že oba rodiče jsou přenašeči mutace SMN1, je dostupná i prenatální diagnostika prostřednictvím choriové biopsie která se provádí mezi 10.–13. týdnem těhotenství, nebo amniocentézy, která se provádí mezi 15.–20. týdnem těhotenství. Tyto metody umožňují detekci SMA již v prvním či druhém trimestru těhotenství. Tyto dvě metody umožní získání fetální DNA, která je následně analyzována molekulárně genetickými metodami pomocí PCR a sekvenace pro zjištění přítomnosti/absence exonů 7 a 8 genu SMN1, což potvrzuje zda dítě bude s vysokou pravděpodobností postiženo spinální svalovou atrofií. V tomto případě záleží na výše zmíněném počtu genů SMN2, které jsou schopny funkci genu částečně nahradit a zmírnit projevy onemocnění (42).

Postnatální diagnostika SMA

Prvním krokem při podezření na onemocnění SMA v postnatální je genetické vyšetření zacílené na homozygotní delecí genu SMN1. Absence genu SMN1 diagnózu SMA potvrzuje. Tento test dosahuje až 95% senzitivity a téměř 100% specificity. Další důležité genové vyšetření je množství zbývajících SMN2 genů. Diagnostika je tedy podobná jako v prenatálním období, ale nemoc se již v době diagnostiky může projevit (5). Dá se tedy shrnout, že ztráta genu SMN1 hraje klíčovou roli v patogenezi SMA, ale závažnost onemocnění je hlavně spojena se zbývajícím počtem kopií genu SMN2. Většina pacientů s SMA typu I má dvě kopie genu SMN2, tři kopie jsou běžné u SMA typu II, zatímco pacienti s typy III a IV obvykle mají tři až čtyři kopie (22). Tedy se snižujícím počtem genů SMN2 se klinické příznaky zhoršují a k projevům dojde dříve (5). Pokud je tento test negativní, provádí se další laboratorní vyšetření, včetně stanovení hladiny kreatinkinázy a elektromyografie (EMG). Pokud EMG naznačuje poruchu vedení motorických neuronů, mělo by být provedeno další testování mutací genu spinální svalové atrofie (36). Pokud elektrofyziologické vyšetření vyloučí onemocnění motorických neuronů, je nutné dítě znovu klinicky vyšetřit a provést další diagnostické testy s ohledem na jiná neuromuskulární onemocnění (4, 43).

1.4. Klinické příznaky Spinální svalové atrofie

Klinické projevy SMA, zejména u závažných forem, jako je syndrom "ochablého dítěte" (floppy baby) nebo slabého dítěte, jsou velmi často tak výrazné, že napovídají vážnou diagnózu

jako je SMA. Děti s SMA mají vždy zachovanou pozornost a intelekt, tedy kognitivně jsou bez jakéhokoliv deficitu. Svalová slabost je obvykle symetrická, postihuje více proximální než distální svaly a je zpočátku výraznější na dolních končetinách než na horních. Závažnost svalové slabosti přímo koreluje s věkem nástupu onemocnění, množstvím zachovalých kopií SMN2 genu a opožděním v porovnání s fyziologickými milníky ve vývoji dítěte. Senzitivita je zachována, zatímco hluboké šlachové reflexy mohou být oslabeny nebo zcela chybí v závislosti na věku nástupu a délce od počátku onemocnění. U nejtěžších forem SMA se mohou navíc vyskytovat i další příznaky, jako je zhoršená kontrola držení hlavy, kašel, dysfagie, atrofie a fascikulace jazyka. Stav dechových funkcí je závislý na atrofii bránice a interkostálních svalů. Jejich insuficience může způsobovat komplikace jako jsou infekce dýchacích cest, zhoršené dýchání, problémy s polykáním a nebezpečí aspirace (4).

1.5. Motorický vývoj dítěte se spinální svalovou atrofií

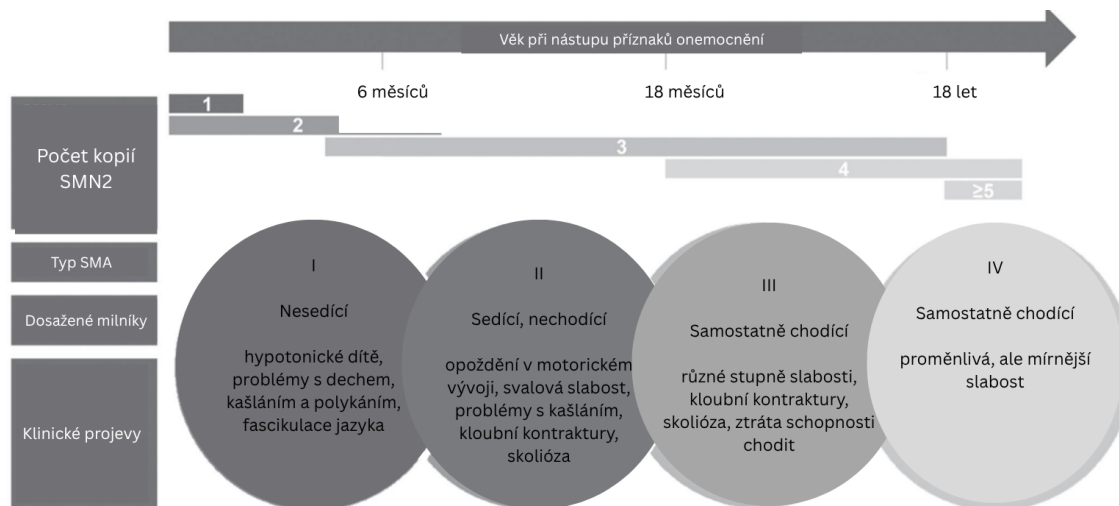
Dosažené milníky motorického vývoje u dětí s SMA se dají orientačně určit podle věku, kdy se objevily první projevy tohoto onemocnění. Motorika je ale spíše spektrum a dvě děti se stejným typem SMA nikdy nejsou motoricky na totožné úrovni. Motorický vývoj je tedy různorodý a záleží na mnoha faktorech jako je věk projevení prvních symptomů, kopie genu SMN2 a motorické vybavě dítěte. Nedostatky a opoždění v motorickém projevu dítěte jsou většinou první ze signálů, že by se mohlo jednat o neuromuskulární onemocnění (12).

Pacienti s SMA typu I vykazují většinou úplnou neschopnost pohybu v mnoha sledovaných funkcích, jako je zvedání obočí, pohyb prstů, hlavy nebo jazyka. Často mají výrazné problémy s řečí, sliněním a polykáním. Vyžadují trvalou dýchací podporu kvůli respirační nedostatečnosti. Tato forma je obvykle diagnostikována brzy po narození a charakterizuje se rychlou progresí onemocnění (12).

U druhého typu SMA pacienti často vykazují částečnou schopnost pohybů a funkcí. Mohou mít obtíže se zvedáním hlavy, pohybem prstů nebo vyplazováním jazyka. Řeč je často obtížně srozumitelná a dýchací podpora může být nutná během spánku nebo při infekcích. Tato forma je obvykle diagnostikována v raném dětství a progresi je pomalejší než u SMA I (12).

Pacienti s SMA třetího typu mají obvykle zachovanou většinu motorických funkcí, včetně pohybu prstů, hlavy a jsou bez problémů s řečí. Nepotřebují respirační podporu a jejich dýchací funkce bývají normální. Nicméně mohou postupně ztratit schopnost chůze, zvláště pokud jsou

příznaky přítomné od předškolního věku mezi 3-6 rokem. Diagnóza této formy bývá stanovena ve starším dětství nebo v dospívání (15).



Obrázek č.1 - Schorling, David & Pechmann, Astrid & Kirschner, Janbernd. (2019). *Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. Journal of Neuromuscular Diseases. 7. 1-13. 10.3233/JND-190424.*

1.6. Vliv SMA na dechové funkce

U typů SMA I a II je nedostatečnost dechových funkcí hlavní příčina vysoké mortality v důsledku restriktivního plicního onemocnění. Proto je pochopení respiračních problémů a správná následná terapie u pacientů důležitá pro zpomalení progresu a zvýšení kvality života.

Respirační problémy u SMA vznikají z mnoha příčin. Svalová slabost postihuje všechny svalové skupiny, tedy i včetně inspiračních, expiračních svalů a břišních svalů potřebných pro správné fungování dechových funkcí a kašle. Funkce bránice je však relativně méně ovlivněna ve srovnání s mezižeberními svaly, které jsou zasaženy více. Obecná slabost dýchacích svalů vede k restriktivnímu plicnímu onemocnění, které má několik klinických důsledků. U pacientů s SMA typem I. je ztráta dechových funkcí příčinou vysoké mortality u tohoto fenotypu. Druhý typ SMA má progresivní zhoršování dechových funkcí. Třetí typ SMA má dechové funkce snižené, ale nedochází k tak výrazné atrofii expiračních/inspiračních svalů tak jako u druhého typu. V rámci dechových funkcí se výše postižení v rámci dechových funkcí rozdělují spíše do spektra než do přímo rozdělených typů s přesně danou mírou obtíží (6).

Slabost dýchacích svalů vede ke snížení dechového objemu, který může dítě kompenzovat zvýšením dechové frekvence. Při progresivní slabosti dýchacích svalů se objem dechu a celková ventilace stávají nedostačujícími vzhledem k metabolickým potřebám pacienta. To následně vede

k postupnému rozvoji hyperventilace s hypoxií a hyperkapnií. V důsledku atrofie paravertebrálních svalů u dětí se SMA vzniká kyfoskolióza, která dále přispívá k restrikci dýchacích cest. Tato deformita zvyšuje zátěž na dýchací svaly a dále přispívá ke snížení dechového objemu a urychluje rozvoj alveolární hypoventilace (7).

Tedy poté, co dítě s SMA onemocní běžnou respirační infekcí, je v důsledku neschopnosti navýšit dechový objem ve větším zdravotním riziku. Toto je jedna z příčin respiračního selhání při infekci horních nebo dolních dýchacích cest.

Terapie dechových funkcí je proto tedy důležitá prevence akutního či chronického respiračního selhání (7). Účinky operací páteře pro zlepšení dechových funkcí u pacientů se SMA zůstávají sporné. Z výzkumů bylo zjištěno, že tyto chirurgické zákroky jsou schopné pouze stabilizovat úsek páteře a zpomalit progresi skoliózy (8).

1.7. Vliv SMA na skoliózu

Páteřní deformity se stávají významnou progredující komplikací neuromuskulárních onemocnění, jako je spinální svalová atrofie (SMA). Dětem se SMA se obvykle vyvine skolióza, se kterou je spojeno zhoršení funkčních schopností organismu a respirační insuficience.(9) Skolióza a deformity páteře u dětí s SMA vznikají v důsledku slabosti axiálního svalstva, které není dostatečně funkční, aby dostatečně podporovalo rostoucí dětskou páteř. U dětí s SMA se často vyskytuje hypotonická křivka páteře, která může vést k progresivní a závažné skolióze již v brzkém věku, zvláště u prvních dvou typů SMA (10, 11).

Pro SMA je charakteristická C křivka skoliózy v hrudní a bederní páteři nebo méně obvyklá S křivka. Tyto deformity jsou často doprovázeny zešikmením pánve a zvětšenou hrudní kyfózou. Tyto změny mohou ovlivnit schopnost samostatného sedu i respirační funkce, což je způsobeno jak změnou tvaru trupu, tak omezením pohybu žeber (10).

1.8. Standard of Care pro SMA

V oblasti léčby SMA je stanovený standard péče („*Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*“), který byl poprvé zveřejněný v roce 2007 a poté aktualizován v roce 2017. Standard byl vytvořený pro zajištění jednotného, kvalitního a komplexního přístupu k pacientům s touto diagnózou, a to pro sjednocení péče mezi odbornými pracovišti i jednotlivými státy.

Tento dokument shrnuje doporučené postupy pro diagnostiku, sledování, léčbu a komplexní péči o pacienty se SMA. Cílem je zajistit všem pacientům přístup ke kvalitní a sjednocené péči, která zohledňuje aktuální možnosti moderní farmakologické a rehabilitační léčby (35).

V rámci mezinárodní dohody o standardu péče u pacientů se SMA je péče systematicky rozdělena do pěti oblastí, které reflektují nejčastější komplikace spojené s tímto onemocněním a zajišťují komplexní přístup k léčbě. První oblastí je diagnostika a nové intervence, která klade důraz na časné genetické testování, přesné stanovení funkční úrovně pacienta a sledování klinického stavu v průběhu života. Součástí je i využití moderních farmakologických a genových terapií, které jsou popsány níže a které mohou zásadně ovlivnit prognózu pacienta a vývoj komplikací (35).

Druhou oblast tvoří péče o plíce a dýchání jako takové, protože poruchy dechových funkcí patří mezi nejzávažnější komplikace SMA, včetně poruch odkašlávání. Doporučuje se pravidelné sledování, použití asistenčních pomůcek pro odkašlávání, včasná ventilace, a to zejména během spánku, a důsledná prevence respiračních infekcí a aspirací předmětů.

Třetí důležitou oblastí je gastrointestinální a nutriční péče. U pacientů se SMA se často objevují poruchy polykání, gastroezofageální reflux či zpomalené vyprazdňování kvůli nedostatku pohybu. Péče zahrnuje pravidelné nutriční hodnocení, upravování stravy dle potřeby a preventivní opatření proti podvýživě a dehydrataci (35).

Čtvrtá oblast se zaměřuje na ortopedii a rehabilitaci, která je nezbytná pro udržení mobility, minimalizaci deformit a prevenci kontraktur. V této oblasti se řeší problematika vzniku skoliózy, subluxací kyčelního kloubu a hypermobility. Cílí na prevenci a využívání ortéz, polohování, pravidelná fyzioterapie a posilování zbývajících svalových sil v rámci možností. Dle případové studie se skolióza vyvinula u až 50% pacientů, proto lze vznik skoliózy označit za jeden z hlavních problémů tohoto onemocnění (26).

Poslední oblastí je paliativní péče, která je nedílnou součástí komplexního přístupu k pacientům se SMA, zejména v pokročilých stádiích onemocnění. Soustředí se na zmírnění obtíží, zajištění komfortu a kvality života pacienta a podporu rodiny při rozhodování o rozsahu a charakteru zdravotní péče (25).

Funkční skupiny

Pacienti se SMA jsou dle funkční úrovně rozděleni do tří skupin: nonsitter (neschopní samostatného sedu), sitter (sedící, ale nechodící) a walker (schopní samostatné chůze). Toto členění umožňuje lepší přizpůsobení péče aktuálního stavu pacienta a progresi onemocnění. Na základě tohoto rozdělení zmíním nejčastější intervence a problémy, kterým pacienti čelí.

U dětí, které nejsou schopné samostatného sedu, je prioritou prevence skoliózy, dislokací kyčlí, hrudních deformit a udržení pasivní pohyblivosti kloubů. Doporučuje se denní polohování, používání speciálních sedacích a polohovacích pomůcek a korzetů.

Proti kontrakturám se používají statické ortézy na horní i dolní končetiny: ortézy na zápěstí, AFOs (kotníkové) a KAFOs (koleno-kotníkové), doporučuje se i asistovaná vertikalizace (25).

U dětí, které jsou schopné samostatně sedět, je důležité podpořit posturální stabilitu, zabránit rozvoji skoliózy a deformit kyčlí a hrudníku. Doporučuje se používání thorakálních a cervikálních ortéz. U této skupiny je důležité udržení mobility rizikových kloubů: kyčelní a kolenní kloub, kotníky, zápěstí a ruce. Doporučuje se protahování 5-7x týdně, polohování do asistované vertikalizace 3-5x týdně, ideálně až 5-7x týdně. Pro samostatnost těchto dětí se využívají elektrické a lehké mechanické vozíky. Mezi vhodné aktivity v rámci pohybu patří plavání, hipoterapie a sporty na vozíku.

U chodících dětí je, stejně jako u ostatních skupin, důležité udržet mobilitu, svalovou sílu a kondici. Vhodné jsou především aerobní a posilovací aktivity, mezi které patří plavání, chůze, cyklistika, jóga, hipoterapie nebo veslovací trenažéry. Protahování by mělo být aktivní a v případě potřeby doplněné ortézami, které pomáhají udržovat správnou polohu končetin.

K udržení posturální stability a prevenci skoliózy se terapie zaměřuje na cvičení rovnováhy s využitím ortotických pomůcek pro dolní končetiny (25).

SMA a operační léčba komplikací

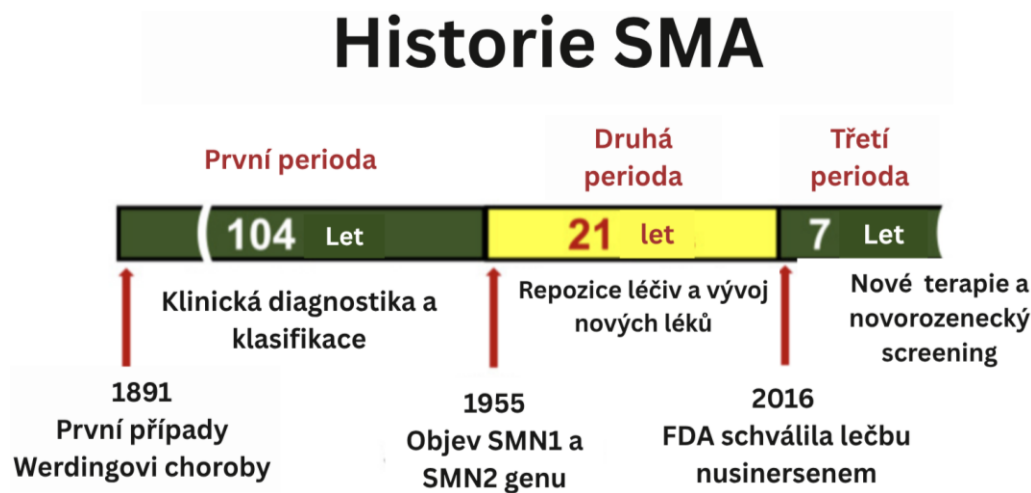
V rámci péče mají své místo i ortopedické operace, které jsou důležité hlavně u sedících a neseidících dětí. U této skupiny dochází nejčastěji k páteřním deformitám a subluxaci kyčelního kloubu. Nejčastějším operativním výkonem je chirurgická stabilizace páteře, která je indikována při významném rozvoji skoliózy způsobující obstrukci dechových cest nebo omezení schopnosti funkčního sezení. U mladších dětí se využívají rostoucí systémy, které umožňují růst páteře, zatímco u starších pacientů se volí páteřní stabilizace. Další častý zákrok je operační řešení

subluxací kyčelních kloubů, zejména v případech, kdy dochází k bolestem, komplikacím při polohování nebo omezení hybnosti. Doplnkově lze indikovat také chirurgické uvolnění kontraktur měkkých tkání dolních končetin, například v oblasti flexorů kolen, adduktorů nebo Achillovy šlachy, pokud tyto deformity znemožňují pasivní pohyby, polohování nebo asistovanou vertikalizaci (33).

1.8.1. Farmakoterapeutická léčba SMA

Léčba SMA je první z neuromuskulárních onemocnění, ve které se podařilo úspěšně zpomalit progresi onemocnění pomocí genové léčby. V roce 2016 byl v USA schválen lék Nusinersen (obchodní jméno Spinraza). Nusinersen je podáván intratekálně a výsledkem bylo zlepšení dechových a motorických funkcí. Zlepšení těchto funkcí bylo značnější u typu SMA I. než u typu SMA II. A III. Léčba pomocí léku nusinersen byla ale také spojena s řadou nežádoucích účinků jako jsou horečka, infekce horních cest dýchacích, zvracení, zácpa a bolesti

hlavy. (2)



obrázek č.2 - Nishio, H., Niba, E. T. E., Saito, T., Okamoto, K., Takeshima, Y., & Awano, H. (2023). *Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment*.

International journal of molecular sciences, 24(15), 11939.

<https://doi.org/10.3390/ijms241511939>

V roce 2021 byla schválena nová genová terapie onasemnogene abeparvovec (Zongelsma), která je určena pro pacienty se symptomatickým SMA typu I, kteří jsou mladší šesti měsíců a pro presymptomatické pacienty SMA, kteří mají 2 až 3 kopie genu *SMN2* (27). Ze studií bylo zjištěno,

že benefity jsou značnější pro pacienty pre-symptomatické než u pacientů, kterým byla léčba aplikována po již projevené nevratné ztrátě alfa-motoneuronů. Ve studii z roku 2022 bylo prokázáno, že Zongelsma výrazně zlepšuje funkci dýchacích cest (32).

Nejmladší přípravek na léčbu SMA je Risdiplam (Evrysdi®), který je první perorální lék schválený pro léčbu SMA. Je určen k léčbě pacientů s 5q-autosomálně recesivní SMA typů I, II nebo III s jednou až čtyřmi kopiemi genu SMN2. Působí jako modulátor mRNA genu SMN2 a zvyšuje produkci funkčního SMN proteinu, jehož nedostatek je příčinou onemocnění. Klinické studie prokázaly zlepšení motorických funkcí u kojenců i starších pacientů, přičemž léčba byla dobře tolerována a dlouhodobě účinná (17).

Při hodnocení vlivu farmakologické léčby na rozvoj skoliózy a motorických funkcí u pacientů se SMA je zásadní zohlednit načasování zahájení terapie. U pacientů, u nichž byla léčba zahájena až po manifestaci příznaků, byl zaznamenán posun fenotypu směrem k méně závažným podtypům onemocnění. Tento posun se projevuje zpožděním nástupu skoliózy u mírnějších forem SMA. Naopak u závažnějších forem SMA, kde by pacienti za normálních okolností nepřežili do věku, kdy se skolióza běžně rozvíjí, byl pozorován vyšší výskyt skoliózy s časným nástupem. U pacientů, kteří podstoupili léčbu ještě před nástupem klinických příznaků, byla zaznamenána téměř normální úroveň motorických dovedností a zároveň výrazně nižší výskyt skoliózy, případně její pozdější rozvoj. p (9).

Nejnovější studie z roku 2025 *Scoliosis development in 5q-spinal muscular atrophy under disease modifying therapies*, Studie zároveň prokázala středně silnou negativní korelaci mezi motorickou funkcí a závažností skoliózy ($r = -0,38$), což znamená, že pacienti s lepší motorikou měli méně závažné zakřivení páteře. Celkově tedy studie ukazuje, že i když moderní terapie významně zlepšují dobu přežití a motorickou úroveň pacientů s SMA, nesnižují šanci na rozvoj skoliózy a počet potřebných ortopedických operací (44). Tyto výsledky nám ukazují, že genová terapie je účinná, ale nemá vliv na rozvoj páteřních deformit, a proto je nezbytné poskytnout těmto dětem efektivní rehabilitační léčbu podpůrnými terapiemi, které mají vliv na snížení těchto sekundárních potíží svalové atrofie.

Tyto léky prokázaly, že jsou účinné a bezpečné, ale jejich dlouhodobé účinky, včetně těch vedlejších, je stále potřeba dále zkoumat. Léky neposkytují pro pacienty se SMA úplné uzdravení, ale dávají jim možnost zpomalit progresi tohoto onemocnění a tím vytváří prostor pro rehabilitační péči, jako je například hipoterapie (2).

Díky programům pro novorozenecký screening je možné nemoc dříve diagnostikovat, což umožňuje zahájit léčbu v presymptomatické části nemoci, a dosáhnout tak lepších výsledků. Ačkoli je metoda účinná a má své výsledky, cena této genové léčby je velmi nákladná, a tudíž není možné ji poskytnout všem pacientům s SMA (4).

1.8.1.1. Nusinersen (Spinraza®)

Nusinersen se podává intratekálně v přesně stanovených intervalech: první dávky jsou aplikovány intratekálně ve dnech 0, 14, 28 a 63. Po této úvodní fázi následuje udržovací režim, kdy je lék podáván jednou za čtyři měsíce. Tato léčba funguje na základě modifikace SMN2 genu (19).

Na efektivitu tohoto typu léčby byly provedeny studie a zde bych chtěl shrnout výsledky jedné z nich. Jako nástroj na měření se v této studii používal Hammersmith functional motor scale (HFMSE). Tato škála hodnotí, jaké funkční hodnoty je pacient schopen dosáhnout.

V průběžné analýze bylo zjištěno, že ve skupině léčené pomocí léku nusinersen došlo k průměrnému nárůstu skóre HFMSE o 4,0 bodů za 15 měsíců, zatímco v kontrolní skupině došlo k poklesu o -1,9 bodů. Rozdíl mezi skupinami ve prospěch léku nusinersen byl statisticky významný (průměrný rozdíl změn 5,9 bodů; 95% interval spolehlivosti 3,7–8,1; $P < 0,001$). Tento výsledek vedl k předčasnému ukončení studie a kontrolní skupina byla převedena do léčené skupiny (13).

Konečná analýza potvrdila výsledky průběžné analýzy. Ve skupině s nusinersenem zaznamenalo 57 % dětí zlepšení skóre HFMSE alespoň o 3 body, zatímco v kontrolní skupině to bylo pouze 26 % ($P < 0,001$). Celkový výskyt nežádoucích účinků byl podobný v obou skupinách - 93 % ve skupině s nusinersenem a 100 % v kontrolní skupině.

Tato studie potvrzuje, že tento typ léčby je schopný pozitivně ovlivnit funkční stav pacientů s SMA (13).

Ve výše zmiňované studii byla uvedena hodnotící škála HMFSE, která se používá pro hodnocení funkčních motorických schopností pro děti s SMA a má 33 zkoumaných položek.

Pro SMA existují další hodnotící škály pro komplexní zhodnocení motorických schopností a přirozeného průběhu onemocnění. Chtěl bych zmínit konkrétně: Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder (CHOP INTEND) - hodnotící škála, která byla vyvinuta pro vyšetření neuromuskulárních poruch, má validní výsledky již od 4. měsíce života až do 4 let. Tato škála zahrnuje 16 položek motorických funkcí, které hodnotí spontánní hybnost,

schopnost kontroly pohybu, pohyby končetin a Galantův reflex. Další škála je Revised Upper Limb Module (RULM), která byla vytvořena pro posouzení funkce horních končetin v každodenních činnostech. Škála má 20 položek, které jsou ve formě hry a testují jemnou motoriku, svalovou sílu a koordinaci (40).

1.8.1.2. Onasemnogene abeparvovec (Zongelsma®)

Onasemnogene abeparvovec byla první schválená genová terapie určená pro pacienty s SMA do 2 let, která je podávána formou jednorázové intravenózní injekce pomalou infuzí. Onasemnogene abeparvovec funguje na principu náhrady SMN1 genu (20), který je nezbytný pro tvorbu survival motor neuronu (SMN). Výsledky této genové léčby jsou efektivnější v podání co nejdříve, ideálně do 3 měsíců života (19).

Oproti své účinnosti přináší Onasemnogene abeparvovec i riziko hepatotoxicity, což je závažný vedlejší účinek, který vyžaduje pečlivé sledování stavu pacienta. Dále je léčba velmi nákladná, což představuje překážku pro její širší dostupnost pacientům. Přesto kombinace jednorázového podání, účinnosti a nákladové efektivity činí Onasemnogene abeparvovec spolehlivou léčebnou možností zejména pro pacienty s SMA typu I. Dlouhodobé přínosy a rizika této terapie však stejně jako u ostatních alternativní způsobů léčby SMA vyžadují další výzkumy a klinické studie (20).

1.8.1.3. Risdiplam (Evrysdi®)

Risdiplam (Evrysdi®) je první perorální lék pro léčbu SMA, který je podáván jednou denně. V USA a Evropské unii je používán k léčbě pacientů od 2 měsíců. V EU je navíc schválen specificky pro léčbu 5q-autozomálně recesivní SMA s klinickou diagnózou typů I, II nebo III, případně s jednou až čtyřmi kopiemi genu SMN2.

Risdiplam funguje jako modifikátor genu SMN2, čímž zvyšuje produkci plnohodnotného SMN proteinu, jehož nedostatek je hlavní příčinou patofyziologie SMA. Klinické studie fáze 2/3 prokázaly, že risdiplam významně zlepšuje motorické funkce u kojenců s SMA typu 1 a u pacientů ve věku 2–25 let s SMA typu II nebo III. Toto motorické zlepšení si pacienti udrželi až 2 roky od začátku léčby (17).

Studie, která porovnávala účinek Nusinersenu a Risdiplamu v rámci motorických testů zjistila, že léčba nusinersenem i risdiplamem má pozitivní vliv na zlepšení motorických funkcí u

pacientů se SMA. U Nusinersenu bylo výrazné zvýšení skóre v několika motorických škálách (HFMSE, RULM a HINE-2), což ukazuje jeho silný přínos pro zlepšení funkční motoriky. Risdiplam také ukázal významná zlepšení, zejména v HFMSE a MFM32, což potvrzuje jeho účinnost, byť v menší míře než Nusinersen. Tedy efekty těchto dvou léků jsou srovnatelné, ale vzhledem k stáří těchto léků je potřeba udělat více klinických studií (17).

Oba léky vykazují podobný profil bezpečnosti, s nízkým výskytem nežádoucích účinků. Výsledky zdůrazňují potřebu dalších studií zaměřených na přímé porovnání účinnosti a bezpečnosti obou léků a na lepší zefektivnění léčby pacientů se SMA. Nové studie mohou přispět k lepšímu porozumění vlivu obou léků a podpořit vývoj dalších terapeutických možností (18).

Risdiplam byl obecně dobře snášen, s příznivým poměrem přínosů a rizik. Díky perorálnímu podání je risdiplam pohodlná a efektivní léčebná možnost pro široké spektrum věkových skupin SMA pacientů (17).

1.8.2. Rehabilitace spinální svalové atrofie

V rámci péče o pacienty s SMA byl vytvořen komplexní doporučený postup *Standard of care*, který také specifikuje postupy a cíle rehabilitační péče. Tento dokument slouží jako orientační návod pro multidisciplinární přístup k pacientům se SMA a zahrnuje mimo jiné také podrobný rámec fyzioterapeutické péče. Fyzioterapie je v tomto doporučení považována za klíčovou součást léčby a prevence komplikací, přičemž její náplň se liší podle funkční úrovně dítěte

Protože Spinální muskulární atrofie (SMA) je systémové onemocnění, které způsobuje řadu omezení v každodenním životě, je potřeba se na terapii zaměřit na celkový funkční stav dítěte a podle těchto potřeb zvolit i vhodnou terapii. Jak již bylo několikrát zmíněno, onemocnění je progresivní a primární problém je oslabení svalové síly a progresivní svalová atrofie. Od těchto primárních změn se odvíjejí sekundární obtíže jako je snížení dechové funkce, deformity páteře a hrudníku, omezení rozsahu pohybu a ztráta soběstačnosti (12).

Rehabilitace dle *Standard of care* se opět rozděluje na funkční skupiny non-sitters (nesedící), sitters (sedící) a walkers (chodící). Zde je obecné rozdělení terapie dle těchto skupin, ve *standard of care* a na co se u každé z nich zaměřuje rehabilitace (34).

U dětí, které nikdy nesedly, se terapie zaměřuje hlavně na prevenci skoliózy, kontraktur a respiračních komplikací. Používá se pasivní cvičení, polohování s oporami a dechová fyzioterapie (např. asistované kašláni, podpora ventilace). Nedílnou součástí v rámci rehabilitace je edukace rodiny v manipulaci a každodenní péči.

U sedících dětí je cílem udržet stabilní sed, zlepšit funkci horních končetin a omezit progresi skoliózy. Využívá se aktivní cvičení na stabilizování trupu, protahování, ergoterapie a vertikalizace pomocí stojanů či ortéz. Dechový trénink zůstává stejně jako u nesedících důležitou součástí terapie.

U dětí chodících je hlavní snahou udržet chůzi, soběstačnost a fyzickou kondici. Terapie zahrnuje posilování, balanční a koordinační cvičení, nácvik denních činností. Důležitá je i korekce pohybových stereotypů a podpora samostatnosti v každodenním životě (35).

S novými možnostmi genové terapie Zongelsma a Spinraza vznikla nová možnost pomoci těmto pacientům skrz různé druhy rehabilitace, jako je například hipoterapie (12).

1.8.2.1. Fyzioterapie SMA

Spinální muskulární atrofie (SMA) je onemocnění, které významně ovlivňuje motorické schopnosti a kvalitu života pacientů. Díky pokroku v genetické terapii, jako jsou léčiva Nusinersen, Onasemnogene abeparvovec a Risdiplam, dochází k zásadnímu zlepšení prognózy pacientů a rehabilitace má klíčovou roli pro efektivitu této léčby (19). Tyto terapie vyžadují multidisciplinární doplnění fyzioterapeutickými přístupy. Fyzioterapie u SMA zahrnuje metody, jejichž cílem je udržení a zlepšení motorických funkcí, prevence komplikací a podpora celkového zdraví pacientů. Mezi klasické přístupy patří polohování a používání ortéz, které se zaměřují na správné držení těla a podporu páteře. Dále se terapie soustředí na podporu stoje, který má příznivý vliv na stimulaci růstu kostí, rozvíjení hrudníku a správné funkce bránice a také trávicího systému. Péče o pacienty s SMA vyžaduje komplexní přístup, ve kterém fyzioterapie hraje důležitou roli. Včasné zahájení fyzioterapeutických intervencí může významně přispět k prevenci sekundárních obtíží, které se pojí s progresivní svalovou atrofií. (34) Ve studii zaměřené na nejčastější fyzioterapeutické cíle při rehabilitaci pacientů s SMA je vyznačeno pět hlavních aktivit: strečink, posilování, aerobní aktivity, rovnováha a stoj. Každá z těchto oblastí má své specifické cíle a je nutné se zaměřit na všechny (24).

1.8.2.2. Vliv Hipoterapie na dechové funkce

Hipoterapie je metoda velmi facilitační v rámci rehabilitace dechového systému. Tento specifický přístup k léčbě je založen na stimulaci a reakci těla pacienta, pomocí pohybových impulzů z hřbetu koně. Pohyb koně během chůze podporuje rytmické a koordinované zapojení svalů trupu, včetně bránice, která je hlavním nádechovým svalem. Tento proces přirozeně synchronizuje části těla, které se účastní nádechu a výdechu, prohlubuje dech a také využívá potřebnou plicní kapacitu. Kromě fyzického vlivu pohybu koně na tělo přispívá hipoterapie také k psychické relaxaci, která může mít pozitivní dopad na dýchání, například snížením dechové frekvence (16).

V aktuální studii z roku 2022 *Pulmonary Function and Aerobic Capacity Responses to Equine Assisted Therapy in Adolescents with Idiopathic Scoliosis: A Randomized Controlled Trial*, došlo během deseti týdnů ke statisticky významnému ($p < 0,05$) navýšení všech měřených výdechových parametrů. Společně s výdechovými hodnotami byli probandi schopni větší fyzické aktivity, která byla měřena pomocí 6MWT (Six-Minute Walk Test). Dle těchto výsledků lze zhodnotit, že hipoterapie má vliv dechové funkce, ale je potřeba delší doba terapie (10 týdnů) (16).

V kontextu dětí se spinální svalovou atrofií (SMA) je problematika dechových funkcí zvláště důležitá. Svalová slabost typická pro toto onemocnění výrazně ovlivňuje schopnost efektivního dýchání a může vést k četným komplikacím, včetně progresivního zhoršování ventilace plic a dechových objemů. Hipoterapie zde může představovat doplňkovou rehabilitační metodu, která přispívá k lepšímu zvládnutí těchto obtíží a zvyšuje kvalitu života dětí s tímto onemocněním (16).

1.8.2.3. Vliv Hipoterapie na skoliózu

Dle studie *Effect of therapeutic riding on functional scoliosis as observed by roentgenography* je hipoterapie efektivní podpůrnou léčbou skoliózy díky zlepšení posturální kontroly, rovnováhy a posílení svalstva. V měřených případech uvádí případy, které potvrzují, že pravidelné terapeutické ježdění přináší měřitelné výsledky, jako je výrazné snížení Cobbova úhlu a celkové zlepšení funkčního stavu pacientů. Tento přístup je vhodný zejména pro děti se skoliózou spojenou s neuromuskulárními poruchami (23).

2. PRAKTICKÁ ČÁST

2.1. Metodologie

2.1.1. Popis studie

Jedná se o nerandomizovanou intervenční observační studii, ve které bylo standardizovanými testy provedeno měření probandů, kteří se zúčastnili šestidenního hipoterapeutického pobytu. Účastníků studie, kteří dokončili dvanáct hipoterapeutických jednotek a všechna měření bylo 9.

Během studie byla na každém účastníkovi studie provedena 3 měření (před první hipoterapeutickou jednotkou, po první hipoterapeutické jednotce, po dvanácté hipoterapeutické jednotce). Každé měření bylo provedeno autorem studie. Součástí vyšetření bylo i zaznamenání sociodemografických údajů o probandech.

Metodologický návrh výzkumu byl předložen k posouzení Etické komisi 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, která po zhodnocení udělila souhlas s jeho realizací.

2.1.2. Organizace studie

Výzkumný soubor probandů byl získán mezi účastníky hiporehabilitačních pobytů v Centrum hiporehabilitace Mirákl, o.p.s., Bohuslavice 10, Telč, 588 56. Pro možnost účastnit se studie museli probandi splnit kritéria věku od 3 do 9 let, diagnostikované onemocnění SMA typu I, II, III a jejich zákonní zástupci souhlasit s poskytnutím osobních informací, sociodemografických údajů a souhlas s provedením měření praktické části.

Zákonný zástupce probandů vyplnil informovaný souhlas a sociodemografický dotazník, který sloužil pro získání informací ohledně osobních údajů, onemocnění, komplikací, kompenzačních pomůckách, operacích a psychomotorickém vývoji dítěte.

Probandi se zúčastnili dvanácti hipoterapeutických jednotek v Hipoterapeutickém centru Mirákl, kde s každým probandem byla provedena 3 měření pro získání dat pro praktickou část: před 1. hipoterapií, po 1. hipoterapii, a po dvanácté hipoterapii v rámci rehabilitačního pobytu v Hipoterapeutickém centru. Každé měření trvalo 20 minut. K provedení vyšetření maximálních výdechových hodnot objemu a výdechového proudu (PEF, FEV1) byl použit výdechový spirometr Vitalopragma - 1, Baseline plastový scoliometer pro měření zakřivení páteře v předklonu, pulzní oxymetr ChoiceM Med Oxywatch pro měření srdeční frekvence a krevní saturace, pomocí aspekce

byla vyšetřena dechová frekvence a následně byla provedena aspekce tvaru zad v předklonu a pořízení fotografie pro hodnocení funkční/strukturální skoliózy.

Probandi se každý den zúčastnili terapeutického plánu, skládající se ze dvou hipoterapeutických jednotek o délce 15 minut, a doplňkových aktivit mající charakter sociální rehabilitace.

Studie trvala po dobu 3 měsíců od září do listopadu 2024.

2.1.3. Výběr účastníků studie

Kritéria pro zahrnutí do studie

- Jednoznačně klinická diagnóza spinální muskulární atrofie typu I, II i III
- Věk dítěte od 3 let do 9 let
- Souhlas zákonného zástupce s provedením měření a poskytnutím osobních informací probanda

Kritéria pro vyloučení ze studie

- Nezájem o účast ve studii
- Obecné kontraindikace fyzioterapie (akutní infekční onemocnění, nádorová onemocnění, krvácivé stavy, subfebrilie a dekompenzované srdeční onemocnění)
- Alergii na koně či prostředí koňských stájí, nepřekonatelný strach z koně nebo výrazně progredující skolióza či subluxe kyčelních kloubů

2.1.4. Popis zkoumaného souboru

Studii celkem dokončilo 9 probandů, 4 chlapci a 5 dívek, s průměrným věkem účastníků studie 5,6 let. Jeden účastník studie musel být vyřazen ze studie z důvodu nespolupráce dítěte a následné nemožnosti provést měření. Všichni probandi studie se zúčastnili se zákonným zástupcem dvanácti hiporehabilitačních jednotek a absolvovali všechny plánované hipoterapie a doplňující terapie.

2.1.5. Hypotézy

1A

H₀: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí skoliometru a Adamsova testu před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí skoliometru a Adamsova testu před první terapií a po první terapii je statisticky významné zlepšení.

2A

H₀: Mezi hodnotami maximálního výdechového proudu (PEF) a maximální výdechové kapacity za 1 sekundu (FEV₁) měřenými před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po první terapii dojde ke statisticky významnému zvýšení PEF a FEV₁ ve srovnání s hodnotami před první terapií.

3A

H₀: Mezi dechovou frekvencí, srdeční frekvencí a krevní saturací měřenými před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po první terapii dojde ke statisticky významnému snížení dechové a srdeční frekvence a současně ke zvýšení krevní saturace ve srovnání s hodnotami před první terapií.

1B

H₀: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí skoliometru a Adamsova testu před první terapií a po poslední terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí skoliometru a Adamsova testu před první terapií a po poslední terapii je statisticky významné zlepšení.

2B

H₀: Mezi hodnotami maximálního výdechového proudu (PEF) a maximální výdechové kapacity za 1 sekundu (FEV₁) měřenými před první terapií a po poslední terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Dojde ke statisticky významnému zvýšení PEF a FEV₁ ve srovnání s hodnotami před první terapií.

3B

H₀: Mezi dechovou frekvencí, srdeční frekvencí a krevní saturací měřenými před první terapií a po poslední terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po poslední terapii dojde k statisticky významnému snížení dechové a srdeční frekvence a současně ke zvýšení krevní saturace ve srovnání s hodnotami před první terapií.

2.1.6. Testovací metody

Pulzní oxymetr

Pulzní oxymetr je neinvazivní přístroj určený k měření saturace kyslíkem (SpO₂) a srdeční frekvence. Funguje na principu světelné absorpce, kdy senzory umístěné nejčastěji na prstu měří průchod červeného a infračerveného světla tkání. Výhodou tohoto měření je jeho rychlost, jednoduchost a bezbolestnost, což umožňuje nepřetržité sledování okysličené krve bez nutnosti odběru vzorků. Pulzní oxymetrie se využívá k monitoraci stavu pacientů s chronickou respirační insuficiencí. Fyziologická hodnota krevní saturace by měla být v rozmezí SpO₂ > 95 %. Hodnoty nižší než 95% se považují za patologii. Fyziologická hodnota srdeční frekvence by měla být v rozmezí 80 - 120 tepů za minutu.

Standardizace měření:

- Kdy měřit: před 1. terapií, po 1. terapii, po dvanácté hipoterapii
- Měřit na 2. prstu = ukazováčku
- Dezinfekce přístroje a měřeného prstu před měřením
- Jak provést měření:
 - Vydezinfikovat přístroj a prst
 - Nasadit přístroj na ukazováček

- Počkat 10 vteřin
- Zapsat saturaci krve (%SpO₂) a aktuální tep (BPM)

Scoliometr

Scoliometr je jednoduchá diagnostická pomůcka používaná k orientačnímu vyšetření zakřivení páteře, zejména při vyšetření skoliózy. Funguje na principu vodováhy, při přiložení na páteř v předklonu hodnotí úhel rotace trupu (ATR – angle of trunk rotation). Tento neinvazivní a rychlý test pomáhá odhalit asymetrii zad, která může naznačovat skoliózu. Fyziologická hodnota úhlu vychýlení páteře v oblasti ThL a Th3 by měla být v nižší než 5°. Při hodnotě > 5° je podezření na počátek strukturální skoliózy a vyžaduje rentgenové vyšetření.

Standardizace měření:

- Kdy měřit: před 1. terapií, po 1. terapii, po dvanácté terapii
- Měřit vždy vsedě v největším možném předklonu
- Jak provést měření:
 - Dosáhnout nejvyššího možného předklonu vsedě
 - Přiložit scoliometr na Th/L přechod kdy je páteř uprostřed scoliometru
 - Zapsat vychýlení (ATR – angle of trunk rotation)
 - Přiložit scoliometr na Th $\frac{2}{3}$ kdy páteř je uprostřed scoliometru
 - Zapsat vychýlení ATR (ATR – angle of trunk rotation) a na jakou stranu se tento úhel projevuje

Adams test

Adamsův test vsedě je jednoduché klinické vyšetření sloužící k diagnostice skoliózy. Pacient se posadí s nohama volně svěřenými a pomalu se předkloní s uvolněnými pažemi. Vyšetřující sleduje symetrii zad a případnou přítomnost žeberní prominence, která může naznačovat strukturální skoliózu. Tato varianta testu minimalizuje vliv dolních končetin a pánve, což umožňuje lepší posouzení zakřivení páteře. Adamsův test je neinvazivní, rychlý a často se používá při preventivních prohlídkách nebo ve fyzioterapii ke sledování progresu skoliózy. Fyziologicky by v předklonu neměla být patrná asymetrie.

Standardizace měření:

- Požádat o sundání trička
- V nejvyšším možném dosaženém předklonu vsedě udělat foto
 - Foto udělat v úrovni, aby oči byly v úrovni zad
- následně proběhne zhodnocení (0-1-2)
 - 0 = bez viditelných známek skoliózy
 - 1 = Funkční skolióza
 - 2 = Strukturální skolióza

Spirometrie

Výdechová spirometrie je neinvazivní diagnostická metoda sloužící k měření plicních funkcí, zejména objemu a průtoku vzduchu při výdechu. Pacient se zhluboka nadechne a poté co nejrychleji a nejintenzivněji vydechne do spirometru, který zaznamenává parametry, jako je usilovně vydechnutý objem za jednu sekundu (FEV1), maximální výdechový proud vzduchu (PEF) nebo vitální kapacita plic (FVC). Výdechová spirometrie je rychlá, snadno proveditelná a poskytuje cenné informace o funkci dýchacího systému.

Standardizace měření:

- Měřená osoba se posadí
- Zapnout přístroj, nasadit čistý náustek
- 1x maximálně vydechnout do spirometru a zapsat FEV1 a PEF do tabulky

Dechová frekvence

Měření dechové frekvence je základní neinvazivní metoda hodnocení dýchání, která udává počet dechů za minutu. Provádí se nejčastěji pozorováním pohybu hrudníku nebo břicha, poslechem dechu. Normální dechová frekvence u dospělého člověka se pohybuje mezi 12–20 dechy za minutu, u dětí je vyšší. Zvýšená frekvence (tachypnoe) může signalizovat stres, infekci či plicní onemocnění, zatímco zpomalené dýchání (bradypnoe) může být spojeno s neurologickými poruchami nebo s poruchou dechového centra.

Standardizace měření:

- Požádat o sundání trička
- Měřit pomocí aspekce dechu na hrudníku a v břišní krajině
- Po dobu 60 vteřin počítat nádechy
- Poté zapsat do tabulky

2.1.7. Hipoterapeutická intervence

Hipoterapeutická intervence v Hipoterapeutickém centru Mirákl se provádí ve formě jízdy dítěte na předem vybraném koni, který jej provází terapiemi celý pobyt. Do provedení terapie se zapojuje celý terapeutický tým složený z: vodiče koně, koně, fyzioterapeuta a asistenta fyzioterapeuta. Během terapie je chůze koně upravována vodičem pro potřeby terapie (zajištění vnější rotace v kyčelních kloubech, větší retroverze pánve, spojení Th/L přechodu,...) a to díky fyzioterapeutovi a jeho asistentovi. Samostatná intervence trvá 20 minut, včetně patnáctiminutové jízdy na koni.

Po jedné hipoterapeutické jednotce byla očekávána zlepšení ve formě aktivace posturálního svalstva, zvýšení srdeční, dechové frekvence a zvýšení krevní saturace z důvodu reakce organismu na zátěž. Předpokládáme, že nedojde k zásadním změnám v parametrech skoliózy.

Po dvanácti hipoterapeutických jednotkách jsme předpokládali komplexní zlepšení sledovaných parametrů dechových funkcí a parametrů stavu skoliózy, společně s navýšením dechových objemů.

2.1.8. Podpůrné sociální terapie

Během hipoterapeutického pobytu mají děti možnost se zapojit do široké škály aktivit (péče o zvířata a jejich prostředí, sociální interakce s ostatními dětmi), které jsou zaměřené na jejich aktivizaci, sociální interakci a celkový rozvoj jak fyzicky, tak psychicky. Tyto aktivity doplňují hipoterapii v rámci komplexní rehabilitační péče a to ve formě sociální rehabilitace, která má doplňkově za cíl nejen zvýšení motivace k pohybu, zlepšení jemné motoriky, ale také zlepšení sociálních dovedností a zvýšení sebedůvěry.

Jednou z klíčových činností je terapeutické čištění koní, kdy si děti osvojí techniky péče o srst a kopyta, čímž se podporuje jejich jemná motorika a vnímání dotykových podnětů. Dále se

účastní krmení koní a vypouštění zvířat na pastvu, což přináší možnost poznat základní potřeby zvířat a získat hlubší pochopení pro jejich přirozené chování. Tyto aktivity navíc děti motivují k týmové spolupráci, protože probíhají ve skupinách.

Součástí programu je také venčení terapeutických psů, které dětem dodává důvod k pohybu a interagovat se zvířetem. Další metodou v hipoterapeutickém centru Mirákl jsou překážkové dráhy (Mixterapie), kde děti překonávají překážky společně se zvířetem, ať už s psím společníkem nebo koněm. Tyto dráhy kombinují fyzickou aktivitu s podporou koncentrace, plánování a řešení úkolů. Děti s SMA se neúčastní mixterapie z důvodu nemožnosti přejít překážky.

Kromě interakcí se zvířaty jsou do programu zařazeny i aktivity jako muzikoterapie a arteterapie. Muzikoterapie umožňuje dětem uvolnit napětí, rozvíjet vnímání skrze zvuky, rytmus a zpěv. Arteterapie naopak podporuje jejich kreativní vyjádření a sebereflexi prostřednictvím výtvarných činností, jako je kreslení, malování nebo práce s různými materiály, která zahrnuje jemnou motoriku a interakci s ostatními dětmi.

Tento komplexní přístup přispívá k celkovému psychickému, fyzickému i emocionálnímu rozvoji dětí, které si z hipoterapeutického pobytu odnášejí nejen terapeutické benefity, ale také nové zážitky a dovednosti.

2.1.9. Cíl práce

Cílem práce bylo zjistit změny ve funkci dechového systému a stavu skoliózy v průběhu dvanácti hipoterapeutických intervencí. Cílem hlavních výzkumných otázek bylo zjistit, jaký vliv má hipoterapie na dechové funkce, na vývoj skoliózy a zda je možné postavení páteře ovlivnit v krátkodobém horizontu šestidenní intenzivní terapie. Pro zhodnocení těchto výzkumných otázek jsem použil sadu testovacích metod (měření dechové a srdeční frekvence, výdechové parametry, hodnoty krevní saturace, Adams test v sedě a měření vychýlení páteře pomocí scoliometru), které hodnotí dechové funkce a stav skoliózy u dětí.

2.1.10. Testování

Testování probandů prováděl autor studie a probíhalo ve třech měřeních v rámci tří individuálních hipoterapeutických jednotek. První měření bylo provedeno před zahájením první hipoterapie, druhé měření následovalo po ukončení první hipoterapie a třetí měření bylo provedeno po absolvování dvanácté poslední hipoterapeutické jednotky. Veškeré testování proběhlo v Centru

hiporehabilitace Mirákl, o.p.s., na adrese Bohuslavice 10. Každé testování bylo provedeno se souhlasem zákonného zástupce, který byl přítomen u jednotlivých měření.

U každého dítěte byla testována dechová frekvence, výdechová spirometrie (parametry FEV₁, PEF₁), srdeční frekvence, měření krevní saturace, vyšetření zakřivení páteře pomocí scoliometru a provedení Adams testu. Všechna tato měření byla prováděna vsedě.

Sociodemografický dotazník (příloha č.1)

Sociodemografické údaje byly získány prostřednictvím dotazníku vyplněného zákonnými zástupci. V rámci dotazníku byl zjišťován: věk dítěte, věk při stanovení diagnózy, typ genové terapie, věk dítěte při podání první dávky genové terapie a informace o současné farmakologické léčbě. Dále bylo zjišťováno, v kolika měsících došlo k asistované vertikalizaci, v kolika měsících ke samostatné vertikalizaci, zda dítě mělo potíže s dechem a jaké konkrétně, včetně přítomnosti expiračního nebo inspiračního stridoru. Dalšími sledovanými údaji bylo používání kompenzačních pomůcek (např. ortéz na horní a dolní končetiny, korzetu, elektrického či mechanického vozíku), současný stav skoliózy a její vývoj (zlepšující se, stabilní nebo zhoršující se). Dále zda dítě mělo asymetrii v kojeneckém věku, kdy se poprvé objevily známky skoliotické asymetrie, a zda dítě prodělalo subluxaci kyčelního kloubu a následnou operaci. Tyto informace jsme použili pro porovnání mezi jednotlivými výsledky měření, zda mají vliv na vývoj měřených parametrů.

2.1.11. Analýza dat

Vyhodnocení dat bylo rozděleno do 6 oddílů (dechová frekvence, srdeční frekvence, krevní saturace, výdechová spirometrie, úhel vychýlení páteře Th3 a ThL, Adams test vsedě). Každý oddíl pracoval s třemi hodnotami pro vytvoření statistiky.

Data byla zaznamenána do excelového souboru s anonymním označením probandů. Vyhodnocení bylo zpracováno v programu R. Všechna data jsou hodnocena pomocí zobecněných lineárních modelů se smíšenými efekty, které zohledňují individualitu každého dítěte. Pracoval jsem s kontinuální proměnnou o hodnotách 1 (před), 2 (v průběhu) a 3 (po), podle které by se jednotlivé proměnné (např. dechová frekvence) měly měnit určitým směrem, buď směrem dolů nebo nahoru. Pro statistiku byla použita gamma distribuce s logaritmickou link funkcí. Každá měřená proměnná byla hodnocena samostatně. Pro porovnání výsledků mezi třemi měřeními (před první hipoterapií, po první hipoterapii a po dvanácté hipoterapii) byl použit Friedmanův test, který

je neparametrickým ekvivalentem opakovaného ANOVA testu a slouží k porovnání rozdílů v závislých souborech při více než dvou opakovaných měřeních. U každého parametru byla uvedena p -hodnota, která určuje, zda jsou rozdíly mezi jednotlivými měřeními statisticky významné.

Statistická významnost byla posuzována na hladině $p < 0,05$, přičemž výsledky s hodnotou $p < 0,001$ byly považovány za vysoce významné. U parametrů, kde byla zjištěna hodnota p blízká této hranici, byla označena jako hraničně významná a dále byla zohledněna v interpretaci klinického významu. Ke každému oddílu bylo uděláno porovnání vybraných sociodemografických údajů (pohlaví, věk, problémy s dechem, věk při diagnostice SMA a přítomnost skoliózy) pro zjištění, zda nějaké údaje korelují s měřeními oddíly.

Veškeré výpočty byly zpracovány externím statistikem, aby byla zajištěna správnost použitých metod a objektivita zpracování.

2.2. Výsledky

2.2.1. Popis výzkumného souboru

Výzkumný soubor tvořilo celkem 10 dětí s diagnostikovanou spinální muskulární atrofií, z kterého musel být jeden proband vyřazen kvůli nedostatečné spolupráci, z toho byli 4 chlapci a 5 dívek. Průměrný věk účastníků studie byl 5,44 roku, medián věku byl 5 roku se směrodatnou odchylkou věku 1,74 roku. U většiny probandů byla přítomna skolióza, konkrétně u 7 z 9 dětí, přičemž u čtyř z nich šlo o skoliózu středního až těžkého stupně. Ve třech případech byl záznam o zhoršení skoliotického zakřivení s věkem.

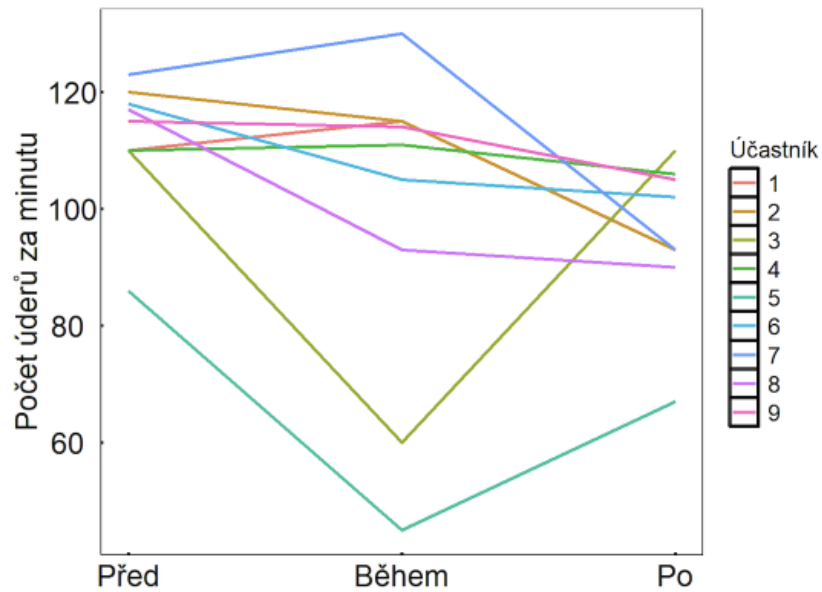
Dechové obtíže byly anamnesticky zaznamenány u poloviny souboru (5 dětí), přičemž šlo především o omezenou dechovou výkonnost. Tato skupina zároveň vykazovala výraznější stav skoliózy a horší výsledky Adams testu.

Z hlediska mobility používalo 8 dětí invalidní vozík (elektrický či mechanický), 7 z nich nejsou schopné lokomoce bez pomůcek. Průměrný věk dosažení asistované vertikalizace u sledovaného souboru činil 23,2 měsíce, přičemž této schopnosti dosáhly všechny děti ve studii. Samostatné vertikalizace dosáhlo 7 z 9 dětí, a to v průměrném věku 34,6 měsíce. Ortopedické pomůcky (ortézy DK, vertikalizační stojan) byly využívány u více než poloviny probandů.

Celkově šlo o heterogenní skupinu s převahou výrazného motorického omezení, přítomností skoliózy a častou potřebou kompenzačních pomůcek pro polohování a vertikalizaci.

2.2.2. Vyhodnocení vlivu na srdeční frekvenci

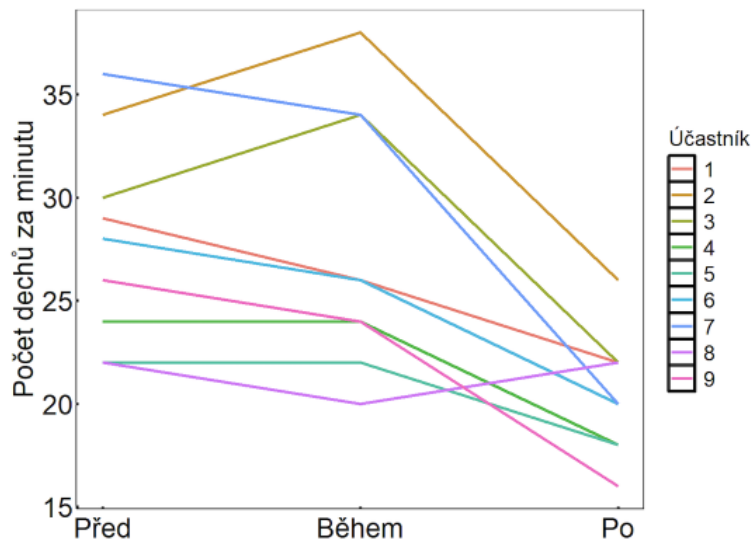
Na grafu č.1 lze vidět statisticky významné zmenšení srdeční frekvence $p = 0,018$ ($\chi^2 = 5,56$), kde se průměrná hodnota srdeční frekvence se snížila z původních 112 tepů/min na 99 tepů/min po dvanácti hipoterapiích. Statistická významnost $p = 0,018$ potvrzuje, že intervence v této intenzitě má pozitivní vliv na kardiovaskulární systém. Z klinického hlediska lze vidět na grafu č.1 vyšší srdeční frekvence po první terapii, což odráží aktivaci oběhového systému a schopnost organismu reagovat na zátěž v podobě fyzické aktivity. Po dvanácté terapii je značné snížení srdeční frekvence, což odráží potenciálně větší rezervu při aktivitě a lepší efektivitu a kondici oběhového systému, což může přispět k vyšší soběstačnosti a lepšímu zvládnání běžných každodenních pohybů. U tohoto parametru nebyla žádná patrná korelace se sociodemografickými údaji.



Graf č.1 Změny srdeční frekvence

2.2.3. Vyhodnocení vlivu na dechovou frekvenci

Graf č.2 ukazuje statisticky průkazný vliv na snížení dechové frekvence s hodnotou $p < 0,001$ ($\chi^2 = 30,4$). Po první hipoterapii je patrný nárůst dechové frekvence, což můžeme usoudit jako navýšení po fyzické zátěži. Až na jednoho probanda je dle grafu patrný pozitivní trend, kdy



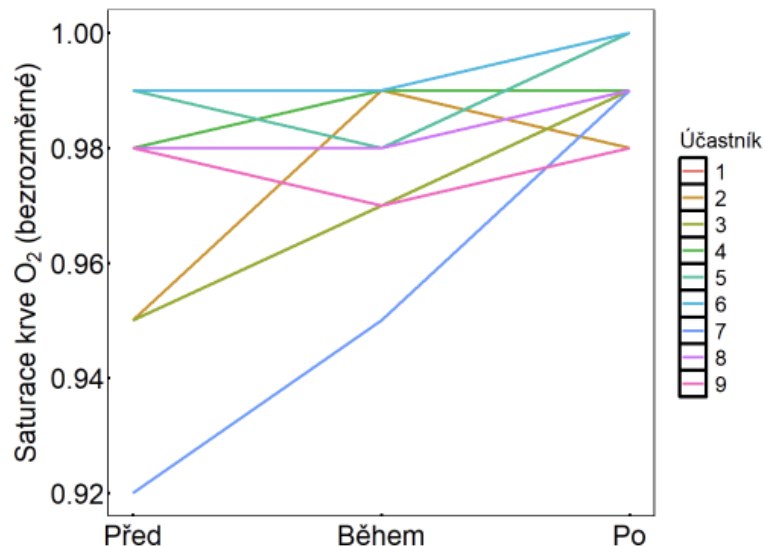
Graf č.2 Změny dechové frekvence za minutu

po absolvování dvanácti hipoterapeutických jednotek došlo k poklesu dechové frekvence v průměru o 6 dechů za minutu. Tento pokles ukazuje na zlepšení dechové efektivity a síly dýchacích svalů, což bylo statisticky potvrzeno hodnotou p pod 0,001.

Klinicky je tento posun důležitý, protože snížená dechová frekvence při zachování dobré krevní saturace znamená, že děti dokážou dýchat více efektivně, což může zlepšovat jejich komfort při běžných denních aktivitách, snížit únavu a zvýšit toleranci fyzické zátěže. U tohoto parametru nebyla žádná patrná korelace se sociodemografickými údaji.

2.2.4. Vyhodnocení vlivu na hodnoty krevní saturace

Na grafu č.4 lze vidět pozitivní vliv terapie se statisticky významným posunem hodnot $p < 0,001$ ($\chi^2 = 18,5$). Saturace krve kyslíkem se v průměru zlepšila o 2-3 %, s průměrnými hodnotami 96 % před 1. terapií s následným nárůstem na necelých 100 % po dokončení dvanácté hipoterapie. Klinicky se změna této hodnoty může projevit ve zvýšení fyzické výkonnosti, menší dechové a svalové námaze, snížení dechové a srdeční frekvence. Pozitivní nárůst této hodnoty svědčí o zvýšení efektivity dechových funkcí. U tohoto parametru nebyla žádná patrná korelace se sociodemografickými údaji.

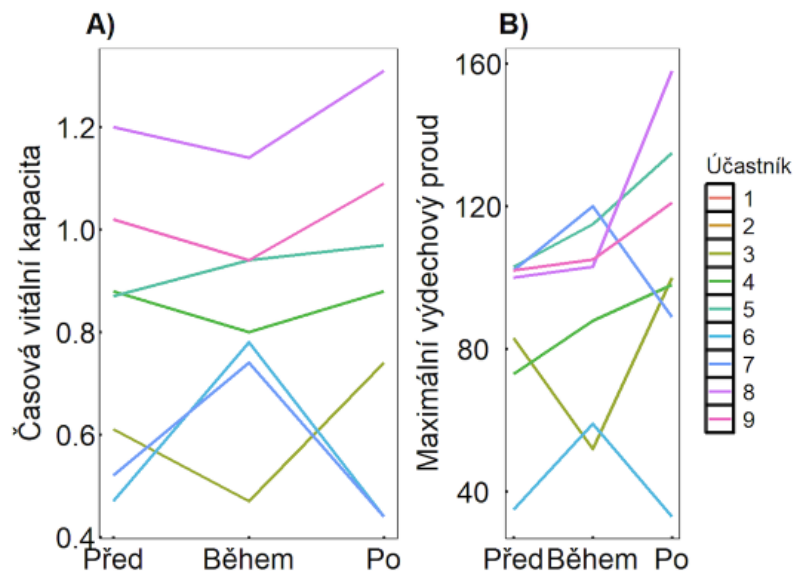


Graf č.3 Změny krevní saturace kyslíkem

2.2.5. Vyhodnocení vlivu na výdechové parametry

Objem vzduchu vydechnutého za 1 sekundu (FEV1) zůstal stabilní, s průměrnou hodnotou kolem 0,82 litru. Výsledky měření výdechových parametrů ukazují, že časová vitální kapacita plic (FEV1) zůstala během terapie relativně stabilní, ale bez statisticky významných změn ($p = 0,63$). Z klinického hlediska však stabilita hodnot znamená, že nedošlo ke zhoršení dechových funkcí, což je u pacientů se SMA důležité pro udržení kvality života a omezení dechových komplikací.

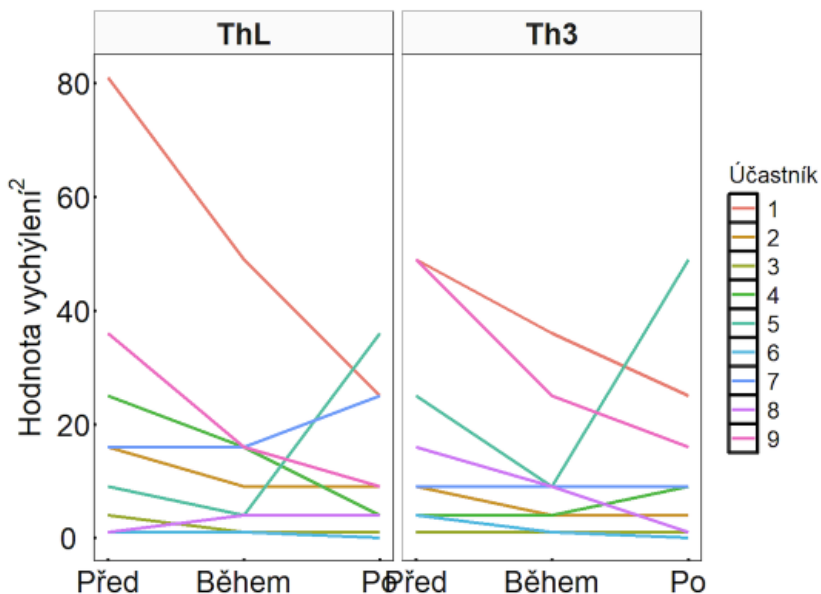
Narozdíl od časové vitální kapacity měl maximální výdechový proud (PEF) pozitivní trend se statisticky hraniční významností ($p = 0,0611$, $x^2 = 3,51$), což může naznačovat zlepšení funkce výdechových svalů a efektivity dýchání po absolvování hipoterapeutických intervencí v delším časovém horizontu. Maximální výdechový proud (PEF) se zlepšil v průměru o 10-15 l/min a tento trend se vizuálně potvrzuje i v grafu č.4, kde většina dětí vykazuje nárůst PEF po terapii. Z klinického hlediska znamená zvýšení PEF lepší schopnost vyvinout silný výdech, což zlepšuje odkašlávání, snižuje riziko zadržování sekretů a přispívá k prevenci respiračních komplikací. U tohoto parametru nebyla žádná patrná korelace se sociodemografickými údaji.



Graf č.4 Změny Výdechových parametrů FEV1 a PEF

2.2.6. Vyhodnocení vlivu na úhel vychýlení páteře

Graf č.5 zobrazuje zakřivení páteře ve dvou oblastech (ThL – dolní hrudní, Th3 – horní hrudní) u každého probanda, kteří jsou barevně znázorněni. Ve statistice byl sledován posun at' už z kladné (vychýlení doprava) nebo negativní (vychýlení doleva) hodnoty. I když některé



Graf č.5 Úhel vychýlení páteře měřený pomocí scoliometru

křivky vykazují zlepšení (pokles měřeného úhlu), u jiných došlo k mírnému zhoršení nebo kolísání. Výsledek změn na úhel vychýlení páteře je ale statisticky neprůkazný ($p_{Th3} > 0,05$, $p_{ThL} > 0,05$). Některé děti vykazují snížení úhlu vychýlení páteře v obou oblastech ThL a Th3, což může být známkou aktivace posturálních svalů a snížení skoliotické asymetrie, avšak ne tak výrazně, že bychom mohli určit, že je tato změna způsobená hipoterapií.

Změny v oblasti Th3 při korelaci s dechovými obtížemi

Při korelaci těchto změn společně s dechovými obtížemi, které byly uvedeny rodiči v sociodemografickém dotazníku, jsme zjistili, že v případě, kdy dítě nemá dechové obtíže, dochází ke staticky významnému posunutí hodnot v oblasti Th3 ($p = 0,01244$). U dětí s dechovými obtížemi byl posun hodnot statisticky neprůkazný ($p_{Th3} > 0,05$).

Změny v oblasti ThL při korelaci s dechovými obtížemi

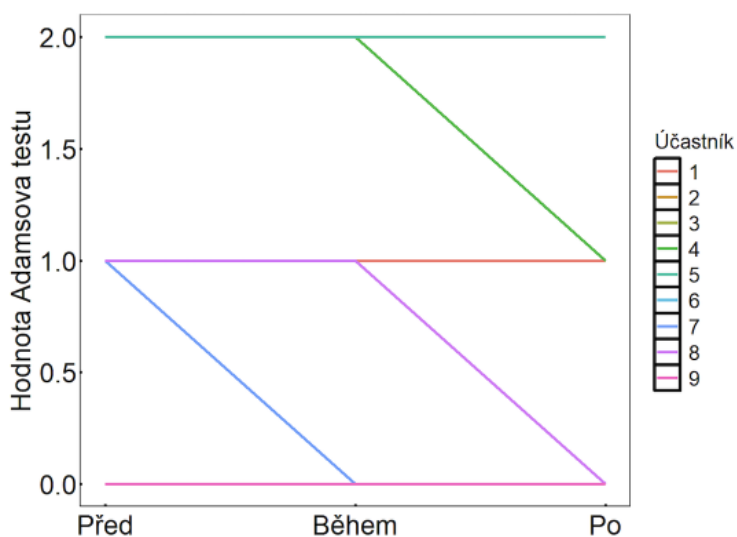
V oblasti ThL došlo ke statisticky významnému posunu hodnot p při dechových obtížích na rozdíl od oblasti Th3 ($p < 0,05$). Terapie má tedy hlavně pozitivní vliv na oblast ThL v případě, že dítě má dechové obtíže. Statistický model ukázal, že v oblasti ThL došlo u probandů s přítomnými dechovými obtížemi ke statisticky významným změnám v postavení páteře v průběhu hipoterapeutických intervencí. U dětí s dechovými obtížemi byl vliv terapie významný již po prvních terapiích ($p = 0,0358$) a dále se prohloubil při třetím měření ($p = 0,00975$).

To znamená, že hipoterapie může mít pozitivní efekt i u dětí s těžšími klinickými projevy, a že největší přínos se objevuje až při delším trvání terapie.

2.2.7. Vyhodnocení vlivu na Adams test v sedě

Graf č.6 znázorňuje vývoj hodnot měření Adams testu u jednotlivých probandů, a jejich vývoj mezi třemi měřeními. Hodnota se pohybovala mezi 0 až 2 (0 = bez asymetrie, 1 = funkční skolióza, 2 = strukturální skolióza).

U dětí došlo k statisticky významnému poklesu ($p = 0,000981$) hodnot mezi první a třetí terapií, což značí pozitivní efekt terapie na trupovou stabilitu a symetrické postavení páteře. Počáteční průměrná hodnota Adams testu byla 0,68481 a v průběhu terapie pak došlo ke snížení této hodnoty o zhruba -0,1394 jednotky při každém dalším měření, což svědčí o postupném zlepšení aktivace posturálních svalů.



Graf č.6 Hodnoty výsledků Adams testu v sedě

2.3. Vyhodnocení hypotéz

2.3.1. Hypotéza 1A

H₀: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí scoliometru a Adamsova testu před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí scoliometru a Adamsova testu před první terapií a po první terapii je statisticky významné zlepšení.

Adamsův test prokázal statisticky významné snížení hodnot skoliózy po první terapii (Estimate: $-0,13954$; $p = 0,000981$; $t = -3,296$), což ukazuje na lepší aktivaci posturálních svalů a větší symetrii trupu v předklonu.

Oproti tomu hodnoty ze scoliometru ThL ($p = 0,1342$) a Th3 ($p = 0,2273$) nebyly statisticky významné, přestože mírný pokles v úhlu vychýlení páteře v obou oblastech byl patrný.

Tato hypotéza byla částečně potvrzena.

2.3.2. Hypotéza 1B

H₀: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí scoliometru a Adamsova testu před první terapií a po poslední terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Mezi hodnotami skoliózy měřenými pomocí scoliometru a Adamsova testu před první terapií a po poslední terapii je statisticky významné zlepšení.

Po poslední hipoterapii přetrvával statisticky významný rozdíl u Adamsova testu (Estimate: $-0,13954$; $p = 0,000981$), zatímco scoliometr opět neprokázal významné změny v obou oblastech na začátku hrudní páteře a ThL přechodu. Také tato hypotéza byla částečně potvrzena díky statistické významnosti výsledku Adams testu.

Tato hypotéza byla částečně potvrzena.

2.3.3. Hypotéza 2A

H₀: Mezi hodnotami maximálního výdechového proudu (PEF) a maximální výdechové kapacity za 1 sekundu (FEV₁) měřenými před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po první terapii dojde ke statisticky významnému zvýšení PEF a FEV₁ ve srovnání s hodnotami před první terapií.

U FEV₁ nebyl zaznamenán statisticky významný rozdíl ($p = 0,6317$). U PEF byl výsledek na hranici významnosti ($p = 0,0611$). Hypotéza nebyla potvrzena, i když PEF naznačuje pozitivní trend zvýšení výdechových objemů.

Tato hypotéza nebyla potvrzena.

2.3.4. Hypotéza 2B

H₀: Mezi hodnotami maximálního výdechového proudu (PEF) a maximální výdechové kapacity za 1 sekundu (FEV₁) měřeními před první terapií a po poslední hipoterapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Dojde ke statisticky významnému zvýšení PEF a FEV₁ ve srovnání s hodnotami před první terapií.

Po 12 terapiích stále nebyla změna výdechových parametrů statisticky průkazná. Ale mírné zlepšení hodnot PEF může být klinicky významné. Mírný nárůst v hodnotách by mohl mít funkční přínos pro děti s oslabenou dechovou kapacitou, a především u těch, které mají zhoršené vykašlávání nebo slabé dýchací svaly. Při větším vzorku a delším časovém horizontu lze předpokládat další pozitivní vývoj objemů, zejména pokud budou terapie probíhat kontinuálně.

Tato hypotéza nebyla potvrzena.

2.3.5. Hypotéza 3A

H₀: Mezi dechovou frekvencí, srdeční frekvencí a krevní saturací měřeními před první terapií a po první terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po první terapii dojde ke statisticky významnému snížení dechové a srdeční frekvence a současně ke zvýšení krevní saturace ve srovnání s hodnotami před první terapií.

Všechny tři měřené parametry prokázaly statisticky významnou změnu, tedy snížení dechové, srdeční frekvence a zvýšená krevní saturace (dechová frekvence $p < 0,001$; srdeční frekvence $p = 0,0184$; saturace $p < 0,001$). Tímto byla hypotéza plně potvrzena.

Tato hypotéza byla potvrzena.

2.3.6. Hypotéza 3B

H₀: Mezi dechovou frekvencí, srdeční frekvencí a krevní saturací měřenými před první terapií a po poslední terapii není žádný statisticky významný rozdíl.

H₁: Po poslední terapii došlo k statisticky významnému snížení dechové a srdeční frekvence a současně ke zvýšení krevní saturace ve srovnání s hodnotami na začátku hipoterapeutických intervencí.

Po poslední hipoterapii bylo zaznamenáno statisticky významné snížení dechové frekvence ($p < 0,001$), pokles srdeční frekvence ($p = 0,0184$) a zvýšení krevní saturace ($p < 0,001$). Tento výsledek potvrzuje kontinuální pozitivní vliv na dechové funkce a proto **byla hypotéza 3B potvrzena.**

Diskuze

Cílem bakalářské práce bylo měření vlivu hipoterapeutických intervencí na dechové funkce a skoliotické parametry. Studie trvala 3 měsíce a dokončilo jí 9 dětí, z toho 4 chlapci a 5 dívek, ve věku 3-9 let. Hipoterapeutická intervence byla prováděna po dobu 15 minut dvakrát za den, po dobu 6 dnů, celkem tedy 12 hipoterapií.

Mezi sledované parametry bylo zařazeno: dechová frekvence, srdeční frekvence, krevní saturace, výdechové parametry (FEV1, PEF), úhel vychýlení páteře v oblasti ThL a Th3 a hodnoty Adams test. Tyto parametry byly sledovány pomocí 3 měření v před, po 1. hipoterapii a po zakončení dvanácti hipoterapeutických jednotek. Pro objektivní hodnocení parametrů souvisejících se spinální svalovou atrofií byly v této studii zvoleny jednoduše měřitelné ukazatele, které reprezentovaly výše zmíněné dechové funkce a stav skoliózy.

Do studie byly zařazeny děti, které byly všechny léčeny genovou terapií pomocí přípravků Spinraza a Zolgensma. Tyto terapie jsou zaměřeny na zpomalení progresu spinální svalové atrofie (SMA), které je charakteristické především postupným snižováním svalové síly. Hlavními klinickými projevy SMA jsou svalová slabost, hypotonie, omezená hybnost, potíže s polykáním a dýcháním, a v pokročilejších stádiích také rozvoj skoliózy (20). Hipoterapie by měla být vhodná metoda pro zlepšení celkového držení těla, zvýšení svalového napětí v oslabených oblastech a podpoře dechových funkcí pomocí facilitace posturálních a dechových svalů (28).

Od naměřených hodnot jsme očekávali zlepšení sledovaných parametrů ve směru snížení dechové a srdeční frekvence jako projev lepšího zapojení posturálního svalstva a zvýšení celkové fyzické kondice, stabilizace nebo mírné zvýšení krevní saturace jako ukazatele zlepšení dechové efektivity, snížení úhlu vychýlení páteře a zlepšení výsledků Adams testu v důsledku pozitivního vlivu terapie na držení těla, a také zvětšení objemů ve výdechové spirometrii, reflektující zlepšení funkce dechových svalů.

Výsledky ukázaly celkové zlepšení sledovaných parametrů u všech probandů, avšak toto zlepšení nebylo ve všech případech statisticky významné. Statisticky signifikantní změny byly zaznamenány pouze u parametrů srdeční frekvence, dechové frekvence, krevní saturace a při hodnocení výsledků Adams testu ($p < 0,05$). U parametrů skoliózy při měření úhlu vychýlení pomocí skoliometru nebylo v průběhu studie pozorováno žádné statisticky významné zhoršení, což lze považovat za pozitivní výsledek alespoň z hlediska stabilizace vývoje skoliotického zakřivení. U výdechových parametrů PEF a FEV1 nedošlo ke statisticky významnému zlepšení

Zajímavým zjištěním bylo, že u dětí, u kterých rodiče udávali výrazné dechové obtíže, došlo ke statisticky významnému snížení úhlu vychýlení páteře ($p = 0,00975$) v oblasti ThL páteře. Tento výsledek lze vysvětlit tím, že u těchto dětí, které trpí větším deficitem v oblasti dechových funkcí a posturální stability, docházelo během hipoterapie k výraznější facilitaci hlubokého stabilizačního systému. Domnívám se, že v oblasti ThL byla v průběhu terapie aktivována jak posturální, tak dechová svalovina, což vedlo ke zlepšení držení těla a následnému snížení funkční deformity páteře. Vyšší míra aktivace stabilizačních svalových struktur u dětí s dechovými obtížemi tak pravděpodobně přispěla k výraznějšímu zlepšení sledovaných parametrů v porovnání s dětmi bez dechových obtíží, u kterých tento deficit nebyl tak výrazný. Podobně jako ve studii *Pulmonary Function and Aerobic Capacity Responses to Equine Assisted Therapy in Adolescents with Idiopathic Scoliosis*, kde bylo po desetitýdenním programu hipoterapie zaznamenáno zlepšení posturální symetrie a funkčních parametrů spojených nejen se skoliózou, ale také s dechovými parametry (PEF, FEV1), kde došlo k výraznému zlepšení objemů. Proto předpokládám, že delší doba trvání terapie by vedla k výraznějším změnám v úhlu vychýlení páteře a v dechových parametrech (16).

Přestože u dětí s dechovými obtížemi došlo k významnému zmenšení úhlu vychýlení v oblasti ThL, celkový vliv hipoterapie na změnu v oblastech Th3 a ThL nevykázaly statisticky významné změny. Tento výsledek je možné pojmout několika způsoby. Skolióza je dlouhodobě vznikající změna páteře, která je tvořena oslabením trupového svalstva a svalovou nerovnováhou, a proto se domnívám, že krátkodobá intervence v délce jednoho týdne neměla dostatečný časový rámec na vyvolání výrazných funkčních změn. Hipoterapie sice pozitivně ovlivňuje aktivaci posturálního svalstva a držení těla, ale korekce skoliózního zakřivení vyžaduje delší terapeutické působení, které trvá déle než týden. Dalším faktorem může být individuální variabilita mezi probandy, kde rozsah a typ skoliózy, stejně jako úroveň svalové slabosti, ovlivňují možnost dosažení viditelných změn v krátkém čase.

Výsledky tak naznačují, že hipoterapie má potenciál stabilizovat nebo mírně ovlivnit funkční postavení páteře, ale k dosažení statisticky významného zlepšení by bylo pravděpodobně nutné prodloužit dobu trvání intervence, navýšit počet probandů s podobnou motorickou úrovní a podobným stavem skoliózy (29).

Nejvýraznější statisticky významné změny byly pozorovány v dechové frekvenci ($p = 0,0002$), srdeční frekvenci ($p = 0,0050$) a krevní saturaci ($p = 0,0044$). Zlepšení těchto parametrů

naznačuje pozitivní vliv hipoterapie, který má pozitivní vliv na dechovou mechaniku a podporuje efektivnější ventilaci. Terapie s koněm zároveň může působit na dítě relaxačně, což může vést ke snížení stresové zátěže organismu a následně i ke stabilizaci srdeční a dechové frekvence. Tento smíšený fyzický a psychický účinek může vysvětlovat výrazně pozitivní výsledky u těchto sledovaných fyziologických funkcí těla. Toto tvrzení potvrzuje studie z roku 2014, *Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy*, která tvrdí, že celková zkušenost s hipoterapií byla pro děti se spinální svalovou atrofií významným zdrojem pozitivních emocí, posílení sebedůvěry a navozovala u nich pocit běžného, normálního života (30).

Hypotéza o změně ve sledování Adams testu vsedě, kde jsme posuzovali, zda je v předklonu zvýrazněna funkční nebo strukturální skolióza, byla potvrzena jako statisticky průkazná ($p = 0,00098$) a tím bylo potvrzeno, že hipoterapie může pozitivně ovlivnit funkční projevy skoliotického zakřivení u dětí se spinální svalovou atrofií. Toto zlepšení lze opět odůvodnit zvýšenou aktivací hlubokého stabilizačního systému a lepší symetrií svalového napětí v oblasti trupu, kde tato aktivita je podporována rytmickými pohyby koně, společně s aktivní stabilizací dítěte na koni během terapie. Adamsův test hodnotí především funkční asymetrii při předklonu, nikoli strukturální změny páteře, a proto je pravděpodobné, že zlepšení více reflektuje především lepší posturální kontrolu a symetrickou svalovou aktivaci u dětí, které mají pouze funkční asymetrii. U dětí se strukturální skoliózou nedošlo k významné změně a předpokládám, že hipoterapii jí nebude možné v takové míře ovlivnit, aby byly pozitivní změny po dvanácti terapiích (31).

Pohybové vzorce stimulované během terapie mohly vést k lepší koordinaci trupu, snížení jednostranného zatížení páteře a tím i k viditelnému zlepšení ve výsledcích testu. Výsledky tak ukazují, že i krátkodobá hipoterapie může mít významný vliv na funkční stabilitu a dynamiku trupu, což je z klinického hlediska důležité pro zpomalení progresu skoliózy, oddálení jejího vzniku a zlepšení kvality života dětí se spinální svalovou atrofií (14).

Vyhodnocení výdechových parametrů, které byly měřeny pomocí výdechového spirometru neprokázaly statisticky významné změny v průběhu terapií. To může být způsobeno nízkým věkem probandů, což mohlo ovlivnit kvalitu spolupráce při spirometrickém vyšetření, které vyžaduje maximální vůli a porozumění pochopit instrukce pro dosažení maximálního výdechu. Výsledky měření pomocí výdechového spirometru mohlo být ovlivněno nižší kvalitou přístroje a

vysokými požadavky na míru spolupráce ze strany dětí, což mohlo ovlivnit přesnost a spolehlivost naměřených výsledků. Malé děti mohou mít potíže s koordinovaným maximálním výdechem, což zvyšuje variabilitu měření a snižuje spolehlivost tohoto vyšetření. V rámci měření byl ale patrný pozitivní trend v nárůstu objemu usilovně vydechnutého vzduchu, avšak statisticky neprůkazný. Výsledek taky mohl být ovlivněný krátkým trváním terapie a pravděpodobně by bylo nutné prodloužit trvání studie a provést měření s větším časovým odstupem.

V rámci účasti na hipoterapeutickém pobytu probíhaly doplňující sociální terapie (arteterapie, muzikoterapie, canisterapie), které mohou mít do jisté míry částečný podíl na výsledcích změn dechových parametrů a zlepšení psychického stavu dětí. Měření mezi těmito terapiemi jsme nezařadili do studie, ale bylo by přínosné ověřit vliv těchto doplňujících terapií v další studii pomocí kontrolní skupiny, kdy se děti těchto terapií neúčastní. Stejně měření by bylo vhodné aplikovat na přidání fyzioterapeutické intervence společně s hipoterapií, kde můžeme očekávat další zlepšení hodnot dechových a skoliotických parametrů.

Pro další pokračování této studie by bylo přínosné provést měření u většího počtu probandů a s větším odstupem času od terapie pro získání přesnějších dat a abychom zjistili, zda výsledky tohoto typu terapie také mají dlouhotrvající efekt a přidat pro porovnání kontrolní skupinu. Pro komplexnější zhodnocení efektu hipoterapie by bylo vhodné, aby budoucí studie kromě fyziologických parametrů zahrnovaly také sledování kvalitativní charakter pohybu a subjektivní hodnocení dětí a jejich rodičů, zaměřené na psychický stav, náladu, celkovou pohodu a emocionální naladění dětí. Spojení objektivních fyzických měření se subjektivní zpětnou vazbou by umožnilo lépe pochopit celkový dopad terapeutického procesu na kvalitu života pacientů.

Limity studie

Tento výzkum má několik omezení, která bylo potřeba při hodnocení výsledků zohlednit. Největším limitem je malý počet probandů, konkrétně 9 a chybějící kontrolní skupina, což ztěžuje porovnání, zda se tyto měřené parametry změnilo přímým vlivem hipoterapie. Sledování parametrů pouze během jednoho týdne nám neumožňuje posoudit dlouhodobý efekt terapie a také po jaké době dochází k případné regresi měřených parametrů.

Dalším faktorem je, že vývoj tohoto onemocnění je u každého dítěte velice individuální, proto je obtížné porovnávat efekty terapie u každého dítěte z důvodu jiné úrovně motorických schopností, historie operací na korekci skoliózy nebo kyčelní subluxace, a tato fakta nebylo možné

v mé studii zhodnotit. U dětí se může lišit reakce na genovou terapii i věk, ve kterém se objeví první klinické příznaky, což následně ovlivňuje i načasování zahájení samotné léčby.

Do budoucna by bylo určitě přínosné navýšit počet účastníků, přidat kontrolní skupinu a sledovat stav dětí s odstupem – například během několika měsíců, roků. V této studii byla pouze nerandomizovaná skupina dětí s diagnózou spinální svalové atrofie a nebyla rozlišována motorická úroveň, proto by bylo vhodné také měřit více skupin s podobnými motorickými schopnostmi. Pro přesnější výsledky by bylo vhodné využít podrobnější měření a zaměřit se i na to, jak hiporehabilitace působí na psychiku, náladu a pocity dětí nebo jejich rodičů.

Závěr

Tato bakalářská práce měla za cíl zhodnotit vliv hipoterapie na vybrané parametry u dětských pacientů se spinální svalovou atrofií. V teoretické části se podařilo přehledně zpracovat a shrnout teoretická východiska týkající se samostatného onemocnění SMA, komplexnosti léčby, principů hipoterapie a jejího významu v rámci rehabilitace. Praktická část byla provedena formou tříměsíčního sběru dat u devíti dětí, které se účastnily hiporehabilitace v rámci intenzivního terapeutického týdne. U všech probandů byly sledovány specifické fyziologické a funkční parametry, jejichž změny byly následně vyhodnoceny pomocí deskriptivní i statistické analýzy.

Výsledky studie prokázaly statisticky významné zlepšení dechové frekvence, krevní saturace a srdeční frekvence u dětí se spinální svalovou atrofií po absolvování série hipoterapeutických sezení. Přestože se některé sledované hodnoty (FEV1, PEF a úhel vychýlení) nezměnily statisticky významně, mají tyto hodnoty pozitivní trend a mohou klinicky zlepšit celkový fyzický stav dítěte. Zlepšení dechových parametrů a výdechového proudu může pozitivně ovlivnit toleranci fyzické aktivity, kvalitu dýchání a snížit riziko dechových komplikací, které jsou u této diagnózy velmi časté.

U všech probandů byla patrná pozitivní změna v oblasti dechových funkcí (snížení dechové frekvence ($p < 0,001$), pokles srdeční frekvence ($p = 0,0184$) a zvýšení krevní saturace ($p < 0,001$)), ačkoliv vliv na zakřivení páteře se projevil spíše stabilizací než výrazným zlepšením. To může být způsobeno krátkým trváním intervence a různou výchozí mírou skoliotického zakřivení a odlišnou úrovní posturální kontroly, která mohla ovlivnit míru odpovědi na krátkodobou hipoterapeutickou intervenci. Klinicky důležité je, že žádný z probandů nezaznamenal zhoršení zkoumaných parametrů, což potvrzuje bezpečnost a potenciální přínos hipoterapie i pro další děti s tímto onemocněním. Výsledky této práce ukazují na pozitivní trend, že hiporehabilitace může být

efektivním doplňujícím prvkem komplexní péče o děti se SMA, a to především v oblasti zlepšení srdeční a dechové frekvence, krevní saturace a aktivaci osového a dechového svalstva.

Výsledky studie potvrdily, že hipoterapie je vhodná metoda pro neuromuskulární onemocnění jako je spinální svalová atrofie. Protože se do studie zapojili pouze probandí, kteří podstoupili léčbu pomocí léčiv Spinraza a Zongelsma, bylo by vhodné do příští studie zapojit děti, které jsou léčeny pomocí výše zmíněné perorální substituční terapie Risdiplam.

Vzhledem k omezenému počtu probandů a krátkému sledovanému období terapie by bylo vhodné udělat další obsáhlejší studie s delší dobou sledování a ve větším počtu účastníků studie. Jelikož výsledek mé studie poukazuje především na krátkodobý efekt, bylo by vhodné udělat větší a delší průzkum pro podpoření hipoterapie jako vhodné metody léčby SMA.

Referenční seznam

1. Koca, Tuba Tulay, and Hilmi Ataseven. 'What Is Hippotherapy? The Indications and Effectiveness of Hippotherapy'. *Northern Clinics of Istanbul* 2, no. 3 (2015): 247–52. <https://doi.org/10.14744/nci.2016.71601>.
2. Nishio H, Niba ETE, Saito T, Okamoto K, Takeshima Y, Awano H. Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *International Journal of Molecular Sciences*. 2023; 24(15):11939. <https://doi.org/10.3390/ijms241511939>
3. Angilletta I, Ferrante R, Giansante R, Lombardi L, Babore A, Dell'Elice A, Alessandrelli E, Notarangelo S, Ranaudo M, Palmarini C, et al. Spinal Muscular Atrophy: An Evolving Scenario through New Perspectives in Diagnosis and Advances in Therapies. *International Journal of Molecular Sciences*. 2023; 24(19):14873. <https://doi.org/10.3390/ijms241914873>
4. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:71. Published 2011 Nov 2. doi:10.1186/1750-1172-6-71
5. Feldkötter M, Schwarzer V, Wirth R, Wienker TF, Wirth B. Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. *Am J Hum Genet*. 2002;70(2):358-368. doi:10.1086/338627
6. Lagae L, Proesmans M, Van den Hauwe M, Vermeulen F, De Waele L, Boon M. Respiratory morbidity in patients with spinal muscular atrophy-a changing world in the light of disease-modifying therapies. *Front Pediatr*. 2024;12:1366943. Published 2024 Mar 14. doi:10.3389/fped.2024.1366943
7. Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A, et al. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr*. 2020;27(7S):7S29-7S34. doi:10.1016/S0929-693X(20)30274-8
8. Angeli M, Alpantaki K, Pandis N, Koutserimpas C, Hadjipavlou A. The effect of scoliosis surgery on pulmonary function in spinal muscular atrophy patients: review of the literature and a meta-analysis. *Eur Spine J*. 2022;31(9):2279-2286. doi:10.1007/s00586-022-07182-2

9. Ruythooren F, Moens P. Spinal Muscular Atrophy Scoliosis in the Era of Background Therapies-A Review of the Literature. *J Clin Med*. 2024;13(12):3467. Published 2024 Jun 14. doi:10.3390/jcm13123467
10. Aponte Ribero V, Martí Y, Batson S, et al. Systematic Literature Review of the Natural History of Spinal Muscular Atrophy: Motor Function, Scoliosis, and Contractures. *Neurology*. 2023;101(21):e2103-e2113. doi:10.1212/WNL.0000000000207878
11. Wijngaarde CA, Brink RC, de Kort FAS, et al. Natural course of scoliosis and lifetime risk of scoliosis surgery in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2019;93(2):e149-e158. doi:10.1212/WNL.0000000000007742
12. Stępień A, Gajewska E, Rekowski W. Motor Function of Children with SMA1 and SMA2 Depends on the Neck and Trunk Muscle Strength, Deformation of the Spine, and the Range of Motion in the Limb Joints. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18(17):9134. Published 2021 Aug 30. doi:10.3390/ijerph18179134
13. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA, et al. Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2018;378(7):625-635. doi:10.1056/NEJMoa1710504
14. Stergiou A, Tzoufi M, Ntzani E, Varvarousis D, Beris A, Ploumis A. Therapeutic Effects of Horseback Riding Interventions: A Systematic Review and Meta-analysis. *Am J Phys Med Rehabil*. 2017;96(10):717-725. doi:10.1097/PHM.0000000000000726
15. Pierzchlewicz K, Kępa I, Podogrodzki J, Kotulska K. Spinal Muscular Atrophy: The Use of Functional Motor Scales in the Era of Disease-Modifying Treatment. *Child Neurol Open*. 2021;8:2329048X211008725. Published 2021 Apr 27. doi:10.1177/2329048X211008725
16. Abdel Ghafar MA, Abdelraouf OR, Abdel-Aziem AA, et al. Pulmonary Function and Aerobic Capacity Responses to Equine Assisted Therapy in Adolescents with Idiopathic Scoliosis: A Randomized Controlled Trial. *J Rehabil Med*. 2022;54:jrm00296. Published 2022 Jun 23. doi:10.2340/jrm.v54.1085
17. Paik J. Risdiplam: A Review in Spinal Muscular Atrophy. *CNS Drugs*. 2022;36(4):401-410. doi:10.1007/s40263-022-00910-8
18. Qiao Y, Chi Y, Gu J, Ma Y. Safety and Efficacy of Nusinersen and Risdiplam for Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis of Randomized Controlled

Trials. Brain Sci. 2023;13(10):1419. Published 2023 Oct 7.
doi:10.3390/brainsci13101419

19. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy - New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(1):1-13. doi:10.3233/JND-190424
20. Ogbonmide T, Rathore R, Rangrej SB, et al. Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy (SMA): A Review of Current Challenges and Safety Considerations for Onasemnogene Abeparvovec (Zolgensma). *Cureus.* 2023;15(3):e36197. Published 2023 Mar 15.
doi:10.7759/cureus.36197
21. Park ES, Rha DW, Shin JS, Kim S, Jung S. Effects of hippotherapy on gross motor function and functional performance of children with cerebral palsy. *Yonsei Med J.* 2014;55(6):1736-1742. doi:10.3349/ymj.2014.55.6.1736
22. Clinical Review Report: Nusinersen (Spinraza): (Biogen Canada Inc.): Indication: Treatment of patients with 5q SMA [Internet]. Ottawa (ON): Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health; 2018 Jan. Appendix 7, Clinical Features, Epidemiology, Natural History, and Management of Spinal Muscular Atrophy. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK533981/>
23. Ihara M, Ihara M, Doumura M. Effect of therapeutic riding on functional scoliosis as observed by roentgenography. *Pediatr Int.* 2012;54(1):160-162. doi:10.1111/j.1442-200X.2011.03456.x
24. Trenkle J, Brugman J, Peterson A, Roback K, Krossschell KJ. Filling the gaps in knowledge translation: Physical therapy recommendations for individuals with spinal muscular atrophy compared to standard of care guidelines. *Neuromuscul Disord.* 2021;31(5):397-408. doi:10.1016/j.nmd.2021.02.011
25. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-115.
doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005
26. Rodillo E, Marini ML, Heckmatt JZ, Dubowitz V. Scoliosis in spinal muscular atrophy: review of 63 cases. *J Child Neurol.*, 1989;4:118-123.

27. MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR. Ministerstvo zdravotnictví povolilo použití neregistrovaného léčivého přípravku ZOLGENSMA [online]. 21. 4. 2020 [cit. 2024-04-16]. Dostupné:<https://www.mzcr.cz/ministerstvo-zdravotnictvi-povolilo-pouziti-neregistrovaneho-leciveho-pripravku-zolgensma/>
28. Sterba, J. A. (2007). Does horseback riding therapy or therapist-directed hippotherapy rehabilitate children with cerebral palsy? *Developmental Medicine & Child Neurology*, 49(1), 68–73. <https://doi.org/10.1017/S0012162207000175>
29. Gnazzo, M., Pisanò, G., Piccolo, B. *et al.* Scoliosis in spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapy: a scoping review. *Neurol Sci* (2025). <https://doi.org/10.1007/s10072-025-08155-1>
30. Lemke, D., Rothwell, E., Newcomb, T. M., & Swoboda, K. J. (2014). Perceptions of equine-assisted activities and therapies by parents and children with spinal muscular atrophy. *Pediatric physical therapy : the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 26(2), 237–244. <https://doi.org/10.1097/PEP.0000000000000027>
31. Lonstein, J. E. (1995). Adolescent idiopathic scoliosis. *The Lancet*, 345(8949), 1207–1212. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(95\)92714-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(95)92714-1)
32. Panagiotou P, Kanaka-Gantenbein C, Kaditis AG. Changes in Ventilatory Support Requirements of Spinal Muscular Atrophy (SMA) Patients Post Gene-Based Therapies. *Children* (Basel). 2022;9(8):1207. Published 2022 Aug 11. doi:10.3390/children9081207
33. Cetik, R. M., Ovadia, D., Mladenov, K., Kruyt, M. C., Helenius, I., Ahonen, M., Studer, D., & Yazici, M. (2023). Safety and efficacy of growth-friendly instrumentation for early-onset scoliosis in patients with spinal muscular atrophy type 1 in the disease-modifying treatment era. *Journal of Children's Orthopaedics*, 17(1), 26–32. <https://doi.org/10.1177/18632521231214780>
34. Yi YG, Shin H, Jang D. Rehabilitation of spinal muscular atrophy: current consensus and future direction. *J Genet Med* 2020;17:55-61. <https://doi.org/10.5734/JGM.2020.17.2.55>
35. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-1049. doi:10.1177/0883073807305788

36. Rudnik-Schöneborn S, Berg C, Zerres K, et al. Genotype-phenotype studies in infantile spinal muscular atrophy (SMA) type I in Germany: implications for clinical trials and genetic counselling. *Clin Genet.* 2009;76(2):168-178. doi:10.1111/j.1399-0004.2009.01200.x
37. Krejčí, E., Janura, M., & Svoboda, Z. (2014). Vliv hipoterapie na psychické a motorické funkce u dětí a mladistvých s DMO. *Pediatric pro praxi*, 15(6), 359–362
38. Lefebvre, S., Bürglen, L., Reboullet, S., Clermont, O., Burlet, P., Viollet, L., ... & Melki, J. (1995). Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*, 80(1), 155–165. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(95\)90460-3](https://doi.org/10.1016/0092-8674(95)90460-3)
39. Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2015). Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic clinics*, 33(4), 831–846. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>
40. Švábová, I., Válková, J., & Haberlová, J. (2020). Hodnotící škály a testy pro dětské pacienty se spinální muskulární atrofií. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 83(116 Suppl. 2), 24–26. <https://doi.org/10.48095/cccsnn2S24>
41. Fujak, A., Raab, W., Schuh, A., Richter, S., Forst, R., & Forst, J. (2013). Natural course of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy type II and IIIa: Descriptive clinical study with retrospective data collection of 126 patients. *BMC Musculoskeletal Disorders*, 14, 283. <https://doi.org/10.1186/1471-2474-14-283>
42. Khaniani, M. S., Derakhshan, S. M., & Abasalizadeh, S. (2013). Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy: clinical experience and molecular genetics of SMN gene analysis in 36 cases. *Journal of prenatal medicine*, 7(3), 32–34.
43. Trollmann, R., Johannsen, J., Vill, K., Köhler, C., Hahn, A., Illsinger, S., Pechmann, A., Hagen, M. V., & Müller-Felber, W. (2024). Postnatal management of preterm infants with spinal muscular atrophy: experience from German newborn screening. *Orphanet journal of rare diseases*, 19(1), 353. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03362-z>
44. Vu-Han, T. L., Weiß, C., Köhli, P., Schönagel, L., Perka, C., & Pumberger, M. (2025). Scoliosis development in 5q-spinal muscular atrophy under disease modifying therapies. *European spine journal : official publication of the European Spine Society, the European Spinal Deformity Society, and the European Section of the Cervical Spine Research Society*, 34(2), 546–555. <https://doi.org/10.1007/s00586-024-08586-y>

Seznam obrázků

- 1) Schorling, David & Pechmann, Astrid & Kirschner, Janbernd. (2019). Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 7. 1-13. 10.3233/JND-190424
- 2) Nishio, H., Niba, E. T. E., Saito, T., Okamoto, K., Takeshima, Y., & Awano, H. (2023). Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Future of Diagnosis and Treatment. *International journal of molecular sciences*, 24(15), 11939. <https://doi.org/10.3390/ijms241511939>

Seznam tabulek

- 1) Lamadrid-González, J., Castellar-Leones, S., Contreras-Velásquez, J. C., & Bermúdez, V. (2024). *SMN2* Copy Number Association with Spinal Muscular Atrophy Severity: Insights from Colombian Patients. *Journal of clinical medicine*, 13(21), 6402. <https://doi.org/10.3390/jcm13216402>

Seznam grafů

- 1) *Graf porovnávací změnu ve měřeném parametru srdeční frekvence*
- 2) *Graf porovnávací změnu ve měřeném parametru dechové frekvence*
- 3) *Graf porovnávací změnu ve měřeném parametru krevní saturace*
- 4) *Graf porovnávací změnu ve měřených výdechových parametrech*
- 5) *Graf porovnávací změnu ve měřeném parametru úhlu vychýlení páteře*
- 6) *Graf porovnávací změnu ve měřeném parametru Adams testu vsedě*

Seznam příloh

Příloha č.1 Sociodemografický dotazník

Sociodemografický dotazník

Název studie

Vliv hipoterapie na skoliózu a dechové funkce u dětí se spinální muskulární atrofií - Observační nerandomizovaná studie

Hlavní řešitel

Michael Rendl

3. lékařská fakulta, Univerzita Karlova

Telefon: +420 601 374 042

E-Mail: mrendl03@gmail.com

Vedoucí práce

Mgr. Kateřina Maříková

Hlavní fyzioterapeut, Centrum Hiporehabilitace Mirákl o.p.s.

Klinika rehabilitačního lékařství 3. LF UK a FNKV

Místo konání studie

Centrum hiporehabilitace Mirákl o.p.s., Bohuslavice 10, Telč, 588 56

Dotazník

- a. Iniciály dítěte: _____
- b. Pohlaví dítěte: chlapec / dívka
- c. Věk dítěte: _____
- d. Věk dítěte při určení diagnózy SMA (počet měsíců) _____
- e. Typ medikace: _____
- f. Věk dítěte (v měsících) při podání první dávky: _____
- g. Současná (jiná) farmakologická léčba: _____
- h. V kolika měsících došlo k asistované vertikalizaci: _____
- i. V kolika letech se začalo dítě samo vertikalizovat: _____
- j. Mělo nebo má dítě problémy s dechem: ANO / NE
- k. Pokud ANO, o jaké problémy se jedná: _____

- l. Přítomnost inspiračního nebo expiračního stridoru (chrčení): ANO / NE
- m. Jaké kompenzační pomůcky dítě používá?

Používá dítě vertikalizační stojan: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

Používá dítě ortézy na nohy: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

Používá dítě ortézy na ruce: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

Používá dítě korzet: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

Používá dítě elektrický vozík: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

Používá dítě mechanický vozík: ANO / NE, v případě že ANO, od kolikátého měsíce: _____

n. Přítomnost (ANO / NE) a současný stav skoliózy: _____

o. Je stav skoliózy s narůstajícím věkem dítěte: Horší / Stejný / Lepší

p. Mělo dítě asymetrii již v kojeneckém věku: ANO / NE

q. V kolika letech, měsících se objevily první známky skoliotická asymetrie:

r. Prodělalo dítě subluxaci kyčelního kloubu: ANO / NE a v případě

že ANO, jakou: _____

a v kolika měsících: _____

s. Prodělalo dítě operaci kyčelního kloubu: ANO / NE a v případě

že ANO, jakou: _____

A v kolika měsících: _____

Mockrát děkuji za vyplnění dotazníku

Michael Rendl, student oboru fyzioterapie 3. lékařské fakulty Univerzity Karlovy

Příloha č.2 Informovaný souhlas

Informovaný souhlas účastníka studie nebo jeho zákonného zástupce

Název studie: Vliv hipoterapie na dechové funkce a skoliózu u dětí se spinální muskulární atrofií
- Observační nerandomizovaná studie

Jméno a příjmení účastníka: _____

Datum narození: _____

Pacient byl zařazen do studie pod číslem: _____

Vyšetřující: _____

Já, níže podepsaný/-á potvrzuji, že:

1. Souhlasím s účastí své osoby / svého dítěte v této studii.
2. Byl jsem podrobně informován/-a o cíli studie, o jejích postupech, a o tom, co se od mého dítěte očekává. Beru na vědomí, že prováděná studie je výzkumnou činností.
3. Rozumím, že mé dítě může kdykoliv účast ve studii přerušit nebo úplně ukončit.
4. Účast mého dítěte ve studii je plně dobrovolná.
5. Jsem porozuměl/-a, že jméno mého dítěte se nebude ve studii vyskytovat a nebude zveřejněno.
6. Souhlasím se zveřejněním anonymních dat získaných v průběhu studie a jejich porovnáním.
7. Jsem porozuměl/-a, že při zapojení do studie bude s informacemi týkající se mého dítěte nakládáno s plnou ochranou důvěrnosti dle platných zákonů ČR.
8. S účastí mého dítěte ve studii není spojeno poskytnutí žádné odměny.
9. Jsem převzal/-a podepsaný stejnops tohoto informovaného souhlasu.

Podpis účastníka (zákonného zástupce):

Datum:

Podpis vyšetřujícího:

Datum: