UNIVERZITA KARLOVA

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství

Bc. Andrea Kašparová

Hodnocení motorických dovedností dětí s osteogenesis imperfecta

Diplomová práce

Praha 2021

Autor práce: Bc. Andrea Kašparová
Vedoucí práce: Mgr. Adéla Quittková
Oponent práce: MUDr. Olga Dyrhonová
Datum obhajoby: 2021

Bibliografický záznam

KAŠPAROVÁ, Andrea. *Hodnocení motorických dovedností dětí s osteogenesis imperfecta*. Praha, 2021, 89 s., přílohy. Univerzita Karlova, 2. Lékařská fakulta, Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství. Vedoucí diplomové práce Mgr. Adéla Quittková.

Abstrakt

Tato diplomová práce se zabývá hodnocením motorických dovedností dětí s onemocněním osteogenesis imperfekta a úrovní jejich kvality života. V teoretické části shrnuje poznatky o etiopatogenezi onemocnění, jeho klinických projevech, nejčastějších kineziologických odlišnostech a možnostech léčby pacientů s osteogenesis imperfecta. Speciální část popisuje vhodné terapeutické intervence v konkrétních věkových obdobích s návazností na ostatní odbornosti. Dále uvádí možnosti testování motorických dovedností a hodnocení kvality života. V praktické části ověřuje použitelnost testu BOT-2 k zhodnocení motorických dovedností dětí s OI a testu PedsQL k ohodnocení kvality života. Pomocí standardizovaného skóre testu BOT-2 hodnotí a porovnává motorické dovednosti dětí s osteogenesis imperfecta a jejich zdravých vrstevníků. Zároveň zkoumá vliv motorických dovedností dětí s osteogenesis imperfecta na kvalitu života. Na základě výsledků práce potvrzuje předem stanovené hypotézy – horší schopnosti hrubých i jemných motorických dovedností dětí s OI a závislost kvality života na úrovni motorických dovedností. V diskusi se pojednává o vhodnosti výběru testu motorických dovedností BOT-2 a testu kvality života PedsQL pro děti s OI, jsou okomentovány největší limitace dětí s OI a na základě rešerše ze současných studií zmíněny návrhy intervence ke zlepšení motorických dovedností a kvality života dětí s OI. V závěru je shrnuta aplikovatelnost získaných poznatků do klinické praxe.

Klíčová slova

osteogenesis imperfecta, motorické dovednosti, kvalita života, BOT-2, PedsQL

Bibliografical record

KAŠPAROVÁ, Andrea. *Assesssment of Motor Skills in Children with Osteogenesis Imperfecta.* 2021, 89 p. Prague: Charles University, 2nd Faculty of Medicine. Supervisor Mgr. Adéla Quittková.

Abstract

The thesis deals with the assessment of motor skills and quality of life in children with osteogenesis imperfecta. The theoretical part summarizes aetiopathogenesis, clinical features, kinesiological abnormalities and the treatment strategies. A particular part describes therapeutic interventions during the various stages of childhood with an alignment to multidisciplinary cooperation. Furthermore, tests of motor skills and quality of life are presented. The practical part assesses the applicability of the BOT-2 for the evaluation of motor skills and PedsQL for the evaluation of the quality of life in children with OI. Moreover, the BOT-2 standardized test score evaluates and compares motor skills and quality of life in children with osteogenesis imperfecta to their peers. Contemporaneously, it investigates the effect of motor skills on the quality of life in children with OI. Based on the results the thesis confirms the hypothesis – worsened both gross motor skills and fine motor skills and the dependency of quality of life on the level of motor skills. The discussion part deals with the feasibility of BOT-2 and PedsQL for the assessment of children with OI, it comments the main limitations of children with OI, and based on up-to-date literature searches, suggestions for the improvement of motor skills and the quality of life in children with OI are given. In conclusion, the application of the obtained information in clinical practise is suggested.

Keywords

osteogenesis imperfecta, motor skills, quality of life, BOT-2, PedsQL

Prohlášení

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

V Praze dne 27. 4. 2021 Bc. Andrea Kašparová

Poděkování

Ráda bych poděkovala Mgr. Adéle Quittkové za odbornou pomoc, praktické rady, ochotu, trpělivost, vstřícnost a cenný čas, který věnovala vedení této práce. Velké díky patří i všem testovaným dětem a jejich rodičům za ochotu, spolupráci a čas strávený testováním.

OBSAH

SEZNAM ZKRATEK **9**
ÚVOD **10**
1 SOUHRN TEORETICKÝCH POZNATKŮ **11**
1.1 Osteogenesis imperfecta 11
1.1.2 Klinická manifestace 11
1.1.3 Klasifikace 11
1.1.4 Klinické projevy 13
1.1.5 Diagnostika 17
1.1.6 Léčba 18
1.2 Kineziologické odlišnosti a kvalita života dětí s OI 20
1.2.1 Motorický vývoj 20
1.2.2 Svalová síla a kloubní deformity 21
1.2.3 Kineziologické odlišnosti v chůzi 22
1.2.4 Kvalita života dětí s OI 24
1.3 Fyzioterapie u dětských pacientů s OI 28
1.3.1 Testy pro hodnocení motoriky 28
1.3.2 Fyzioterapie u novorozenců, kojenců a batolat 32
1.3.3 Fyzioterapie u dětí v předškolním, školním věku a dospívání 33
1.3.4 Vibrační terapie 36
1.3.5 Protetika 38
2 CÍLE A HYPOTÉZY **41**
2.1 Cíle práce 41
2.2 Hypotézy 41
3 METODIKA **42**
3.1 Probandi 42
3.2 Metodika testování 44
3.3 Statistické zpracování dat 47

4 VÝSLEDKY **49**

4.1 Výsledky hrubých motorických dovedností 49

4.2 Výsledky jemných motorických dovedností 52

4.3 Vliv motorických schopností na kvalitu života 54

5 DISKUSE **59**

ZÁVĚR **69**

REFERENČNÍ SEZNAM **70**

SEZNAM OBRÁZKŮ, TABULEK A GRAFŮ **81**

SEZNAM PŘÍLOH **82**

PŘÍLOHY **83**

SEZNAM ZKRATEK

6MWT	six minute walk test – šestiminutový test chůze
ADL	Activity of Daily Living – denní činnosti
BOT-2	Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency-Second Edition
BOT-2 SF	Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency-Second Edition Short Form – test motorických dovedností, zkrácená verze
BP	bisfosfonáty
DMO	dětská mozková obrna
FEV_1	forced exspiratory volume in one second – silový jednosekundový výdechový objem
FVC	forced vital capacity – usilovná vitální kapacita plic
GDI	Gait Deviation Index – index odchylek v chůzi
HKK	horní končetiny
MTL	Muscle Tendon Lengths – délka svalové šlachy
PedsQL	Pediatric Quality of Life Inventory – pediatrický dotazník kvality života
SBD	sleep breathing disorders – poruchy dechu ve spánku
ROM	Range of Motion – rozsah pohybu
WBV	Whole Body Vibration – celotělová vibrace

ÚVOD

Motorické dovednosti dětí závisí na mnoha faktorech, ať už genetických, či faktorech zevního prostředí. Dítě je ovlivňováno různými faktory v průběhu celé ontogeneze od intrauterinního života až do dospělosti. Osteogenesis imperfecta patří mezi vrozená kostní onemocnění, projevující se zvýšenou lomivostí kostí z důvodu nedostatečnosti kolagenu v pojivové tkáni. Motorický vývoj dětí s OI nemusí z mnoha důvodů – zejména kostních deformit a opakovaných fraktur, probíhat ideálně. V minulosti byla pohybová léčba značně omezovaná, mnohdy i kontraindikovaná, z důvodu strachu z úrazů a zlomenin. Avšak motorické dovednosti je nutno rozvíjet u všech dětí s přihlédnutím k jejich individuálním potřebám a limitům. Umožňují dítěti získání určité soběstačnosti, seberealizace, sociálních kontaktů, a především možnost participace. Participace zvyšuje kvalitu života dětí a posiluje jejich sociální status. Kvalita života dětí s jakýmkoliv onemocněním bývá často snížena, proto by měly být všechny terapeutické cíle multioborového týmu směřovány k jejímu zvýšení.

Tato práce ve své první části shrnuje základní teoretické poznatky o onemocnění osteogenesis imperfecta, s důrazem na informace nezbytné k vytvoření komplexního obrazu pacienta s tímto onemocněním. Popisuje onemocnění z kineziologického hlediska nejen s cílem zdůraznit nejčastější problémy a limity dětí s OI, ale i nabídnout možná řešení v rámci rehabilitace a její návaznosti na komplexní multioborovou spolupráci. Ve druhé části je popsána metodika testování motorických dovedností a kvality života dětí s OI. Cílem praktické části je ověřit vhodnost využití motorického testu BOT-2 v klinické praxi u dětí s OI. Součástí metodiky je podrobnější popis jednotlivých subtestů, podmínek, průběhu a způsobu vyhodnocení výsledků. Následně jsou v textu popsány grafy, zobrazující výsledky standardizovaného skóre z motorických testů, percentilové zařazení dětí s OI a srovnání dětí s OI s dětmi z kontrolní skupiny. V diskusi je rozebrána vhodnost využití testu BOT-2 a PedsQl u dětí s OI, porovnání získaných dat o motorických schopnostech a kvalitě života z praktické části s výsledky ze současných studií, určení vlivu úrovně motorických dovedností na kvalitu života a náhled na využití těchto dat pro budoucí péči o děti s OI.

1 SOUHRN TEORETICKÝCH POZNATKŮ

1.1 Osteogenesis imperfecta

Osteogenesis imperfecta je vzácné geneticky podmíněné onemocnění pojivové tkáně vzniklé na základě mutace genů kódujících kolagen typu I, nejčastěji genů COL1A1/COL1A2. Vzácněji mohou vznikat během intrauterinního vývoje mutace nové. Mutace způsobují kvalitativní nebo kvantitativní změny ve struktuře kolagenu, který je nezbytným stavebním proteinem zejména pro kostní hmotu, ale i pro mnoho dalších pojivových tkání. Příznaky onemocnění jsou velice variabilní. Pacienty indisponují časté fraktury a s nimi související komplikace, nicméně jejich mentální schopnosti nebývají narušeny (Bayer M., 2009, s. 49).

1.1.2 Klinická manifestace

Osteogenesis imperfecta bývá nejčastěji způsobena mutací genů COL1A1 nebo COL1A2 kódujících kolagen typu I (85 % případů), které mají za následek jeho kvantitativní nebo kvalitativní změny. V současné době jsou však známy i další geny, které nejsou spojené s kolagenem, a přesto jejich změny způsobují klinické symptomy OI. Patří mezi ně tzv. non-collagen-related mutation genes, které vedou ke změnám ve formování kostí, zejména v mineralizaci kostí a diferenciací osteoblastů (Burtsev et al., 2019, s. 88). Pacienti s mutací těchto nových genů tvoří pouze desetinu případů. Onemocnění je dědičné, nejčastěji autosomálně dominantně, méně často recesivně, ojediněle dochází ke spontánnímu vzniku nových mutací (Bayer, 2017, s. 213).

Četnost výskytu onemocnění se podle současných studií udává jeden případ na 20 000 nově narozených (Ramachandran, 2020, s. 2; Badhyal et al., 2019, s. 562), v české literatuře uvádí Bayer (2017, s. 212) rozmezí výskytu jednoho případu na 10 až 30 000 porodů. Incidence není ovlivněna příslušností ke konkrétnímu etniku či pohlaví (Bayer, 2017, s. 212). Marr et al. 2017 (s. 146) uvádí prevalenci 1 na 10 000 narozených. Spojitost mezi výskytem nových mutací a zevními faktory (porucha výživy, expozice toxinů či použití alkoholu v těhotenství) nebyla prokázána (Bayer, 2009, s. 50).

1.1.3 Klasifikace

V literatuře se klasifikace OI dle různých autorů liší. Dříve se využívala klasifikace do 8 nebo 5 základních skupin. Čeští autoři využívali klasifikaci do 8 skupin,

popsaných dle způsobu dědičnosti, klinického obrazu a rentgenového nálezu (Bayer, 2009, s. 50, 51). Přesto, že se v dnešní době od klasifikace OI dle klinického obrazu upouští, ve studiích se stále ještě často vyskytuje. Proto je využita i v této práci a rozepsána v následujícím odstavci. Klinické příznaky jednotlivých typů se mezi sebou prolínají a toto onemocnění je velmi variabilní i v rámci jednoho typu OI (Patino et al., 2012, s. 663, 664; Lasanianos et al, 2015, s. 521). Pro diagnostiku je v současné době stěžejní klasifikace podle mutací konkrétních genů, jež je uvedena v Příloze č. 1 (Burtsev, 2019, s. 90).

Typ I

Jedná se o ***nejčastější*** (50 %) a ***nejmírnější formu***. Kolagen typu I je produkován v menším množství, ale jeho kvalita není porušena. K frakturám dochází zejména v první dekádě života, poté se jejich počet postupně snižuje. K výrazným deformitám kostí nedochází. Časté jsou dislokace kloubů (ramena, lokty), modré zbarvení sklér, trojúhelníkovitý tvar obličeje, ztráta sluchu (zejména v dospělosti) a opoždění hrubé motoriky. Dentinogenesis imperfecta se objevuje zřídka, výška postavy nebývá výrazně nižší (Bayer, 2009, s. 50; Burtsev, 2019, s. 89; Patino et al., 2012, s. 663, 664; Lasanianos et al., 2015, s. 521).

Typ II a III

Tyto dva typy patří mezi ***nejzávažnější formy***. Poruchy kolagenu jsou kvalitativní i kvantitativní. U ***typu II*** jsou fraktury kostí detekovány již během intrauterinního vývoje. Většina novorozenců s typem II umírá perinatálně během několika týdnů na respirační selhání, způsobené frakturami žeber, deformitami hrudníku a pneumonií spojenou s plicní hypoplazií. Četné fraktury končetin (v řádu stovek během života) jsou typické i pro typ III. Spolu s abnormálním tahem svalů za měkké kosti vedou rovněž k progresivním deformitám a poškození růstových plotének (tzv. popcorn-like shape). U obou typů jsou kosti končetin velmi krátké s výraznými deformitami, vzrůst malý (do jednoho metru), hrudník drobný a deformovaný, obratle ploché a lebka měkká (v důsledku snížené nebo chybějící mineralizace). Četné deformity hrudního koše (tzv. barrel-shaped rib cage), kompresivní zlomeniny obratlů a patologické zakřivení páteře (kyfoskolióza) výrazně ovlivňují respirační a kardiální funkce, jejichž patologie mohou být příčinnou mortality u těchto typů OI. ***Typ OI III*** se vyznačuje hypoplazií obličejových kostí a nepoměrem růstu lebečních kostí, což má za následek typický trojúhelníkovitý tvar obličeje. Pacienti s typem II mají tmavě modré či šedé zbarvení

sklér, naopak s typem III světle modré či šedé. Pro typ III jsou typické poruchy sluchu a zubů – dentinogenesis imperfecta (Bayer, 2009, s. 51,52; Burtsev et al., 2019, s. 89; Lasanianos et al., 2015, s. 522; Patino et al., 2012, s. 664).

Typ IV, V a VI

Klinické příznaky všech tří typů jsou většinou velmi variabilní, mírnější a onemocnění může být diagnostikováno až později po narození. Děti s ***typem IV*** mají často kratší stehenní a pažní kosti, nižní tělesnou hmotnost, deformity hrudního koše (barrel-shaped rib cage), trojúhelníkovitý tvar obličeje, dentinogenesis imperfecta a problémy se sluchem. Fraktury dlouhých kostí (v řádu desítek), deformity páteře a instabilita kloubů se vyskytují v různé míře; některé děti jsou schopny chůze. ***Typ V*** nebývá spojen s deficitem kolagenu typu I a má shodné projevy s typem IV, avšak v mírnější formě. Mezi hlavní komplikace patří tvorba hypertrofického svalku po frakturách či operačním zásahu na kostech a kalcifikace *membrana interossea antebrachii* mezi radiem a ulnou. Kalcifikace omezuje rotace v předloktí a vede často k dislokaci *caput radii*. ***Typ VI*** je velmi vzácný, rovněž s mírnějším průběhem, bez atypického zbarvení sklér a poškození zubů; avšak s typickou poruchou mineralizace v kostní tkáni – tzv. fish scale (Burtsev et al., 2019, s. 89; Bayer, 2009, s. 51, 52; Lasanianos et al., 2015, s. 522, 523).

Typ VII

Pacienti s tímto typem OI mají zkrácené stehenní a pažní kosti, bílé skléry, malou hlavu a oválné obličeje, nízký vzrůst a varózní postavení v kyčelních kloubech (Bayer, 2009, s. 52).

Typ VIII

Pro typ OI VIII je charakteristická těžká růstová retardace a demineralizace skeletu, způsobené mutací genu LEPRE1, který vede k alteraci specifického enzymu (Bayer, 2009, s. 52).

1.1.4 Klinické projevy

Klinické projevy OI zasahují do celé řady tělesných systémů, jelikož kolagen je nezbytnou součástí mnoha tkání. Mohou se projevit v jakémkoliv věku a jejich spektrum a tíže jsou velmi variabilní (Ramachandran, 2020, s. 2). Mezi základní projevy daného onemocnění v oblasti **muskuloskeletálního systému** patří fraktury kostí; jejich četnost

a spojitost se vznikem deformit je variabilní. Časté jsou zlomeniny dlouhých kostí, kompresivní zlomeniny páteřních obratlů a zlomeniny žeber se pojí se vznikem deformit hrudníku (barrel-shaped rib cage, pectus excavatum) a páteře (kyfoskolióza). Deformity páteře často u nemocných zvyšují riziko výskytu spondylolistézy a spondylolýzy (Marr et al. 2017, s. 148). Podle Ben Amor et al. (2013, s. 2006) se zlomeniny obratlů vyskytují častěji u žen zejména v oblasti střední hrudní páteře z důvodu velkého mechanického stresu (vrchol hrudní kyfózy) i přesto, že mají lehce vyšší kostní hustotu než muži. Pro některé typy OI je typická velmi malá postava (Bayer, 2009, s. 50).

Asi u poloviny nemocných se vyskytují tzv. wormiánské kůstky (Obr. 1), které vznikají z nadpočetných osifikačních center na lebce, nejčastěji v okolí lambdového a koronárního švu, od kterých jsou kompletně odděleny (Bayer, 2017, s. 214). U kojenců se později uzavírají fontanely a jejich rozměry jsou větší. Často u nich vidíme oploštěné záhlaví, makrocefalii a u těžších případů trojúhelníkovitý tvar obličeje. Výskyt abnormalit lebky koreluje s hodnotami Z-skóre výšky postavy. U těžších forem OI se objevuje komunikující hydrocefalus (Bayer, 2009, s. 55; Bayer, 2017, s. 216). Velké množství pacientů provází snížené množství svalové hmoty, zvýšená laxicita vaziva a s ní spojená kloubní hypermobilita a instabilita. Následkem těchto faktorů dochází k vychýlení tělesné osy, vzniku bolestí zad a kloubů (zejména kyčelních), plochých nohou a hernií. Se sníženým množstvím svalové hmoty, svalové síly a vyšší četností zlomenin se pojí opoždění vývoje hrubé motoriky, snížení soběstačnosti, zvýšená unavitelnost a poruchy chůze (Bayer, 2009, s. 50).

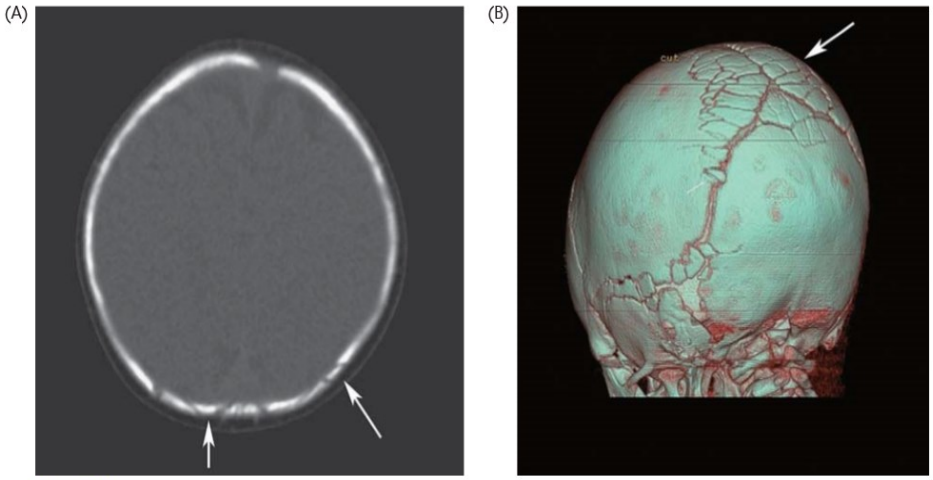


Figure 76.1. Axial brain CT (bone window; A) and volume-rendered 3-D reformatted image (B) in a child with OI shows multiple small wormian bones (arrows) in the posterior aspect of the sagittal and lambdoid sutures.

Obrázek 1: Wormianské kůstky *(Udayasankar Unni et al., 2013)*

Přibližně polovina pacientů má modré či šedé zbarvení sklér, které během dospívání bledne. U všech typů OI se vyskytuje ztenčená rohovka a myopie. Jedincům se dříve prořezávají zuby, primární dentice se obměňuje rychleji a přibližně 50 % případů postihuje dentinogenesis imperfecta – dysplazie dentinu, která způsobuje našedlé zbarvení a vysokou křehkost zubů (Bayer, 2017, s. 214). Deformity obličejových kostí a hypoplazie *maxilly* mohou vést k poruchám skusu. V pozdějším adolescentním věku se může vyskytnout porucha sluchu, jež je nejspíš způsobena osteosklerózou, frakturami, deformitami či atrofií kůstek vnitřního ucha. Mladší jedinci trpí častěji na otitidy v porovnání s běžnou populací (Bayer, 2009, s. 55; Bayer, 2017, s. 215).

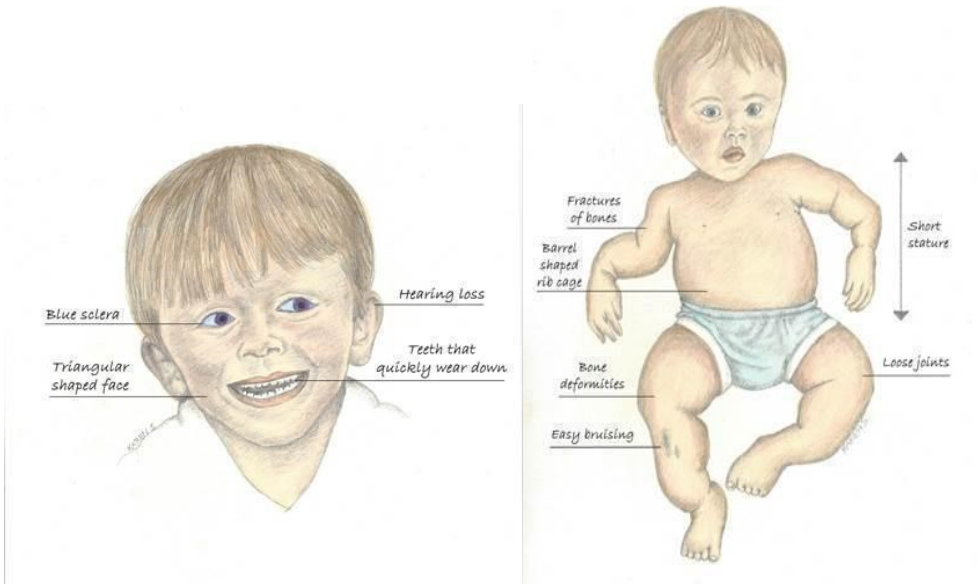
Nejčastějším projevem poruchy **kardiovaskulárního systému** bývá dilatace kořene aorty, která zpravidla vede k aortální nebo mitrální regurgitaci. U některých případů může docházet k prolapsům mitrální chlopně, defektům komorového i síňového septa; či aneurysmatu aorty. V pozdějším věku mají pacienti z důvodu deformit hrudního koše vyšší riziko vzniku *cor pulmonale* (Patino, 2012, s. 666; Bayer, 2017, s. 215). U 10 až 30 % pacientů dochází k vyššímu riziku krvácení, jež je ovlivněno alterací kolagenu I vyskytujícího se v krevních cévách. Tento defekt se projevuje poškozením adheze a agregace krevních destiček a narušenou vazokonstrikcí (Patino, 2012, s. 666).

Respirační komplikace často souvisí s výskytem fraktur, deformitami hrudního koše (zmenšení objemu hrudníku) a sníženou sílou mezižeberních svalů, které vedou k restrikčním chorobám plic a častějšímu výskytu infektů dýchacích cest (Bayer, 2017, s. 215; Patino, 2012, s. 665). Ve studii dle Léotard et al. (2018, s. 138) zabývající se poruchami dechu ve spánku (sleep breathing disorders = SBD) byla potvrzena tato porucha u 6,4 % testovaných s OI. U dětí s nízkou úrovní mobility (testováno pomoci BAMF) byl vyšší výskyt SBD. Autoři popisují častý výskyt noční hypoventilace u dětí s OI, na jejímž vzniku se podílí zejména deformity hrudníku a páteře, spolu se svalovou slabostí. Pacienti trpí častěji chronickou únavou a poruchami spánku (zejména spánkovou apnoi), jež se vyskytují spíše v dospělém věku (Arponen et al., 2018, s. 5). Kardiopulmonální insuficience a respirační infekce jsou jednou z možných příčin úmrtí u pacientů s OI, zejména u pacientů s typem III mohou snižovat délku života (LoMauro et al., 2012, s. 1).

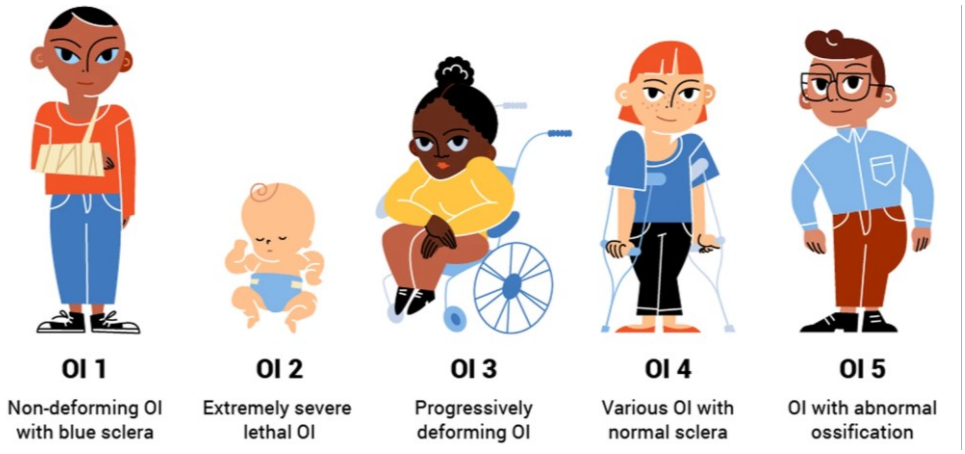
Instabilita v oblasti horních krčních obratlů a abnormality báze lební mohou způsobit život ohrožující **neurologické komplikace** – útlak mozkového kmene; bazilární invaginaci – výskyt až u 25 % pacientů zejména s typem IV (Udayasankar et al., 2013,

s. 311); či obstrukci mozkomíšního moku (Bayer, 2017, s. 219; Patino, 2012, s. 666). Dislokace atlantoaxiálního skloubení ohrožuje pacienty kompresivní myelopatií (Eltorai, 2016, s. 60). Podle Udayasankar et al. (2013, s. 311) patří mezi velmi časté příznaky OI bolesti hlavy zejména po předchozích pohybech hlavou (během kýchnutí, kašlání, smíchu).

Kolagen typu I tvoří důležitou součást kůže, proto jeho změny způsobují větší fragilitu kůže a horší hojení ran. Pokožka je méně elastická a více náchylná k odřeninám a hematomům. U těžších forem OI se pacienti více potí (Bayer, 2009, s. 55; Patino, 2012, s.667). Pacienti s OI trpí častěji trávicími obtížemi – zejména obstipací. Ta může být způsobena snížením mobility v době rekonvalescence, dehydratací z důvodu zvýšené potivosti pacientů, asymetrickým postavením nebo jinými deformitami pánve (Bayer, 2009, s. 55; Marr et al., 2017, s. 152).



***Obrázek 2**: **Typické znaky dětí s OI** (Sitarik)*



Obrázek 3: Typy osteogenesis imperfecta *(Zhytnik et al., 2020)*

1.1.5 Diagnostika

Základ diagnostiky staví na důsledném odebrání anamnézy a na klinickém vyšetření, které zachytí klinické příznaky (perinatalní zlomeniny, vysoká incidence fraktur v rodině), jež jsou pro stanovení diagnózy stěžejní (Burtsev et al., 2019, s. 89).

Rentgenové zobrazení skeletu umožňuje potvrzení nových i zhojených zlomenin, detekci deformit dlouhých kostí, kompresí obratlů, prořídnutí kostní struktury (osteopenie až osteoporóza s nápadně zúženou kortikalis) či wormiánských kůstek na lebce (Bayer, 2009, s. 52; Kokavec et al., 2008, s. 186).

Denzitometrické vyšetření (nejčastěji prováděné v oblasti bederní páteře) informuje o množství kostní hmoty (tzv. Z-skóre), podle kterého lze určit predispozici ke zlomeninám. Vyšetření se provádí většinou od dvou let dítěte. Moderní denzitometrické přístroje dokážou zhodnotit i deformity (kompresi) obratlů (Bayer, 2017, s. 216).

Laboratorní vyšetření pomocí molekulární genetiky umožňuje zachycení mutace genů zodpovědných za klinické příznaky OI. Genetické vyšetření slouží k stanovení konkrétního typu OI, závažnosti onemocnění, k predikci možných komplikací před operační léčbou a pro výběr nejefektivnější farmakologické léčby (Burtsev et al., 2019, s. 91).

V některých případech se provádí kostní biopsie (nejčastěji z *crista illiaca*), jež může pomoci k identifikaci konkrétního typu OI. Vzorek je možno odebrat až u dětí s hmotností vyšší než 10 kg (Bayer, 2009, s. 52).

1.1.6 Léčba

Přestože se léčba pacientů s OI neustále zlepšuje a vyvíjí, stále se jedná pouze o léčbu symptomatickou. Jejím cílem je snížení počtu fraktur, zvýšení mobility a soběstačnosti pacienta, snížení bolesti a prevence vedlejších účinků farmakologické léčby. Základ léčby tvoří farmakologická léčba bisfosfonáty, chirurgické korekce deformit a rehabilitační péče (Burtsev et al., 2019, s. 92).

Farmakologická léčba u pacientů s OI cílí na ovlivnění kostní hmoty. Existuje několik studií zabývajících se účinkem léčiv nebo výživových doplňků, avšak nejvyužívanějšími farmaky na symptomatickou léčbu OI zůstávají bisfosfonáty. Bisfosfonáty zpomalují proces kostní resorpce a inhibují funkci osteoklastů. Ovlivnění funkce osteoklastů se děje dvěma mechanismy – narušením jejich formace nebo indukcí jejich apoptózy (Constantino et al., 2019, s. 2). Mnoho studií ukazuje, že léčba BP zvyšuje hustotu kostní hmoty, zlepšuje architektoniku kosti, zabraňuje progresi deformit dlouhých kostí a obnovuje tvar a velikost kompresovaných obratlových těl (Burtsev et al., 2019, s. 92; Sato et al., 2016, s. 53). Největší úspěch léčby se objevuje u těžkých forem OI a u pacientů, u kterých je léčba zahájena již v dětství. Dávka se aplikuje intravenózně nebo orálně. Intravenózně se podávají nejčastěji zolendronát (ZOL) a pamidronát (PAM), méně často alendronát, neridronát či risedronát (Ramachandran, 2020, s. 10). Léčba bývá ukončena po dokončení růstu (Sato et al., 2016, s. 54).

Výsledky studie Palomo et al. (2015, s. 2153–2156), zaměřené na změny na skeletu po intravenozní terapii BP u 37 dětí s OI (typem I – 1 dítě, III – 14 a IV – 22 dětí), zaznamenaly mimo zvýšení kostní hustoty (LS-aBMD) a remodelace kompresovaných obratlových těl, také nárust tělesné výšky u dětí s OI typem IV po intravenózní aplikaci BP v období růstu. Jejich výška po čtyřroční aplikaci BP se v porovnání s pacienty bez BP terapie lišila ve finální tělesné výšce až o 10 cm. Uvažuje se, že na ovlivnění tělesné výšky se podílí zvýšení kostní hmoty v oblasti metafýz, které podporují růstové ploténky a chrání je před jejich dezintegrací („popcorn-like shape“). U dětí s OI typem III aplikace BP tělesnou výšku nezlepšila. Zároveň tato studie nepotvrdila efekt léčby BP na signifikantní snížení frekvence fraktur u dětí s těžkou formou OI, snížení progrese skoliózy a prokázala pouze velmi malý vliv BP na periostální expanzi.

Efekt BP na prevenci vzniku skoliózy není dosud jasný. Annissipour et al. (2014, s. 241) ve své studii zkoumající efekt BP u 316 pacientů shledal pozitivní vliv na snížení

progrese skoliózy u dětí s OI typem III, které započaly léčbu BP před šestým rokem věku. Kashii et al. (2019, s. 552) potvrzuje potencionální efekt BP na snížení rizika výskytu a progrese skoliózy, jež se pojí s křehkostí kostí, u mladších dětí s OI typem III a IV. Naopak Palomo et al. (2015, s. 2156) tuto hypotézu nepotvrzuje a poukazuje na důležitost měkko-tkáňových struktur – zejména perispinálních ligament a tahu okolních svalů, v patogenezi skoliózy (Sato et al., 2016, s. 56). Stejně tak Sato et al. (2016, s. 55) popírá preventivní efekt BP na rozvoj patologických křivek páteře u dětí s mírnými a těžkými formami OI.

Operační ortopedická léčba u pacientů s OI cílí na korekci zlomenin, kostních deformit a prevenci dislokace kostních fragmentů. Účelem korekce vrozených nebo post-traumatických deformit je zlepšení rozsahu pohybu, kongruence styčných kloubních ploch, snížení výskytu fraktur a zajištění správného vývoje kostí pro umožnění vertikalizace dětí. Kostní deformity jsou často řešeny osteotomií, především na dolních končetinách. Korekční operace na horních končetinách se považují spíše za kosmetické. I přes mnoho rozporuplných pohledů se autoři odborných publikací přiklánějí k nejvhodnějšímu načasování pro korekční operace na období mezi 3. a 4. rokem, kdy už jsou děti schopny stoje a chůze (Burtsev et al., 2019. s. 95, s. 98; Marr et al., 2017, s. 146).

Podle Ramachandran (2020, s. 12) je operační řešení deformit páteře indikováno u progresivních skoliotických křivek větších než 45° dle Cobba u lehčích forem OI a nad 30–35°dle Cobba u těžších forem OI. Podobné indikační schéma uvádí i Castelain et al. (2019), podle kterého je třeba zvažovat operaci u progresivních křivek mezi 40 a 50° dle Cobba. Všichni pacienti musí mít přiměřenou kvalitu kostní hmoty. Jak píše Burtsev et al. (2019, s. 98), léčba BP zvyšuje hustotu kostní hmoty obratlů a umožňuje tak provedení transpedikulární fixace pomocí šroubů pro léčbu závažných obratlových zlomenin, korekci a prevenci páteřních deformit. O´Donnel et al. (2017, s. 8) doporučují provedení operační korekce skolióz před obdobím největší progrese skoliotické křivky.

U pacientů činí operační intervence značnou obtíž z důvodu nutnosti imobilizace, která vede k progresi osteoporózy. Zároveň také ovlivňují měkké tkáně v okolí kostí, jež mají zásadní vliv na formaci končetinových deformit (Burtsev et al., 2019, s. 95). Proto se lékaři snaží o využití co nejlehčích fixačních materiálů a imobilizaci pouze na nezbytně dlouhou dobu, aby umožnili co nejčasnější rehabilitaci (Bayer, 2009, s. 53).

1.2 Kineziologické odlišnosti a kvalita života dětí s OI

1.2.1 Motorický vývoj

Motorický vývoj dítěte s OI a jeho případné opoždění závisí na závažnosti onemocnění. Podle Mueller et al. (2019, s. 8, 9) lze zaznamenat první známky opoždění, pokud u dítěte nalezneme omezené fyziologické flekční držení, nedostatečné zajištění kontroly hlavy, trupu a končetin. U střední a těžší formy OI dochází k odlišnostem mezi statickými a dynamickými motorickými vývojovými milníky. Několik studií prokázalo, že dosažení schopnosti samostatného sedu do věku 10 měsíců věku, slouží v 76 % jako prediktor dosažení samostatné chůze.

Mírnější formy OI (zejména typ I) provází generalizovaná hypermobilita, snížená svalová síla (i přes dostatek aktivity) a snížená propriocepce, jež se pojí s méně efektivní posturální kontrolou. Snížení efektivity posturální kontroly (u OI typu I) ovlivňují alterace senzorických vstupů z exteroreceptorů v kůži a z proprioreceptorů ve svalech, šlachách a kloubech (Veilleux et al., 2017, s. 3). Podle Abelin et al. (2008, s. 1697) mohou být za globální sagitální instabilitu v oblasti trupu zodpovědné progresivní změny tvaru hrudníku v sagitální rovině. Studie porovnávala úhlové parametry sagitální stability pacientů s OI (18 probandů) a kontrolní skupinou (300 probandů) pomocí rentgenových snímků v boční projekci ve stoje. Snímky byly převedeny do softwaru Spineview software package, který následně vyhodnotil sklon sacra, sklon pánve, pánevní incidenci, hrudní kyfózu, bederní lordózu a výchylku od sagitální roviny (sagitální offset) v oblasti Th1 a Th9. Výsledky jejich studie ukázaly zvýšenou kyfózu v oblasti obratle Th1 a Th11; a pozitivní výchylku od sagitální roviny v oblasti Th1 a Th9 u pacientů s OI. Tyto výsledky poukazují na posun těžiště a posturální stability u těchto pacientů anteriorně v porovnání s normální populací. Brizola et al. (2014, s. 247) ve své studii popisují výskyt kloubní hypermobility u 69 % ze vzorku 62 pacientů (věkové rozpětí 0–18 let) bez rozdílu na typu OI. Dle Brittle bone society (2017, s. 3) zvýšená laxicita postihuje i vazy na prstech ruky, což může být spolu se sníženou svalovou sílou důvodem pro pomalejší vývoj jemné motoriky.

1.2.2 Svalová síla a kloubní deformity

Svalová síla

U dětí s OI existuje mnoho interindividuálních odlišností v množství svalové hmoty a svalové síly v závislosti na typu OI, věku a funkčních schopnostech (Mueller et al., 2018, s. 5, 6). Veilleux et al. (2017, s. 3) vysvětluje, že vyšší frekvence zlomenin a s ní spojený vyšší výskyt kostních deformit a implantovaných nitrokloubních aparátů, způsobuje značnou variabilitu klinického stavu pacientů s těžšími formami OI; proto studie týkající se abnormalit ve svalové tkáni jsou zkoumány zejména na pacientech s lehčím průběhem OI.

V důsledku abnormalit v kolagenu typu I, který se nachází v samotném svalu (2–3 %) i v jeho okolních strukturách – v endomysiu, dochází ke změně přenosu sil mezi svalovými vlákny a šlachou. Kostní deformity mohou vést ke zkrácení svalů a snížení efektivity jejich kontrakce. Fraktury a omezení mobility limitují nárůst svalové hmoty. Tyto faktory přispívají negativním efektem na tvorbu a přestavbu kostní hmoty. Funkční svalový deficit sice zhoršuje sílu kosti, nicméně kosti u pacientů s OI typu I jsou schopny stejné adaptace na mechanické síly jako kosti zdravé (Veilleux et al., 2017, s. 3, 4; Pavone et al., 2017, s. 65).

Pavone et al. (2017, s. 65) ve studii, zabývající se množstvím svalové hmoty u pacientů s OI typem I, zaznamenali menší objem svalové hmoty (měřeno na lýtkovém svalu) a výrazný deficit ve svalové síle i přes normální hustotu svalu. Upozorňují také, že svalová slabost u těchto pacientů nemá přímou souvislost se sníženou fyzickou aktivitou. Ve studii podle Veilleux et al. (2017, s. 3, 4) bylo snížení svalové síly naměřeno zejména v abduktorech paží, flexorech kyčlí, dorzálních flexorech hlezna a svalech v okolí zápěstí.

Kloubní deformity

Mnoho dětí se střední a těžší formou OI má přes zvýšenou laxicitu vazů omezené rozsahy pohybů v kloubech kvůli končetinovým deformitám (Mueller et al., 2018, s. 5, 6). Z kineziologického hlediska můžeme u dětí s OI často vidět *coxa vara*, protruzi acetabula, *genua valga*, diskrepanci v délce končetin, prohnutí dlouhých kostí (nejčastěji anterolaterální ohnutí kosti stehenní a anteriorní prohnutí kosti holenní), omezení kloubního pohybu, rozvolnění periartikulárního aparátu a deformity páteře (skolióza, kyfoskolióza) a hrudníku (*pes excavatum*, *pes carinatum*) (Mueller et al., 2018, s. 6; Alharbi, 2016, s. 4). Jednotlivé abnormality skeletu se mohou navzájem ovlivňovat.

Diskrepance délky dolních končetin spolu s opakovanými frakturami často omezují všeobecnou funkčnost, zvyšují bolesti zad a ovlivňují progresi skoliózy (Marr et al., 2017, s. 147).

Mezi rizikové faktory pro rozvoj **skoliózy** patří také časté korekční osteotomie na dolních končetinách, přítomnost deformit obratlových těl a snížená kvalita měkkých tkání, zejména vazivového aparátu (Kashii et al., 2019, s. 545). Deformace páteře probíhá obzvláště během prvních dvou dekád života pacientů s OI, s největší progresí v období puberty. Incidence páteřních deformit podle Engelberta se udává mezi 40 a 85 % v závislosti na tíži OI (Mueller et al., 2019, s. 7). Podle Kashii et al. (2019, s. 550) jsou hlavními prediktory progrese skoliózy křehkost kostí a typ OI. Naopak Anissipour et al. (2014, s. 241) odhalili korelaci mezi tíží iniciální křivky, typem OI a progresí skoliotické křivky. Pacienti s těžší formou OI (typ III) mají větší páteřní deformity (větší skoliotickou křivku) a progresi skoliotické křivky v porovnání s lehčími formami OI (typ I).

Podle studie Widmanna et al., (1999, s. 1677) skolióza v hrudní části páteře značně mění kineziologií dýchání a hodnoty plicních funkcí u pacientů s OI. Podle novější studie (Sanchis – Gimeno et al., 2020, s. 177, 178, 184) je významnější ovlivnění dynamických plicních objemů spíše tvarem hrudního koše než tvarem páteře. Autoři studie neshledali signifikantní spojitost mezi zakřivením páteře a změnami parametrů dynamických plicních funkcí. Zaznamenali však spojitost mezi změnou dynamických plicních objemů – zejména FEV_1 a FEVC, v korelaci s deformitami hrudního koše. Nižší hodnoty FEVC a FEV_1 byly ovlivněny zejména horizontálnějším postavením žeber, větším předozadním rozměrem hrudního koše a invaginací hrudní páteře spolu s kyfotickým zakřivením páteře v oblasti Th-L přechodu u pacientů s OI. Tímto zjištěním výsledky studie vyzdvihují možnost zaměření terapeutických intervencí na zlepšení dynamiky hrudního koše.

1.2.3 Kineziologické odlišnosti v chůzi

Garman et al. (2019) ve své studii zabývající se analýzou chůze 44 dětí s OI typu I uvádí snížení rychlosti chůze, zkrácení jednooporové stojné fáze, švihové fáze i délky kroku v porovnání s kontrolní skupinou 30 zdravých vrstevníků. Z kinematické analýzy byla naměřena data o větších zevněrotačních úhlech v kyčelních kloubech u dětí s OI. Podle autorů studie se tento parametr zdá být pouze posturální odchylkou kterou se děti s OI snaží v rámci kompenzačních strategií zvětšit opěrnou bázi a zajistit maximální

laterální stabilitu při stoji i chůzi (Garman et al., 2019, s. 646). Kinetická analýza zaznamenala snížení svalové síly vyvinuté při chůzi ve flexorech kyčlí, extenzorech kolen a v plantárních flexorech kotníků, v porovnaní s kontrolní skupinou. Zároveň bylo při kinetické analýze naměřeno nižší skóre v Gait Deviation Index (GDI) u pacientů s OI oproti kontrolní skupině. GDI slouží k hodnocení 9 kinematických parametrů, určujících odchylky v chůzi. Nižší skóre se pojí s větším deficitem v chůzi. Příčinou nižšího skóre GDI u pacientů s OI se zdá být zejména rotace kyčelních kloubů v transverzální rovině a hlezenních kloubů v sagitální rovině, odchylky v ostatních rovinách ve zmíněných kloubech a ve všech rovinách v kolenních kloubech nebyly signifikantní. Autoři studie měřili také dynamickou délku šlach (MTL) *m. gastrocnemius* a *m. gluteus maximus* během krokového cyklu, jež by mohla hrát roli v odchylkách při chůzi. Měření nezaznamenalo odchylky v MTL, což poukazuje na fakt, že děti s OI typem I nejspíš nemají snížené reakční síly z důvodu odchylky v pracovní délce svalů (Garman, 2019, s. 643–645).

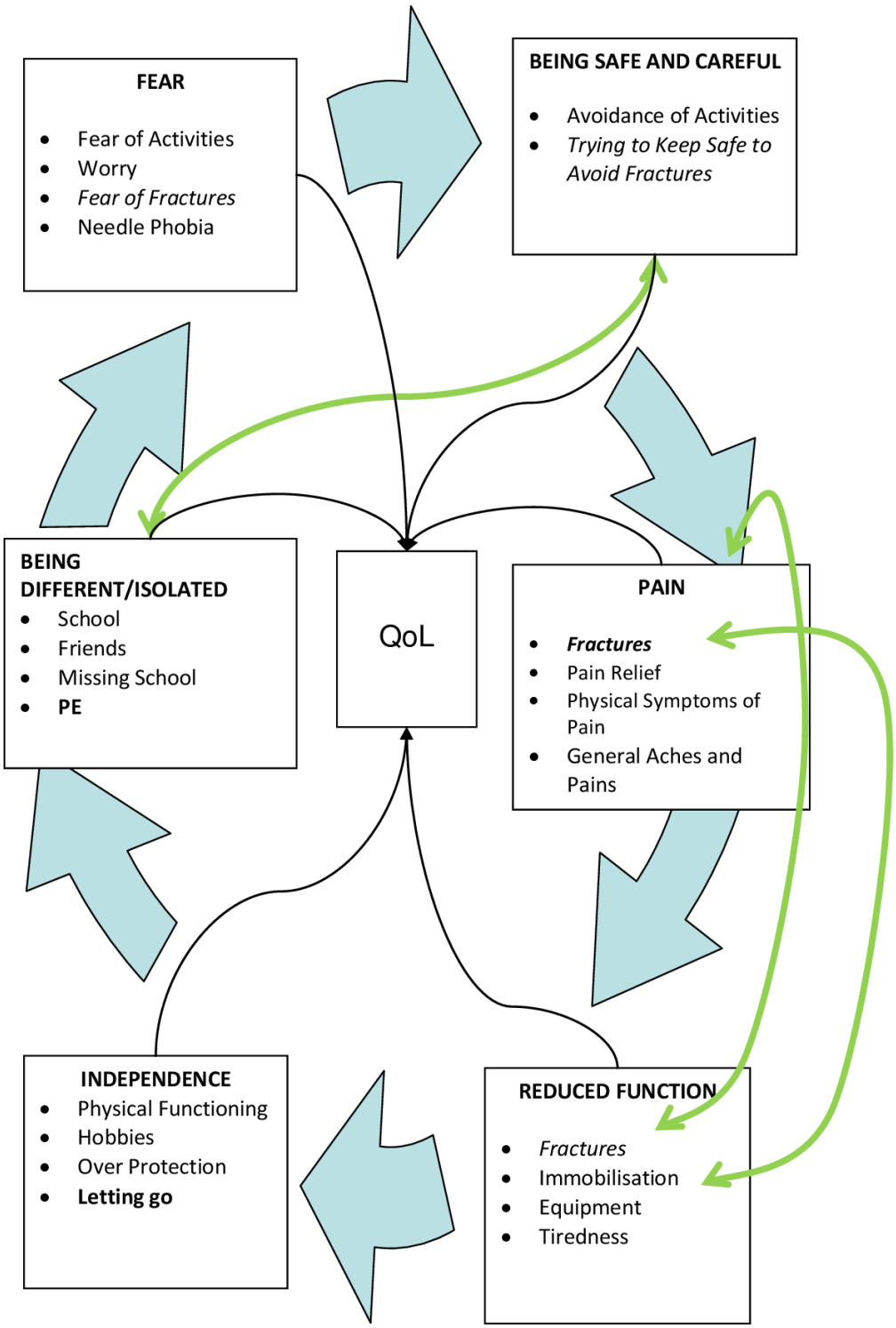
Badhyal et al. (2019) ve své studii srovnávali pomocí kinetické a kinematické analýzy odlišnosti v chůzi pěti dětí s OI typem IV s kontrolní skupinou 6 zdravých vrstevníků. Z analýz byla naměřena nižší rychlost, kratší délka kroku a širší báze při chůzi u dětí s OI, což se může pojit mimo jiné i s jejich nižší postavou. U pacientů s OI byly zaznamenány také odlišnosti v úhlovém nastavení kyčelních, kolenních i hlezenních kloubů během krokového cyklu. Na začátku stojné fáze u nich dochází ke zvýšené dorzální flexi v hlezenním kloubu. Ve střední stojné fázi lze pozorovat akcentovanou hyperextenzi v kolenním kloubu a na opačné noze zvýšenou flexi v kyčelním kloubu. Při odrazové fázi mají děti s OI opožděnou fázi odrazu a sníženou sílu v hlezenním kloubu při odrazové fázi, zvýšené mediolaterální a snížené podélné kontaktní síly. Točivé momenty sil jsou snížené v oblastech kolenních a hlezenních kloubů, a naopak zvýšené v oblasti kyčelních kloubů. Snížená síla plantárních flexorů omezuje plantární flexi ve švihové fázi kroku (Badhyal et al., 2019, s. 562).

Naopak Graf et al. (2009, s. 1186) ve své studii o charakteristice chůze dětí s OI typu I (10 vzorků) uvádějí, že zkrácení poslední části stojné fáze (terminal midstance) vede ke snížení koncentrické kontrakce plantárních flexorů hlezna během odrazové fáze. Shledali také prodloužení dvouoporové fáze, opožděné odvinutí paty (foot off) při švihové fázi a snížený rozsah pohybu v hlezenním kloubu během stojné fáze v porovnání s kontrolní skupinou 22 stejně starých dětí. Během kinetické analýzy chůze dětí s OI

zaznamenal rozdíly v oblasti pánve, kdy u nich docházelo k znatelnějšímu poklesu během stojné fáze (pozitivní Trendelenburgova zkouška). Prodloužení dvouoporové stojné fáze může podle Graf et al. (2009, s. 1186) dětem s OI poskytnout lepší stabilitu stoje. Na rozdíl od Garmann et al. (2019) a Badhyal et al. (2019) neshledal signifikantní rozdíly v rychlosti chůze, kadenci či délce trvání jednooporové stojné fáze. Snížená síla ve švihové fázi kroku může děti s OI limitovat v náročnějších aktivitách, proto dosahují nižšího skóre při hodnocení sportovních a fyzických funkcí.

1.2.4 Kvalita života dětí s OI

Kvalita života se významně podílí na stavu lidského zdraví u pacientů s OI, přesto je jí stále věnována malá pozornost. Rehabilitační péče by se neměla zaměřovat pouze na mobilitu a soběstačnost dětí s OI, ale i na společenské začlenění a kvalitu života. Kvalita života vyjadřuje multidimenzionální pohled na pacienta a jeho zdraví („well-being“) v rovině fyzické, psychosociální a emocionální. Nejčastěji bývá testována metodou rozhovoru či dotazníku psychologa přímo s pacientem (self-report) a s jeho rodičem, případně jiným rodinným příslušníkem. Tímto poměrně spolehlivě zachytí nejen vnímání dopadu chronického onemocnění na zdraví konkrétního jedince, ale také zhodnotí výsledky lékařských, chirurgických a terapeutických intervencí. Podle mnoha studií a klinických zkušeností nemusí pozitivně korelovat funkční schopnost dětského pacienta s kvalitou jeho života (Dahan-Oliel et al., 2015, s. 62, 63; Hill et al., 2014, s. 2, 7). Kvalita života je zásadně spjata a provázána s tzv. bludným kruhem (Obrázek 3). Bludný kruh zahrnuje strach ze zlomenin, který vede k omezení pohybu, a tím zhoršení pohybové obratnosti a zdatnosti, následně ke snížení posturální stability a vyšší náchylnosti ke zraněním a pádům, což umocňuje další strach z pádů a zlomenin (Moreira et al., 2015, s. 308).



Obrázek 4: Schéma bludného kruhu a jeho vlivu na kvalitu života dětí s OI *(Hill, 2015)*

Hill et al. (2014) provedl studii porovnávající hodnocení kvality života dětí s OI (6–18 let) z pohledu samotných pacientů, jejich rodičů a ošetřujícího zdravotníka. Celkem bylo testováno 10 pacientů s různou tíží OI v 6 doménách: pocit bezpečí a opatrnost; strach; nezávislost; pocit odlišnosti a izolace; omezení funkčnosti; bolest. Výsledky se v mnohých doménách shodovaly, avšak rozdíly byly zaznamenány

ve vnímání strachu a nezávislosti. Mladší děti vyjádřily největší strach spojený s určitou aktivitou, jež u nich vedla ke zlomeninám. Naopak rodiče vnímaly největší strach při manipulaci s dítětem nebo při nutnosti ponechat dítě ve škole nebo zdravotnímu personálu. V doméně nezávislosti mladší děti nepociťovaly přehnané protektivní opatření ze strany rodičů. Starší děti vyjádřily nevůli k přehnanému opečovávání a nemožnosti osamostatnění se. Mnoho z nich preferovalo být nezávislý i v případě výskytu fraktur. Podle Dahan et al. (2015, s. 74) kvalita života dětí s OI v doméně fyzické dosahuje nižších hodnot v porovnání se zdravou populací. Avšak v doméně mentální a psychosociální jejich kvalita převyšuje kvalitu života běžné populace.

Testování kvality života dětí s OI

Mezi doporučované testy k ohodnocení kvality života dětí s OI jsou uvedeny v Tabulce 1. Podle Marr et al. (2017, s. 148) je považovány za spolehlivý a validní test pro děti s OI Pediatric Specific Quality of Life Questionnaire (OI Qol), jehož český překlad dosud chybí. V České republice se k testování využívá obecná hodnotící škála Pediatric Quality of Life Inventory – specifická verze pro OI nebyla zatím vytvořena (Baloun et Velemínský, 2018, s. 170).

Název testu	Co testuje	Věkové rozpětí
Pediatric Outcomes Data Collection Instrument (PODCI)	funkčnost HKK, mobilita, transfery, spokojenost, nepřítomnost bolesti, pocity štěstí a fyzické funkce (Allen et al., 2008)	2–18 let
OI Quality of Life Questionnaire (OI Qol)	pocit bezpečí, omezení funkčnosti, bolest, strach, nezávislost, pocit odlišnosti (Hill, 2015)	6–18 let
Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL)	tělesné zdraví, pocity, emoce, vycházení s ostatními lidmi, fungování ve školním zařízení (Baloun et Velemínský, 2018)	2–18 let

Tabulka 1: Testy hodnotící kvalitu života

Pediatric Outcomes Data Collection Instrument (PODCI) je určen především k zdokumentování funkčních schopností pacienta před a po terapeutické intervenci (nejčastěji ortopedické, případně neurologické) ve věku 2 až 18 let. Využívá se u dětí s muskuloskeletálními poruchami, s omezenou mobilitou a motorickým znevýhodně-

ním. Jednotlivé části se zaměřují na funkčnost a kvalitu života dětí. Dotazník je rozdělen do 7 subtestů: funkce HKK; přesuny a mobilita; fyzické funkce a sport; komfort (nepřítomnost bolesti); štěstí; spokojenost; očekávání. Položky nemají stejnou váhu při hodnocení (3 až 6bodové položky) (Allen et al., 2008, s. 2; Murali et al., 2020, s. 1, Tosi et al., 2019, s. 3). Podle studie Murali et al. (2020) může být PODCI spolehlivým ukazatelem fyzických schopností u dětí s OI. Studie ukázala střední až silnou korelaci PODCI s výsledky testu BAMF v doméně fyzických schopností. PODCI byl využit i ve studii, zabývající se mobilitou dětí s OI typem I, která ukázala malé rozdíly v základní mobilitě v porovnání se zdravými vrstevníky, avšak nižší skóre v doméně sportu a fyzických funkcí (Kruger et al., 2019, s. 2312).

Osteogeneses Imperfecta Quality of Life Questionnaire (OI Qol) je specifický test zkoumající kvalitu života dětí s OI ve věku 6 až 18 let. Byl vytvořen ve spolupráci pacientů s OI, jejich rodičů, ošetřujících lékařů a odborníků na OI. Obsahuje 33 otázek rozdělených do 5 dimenzí: pocit bezpečí; omezení funkčnosti; bolest; strach; nezávislost; pocit odlišnosti a izolace od ostatních. OI Qol byl součástí 6leté studie v Sheffieldské nemocnici, jejíž cílem bylo vytvořit specifický pediatrický nástroj k zhodnocení kvality života dětí s OI. Dosud chybí jeho překlad do dalších jazyků, včetně češtiny (Hill, 2015, s. 257; Pacey et Montpetit, 2020, s. 64).

Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) je dotazník zkoumající úroveň kvality života dětských pacientů. Přestože existuje specifický test kvality života dětí s OI Pediatric Specific Quality of Life Questionnaire OI QoL, nemohli jsme jej v práci využít, jelikož dosud chybí jeho český překlad. Proto jsme v praktické části práce vyhodnotili jako nejvhodnější test kvality života verzi PedsQL 4.0 Generic Core Scale – dotazník obecné škály kvality života, který je univerzální pro hodnocení kvality života dětí a dospívajících, a navíc byl použit v několika studiích zabývajících se OI (Dahan-Oleil et al., 2015, s. 66; Baloun et Velemínský, 2018, s. 170).

PedsQL se využívá plošně k měření kvality života zdravých dětí i akutně a chronicky nemocných. Jeho verze je dostupná v mnoha světových jazycích a využívá se ve věkových kategoriích: 2–4 let pro batolata; 5–7 let pro předškolní děti; 8–12let mladší školní věk, 13–18 let starší školní věk; a 19–25 let pro mladé dospělé. Obsahuje verzi sebehodnotící (pro pacienty starší 5 let) a verzi pro rodiče, kteří hodnotí kvalitu života dítěte z vlastního pohledu (Baloun et Velemínský, 2018, s. 170). Podle Balouna

a Velemínského (2018) je PedsQL *„jediné empiricky validní měřítko, které je dostupné ve verzi pro dítě i pro rodiče a také v několika světových jazycích, včetně jazyka českého“*.

1.3 Fyzioterapie u dětských pacientů s OI

Péče o děti s OI se opírá o multidisciplinární spolupráci, v jejímž čele by měl být specialista na kostní onemocnění (Plešková et al., 2019, s. 55). Na managementu péče se podílí praktický lékař pro děti a dorost, ortoped, rehabilitační lékař, rentgenolog, genetik, fyzioterapeut, ergoterapeut, nutriční terapeut, klinický logoped, psycholog a sociální pracovník (Ralston et Gaston, 2020, s. 1). Fyzioterapie má nezastupitelnou funkci při rekonvalescenci po sejmutí sádrové fixace, znovuzískávání koordinačních a balančních schopností po úrazu a operacích. Umožňuje nabytí nových pohybových dovedností a nastavení optimálního režimu každodenních pohybových aktivit v rámci prevence dalších zranění a inaktivity.

Časná motivace dítěte k aktivním pohybům v bezpečném prostředí zamezuje rozvoji kloubních kontraktur a podporuje svalový tonus. Fyzioterapeutická péče facilituje integraci vnímání tělesného schématu na základě pohybových zkušeností prostřednictvím informací z kinestetických (proprioreceptorů), taktilních a vestibulárních receptorů. Správné vnímání tělesného schématu zlepšuje posturální reaktivitu, snižuje strach ze zlomenin a riziko pádu. Důležitou součástí rehabilitace je také rozhovor s rodiči a jejich zapojení do péče, což podporuje rozvoj potenciálů, schopností a kompetencí dítěte. Cílem terapie je také zamezení vzniku nebo narušení bludného kruhu (viz Obrázek č. 2, kapitola Kvalita života dětí s OI).

1.3.1 Testy pro hodnocení motoriky

Pro vyšetření a hodnocení motoriky je zásadní podrobný kineziologický rozbor. Klasické vyšetření tělesného stavu a funkcí zahrnuje měření výšky, váhy, svalové síly, rozsahu pohybu v kloubech, hodnocení postury, pohybových stereotypů, bolesti, únavy a kapacity kardiovaskulárního systému. U dětí s OI se posuzuje také hypermobilita, a to podle Bulbenovy škály nebo škály podle Beightonové. Kardiorespirační a kardiovaskulární funkce se hodnotí zátěžovým vyšetřením. Únava byla ve studii podle Brussela měřena pomocí Checklist Individual Strength – 20 (CIS-20) (Shapiro et al., 2014, s. 479; Mueller et al., 2018, s. 5).

OI patří mezi onemocnění s velmi variabilním klinickým obrazem, proto pro testování pacientů s OI nejsou vhodné všechny motorické testy. Po provedení rešerše testů motorických schopností lze konstatovat, že dosud není dostupný žádný specifický test pro hodnocení motoriky u dětí s OI. Nejvíce využívané testy, které byly doporučeny v rámci konsensu pro děti s OI (Mueller et al., 2018), shrnuje Tabulka 2.

Zaměření testu	Název testu	Co testuje	Věkové rozpětí
Jemná motorika	Detailed Assessment of Speed of Handwritting (DASH)	rychlost psaní a čitelnost napsaného textu, komplexnost využití jemné motoriky (otforkids.co.uk)	
Hrubá motorika	Brief Assessment of Motor Function (BAMF)	zhodnocení hrubé, jemné a orální motoriky	od novorozeneckého věku, není limitován věkem
	Gross Motor Function Measure (GMFM 88)	ležení a otáčení, posazování se, lezení po 4, stoj, chůze a běh	5 měsíců–16 let
Chůze	Time "Up and Go" (TUG)	vztyk ze židle, chůzi, otočení, posazení se na židli	od 5 let (nutná schopnost samostatné chůze a porozumění pokynu)
	10 m Shuttle Ride Test (SRiT)	zdatnost kardiorespiračního systému	
Multidoménové	Bruininks-Oseretsky Test of Profiency (BOT)	testování přesnosti, koordinace a propojení pohybů v rámci hrubé i jemné motoriky (Holický, Musálek, 2013, s. 105)	4–21 let
	The Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)	ADL, chování, kognice, komunikace, funkční mobilita, participace, řeč, sociální komunikace (Haley et al., 2010)	6 měsíců–7,5 roku
	The Baylay Scale of Infant and Toddler Development III	kognitivní, motorický a sociálně-emocionální vývoj, rozvoj řeči a schopnost adaptace (Armstrong, Agazzi, 2010, s. 29)	1–42 měsíců

Tabulka 2: Testy pro hodnocení motoriky dětí s OI (Mueller et al., 2018, s. 5; Sá-Caputo, 2017, s. 205; Shapiro et al., 2014, s. 479; Marr et al, 2017, s. 148, 149; Donohoe, 2020, s. 24-28)

Brief Assessment of Motor Function (BAMF) slouží k poměrně rychlému zhodnocení úrovně motorických schopností dětí již od narození, není limitován horní věkovou hranicí. Je rozdělen do 4 dimenzí – hrubá motorika horních končetin; hrubá motorika dolních končetin; motorika orofaciální oblasti; a polykání. Každá dimenze zahrnuje 10 položek. Test je určen především k zhodnocení schopnosti provedení úkolů, nezaměřuje se na popis či diagnostiku poruchy vývoje. Využívá se u různých diagnóz – muskuloskeletálních (např. achondroplazie, osteogenesis imperfecta), neurologických či jiných (Cintas et al., 2011, s. 1,2). Marr et al. (2017, s. 147) považuje tento test za validní a spolehlivý pro děti s OI. V několika studiích byl využit jako nástroj pro zjištění mobility u dětí s OI (Semler et al., 2007; Murali et al., 2020; Léotard et al., 2018).

The Gross Motor Function Measure 88 (GMFM-88) se využívá k testování hrubých motorických dovedností, k zhodnocení vývoje těchto dovedností v čase nebo k ověření účinnosti terapeutických intervencí. Je vhodný pro děti od 5 měsíců do 16 let. Obsahuje 88 položek, rozdělených do 5 dimenzí: leh a přetáčení (GMFM-A); sed (GMFM-B); lezení a klek (GMFM-C); stoj (GMFM-E); chůze, poskoky a běh (GMFM-F). Kratší verze testu se nazývá GMFM-66 a obsahuje 66 položek. Test hodnotí počet provedených položek. Zaměřuje se tedy více na kvantitu provedení, nikoliv na přesnost a kvalitu provedení úkolu. Každá položka je hodnocena 0–3 body (0 – nezačne úkol, 1 – úkol započne, 2 – částečně ukončí úkol, 3 – ukončí úkol). Hojně se využívá k testování motorického vývoje u dětí s DMO. Celkové scóre je vypočítáváno speciálním softwarem. Reliabilita GMFM-88 má koeficient 0,95–1,0 (Salavati et al., 2015, s. 33, 34; Klobucká et al., 2015, s. 436). Podle studie Ruck-Gibis et al. (2002), zkoumající reliabilitu GMFM pro testování dětí s OI, je koeficient korelace uvnitř třídy (interclass correlation coeficient) v dimenzi leh a přetáčení 0.98; v ostatních dimenzích a celkovém skóre GMFM 0.99.

Bruininks-Oseretsky Test of Profiency – Second Edition (BOT-2) bývá využíván zejména fyzioterapeuty a pediatry k zhodnocení psychomotorického vývoje dětí a dospívajících ve věkovém rozpětí 4 až 21 let. Dle věkového rozpětí je rozdělen do tří kategorií: 4–7 let; 8–11 let a 12–21 let. Z každé kategorie jsou vypočítány percentily a porovnávány děti dle konkrétního věku v rozmezí 3 (v kategorii 4–7 let); 5 (v kategorii 8–11 let) a 12 (v kategorii 12–21 let) měsíců. Existuje plná a zkrácená verze tohoto testu. BOT-2 hodnotí jemnou i hrubou motoriku. Skládá se z 52 položek, rozdělených do 4 subtestů zaměřených na kontrolu jemné motoriky, manuální koordinaci rukou a paží,

koordinační schopnosti, a sílu a zdatnost (Holický a Musálek, 2013, s. 103, 105; Jírovec et al., 2019, s. 2; Kalfiřt, 2019, s. 55). Jeho výhodou je vysoká reliabilita v rozmezí hodnot 0,9 a 0,97 a vysoká korelace mezi plnou a zkrácenou verzí testu – v rozmezí hodnot 0,80 a 0,87. Nevýhodou se zdá být nízká specificita zkrácené verze a nemožnost odhalení nadprůměrných motorických schopností (Wuang et al. 2009; Cools et al. 2008; (Holický a Musálek, 2013, s. 103, 105). Test jsme vybrali do výzkumné části diplomové práce kvůli jeho komplexnosti, dostupnosti a přístupnosti referenčních hodnot. Podrobněji je rozebrán v metodice diplomové práce.

The Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) hodnotí funkční schopnosti a dovednosti dětí ve věku 6 měsíců až 7,5 let. Nejčastěji se využívá ke zhodnocení stupně motorického vývoje (a jeho případného opoždění) a k monitoraci změn funkčních schopností dítěte v průběhu terapie. Úkoly jsou rozřazeny do jednotlivých domén – sebeobsluha, mobilita, sociální fungování. Test obsahuje část zaměřenou na funkční schopnosti (Functional Skills) a část hodnotící soběstačnost (Caregiver Assistance Scales). Při testování se postupuje od nejsnazších úloh po nejobtížnější. Využívá se u dětí s DMO, spinální svalovou atrofií, osteogenesis imperfecta (studie dle Sousa et al., 2014), získaných poranění mozku, Downovým syndromem a jiných muskuloskeletálních poruch (Haley et al., 2010, s. 3, 4).

The Baylay Scale of Infant and Toddler Development, 3th edition (BSID-III) slouží zejména k měření vývoje funkčních schopností; odhalení případného opoždění motorického vývoje; určení nejslabších a nejsilnějších oblastí motoriky; a sledování progrese motorického vývoje dětí od 1 do 42 měsíců věku. Skládá se z pěti testovacích sad hodnotících: rozvoj mentálních schopností (paměť, senzorické vnímání, řešení problémů, koordinaci ruka-oko, napodobování a verbální projev); psychomotorický vývoj (jemná a hrubá motorika, motorické plánování, integrace pohybů, rychlost); rozvoj řeči; kognice; motorických schopností. Dřívější verze BSID byly využívány především psychology, dnes jej využívají také pediatři, ergoterapeuti, fyzioterapeuti a logopedi. Své využití našel například ve studii dětí s velmi nízkou porodní hmotností; studiích hodnotících vliv podávání vitamínu B12 na růst a psychomotorický vývoj dítěte; u dětí s Downovým syndromem; epilepsií či fetálním alkoholovým syndromem (Kinsella-Ritter et al., 2009, s. 155; Ranjitkar et al., 2018; Luttikhuizen dos Santos et al., 2013). Dosažení vyššího skóre odpovídá vyššímu motorickému stupni (Luttikhuizen dos Santos et al., 2013, s. 488; Albers et al., 2016, s. 180). Podle Marr et al. (2017, s. 148) bývá BSID III

používán k hodnocení vývoje a plánování terapie u dětí s OI, přesto se podle něj nejedná o validní a spolehlivý test pro populaci těchto pacientů.

Time Up and Go (TUG) je široce využíván k rychlému ohodnocení schopnosti chůze a určení rizika pádu zejména u starších pacientů – např. s roztroušenou sklerózou, po kraniotraumatech, cévních mozkových příhodách a dalších pacientů s poruchou stability. Měří čas nutný pro přesun ze sedu do stoje; chůzi na vzdálenost 3 metrů; a následný sed zpět na židli. V rámci přesunů zároveň testuje schopnost dynamické a statické rovnováhy. Použití TUG nebylo zatím validováno pro děti s OI (Physiopedia contibutors, 2017; Donohoe, 2020, s. 28).

1.3.2 Fyzioterapie u novorozenců, kojenců a batolat

Péče o děti s OI, zejména těch s těžšími formami, má svá specifika již od novorozeneckého věku. Rehabilitační péče cílí na edukaci rodičů, aby v rámci režimových opatření předešli vzniku zlomenin, progresi končetinových a páteřních deformit, rozvoji kontraktur, ale zároveň také senzorické deprivaci. K senzorické deprivaci může docházet u dětí, s nimiž se jejich rodiče snaží manipulovat co nejšetrněji a nejméně. Přehnanou opatrností dítě následně postrádá aferentní informace z taktilních receptorů a proprioreceptorů (taktilních a kinestetických receptorů), které jsou nezbytné pro správný psychomotorický vývoj (Moreira et al., 2015, s. 310). Nicméně plačtivost, antalgické držení a omezenost spontánní hybnosti dítěte bez jasné příčiny by měla být vždy zvážena, může totiž poukazovat na novou frakturu (Bayer, 2017, s. 217; Plešková et al., 2019, s. 58).

Při **manipulaci** s novorozencem by se rodina měla vyvarovat nechtěným torzním pohybům, tahu končetin a zvedání dítěte úchopem v podpaží nebo přes hrudní koš (riziko zlomenin žeber). Manipulace s dítětem by měla být vykonávána pomalými jemnými pohyby. Nejvhodnější se zdá být široký úchop jednou rukou pod hlavičkou a trupem a druhou pod zadečkem. (Bayer, 2009, s. 56; Plešková et al., 2019, s. 57). Při chování je vhodné dítě přitisknout jemně hrudníkem k vlastnímu hrudníku opět širokým úchopem (Mueller et al., 2018, s. 9).

Ke vzniku kontraktur může docházet při příliš velké opatrnosti rodičů. Přehnaně opatrné a časté pokládání dítěte v supinační poloze pouze na měkké povrchy podněcuje vznik flekčních kontraktur kyčelních kloubů. Poloha novorozence by měla být během bdění v rámci prevence vzniku kontraktur končetin a deformit lebky, končetin či páteře,

často měněna. Změna polohy přispívá k zapojení antigravitační funkce svalů hlavy, krku i končetin, eliminaci možnosti vzniku polohových deformit lebky a k prozkoumání okolního prostředí – zvýšení senzorických vstupů (Mueller et al., 2018, s. 9).

Pronační poloha novorozence působí protažení flexorů kyčelních kloubů, napřímení krční páteře a umožňuje nácvik opěrné funkce horních končetin (Burtsev et al., 2019, s. 98). Naopak supinační poloha podle klinických zkušeností snižuje riziko zlomenin a deformit páteře (kyfózy a/nebo skoliózy) zejména u těžších forem OI. U některých novorozenců je třeba zapolohovat dítě pomocí polohovacích válců, vaků či polštářků k zajištění optimální pozice páteře a končetin (Marr et al., 2017, s. 149; Mueller et al., 2018, s. 9).

Děti s těžkými formami OI mohou mít v novorozeneckém věku problém při kojení, kvůli oslabenému sacímu reflexu, gastrickému refluxu či respiračním obtížím. Matkám těchto dětí nutriční terapeutky či laktační poradkyně doporučují krmení v supinační poloze a různé formy vyvážené nutričně bohaté stravy (příkrmů) (Bayer, 2009, s. 56; Marr et al., 2017, s. 152).

Podle Marr et al. (2017, s. 151) řadu dětí během noci obtěžuje „přehřátí“, proto se jim doporučuje užívání matrací a lůžkovin z vhodných materiálů, které umožní dostatečný odvod tepla. Při přepravě dětí jsou doporučovány autosedačky, odpovídající tělesným proporcím dítěte s měkkou podložkou, podpěrkou hlavy a polstrovanými popruhy a pásy na připoutání (Bayer, 2009, s. 56). Někteří autoři doporučují autosedačky v maximální reklinační poloze – „lay flat“ (Marr et al., 2017, s. 150).

1.3.3 Fyzioterapie u dětí v předškolním, školním věku a dospívání

Období od 4. do 11. roku zaujímá důležitou část lidského života, ve které dochází k mohutnému rozvoji hrubé motoriky, ale i sociální integrace. Silná motivace k pohybu zvyšuje riziko vzniku zlomenin. Postupně dochází ke vzniku končetinových deformit, které mohou dítě limitovat v mnoha činnostech. Proto děti v tomto období podstupují nejčastěji korekční operace deformit. V rámci kinezioterapie je třeba minimalizovat čas imobilizace, umožnit co nejčasnější vertikalizaci a tím podpořit maximální funkční kapacitu dítěte pro jeho participaci (Burtsev et al., 2019, s. 98). V období staršího školního věku dochází k hormonálním změnám a určité progresi růstu. S tím souvisí i vyšší riziko progrese deformit. Velkou roli zde hraje časné podchycení rozvoje skoliózy a jiných deformit. V tomto období je vhodné zařazení proprioceptivního tréninku (labilní

plochy, gymbally) a stabilizačních cvičení na ovlivnění generalizované hypermobility kloubů. Určité formy stabilizačních cvičení s vyšším podílem silové složky (izometrická cvičení, přenášení váhy těla v určitých pozicích) jsou vhodné k udržení svalové hmoty a síly, a tím následně k udržení správné pozice jednotlivých kloubů (Mueller et al., 2018, s. 6; Kaux et al., 2010, s. 8).

Podle Takken et al. (2004) mají děti s OI typem I sníženou svalovou sílu a toleranci zátěže v porovnání se zdravými vrstevníky, což může zvyšovat jejich únavu při vykonávání běžných denních činností. Donohoe (2020, s. 29) v knize Osteogenesis Imperfecta poukazuje na doporučení The American Academy of Pediatrics, aby děti s OI trávily 60 minut denně jakoukoliv pro ně vhodnou a bezpečnou pohybovou aktivitou, jež jim pomáhá v získání vyšší svalové síly, fyzické kondice a k prevenci vzniku obezity.

Podle studie Van Brussel (2009, s. 112, 115) testující výsledek 12týdenního individuálního tréninkového programu (2x týdně 45 minut – rozcvičení, aerobní trénink, volná hra a posilovací část, aerobní část a závěrečné protažení) u dětí s OI typem I a IV bylo shledáno signifikantní zlepšení aerobní kapacity (o 18 %), svalové síly (o 12 %) a stupně únavy. Avšak efekt zlepšení těchto parametrů po několika týdnech netrénování postupně klesl zpět na původní hodnoty.

V rámci režimových opatření by rodiče měli dbát na správnou životosprávu dítěte. Není třeba dítěti s přehnanou opatrností zakazovat veškeré fyzické aktivity. Naopak dítě by mělo být podporováno v provozování přiměřených pohybových aktivit, které mu umožní zvýšení obratnosti, koordinačních schopností a v neposlední řadě sociální kontakt s vrstevníky. Proto děti s lehčími formami OI po dohodě s ošetřujícím lékařem není třeba plně osvobozovat z tělesné výchovy. Při přiměřené opatrnosti se mohou zapojovat do tělesné výchovy, s výjimkou účasti na kontaktních hrách, cvičení na nářadích a skocích z výšky (Bayer, 2009, s. 56; Bayer, 2017, s. 217). Ze sportů nejsou pacientům s OI doporučovány například skoky na trampolínách a jízda na koni kvůli zvýšení sil působících na páteř (Marr et al., 2017, s. 151).

Důležitou roli u pacientů na vozíku zastává protahování flexorů kyčelního kloubu, jež mají tendenci ke vzniku kontraktur při prolongovaném sezení. Vozíky jsou pro děti nezbytné k získání samostatnosti, zlepšení funkčnosti a participace v sociálních aktivitách (Mueller et al., 2017, s. 11). Mnoho dětí s lehčí formou OI využívá vozík z důvodu participace ve školním zařízení. Při chůzi s berlemi se cítí více unaveny a limitovány ve funkčnosti (Hill, 2015, s. 76). Pokud je však u dětí zachována schopnost

chůze, měla by být podporována v rámci ADL a pohyb na vozíku by neměl nahrazovat aktivity ve stoji (Plešková et al., 2019, s. 59).

Děti s OI nedosahují velkého vzrůstu a pokud mají navíc nedostatek pohybu, mohou mít sklon k obezitě (Bayer, 2009, s. 56). Marr et al. (2017, s. 152) doporučují spolupráci s nutričními terapeuty, kteří sestaví dítěti stravovací plán s dietou vyváženou na jednotlivé nutrienty, vitamíny a minerály. Vhodně zvolená pestrá a vyvážená strava může podpořit optimální vývoj kostní hustoty, udržení svalové hmoty a zabránit rozvoji obezity. Velké množství pacientů s OI trpí zácpami. Strava bohatá na vlákninu spolu s dodržováním dostatečného pitného režimu a fyzické aktivity přispívá k řešení daného problému. Rodiče dětí by měli být edukováni nutričními terapeuty o důležitosti stravy bohaté na jednotlivé nutrienty, s nízkým obsahem nasycených mastných kyselin a dodržování přiměřených porcí. Nutriční terapeuti se ve spolupráci s multidisciplinárním týmem (lékařů, ergoterapeutů, fyzioterapeutů a psychologů) snaží o kalibraci dietního plánu s ohledem na věk, tělesné proporce a úroveň fyzické aktivity.

Postoperační rehabilitace

Proces postoperační rehabilitace směřuje k obnovení kloubního rozsahu, posílení svalů, obnovení propriocepce, koordinačních schopností a v neposlední řadě k minimalizaci negativních důsledků imobilizace (Mueller et al., 2018, s. 11, 12). Nedílnou součástí terapie je také péče o jizvu, jelikož jedinci s OI mají vyšší tendenci k hypertrofizaci a fibrotizaci jizev. Ošetřujeme je technikami terapie měkkých tkání, čímž obnovujeme jejich protažitelnost a posunlivost mezi jednotlivými vrstvami. V prvních dnech se děti učí náhradní strategie pro provedení pohybu s využitím kompenzačních pomůcek (podpažních berlí, chodítek, mechanických vozíků), aby dosáhly soběstačnosti v ADL. K obnově ROM, znovuzískání svalové síly a flexibility lze zezačátku využít analytické cviky s dopomocí, izometrické cviky, cvičení s odlehčením imobilizované končetiny (např. v Red Cord systému) nebo cvičení ve vodě (Plešková et al., 2019, s. 62; Bhave et al., 2019, s. 182). Hydrokinezioterapie může být metodou volby u dětí s těžkou formou OI. Voda těmto dětem umožňuje provedení pohybů, které nejsou schopny vykonat v běžných podmínkách, ať už z důvodu svalové slabosti, deformity končetin, nezhojených zlomenin či strachu z pádu. Hydrokinezioterapie je možnou metodou volby pro získání tělesné zdatnosti a síly pro vykonávání běžných činností (Hupin 2019, s. 48).

V dalších fázích se rehabilitace zaměřuje na přenášení váhy a postupné axiální zatížení operované končetiny dle doporučení operatéra. K tomu využívá nejprve cvičení

v uzavřených kinematických řetězcích, které zajistí stabilizaci operovaného segmentu. Pro zvýšení náročnosti u motoricky zdatných pacientů lze využít i nestabilní plochy, u nichž je třeba zvážit případné riziko pádu. Jako vhodné se jeví kombinace manuálních mobilizací pro získání fyziologického rozsahu pohybu v operovaném segmentu v kombinaci se stabilizačními cviky (Bhave et al., 2019, s. 182, 183).

Respirační fyzioterapie

Některé děti s deformitami hrudníku a sníženou mobilitou mívají dechové obtíže, které lze ovlivnit technikami respirační fyzioterapie a mobilizačními cvičeními. Podle Sanchis-Dimeno (2020, s. 170) zlepšení dynamiky hrudního koše představuje vhodný nástroj na zlepšení dynamických plicních objemů, jež jsou u dětí s OI sníženy. Dynamiku hrudního koše mohou zlepšit šetrné mobilizace hrudníku, protažení fascií a ostatních měkkých tkání v oblasti trupu, modifikovaná autogenní drenáž, neurofyziologická facilitace dýchání nebo dechové trenažéry. Dechové trenažéry mohou sloužit zejména k usnadnění evakuace sputa, v případě respiračního infektu. Ta bývá často omezena kvůli snížené mobilitě hrudníku a snížené svalové síle. Vhodným nástrojem pro zlepšení dechového stereotypu, mobility hrudního koše a napřímení osového orgánu může být Vojtova reflexní lokomoce. K terapii poruch dýchání ve spánku (SBD) se zdá být úspěšná podpora CPAP či BiPAP. Tyto techniky neinvazivní ventilace umožní dětem lepší saturaci krve kyslíkem, sníží dechovou práci a děti je velmi dobře tolerují (Léotard et al., 2018, s. 138).

1.3.4 Vibrační terapie

Základ terapeutického principu vibrační terapie (WBV – Whole Body Vibration) tvoří aktivace spinálních proprioceptivních reflexních oblouků, jež jsou indukovány při stání na vibrační plošině (Obrázek 5). Reflexní oblouky jsou napojeny na proprio-receptory svalů a šlach v časově odlišných aktivacích. Svalová odpověď závisí na silách přenesených na svalový systém vibracemi. O aktivaci spinálních reflexních odpovědí rozhoduje frekvence vibrací. Nižší frekvence snižují svalový tonus, naopak vyšší frekvence (kolem 25 Hz) svalový tonus zvyšují. Hlavním přínosem vibrační terapie pro pacienty s OI je zvýšení kostní formace a rychlosti metabolismu v příčně pruhovaných svalech a kůži. Aplikace vysokofrekvenčních vibrací (20–25 Hz) s nízkou amplitudou (1–2 mm) dráždí proprioceptory. Rychlou změnou jejich délky dochází k stretch reflexu a následně k indukci kontrakce agonistů a antagonistů v neuromuskulárním systému,

čímž zlepšuje intermuskulární a intramuskulární koordinaci (Semler et al., 2006, s. 77; Semler et al., 2008, s. 388; Sá-Caputo et al., 2017, s. 200; Galileo-training.com, 2020). Högler et al. (2017, s. 2735) popisují tento efekt mechano-statickou teorií, kdy kost adaptuje svoji sílu k vnějším mechanickým silám produkovaným zejména svaly.

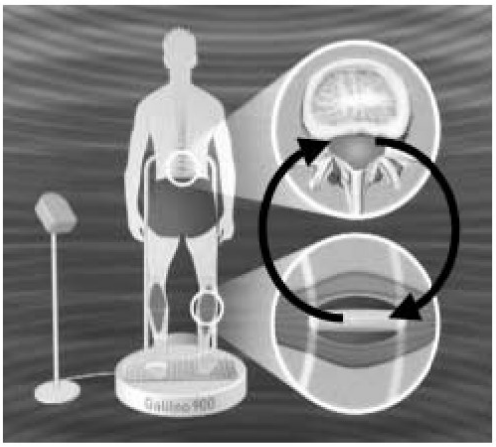


Figure 1. Schematic illustration of the reflex-circuit activated by WBV in a standing position.

Obrázek 5: Ilustrace aktivace reflexního oblouku pomocí WBV (Samler et al. 2006)

Mnoho studií popisuje značný efekt WBV na zlepšení rychlosti chůze, svalové síly, spasticity a rovnováhy u pacientů s DMO či jinými motorickými disabilitami (Sá-Caputo et al., 2017, s. 199). Podle Sá-Caputo et al. (2017, s. 199) má vibrační terapie pozitivní vliv na chůzi, rovnováhu, posturu a minerální kostní denzitu u mnoha osteopenických pacientů, i u těch s osteogenesis imperfecta. Nejčastěji se využívá pro děti s OI přístroj Cologne Standing and Walking Trainer System Galileo (Semler et al., 2008, s. 392).

Table 2 Exercise programme for whole body vibration in patients affected with osteogenesis imperfecta and configuration at start of training period

Tilting-angle (degrees)	10		10		10
Frequency (Hz)	15–20		20–25		20–25
Time period of applied WBV	3 minutes	3 minutes break	3 minutes	3 minutes break	3 minutes
Amplitude of vibration	1 (1–2 mm)		1 (1–2 mm)		1 (1–2 mm)

WBV, whole body vibration.

Obrázek 6: Ukázka tréninkového programu na vibrační plošině pro pacienty s OI *(O. Semler et al., 2008)*

Högler et al. (2017, s. 2739) ve své kontrolní studii, zabývající se efektem pětiměsíční aplikace WBV u 24 dětí s OI, neshledal signifikantní rozdíly v růstu, kostní hustotě nebo geometrii kostí v porovnání s kontrolní skupinou. Ačkoliv byly naměřeny

lehce vyšší hodnoty celkové beztukové hmoty (total lean mass), beztukové hmoty nohou (leg lean mass) a průřezové plochy svalů (cross-sectional muscle area) u dětí podstupujících WBV, studie neprokázala pozitivní korelaci s navýšením dynamických svalových schopností, vzdálenosti při 6MWT, mobility či rovnováhy. Proto Högler et al. (2017, s. 2740, 2741) nepovažují WBV za efektivní terapeutický nástroj pro navýšení kostní formace a síly u dětí s OI. Zdůvodněním může být deficit kolagenu typu I obsaženého v kostech, ale i ve svalech, jenž snižuje biomechanickou odpověď svalů na WBV. Deficit kolagenu vede také ke změně biomechanických vlastností šlach. Pozměňuje dynamickou funkčnost a transmisi sil mezi svalem a šlachou.

Naopak Sá-Caputo et al. (2017, s. 205, 206) po provedení rešerše několika studií uvádí možnost zlepšení mobility a funkčních parametrů po WBV s frekvencemi mezi 15–25 Hz u pacientů s OI, které byly hodnoceny pomocí testů BAMF, GMFM-66 a 6MWT. U terapie WBV nebyly popsány žádné vedlejší nežádoucí účinky, proto se díky pozitivnímu vlivu na funkční parametry a mobilitu považuje za vhodný doplňkový terapeutický nástroj zejména u imobilních pacientů s OI.

1.3.5 Protetika

Protetická péče hraje u pacientů s OI zásadní roli v získání maximální mobility, optimalizaci funkce svalů – dosažení neutrálního postavení kloubu a prevence kontraktur, minimalizaci ostatních symptomů, bolesti a v neposlední řadě v získání soběstačnosti a participace (Burtsev et al., 2019, s. 98; Mueller et al., 2017, s. 11).

Individuální **ortézy** stabilizují končetiny s oslabenými svaly a hypermobilními klouby, proto se využívají po korekčních operacích. Dětem, které před operací nikdy nechodily, se předepisují ortézy od kolene po kotník (tzv. KAFO – knee-ankle-foot ortheses). Poté, co děti posílí stehenní svaly (zejména m. quadriceps femoris), začínají nosit kotníkové ortézy (AFO – ankle-foot ortheses). Tento druh ortéz podporuje stabilitu i u mobilních dětí s hypermobilními a bolestivě deformovanými chodidly. Děti se středně těžkou formou OI jsou většinou schopny samostatné chůze na střední vzdálenost. Avšak děti s většími deformitami dolních končetin, diskrepancí v délce končetin a výraznější hypermobilitou, potřebují podporu v podobě protetických pomůcek – ortopedické obuvi, podpatěnek a kotníkových ortéz (Burtsev et al., 2019, s. 99; Mueller et al., 2017 s. 10; Mueller et al., 2019, s. 10). Podle Moreira et al. (2015, s. 309) některé studie doporučují

časnou mobilizaci během motorického vývoje s podporou ortéz či jiného pomocného aparátu jako prevenci zhoršení kostní fragility a svalové slabosti.

U dětí s OI se vyskytují deformity hrudního koše a některé z nich lze ovlivnit protetickými pomůckami. Orrick et al. (2019, s. 117, s. 119) ve své studii využil dynamický kompresní pás (Obrázek 7) v kombinaci s BP u 14letého pacienta s OI typem I. Pacient nosil pás nejprve 4 hodiny denně a postupně navýšil interval na 12 hodin denně. Po ročním nošení zůstal pacient asymptomatický, nevyskytla se u něj žádná fraktura ani nepocítil bolesti hrudníku, přesto se vzhled jeho hrudníku výrazně zlepšil. Studie tedy poukazuje na možnost konzervativní léčby *pectus carinatum* pomocí dynamického kompresního pásu (v kratších denních intervalech) v kombinaci s aplikací bisfosfonátu a popírá jeho absolutní kontraindikaci u pacientů s OI.

Obrázek 7: Dynamický kompresní pás *(Orrick et al. 2019)*

Korzetování, jako způsob konzervativní léčby skolióz u dětí s OI, se nepovažuje za efektivní. Nepůsobí na progresi křivky, a navíc může způsobit deformity nebo zlomeniny žeber, které zhoršují plicní funkce (Anissipour et al, 2014, s. 242; O´Donnel et al., 2017, s. 3). Nicméně podle Mueller et al. (2018, s. 3) některé děti s OI při nošení korzetu pociťují vyšší pocit bezpečí a jistoty.

Malým dětem s OI usnadňují **mobilitu** malé manuální vozíky (mini-floor wheelchairs) nebo tříkolky. Používání běžně dostupných dětských chodítek, houpátek či skákadel není u dětí s OI vhodné (Plešková et al., 2019, s. 59). U kojenců může být přínosné posazování s podporou pro vzpřímené držení hlavy a trupu, které zvyšuje vizuální percepci dítěte z jeho okolí. Vhodnost tohoto pasivního posazování je individuální a závisí na aktuálním stavu dítěte. Proto je nezbytné se o něm poradit

s rehabilitačním lékařem nebo fyzioterapeutem (Smith et al., 2015, s. 519). Starší děti schopné chůze mohou využívat opory o podpažní berle nebo kolečková chodítka (Mueller et al., 2017, s. 11). Pacienti s těžšími formami OI využívají k mobilitě manuální nebo elektrické vozíky (a to již od 18. měsíce věku). K výběru vozíku by měli mít rodiče dětí doporučení od odborníka – lékaře nebo ergoterapeuta. Moreira et al. (2015, s. 314) poukazuje na problém příliš ranného použití vozíku, které u dětí často vede k horšímu posturálnímu zajištění v sedu na vozíku, při transferech na vozík i při plazení na zemi. V některých případech hraje také ranné využití vozíku zásadní roli v progresi skoliózy a respiračních komplikací. Podle Pleškové et al. (2019, s. 59) u některých dětí s velmi těžkými formami OI se doporučují vertikalizační stojany, které umožní všechny benefity vertikalizace na celý organismus.

2 CÍLE A HYPOTÉZY

2.1 Cíle práce

Cílem diplomové práce je shrnutí současných poznatků o možnostech rehabilitace dětí s osteogenesis imperfecta, provést rešerši standardizovaných testů k vyšetření jejich motorických dovedností a zvolený test aplikovat v praktické části. V teoretické části shrnutí současných poznatků cílí zejména na popis kineziologických odlišností pohybového aparátu, motorického vývoje a chůze. Dále na možnosti vyšetření motorických dovedností, zejména využití standardizovaných testů, a na terapeutickou intervenci, s cílem popsat komplexní terapeutické možnosti k zajištění co nejoptimálnějšího psychomotorického vývoje dětí s OI.

Praktická část je zaměřena na zjištění aplikovatelnosti standardizovaného testu motoriky BOT-2 u dětí s OI v České republice pro zhodnocení komplexních pohybových schopností (jemná motorika, hrubá motorika, koordinace pohybů a svalová síla). Jedná se o pilotní data, pomocí kterých chceme ověřit vhodnost použití testu pro jednotlivé věkové kategorie. Zároveň je cílem práce zhodnotit motorické dovednosti testovaných dětí pomocí BOT-2 a porovnat jejich percentilové zařazené dle standardizovaného skóre (pro zdravou americkou populaci). Současně se práce zabývá hodnocením kvality života dětí s OI pomocí dotazníku PedsQL, jeho vhodností pro děti s OI, a určením závislosti mezi kvalitou života a motorickými dovednostmi.

2.2 Hypotézy

Hypotéza č. 1

H_1: Děti s OI mají nižší úroveň hrubých motorických dovedností v porovnání se zdravými vrstevníky.

Hypotéza č. 2

H_1: Děti s OI mají horší schopnosti jemné motoriky v porovnání se zdravými vrstevníky.

Hypotéza č. 3

H_1: Úroveň motorických schopností má vliv na kvalitu života dětí s OI.

3 METODIKA

V praktické části práce jsme k dosažení stanovených cílů vycházeli ze systému observační průřezové studie (cross-sectional). Testování mělo být započato na jaře roku 2020. Kvůli epidemiologické situaci v ČR a zákazu testování pacientů na diplomové práce v rámci FN Motol (na kterou je praktická část diplomové práce bezprostředně navázána) se začátek testování odložil na červen roku 2020. Testování probíhalo do února roku 2021 v samostatné místnosti na Klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN Motol za přítomnosti rodičů testovaných dětí, kteří do testování nijak nezasahovali. Oslovení pacienti byli nejprve seznámeni s průběhem testování a vyplnili anamnestický dotazník, týkající se rehabilitační péče. Následně vyplnili zvlášť rodiče a zvlášť pacienti českou standardizovanou verzi dotazníku PEDSQL 4.0, zkoumající úroveň kvality života dětí. Poté pacienti přistoupili k samotnému testování motorických dovedností pomocí BOT-2.

3.1 Probandi

Výzkumná skupina

Do výzkumné skupiny jsme oslovili pacienty Kliniky rehabilitace a tělovýchovného lékařství a Pediatrické kliniky 2.LF UK a FN Motol, které jsme následně kontaktovali telefonicky nebo prostřednictvím e-mailů. Pacienti z FN Motol byli pro testování prioritou v rámci navázání bližší spolupráce mezi těmito klinikami. Dále jsme prostřednictvím oslovovacího dopisu kontaktovali pacienty přes ošetřující lékaře, rehabilitační centra, lázeňská zařízení, pacientské organizace a osteocentra z celé České republiky. Takto jsme získali seznam 32 dětí. Kritériem pro zařazení do praktické části byla schopnost samostatného stoje a chůze (alespoň na krátkou vzdálenost), minimální věk 4 roky a nepřítomnost aktuálně léčené fraktury. S ohledem na četnost fraktur u dětí s OI a možnou prodlouženou dobu hojení byla tato kritéria významným limitem pro výběr pacientů do výzkumné skupiny. Z kontaktovaných pacientů potvrdilo zájem o zapojení se do projektu 14 dětí. Z nich 2 děti nemohly být do výzkumné skupiny zařazeny kvůli nedostatečnému věku pro provedení motorického testu BOT-2. U 3 dětí měli rodiče strach z cestování kvůli současné epidemiologické situaci, případně byli příliš časově vytíženi pro cestování do Prahy z jiných měst. 1 dívka měla neplánovanou operaci během období testování a následně nebyla schopna samostatného stoje, jenž je jedním z kritérií pro

možnost absolvování motorického testu BOT-2. Charakteristiku souboru výzkumné skupiny shrnuje Tabulka 1. Před testováním rodiče všech dětí (19letá dívka sama) podepsali informovaný souhlas s účastí na výzkumném projektu (viz Příloha č. 4).

Proband	Pohlaví	Věk	Výška (cm)	Váha (kg)
1	M	4,1	104	18
2	M	4,4	95	11
3	Ž	9,1	132	33
4	M	9,8	143	47
5	M	9,8	135	36
6	M	10,4	125	20
7	M	12,6	148	44
8	Ž	19,8	165	70

Tabulka 1: Složení výzkumné skupiny

Standardní populace

K porovnání výzkumné skupiny jsme vybrali děti z běžné populace, které netrpí žádným onemocněním, neprovozují sportovní aktivity na závodní úrovni a jejich věk odpovídá věku testovaných dětí s OI. Bohužel se nám párová data podařilo získat pouze u dvou pacientů. Přesto jsme do kontrolní skupiny otestovali další 4 děti, které nemají párového pacienta s OI, ale jejich věk se blíží věku dětem z výzkumné skupiny. Před testováním rodiče všech dětí podepsali informovaný souhlas s účastí na výzkumném projektu (viz Příloha č. 4). Složení kontrolní skupiny zobrazuje Tabulka 2.

Proband	Pohlaví	Věk	Výška (cm)	Váha (kg)
1	Ž	5,9	115	19
2	Ž	8,5	136	31
3	Ž	9,2	141	36
4	M	11,3	150	46
5	Ž	11,3	150	36
6	M	12,1	156	45

Tabulka 2: Složení standardní populace

3.2 Metodika testování

Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency-Second Edition (BOT-2)

K hodnocení motorických schopností dětí s OI jsme využili plnou verzi testu BOT-2, jenž byl po předchozí rešerši vyhodnocen jako nejvhodnější nástroj pro hodnocení motorických dovedností dětí s OI. V úkolech, které pacienti nebyli schopni provést, byli ohodnoceni O body.

Průběh testování

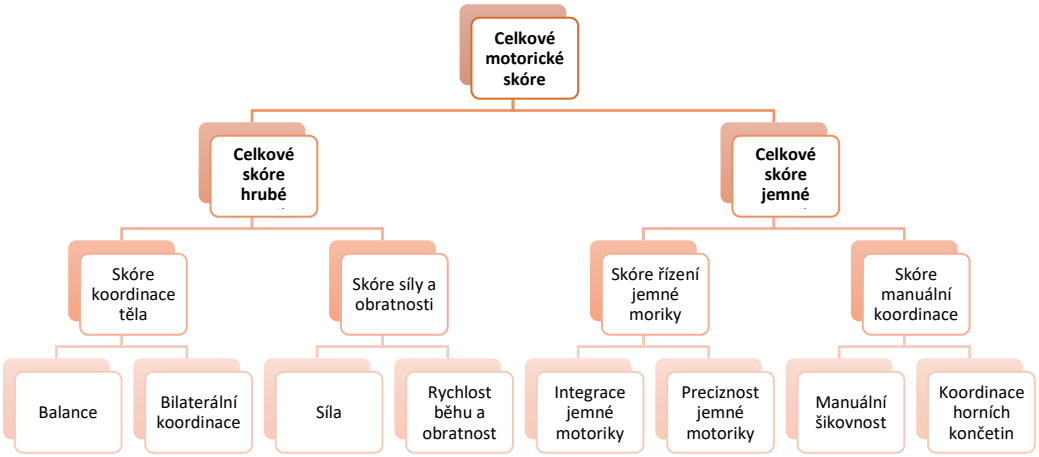
Před testováním byli všichni účastníci seznámeni s cílem testování a jeho průběhem. Testování probíhalo v místnosti s dostatečným prostorem; pracovním stolem s židlí nastavitelné výšky; a vyznačenou trasou na člunkový běh – 50 stop (15,24 m), vzdáleností na házení míčku – 10 stop (3 m), a na házení na terč – 7 stop (2,1 m). Jednotlivé úkoly byly účastníkům pečlivě vysvětleny ústně, pomocí obrázkové dokumentace a názornou demonstrací examinátora. Dle oficiálních standardizovaných instrukcí si některé z úkolů mohly děti vyzkoušet nanečisto. Probandi byli při úkolech v sedě usazeni na vhodnou židli, z které dosáhli nohama na zem a umožnila jim vzpřímený sed. Úkoly zaměřené na testování síly prováděli na měkké podložce s dostatečným místem okolo sebe. Při úkolech testujících koordinaci a balanc měli okolo sebe dostatek prostoru. Pokud byly úkoly bez zrakové kontroly, měli okolo sebe examinátora, který je jistil v případě pádu.

Jednotlivé subtesty BOT-2

První subtest (Fine Manual Control) se zaměřuje na kontrolu jemné motoriky. První část (Fine Motor Precision) zahrnuje následující úkoly: vybarvení předkresleného tvaru kruhu a hvězdy, kreslení čáry ve vyhraněném prostoru, spojování teček, překládání listu papíru, vystřihování kruhu. Druhá část zkoumá integraci jemné motoriky (Fine Motor Integration) překreslováním různých tvarů podle definovaného vzoru. *V druhém subtestu (Manual Coordination)* se testovaný snaží v daném čase zaznamenat co nejvyšší počet teček do kroužků na papíře, přendat penízky z jedné ruky do druhé a poté na předem určené místo, umístit kolíčky do formy, roztřídit karty dle barvy a navléct korálky na šňůrku. Subtest také testuje koordinaci horních končetin házením, chytáním a driblingem tenisového míčku v různých variacích (obouruč i jednoruč). *Třetí subtest* hodnotí koordinaci končetin a těla *(Body Coordination)*. Pacient se snaží střídavě oběma rukama

dotýkat ukazovákem nosu se zavřenýma očima, skáče panáka na místě ve více variantách, pivotuje spojeným palcem a ukazovákem, ťuká synchronizovaně ukazováčkem do stolu a nohou o zem. Další část testuje balanc následujícími úkoly – chůze vpřed po čáře, výdrž ve stoji na jedné noze, stoj na čáře bez zrakové kontroly, tandemová chůze po čáře, stoj na balančním hranolu bez zrakové kontroly, stoj na balančním hranolu na jedné noze (i bez zrakové kontroly). Ve *čtvrtém subtestu* jsou zahrnuty cviky na sílu, rychlost a obratnost *(Strength, Speed and Agility)* – dřep o stěnu, klik, skok daleký z místa (u většiny pacientů netestován), výdrž v jógové pozici loďky, přítahy trupu k DKK („sklapovačky"), výdrž ve stoji na jedné noze, poskoky do stran, úkroky na balanční pomůcce, člunkový běh (Bruininks, 2005; Kalfiřt 2019, s. 55). Podrobný popis jednotlivých úkolů a jejich maximální bodové ohodnocení je uveden v Příloze č. 2.

Vyhodnocení testu lze provést ručně nebo pomocí speciálního softwaru BOT-2 ASSISTTM nebo Q-Global. V této práci je využito softwaru Q-Global. Výsledky jsou zaznamenávány během testování do záznamového archu. Testovaný získá za každou položku v testu bodové ohodnocení. Poté se bodové skóre konvertuje v softwaru na standardizované skóre („Standard Score"), které rovnou zahrnuje percentilové zařazení v porovnání se zdravou populací dle pohlaví a věkových kategorií. Interpretace výsledků probíhá porovnáním odhadovaného skóre dle tabulkových hodnot se skutečnými hodnotami získanými během testování. Tímto lze porovnat a případně kategorizovat výsledky daného jedince na škále dle národních (nebo mezinárodních) referenčních hodnot. Pro českou populaci tyto referenční hodnoty neexistují, proto jsou výsledky dětí porovnávány s referenčními hodnotami zdravé americké populace. Následně lze z dat určit, zda jsou výsledky průměrné v rozmezí percentilu 40–60, nadprůměrné 60–70 percentil nebo podprůměrné 30–40 percentil (Tecklin, Stephen, 2014, s. 82). Schéma skórovaných subtestů je uvedeno na Obrázku 8.



Obrázek 8: Znázornění hodnocení jednotlivých subtestů BOT-2

Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 Generic Core Scale (PedsQL 4.0)

PedsQL je dotazník zkoumající úroveň kvality života dětských pacientů. Přestože existuje specifický test kvality života dětí s OI Pediatric Specific Quality of Life Questionnaire OI QoL, nemohli jsme jej v práci využít, jelikož dosud chybí jeho český překlad. Z toho důvodu jsme v praktické části práce vyhodnotili jako nejlepší test kvality života verzi PedsQL 4.0 Generic Core Scale – dotazník obecné škály kvality života, který je univerzální pro hodnocení kvality života dětí a dospívajících (Baloun et Velemínský, 2018, s. 170).

PedsQL se využívá plošně k měření kvality života jak zdravých dětí, tak i akutně a chronicky nemocných. Jeho verze je dostupná v mnoha světových jazycích pro široké rozpětí věkových kategorií: 2–4 let pro batole; 5–7 let pro předškolní věk; 8–12let pro mladší školní věk; 13–18 let pro starší školní věk a 19–25 let pro mladé dospělé. Obsahuje verzi sebe-hodnotící (pro pacienty starší 5 let) a verzi pro rodiče, kteří hodnotí kvalitu života dítěte z vlastního pohledu (Baloun et Velemínský, 2018, s. 170).

Test se skládá z 23 položek rozdělených do 4 dimenzí – tělesné zdraví (8 otázek), pocity a emoce (5 otázek), participace a vycházení s ostatními (5 otázek) a studium (5 otázek). Testovaný má zvolit jednu z pěti odpovědí podle toho, jak velký problém v dané oblasti má: 0=nikdy, 1 = téměř nikdy, 2 = někdy, 3 = často, 4 = téměř vždy. Vyhodnocení je možné pro každou doménu zvlášť nebo pomocí tří skóre – celkové skóre ze všech 23 položek, celkové tělesné skóre a souhrnné skóre psychosociálního zdraví (Baloun et Velemínský, 2018, s. 170).

K vyhodnocení dotazníku je třeba transformovat skóre jednotlivých položek, hodnocených pětistupňovou škálou, do stupnice procentuální. Výsledky testu jsou lineárně transformovány na procentuální stupnici, která představuje úroveň kvality života. Vyšší procentuální skóre odpovídá vyššímu stupni kvality života. Hodnoty z jednotlivých otázek jsou převedeny následujícím způsobem:

0 – odpovídá 100 %

1 – odpovídá 75 %

2 – odpovídá 50 %

3 – odpovídá 25 %

4 – odpovídá 0 %.

Skóre z jednotlivých dimenzí představuje sumu, vypočítanou jako vážený průměr z dílčích položek (Vohlídalová, 2011, s. 52; PedsQL-Scoring, 2017, s. 6).

Anamnestický dotazník

K zjištění parametrů aktuálně probíhající nebo absolvované rehabilitační péče dětí s OI jsme vytvořili specifický anamnestický dotazník. Dotazník za děti vyplňovali rodiče, pouze dospělá dívka si jej vyplňovala sama. Otázky se týkaly dosavadní rehabilitační péče, její formy, zdravotního stavu, prvního výskytu zlomenin a participace na volnočasových aktivitách. Zpracování a vyhodnocení výsledků dotazníků je nad rámec práce, proto je o nich pojednáno pouze v diskusi. Anamnestický dotazník je přiložen v Příloze č. 3.

3.3 Statistické zpracování dat

Ke zpracování výsledků BOT-2 a PedsQL jsme použili sloupcové, spojnicové a bodové grafy v programu Microsoft Excel. S ohledem na malý počet probandů jsou výsledky BOT-2 dětí s OI nejprve porovnány dle percentilového zařazení a standardizovaného skóre vyhodnoceného softwarem Q-Qlobal pro BOT-2. V grafech je vyznačeno pásmo průměrných hodnot na 5% hladině významnosti. Následně jsme během testování provedli porovnání výsledků BOT-2 konkrétního jedince s OI s jemu věkově přiřazenou kontrolou, a porovnání výsledků dětí s OI a kontrolní skupiny. Porovnání dítěte s OI s jemu věkově i pohlavím stejnou kontrolou se nám povedlo provést pouze u dvou dětí – 9leté dívky a 12letého chlapce. Závěr hypotéz je zformulován na základě porovnání výsledků výzkumné a kontrolní skupiny a p-hodnot, které jsme získali vypočtením Welchova dvouvýběrového t-testu s nerovností rozptylů. Je-li v testování

hodnota p menší než 5% (α - hladina významnosti = 0,05), pak potvrzujeme statistickou významnost analyzovaných dat.

K určení závislosti mezi kvalitou života a motorickými schopnostmi dětí s OI jsme využili porovnání výsledků BOT-2 a PedsQL pomocí funkce lineární regrese v programu Microsoft Excel. Zkoumali jsme vliv nezávislé proměnné x (motorických dovedností) na závislou proměnnou y (kvalitu života). Regresní rovnice určuje typ závislosti. Grafickým výsledkem lineární regrese je přímka, která je pomocí spojnice trendu zobrazena v Grafech.

Regresní rovnice: $y = a \cdot x + b$

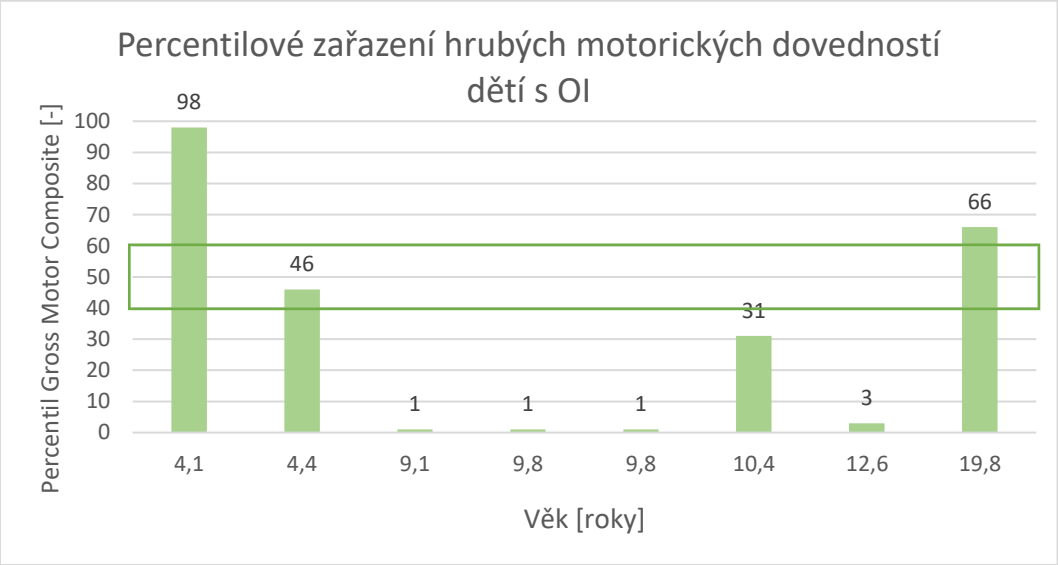
y je hodnota druhého znaku, x je hodnota prvního znaku, a je směrnice, b je absolutní člen.

Z výsledků jsme vypočítali koeficient determinace $\mathbf{R^2}$ pro zhodnocení závislosti proměnných. Čím blíže je jeho hodnota 1, tím je silnější korelace mezi danými proměnnými.

4 VÝSLEDKY

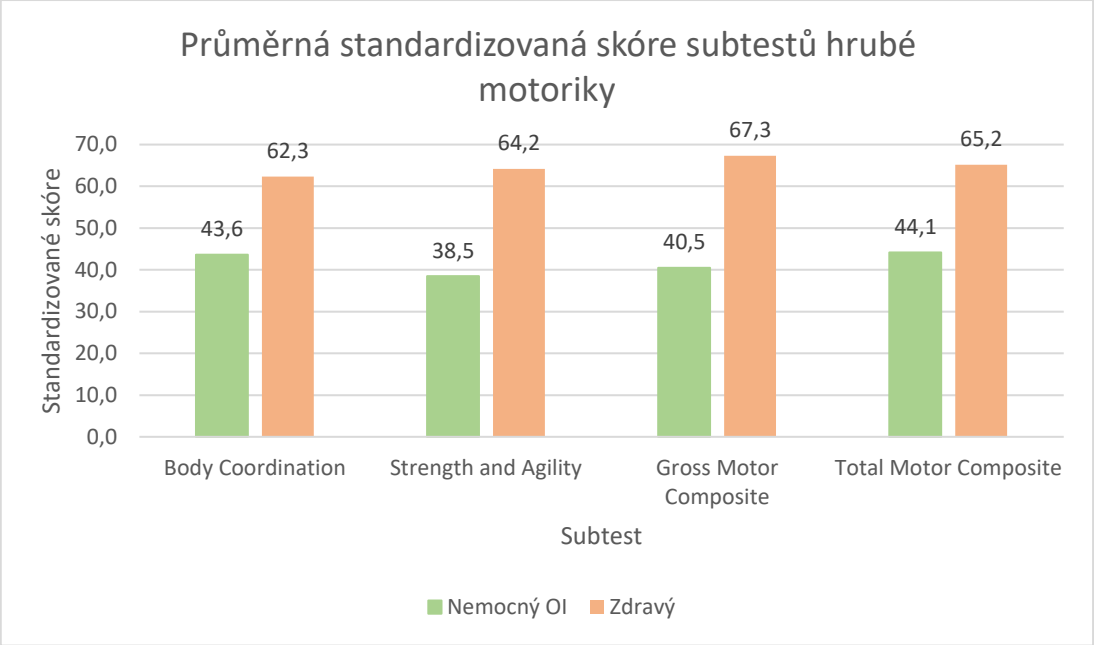
4.1 Výsledky hrubých motorických dovedností

Hrubé motorické dovednosti dětí s OI byly zhodnoceny pomocí percentilového zařazení hodnot standardizovaného skóre dle norem BOT-2 (Gross Motor Composite Score). Následně byly porovnány hodnoty standardizovaného skóre hrubých motorických dovedností kontrolní a výzkumné skupiny. Pro ověření hypotéz byl použit Welchův dvouvýběrový t-test s nerovností rozptylů. Na základě p-hodnoty vypočtené z testu jsme určili hladinu významnosti rozdílu výsledků zdravých dětí a nemocných s OI.



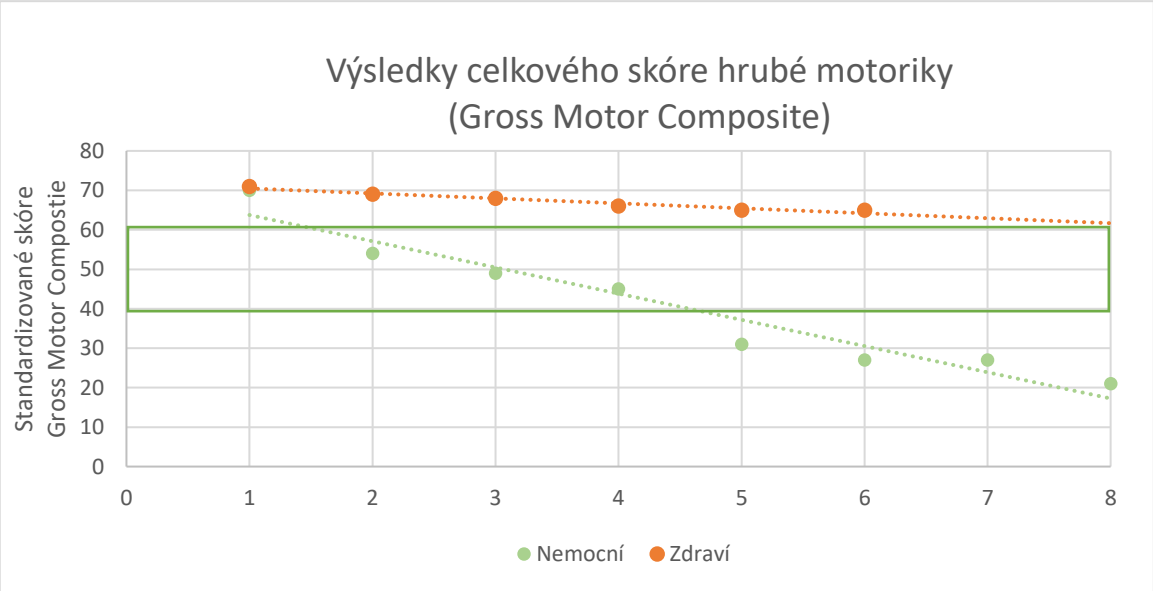
Graf 1: Percentilové zařazení dětí s OI dle hrubých motorických dovedností

Z Grafu 1 můžeme vidět, že děti z nejmladší kategorie dosahovaly pásma vysokého nadprůměru (98. percentil) a průměru (46. percentil). Děti z kategorie 7–12 let měly výsledky spadající do pásma podprůměru (31. percentil) až hlubokého podprůměru (1. percentil). V kategorii 13–21 let se výsledky dětí lišily (3. a 66. percentil).



Graf 2: Průměrné standardizované skóre jednotlivých subtestů hrubé motoriky

Na Grafu 2 vidíme porovnání středních hodnot standardizovaného skóre BOT-2 z jednotlivých subtestů hrubé motoriky (Body Coordination, Strength and Agility), celkového standardizovaného skóre hrubé motoriky (Gross Motor Composite) a celkového standardizovaného motorického skóre (Total Motor Composite) všech testovaných dětí. Nižší hodnoty standardizovaného skóre hrubých motorických dovedností vyšly u dětí s OI. Přesto jejich výsledky, kromě subtestu síla a obratnost, spadají do pásma průměrných hodnot.



Graf 3: Výsledky celkového skóre hrubé motoriky výzkumné a kontrolní skupiny

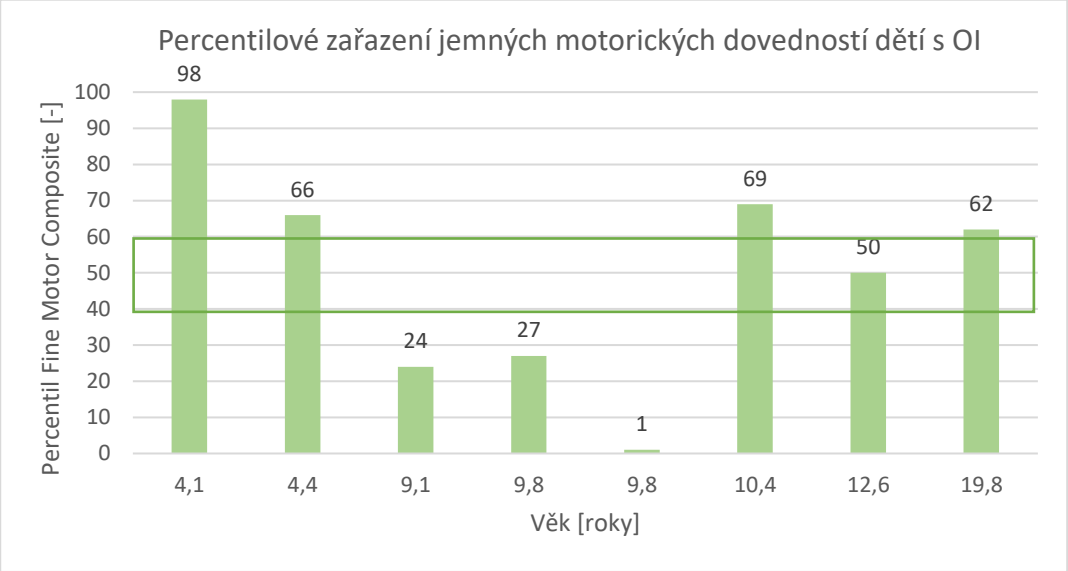
Graf 3 zobrazuje standardizovaného hodnoty Gross Motor Composite z testu BOT-2 všech testovaných dětí. V grafu je patrno, že zdravé děti dosahovaly vyššího skóre a jejich hodnoty se nacházely v podobném pásmu hodnot. Všechny spadaly do pásma nadprůměru. Naopak u dětí s OI byly výsledky rozmanitější a nabývaly nižšího skóre v porovnání s kontrolní skupinou – odpovídaly pásmu průměru až podprůměru.

Vyjádření k hypotéze č. 1

Děti s OI v testu BOT-2 dosahovaly horších výsledků v porovnání s kontrolní skupinu. Průměrná hodnota standardizovaného celkového skóre hrubé motoriky byla u dětí s OI 40,5 a u kontrolní skupiny 67,33. Dle testové statistky vyšla hodnota $p = 0{,}0013$. Jelikož je hodnota p menší než 0,05; můžeme potvrdit námi stanovenou hypotézu, že výsledky motorických dovedností jsou u dětí s OI horší na 5% hladině významnosti. Přesto se ve výzkumné skupině nacházely děti s OI, jejichž skóre odpovídalo nadprůměrným výsledkům. Dle percentilového zařazení dosahoval čtyřletý chlapec pásma vysokého nadprůměru. Jednalo se však o chlapce s mírnou formou OI, který je ve velmi dobré fyzické kondici a zatím neměl mnoho zlomenin. Lehce nadprůměrného výsledku dosáhla také 19letá dívka, která dosud neměla žádnou zlomeninu a má také lehkou formu OI. Do pásma průměru spadaly výsledky druhého čtyřletého chlapce, který od novorozeneckého věku dochází na rehabilitaci. Výsledky ostatních dětí odpovídaly pásmu podprůměrných hodnot.

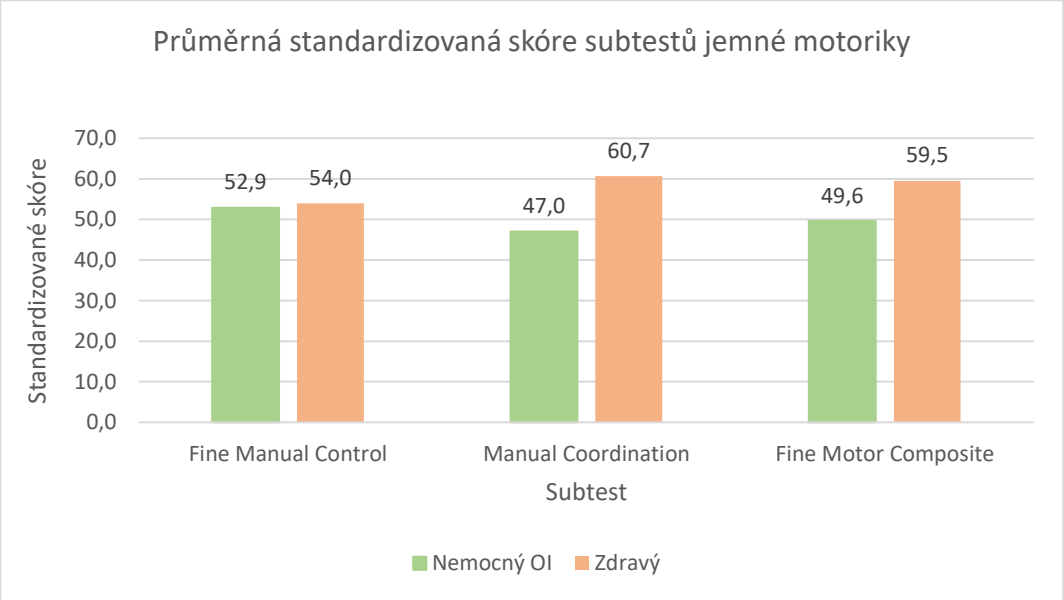
4.2 Výsledky jemných motorických dovedností

Jemné motorické dovednosti dětí s OI byly porovnávány dle percentilového zařazení hodnot standardizovaného skóre norem BOT-2. Následně byly porovnány jemné motorické schopnosti výzkumné a kontrolní skupiny.



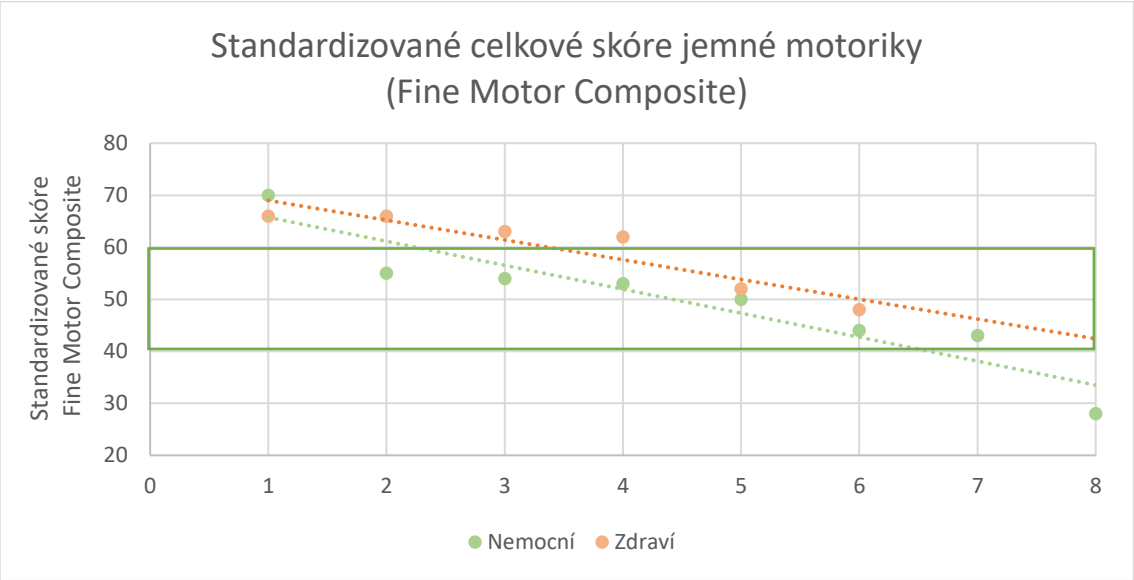
Graf 4: Percentil skóre jemných motorických dovedností dětí s OI

Graf 4 zobrazuje percentilové zařazení dle celkového skóre jemných motorických dovedností (Fine Motor Composite) dětí s OI. Výsledky čtyř dětí odpovídají nadprůměrnému pásmu. Jedno dítě spadá do pásma průměru a tři děti do pásma podprůměru.



Graf 5: Průměrné standardizované skóre jednotlivých subtestů jemné motoriky

Průměrné hodnoty standardizovaného skóre z jednotlivých subtestů jemné motoriky BOT-2 znázorňuje graf 5. V subtestu kontroly jemné motoriky (Fine Manual Control) dosahovaly obě skupiny velmi podobných hodnot odpovídajících průměrnému výsledku. V subtestu manuální koordinace (Manual Coordination) dosáhly zdravé děti lehce nadprůměrného skóre, děti s OI měly výsledek průměrný. Hodnoty skóre celkové jemné motoriky (Fine Motor Composite) odpovídají u obou skupin průměrným výsledkům.



Graf 6: Výsledky standardizovaného celkového skóre jemné motoriky

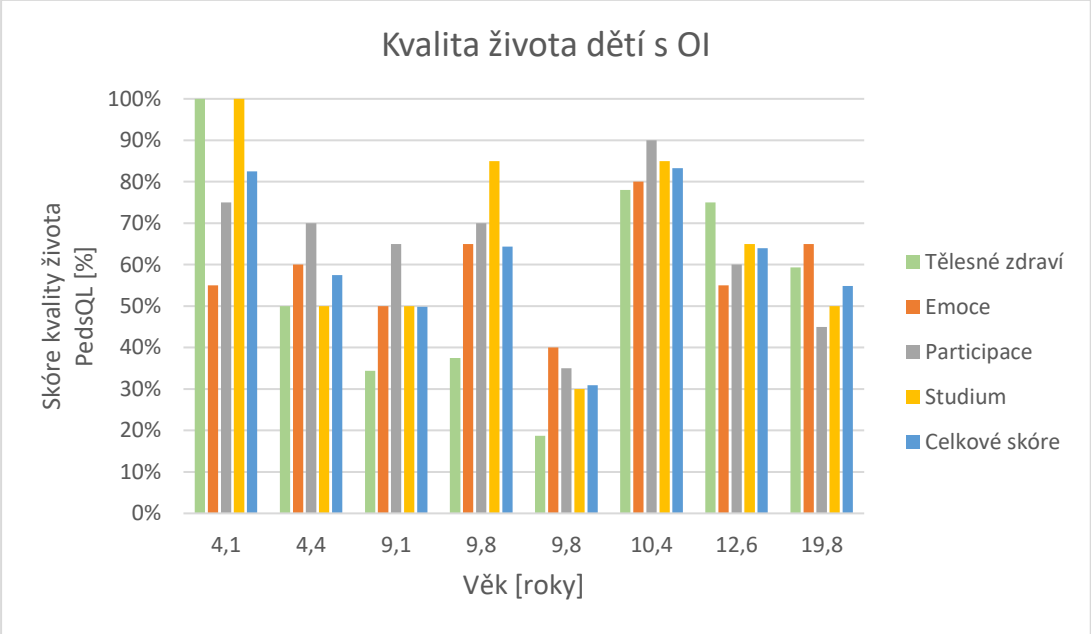
Graf 6 znázorňuje hodnoty standardizovaného celkového skóre jemné motoriky (Fine Motor Composite) testu BOT-2. V grafu můžeme vidět zelené body, znázorňující hodnoty skóre dětí s OI, a oranžové hodnoty, znázorňující skóre dětí z kontrolní skupiny. Z výzkumné skupiny dosáhlo jedno dítě nadprůměrného výsledku, 6 dětí průměrného a jedno dítě podprůměrného skóre. Z kontrolní skupiny spadají výsledky čtyř dětí do pásma nadprůměru a dvě děti do pásma průměru.

<u>Vyjádření k hypotéze č. 2</u>

Děti s OI dosahovaly v celkovém skóre jemné motoriky horších výsledků v porovnání s kontrolní skupinou. Průměrná hodnota standardizovaného celkového skóre jemné motoriky je u dětí s OI 49,6; a u kontrolní skupiny 59,5. Hodnota p, vypočítaná podle Welchova dvouvýběrového t-testu, má hodnotu 0,043. Můžeme tedy potvrdit námi stanovenou alternativní hypotézu, že děti s OI dosahují horších jemných motorických dovedností v porovnání s kontrolní skupinou na 5% hladině významnosti.

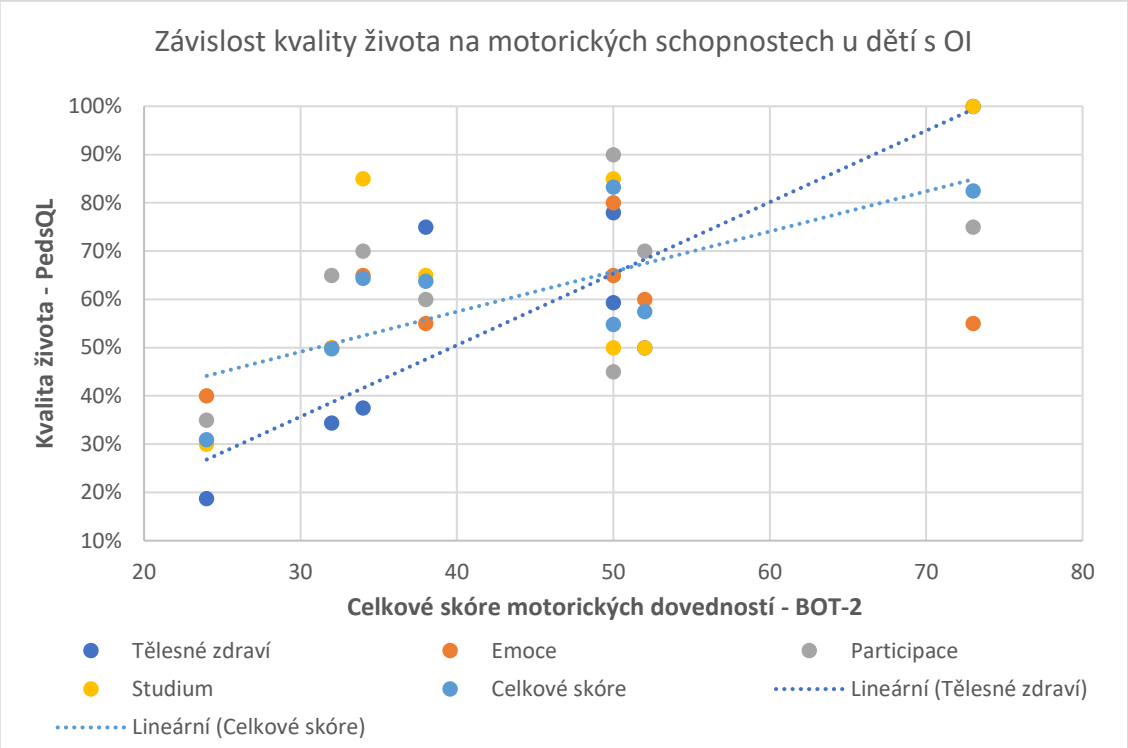
4.3 Vliv motorických schopností na kvalitu života

K určení závislosti kvality života na motorických schopnostech dětí s OI jsme použili naměřené hodnoty z BOT-2 a dotazníku PedsQL. Dotazníky PedsQL jsme nejprve vyhodnotili převedením získaného skóre do procentuálního vyjádření. Tyto výsledky jsme vynesli do grafu. Následně jsme vytvořili graf lineární regrese k určení závislosti.



Graf 7: Výsledky dotazníku PedsQL u dětí s OI

Graf 7 znázorňuje výsledky dotazníku PedsQL v jednotlivých doménách kvality života u dětí s OI. Z grafu můžeme vidět různorodou úroveň kvality života. Nejvyšší kvalitu života má nejmladší dítě, naopak nejhorší jedno z devítiletých dětí. Skóre kvality života se v jednotlivých doménách liší.



Graf 8: Závislost jednotlivých domén kvality života dětí s OI dle výsledků dotazníku PedsQL na motorických schopnostech hodnocených pomocí BOT-2

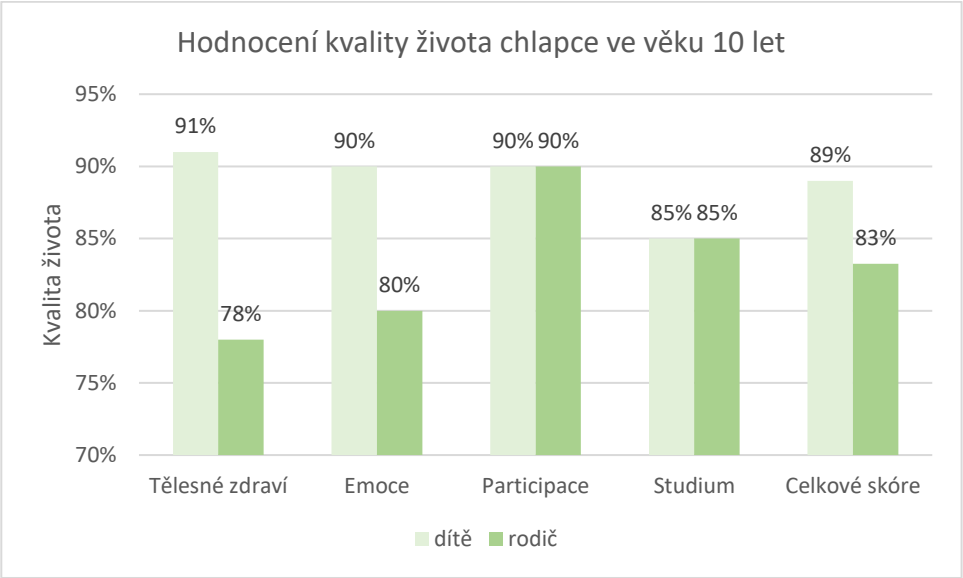
Graf 8 zobrazuje závislost jednotlivých domén a celkové kvality života na motorických schopnostech u dětí s OI. Jednotlivé barevné body odpovídají hodnotám jednoho konkrétního jedince z výzkumné skupiny. Hodnoty některých dětí se v grafu překrývají, jelikož dosáhly stejného skóre. Korelace mezi motorickými schopnostmi a: tělesným zdravím je R^2 = 0,72; celkovým skóre kvality života R^2 = 0,56; studiem R^2 = 0,40; participací R^2 = 0,26; a emocemi R^2 = 0,16. Nejvyšší závislost na motorických dovednostech z výsledků vyplývá pro doménu tělesné zdraví.

<u>Vyjádření k hypotéze č. 3</u>

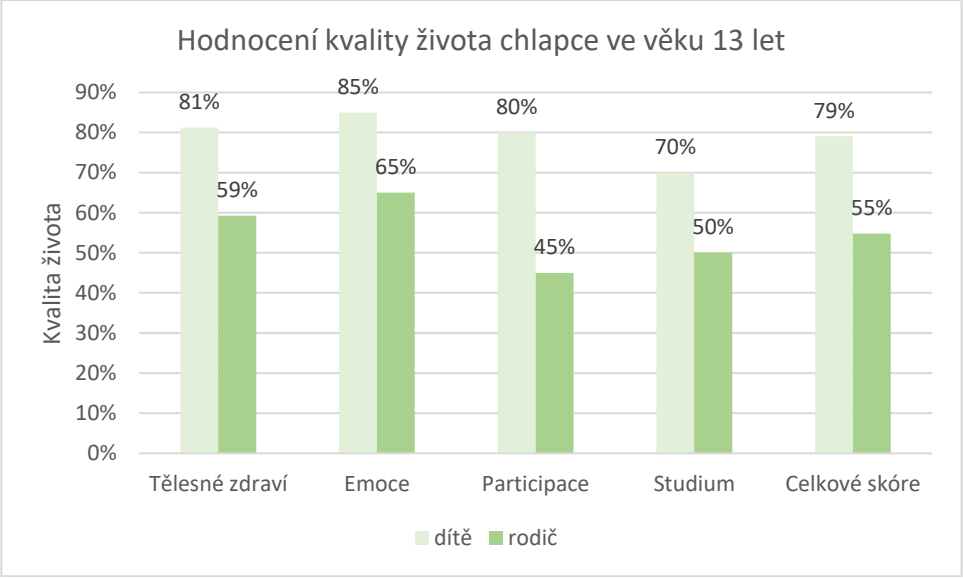
Podle našich výsledků a z výpočtu lineární regrese vyplývá, že motorické dovednosti u chodících dětí s mírnější formou OI ovlivňují kvalitu života zejména v doméně tělesných funkcí. V doménách studium a participace existuje pouze částečná korelace mezi motorickými schopnostmi a kvalitou života. Mezi doménou emoce a motorickými schopnostmi je korelace velmi nízká.

Porovnání vnímání kvality života dítětem s OI a jeho rodičem

Během testování jsme shledali odlišnosti ve vnímaní kvality života rodičem a dítětem samým. Proto jsme vytvořili graf, který tyto odlišnosti reflektuje. Bohužel dotazníky vyplněné jak rodičem, tak dítětem samým jsme získali pouze u dvou dětí. U mladších dětí verze pro sebehodnocení není, devatenáctiletá dívka přišla na testování bez doprovodu a u ostatních dětí jsme dotazník sebehodnocení vyplněný nedostali. Podrobnější srovnání výsledků kvality života pomocí PedsQL z pohledu rodičů a dětí samotných nebylo cílem práce. Proto jsou níže uvedené grafy (Graf 9 a 10) jen doplňujícími informacemi, které by mohly být předmětem zkoumání v dalších pracích, zabývajících se onemocněním osteogenesis imperfecta.

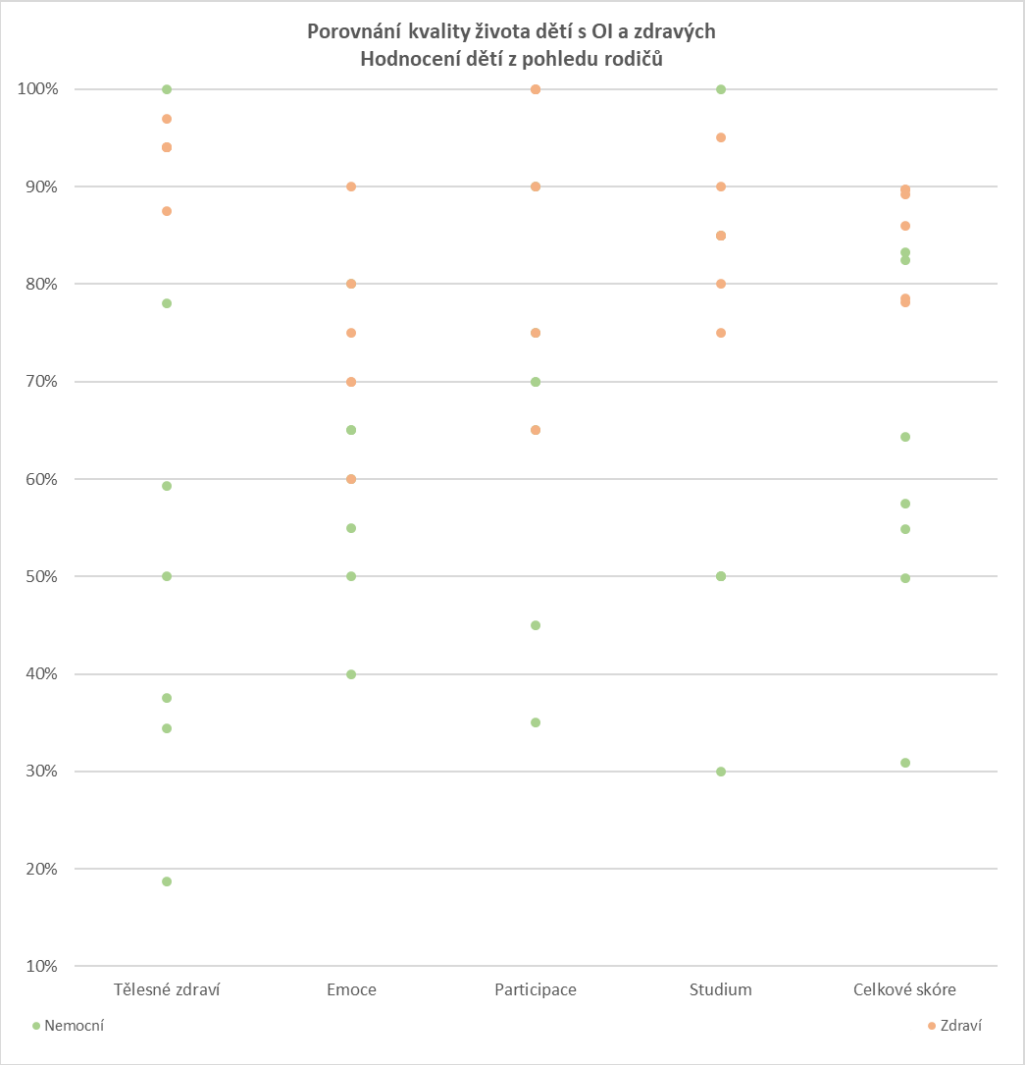


Graf 9: Porovnání vnímání kvality života dítě s OI rodičem a sebe samým



Graf 10: Porovnání vnímání kvality života dítě s OI rodičem a sebe samým

Grafy 9 a 10 porovnávají hodnocení kvality života dítětem samotným a jeho rodičem. Ukazují, že rodiče vnímají kvalitu života téměř ve všech doménách hůře než dítě samotné.



Graf 11: Porovnání kvality života dětí s OI a zdravých dětí z české populace

Graf 11 znázorňuje hodnoty kvality života dle výsledků PedsQL v jednotlivých doménách. Oranžové tečky zastupují hodnoty zdravých dětí, zelené nemocných. Každá tečka označuje získané skóre konkrétního testovaného jedince. Některé děti dosahovaly stejného výsledku, proto se některé tečky překrývají. Graf ukazuje nižší úroveň kvality života dětí s OI v porovnání se zdravými dětmi z kontrolní skupiny. Oranžové tečky, zastupující kvalitu života zdravých dětí, se ve většině případů nachází nad 70 % kvality života dle PedsQL. Děti s OI mají podle celkového skóre úroveň kvality života s výjimkou 2 dětí pod 70 %.

5 DISKUSE

Osteogenesis imperfecta je kostní onemocnění s velmi variabilním klinickým obrazem. Různorodost klinického obrazu se promítá mimo jiné i do úrovně motorických dovedností dětí s OI v závislosti na počtu zlomenin a věku. Porucha kostní tkáně nemá přímý vliv na motorické funkce ve smyslu koordinace těla. Přesto v průběhu testování jsme mohli zaznamenat, že starší děti, které mají za sebou větší počet zlomenin a úrazů, dosahují horšího skóre v testech koordinačních schopností. Mají také nižší skóre při hodnocení kvality života, jelikož se nejspíš z předchozích zkušeností více obávají pádů a vyhýbají sportovním aktivitám. Navíc rodiče často dětem s OI vytváří hyperprotektivní prostředí, jenž přispívá k větší sociální izolaci a obavám z vykonávání některých činností.

Praktická část má několik limitů, kvůli kterým není možné její výsledky generalizovat. Mezi nejzásadnější patří malý počet probandů, s nímž se pojí nepoměr zastoupeného pohlaví ve výzkumné i kontrolní skupině a věková nesourodost daných skupiny, a nemožnost porovnávat více probandů mezi sebou. Na druhou stranu různorodost výzkumné skupiny nám umožnila zhodnotit vhodnost využití testu BOT-2 napříč všemi věkovými kategoriemi, což byl jeden z cílů práce. Malý počet probandů odráží skutečnost, že OI patří mezi vzácná onemocnění a dosud pro ně neexistuje registr centralizované péče. Děti nejsou registrovány ani v českých osteocentrech, což se nám potvrdilo při oslovování pacientů do výzkumné skupiny.

Malý počet probandů však není výjimkou ani ve studiích publikovaných v zahraničí. Například Graf et al. (2009) ve své studii zkoumal charakteristiku a funkční odlišnosti chůze u dětí s OI typem I na souboru 10 dětí. Pouliot-Laforte et al. (2015) hodnotil fyzické aktivity u dětí s OI typem I na vzorku 14 dospívajících. Malý počet ve výzkumné skupině byl zapříčiněn vstupními kritérii – u studie Graf et al. (2009) podmínkou schopnosti samostatné chůze, a u studie Pouliot-Laforte et al. (2015) typem OI. Rovněž Semler et al. (2007) porovnával efekt celotělové vibrační terapie na vzorku pouze 6 dětí.

Na větším výzkumném vzorku byla postavena studie dle Garman et al. (2019) s 44 probandy ve výzkumné skupině, která se zabývala charakteristikou chůze u dětí s OI; a studie Veilleux et al. (2017), porovnávající svalové funkce u dětí s OI typem IV a I na výzkumné skupině 54 probandů. Avšak Veilleux et al. (2017) porovnávali svalové funkce 27 dětí s OI typem IV s 27 dětmi s typem I, jejichž výsledky byly do studie zahrnuty

retrospektivně z předchozích studií. Brizola et al. (2014) pozoroval svalovou sílu, rozsahy pohybu a charakteristiku chůze na celkem 31 probandech, přičemž do výzkumné skupiny nebyli zavzati pouze pacienti s těžkým neurologickým deficitem, hemodynamickou instabilitou a nestabilními frakturami. Do studie se zapojilo více probandů zřejmě kvůli méně limitujícím vstupním kritériím pro hodnocení odlišností v chůzi a svalových funkcích. Na velkém vzorku 138 dětí byla provedena čínská studie Song et al. (2019), hodnotící kvalitu života dětí a dospívajících. Do studie byla sbírána data z dotazníků PedsQL od prosince roku 2016 do prosince 2017. Rozsáhlejší studie jsou prováděny ve státech s mnohem větší populací v porovnání s Českou republikou, kde je získání většího vzorku dětí snazší.

Dalším limitem byla nemožnost testování mimo FN Motol z důvodů epidemiologické situace. Zároveň časový prostor pro testování nebyl u všech dětí rovnocenný. Některé děti přijely pouze na testování, jiné byly testovány v rámci dalších vyšetření ve FN Motol. V budoucnu by měly být podmínky pro testování všech dětí rovnocenné.

V rámci praktické části jsme vytvořili specifický anamnestický dotazník. Otázky se týkaly výskytu zlomenin; absolvování rehabilitační péče – její formy, pravidelnosti, kým byla doporučena; participace na volnočasových aktivitách; a subjektivně vnímanou největších limitací v rámci onemocnění OI. Dotazník byl vyplněn pouze účastníky praktické části, z nichž většina je v pravidelném sledování na Pediatrické klinice nebo Klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN Motol, a dva chlapci jsou sledováni na Klinice dětské chirurgie¸ ortopedie a traumatologie FN Brno. Proto nyní není možné z vyhodnocených dotazníků určit a zobecnit parametry rehabilitační péče o děti s OI v České republice. Anamnestický dotazník je přiložen v Příloze č. 3. Většina pacientů uváděla největší limitace v rámci onemocnění OI bolesti pohybového aparátu a strach ze zlomenin či pádů. Právě bolest a strach byly také podle výsledků z anamnestických dotazníků nejčastější příčinou omezení participace dětí s OI na volnočasových aktivitách. Tsimicalis et al. (2018) upozorňuje na otázku akutních a zejména chronických muskuloskeletálních bolestí u dětí s OI, které ovlivňují nejen mobilitu, ale i spánek. Tímto můžeme vyzdvihnout důležitost rehabilitace v rámci komplexní péče o děti s OI. Vhodně zvolená rehabilitace podporuje správný psychomotorický vývoj, zlepšuje koordinaci pohybových stereotypů, posiluje svalové souhry, a zajišťuje centrované nebo alespoň optimální nastavení v kloubech s ohledem na

přítomnost deformit. Tím může zamezit přetěžování, mikrotraumatizaci a vzniku bolestí pohybového aparátu, ale také zvýšit stabilitu při pohybových aktivitách a minimalizovat strach z pádů. Uvolněním již přetížených struktur snižuje bolesti a zabraňuje vytvoření nevhodných kompenzačních strategií pro ADL.

Vhodnost výběru BOT-2 pro děti s OI

BOT-2 jsme zhodnotili jako vhodný nástroj pro testování motorických schopností dětí s OI z důvodu jeho širokého spektra testování motorických dovedností (přesnost a integrace jemné motoriky; koordinace HKK; obratnost; síla; rychlost běhu; koordinace těla; bilaterální koordinace; balanc), a dostupnosti a možnosti přímého vyhodnocení výsledků počítačovým softwarem s následným percentilovým zařazením výkonu dítěte mezi jeho vrstevníky v rámci velmi úzkých věkových skupin. Ačkoliv jsou hodnoty testu pro standardizované skóre a percentilové zařazení standardizované pro americkou populaci, Holický (2015) ve své práci potvrdil vhodnost využití BOT-2 i v české populaci pro všechny tři věkové kategorie. Velkou výhodou BOT-2 je jeho široké věkové rozpětí, rozdělení do subtestů a možnost získání přehledných dat přímo s percentilovým zařazením dle jednotlivých subtestů.

Vhodným testem pro děti s OI může být i PEDI, jenž byl využit ve studii zabývající se vlivem léčby pamidronátem na úroveň mobility a funkčních schopností dětí s OI (Sousa et al., 2014). V porovnání s BOT-2 má užší věkové rozpětí pro testování (6 měsíců až 7,5 roku). Nicméně by se dal využít u kojenců, batolat a předškolních dětí, pro které BOT-2 vzhledem k náročnosti úkolů ze stránky pochopení i provedení není určen.

Jednou z nevýhod BOT-2 je, že dosud nemá standardizované tabulky pro percentilové zařazení dle norem zdravé české populace. Přesto dle Holického (2015) lze zařazení dle norem BOT-2 využít i v českých podmínkách. Nevýhodou je také délka trvání testu 40 až 60 minut. Řada zejména mladších dětí ke konci testování ztrácela pozornost. Připadalo by v úvahu použít zkrácenou formu BOT-2.

Podle Jírovec et al. (2019, s. 153) má sice zkrácená verze BOT-2 dostatečnou senzitivitu testu, ale v porovnání s kompletní formou má nižší specificitu. Studie také ukázala u zkrácené formy statisticky významně nižší standardizované skóre v porovnání s kompletní formou. Hodnoty se lišily zejména v subtestu koordinace těla a kontroly jemné motoriky. Na druhou stranu autoři studie upozorňují na výhodu více položek v rámci jednoho subtestu, čímž se může díky předchozí zkušenosti na určité dovednosti

proband více adaptovat, a následně další položku provést lépe. Proto se zdá být vhodné využití zkrácené verze BOT-2 k zhodnocení opoždění psychomotorického vývoje dítěte, nikoliv však k hodnocení motoricky nadprůměrných dětí. Tyto skutečnosti mohou značně zkreslovat výsledky testu.

Zkrácená verze BOT-2 obsahuje pouze jednu položku s poskoky v subtestu rychlost běhu a obratnost. Využitím BOT-2 SF by se zamezilo značné nevýhodě dětí s OI, které mají často z poskoků strach, a proto je vůbec neprovedou. Stejně tak jsou ve zkrácené verzi vynechány položky s vyloučením zrakové kontroly. Na druhou stranu vynechání testování určitých motorických dovedností by zkreslilo výsledky BOT-2 a neodhalilo by plně limity dětí s OI. Z mého pohledu plná verze díky velkému množství položek dokáže odhalit jednak limity, ale zároveň i silnějších stránky motorických dovedností (např. schopnosti kontroly jemné motoriky) dětí s OI. Proto bych ji dále doporučila jako vhodný testovací nástroj.

Při testování musely být u většiny testovaných dětí s OI některé položky z BOT-2 vynechány. Nejčastěji se jednalo o položky ze subtestu síla a obratnost – poskoky na jedné končetině, poskoky snožmo, člunkový běh, skok daleký z místa; a subtestu koordinace těla – stoj na balančním hranolu, stoj se zavřenýma očima, stoj na jedné noze/na jedné noze se zavřenýma očima. Tyto položky byly vynechány ať už z důvodu strachu samotného dítěte nebo jeho rodiče, případně byly dané aktivity dítěti zakázány ošetřujícím lékařem. Vynechání poskoků v rámci testování BOT-2 odráží reálné dovednosti a limitace v pohybových aktivitách a běžných denních činnostech dětí s OI. Toto zjištění je důležité pro diagnostiku pohybových limitů, nastavení vhodné náplně a cílů pohybové terapie. Nicméně Veilleux et al. (2017) ve své studii poskoky na jedné noze, poskoky snožmo a skok daleký využil k zhodnocení silových schopností dětí s OI. V našem souboru mohla sehrát roli i obava z pádu v rámci bludného kruhu, kvůli které se děti s OI těmto aktivitám cíleně vyhýbají – někdy i neoprávněně. Stejného názoru je například i Mueller et al. (2018, s. 4), který tvrdí, že strach z fraktur může být limitujícím faktorem pro dosáhnutí plného motorického potenciálu dětí s OI. Vhodně nastavená rehabilitace s postupným nácvikem kontrolovaného pohybu, nejprve v odlehčení a následně v posturálně náročnějších situacích, by mohla výrazně přispět k využití maximálního motorického potenciálu dítěte a odhalení skutečných limitů pohybových aktivit.

Kvalita života dětí s OI

Kvalita života je v současné době oprávněně často diskutované téma u pacientů s různými onemocněními. Úroveň kvality života se postupně stává součástí běžného klinického hodnocení efektivity léčby (Pacey and Montpetit, 2020, s. 63). U pacientů s OI byla ve Velké Británii provedena rozsáhlá studie, zkoumající vhodné nástroje pro zhodnocení kvality života dětí s OI. Následně byl vytvořen specifický dotazník kvality života pacientů s OI – Osteogenesis Imperfecta Quality of Life Questionaire. Jeho velkou výhodou je specifické zaměření na konkrétní problémy a limitace lidí s OI v celkem 6 doménách. Řada z nich se sice shoduje s položkami v ostatních testech na kvalitu života (např. položky týkající se emocí a omezené funkčnosti). Avšak doména „being safe and carefull“, která v běžných testech kvality života chybí, se zdá být nezbytným měřítkem pro zhodnocení kvality života, zejména ve spojitosti s četností fraktur (Hill et al., 2014). Hlavními limity kvality života dětí s OI jsou především bolesti pohybového aparátu, skolióza a omezení aktivit (Song et al., 2019, s. 466).

Vhodnost výběru dotazníku PedsQL

Dotazník PedsQL byl použit v několika studiích, zabývajících se kvalitou života pacientů s OI. Garganta et al. (2018) porovnávali efekt cyklického podávání bisfosfonátů na fyzickou funkčnost a celkovou kvalitu života dětí s OI. Vanz et al. (2018) pomocí PedsQL hodnotili kvalitu života 52 dětí a dospívajících s onemocněním OI. Tsimicalis et al. (2018) jej využili k zhodnocení efektu cyklického podávání bisfosfonátů na bolest a kvalitu života dětských a dospívajících pacientů s OI. I v letošní studii Infante et al. (2021), zabývající se účinností infuzní aplikace mezenchymálních kmenových buněk na kostní parametry a kvalitu života pacientů s OI, použili dotazník PedsQL. Song et al. (2019) se zabývali vlivem tíže onemocnění OI na kvalitu života na velkém vzorku 138 pacientů s OI (typ I; III a IV) a 138 zdravých dětí. Výsledky dětí s OI byly signifikantně nižší v porovnání s kontrolní skupinou na 99% hladině významnosti ($p < 0,01$). Nejvýznamnější rozdíly byly zaznamenány v doméně tělesné zdraví (shoda s výsledky naší práce), a v doméně škola a studium. Pacienti se středně těžkou a těžkou formou OI mají omezenější kvalitu života v porovnání s pacienty s mírnou formou OI a se zdravými vrstevníky. Dále studie poukazuje na korelaci kvality života dětí s OI a patogenetickou mutací specifických genů. Mutace vedoucí ke kvalitativním změnám kolagenu typu I korelují s nižší kvalitou života v porovnání s mutacemi zapříčiňujícími kvantitativní změny kolagenu typu I.

Výsledky PedsQL byly v této práci rozmanité. Příčinou může být variabilita klinického obrazu pacientů s OI a počet probandů. Dle výsledků dotazníku kvality života dosahovaly mladší děti vyšších procent v porovnání se staršími. Vysvětlit si to můžeme nižším počtem fraktur, které souvisí s omezením rozsahu pohybu, rozvojem deformit, snížením funkčních schopností a sníženou schopností sebeobsluhy a soběstačnosti. Zároveň děti předškolního věku nevnímají tolik osobnostní odlišnosti a limity v participaci.

V porovnání se zdravými dětmi měly děti s OI nižší úroveň kvality života. Avšak rozdíly nebyly tak signifikantní jako například v jiných studiích (Garganta et al., 2018). Naše výsledky mohly být ovlivněny kritérii pro zařazení dětí do výzkumné skupiny. Děti s výrazně limitovanými lokomočními schopnostmi (nebyly schopny samostatného stoje a chůze) nesplňovaly vstupní kritéria pro účast v praktické části diplomové práce, a proto nebyly dotazníkem hodnoceny. Dá se předpokládat, že tyto děti by měly větší omezení v kvalitě života. Dle výsledků praktické části práce je úroveň kvality života dětí s OI závislá na motorických schopnostech. Největší korelace mezi motorickými dovednostmi se ukázala v doméně tělesných funkcí. Dahan-Oliel et al. (2015, s. 73) tvrdí, že fyzické schopnosti mají vliv na kvalitu života právě v doméně tělesných funkcí. Z výsledku jejich studie mají pacienti s těžší formou OI horší kvalitu života v porovnání s pacienty se střední a mírnou formou OI. Na druhou stranu Hill et al. (2014) tvrdí, že dle jejich zkušeností a současné literatury není kvalita života bezpodmínečně závislá na funkčních schopnostech dítěte.

Během vyhodnocení výsledků PedsQL jsme narazili na určité odlišnosti ve vnímání kvality života mezi dětmi samotnými a jejich rodiči. Jelikož data z dotazníku PedsQL ve verzi sebehodnocení a hodnocení rodičem jsme získali pouze od dvou pacientů, nemůžeme z nich vyvodit obecný závěr. Děti s OI často vnímají menší omezení kvality života v porovnání s jejich rodiči. Podle našich výsledků jsou odlišnosti zejména v doménách tělesného zdraví a emoci. U jednoho z testovaných chlapců bylo odlišné hodnocení ve všech doménách (viz Garfy 9 a 1O v kapitole Výsledky statistického zpracování). Podle Hill et al. (2014, s. 7) „není možné očekávat silnou korelaci mezi hodnocením kvality života ze strany rodičů a ze strany samotného dítěte. Je však důležité rozpoznat kontext, v jakém by měli rodiče udělat vhodné rozhodnutí o tom, co dítě v kvalitě života opravdu limituje“. Ačkoliv je otázka korelace výsledků dotazníku PedsQL z pohledu rodičů a dětí velmi zajímavá, přesahuje rámec této práce. Porovnání

rozdílů ve vnímání kvality života rodiči a dítětem samotným by mohlo být předmětem zkoumání dalších výzkumných prací, zaměřených na kostní onemocnění.

K účelům této práce – zhodnocení kvality života dětí s OI, porovnání se zdravými dětmi z české populace, a určení závislosti mezi kvalitou života a motorickými dovednostmi, byl dotazník PedsQL adekvátní. Avšak pro detailnější popis kvality života u dětí s OI by bylo zapotřebí větší specificity testu. Otázky týkající se pocitu bezpečí, opatrnosti a nezávislosti v PedsQL úplně chybí. Otázky na přítomnost bolesti, izolace a snížené funkčnosti zahrnuty v PedsQL jsou, avšak pro děti s OI by bylo třeba podrobnějšího popisu jejich obtíží. Proto by bylo vhodné v budoucích pracích a studiích zajistit překlad specifického dotazníku OIQoL do českého jazyka.

Ověření hypotéz

Hypotéza č. 1

H_1: Děti s OI mají nižší úroveň hrubých motorických dovedností v porovnání se zdravými vrstevníky.

Při hodnocení motorických dovedností testem BOT-2 byly největší odlišnosti v celkovém skóre motorických schopností; síly a obratnosti; a řízení koordinace těla. Možnou příčinou je strach pacientů z vykonání některých položek z těchto subtestů a jejich vynechání a ohodnocení 0 body. Na základě výsledků můžeme potvrdit námi stanovenou hypotézu, že děti s OI mají nižší úroveň hrubých motorických dovedností. Hypotéza byla diskutována v mnoha studiích. Jednou z příčin nižší úrovně hrubých motorických dovedností může být hyperprotektivita rodičů a nedostatek pohybové aktivity v rámci běžných denních aktivit. Tomu by odpovídaly i výsledky dětí testovaných v praktické části. Celkové motorické skóre nejmladších dětí (4–7 let) odpovídalo pásmu vysokého nadprůměru a průměru (celkové motorické skóre – 99. percentil; 58. percentil). Chlapec s 99. percentilem by měl být dle statistiky ze souboru výzkumné skupiny vyřazen, jelikož jeho výsledky vybočují z hodnot ostatních dětí. Chlapec má velmi mírnou formu OI, dosud neměl žádnou zlomeninu, pravidelně se účastní sportovních aktivit a rodiče maximálně podporují rozvoj jeho pohybových schopností od útlého věku. Kvůli malému vzorku probandů jsme ho však ve výzkumné skupině ponechali. Druhý chlapec s 58. percentilem pravidelně dochází na rehabilitaci od novorozeneckého věku, což má pozitivní vliv na rozvoj jeho pohybových schopností, které spadají dle výsledků BOT-2 do pásma průměrných hodnot. Děti ve věku 8–11 let dosahovaly podprůměrných až velmi podprůměrných výsledků (celkové

motorické skóre 50., 6., 4., a 1. percentil). Adolescenti ve věkové kategorii 12–21 let měli percentil odpovídající průměru (62. percentil) a hlubokému podprůměru (12. percentil).

Výsledky ze subtestu koordinace těla se shodují s brazilskou studií Coêlho et al. (2020, s. 5), který ve své studii porovnával sílu (měřenou handgrip testem), celkovou mobilitu (testem PEDI) a balanční schopnosti (výchylku center of pressure ve stoji při zvednutých pažích s otevřenýma/zavřenýma očima) 40 dětí a adolescentů s OI (s typem I, III a IV) a zdravé brazilské populace. Dle výsledků se ukázalo, že děti s OI typem I mají horší posturální balanc z důvodu proprioceptivního deficitu. Nejnižší skóre mobility předvedli pacienti s OI typem III (nejtěžší typ).

V subtestu síly a obratnosti děti s OI dosáhly horšího skóre v porovnání s kontrolní skupinou. K podobným výsledkům dospěli i Veilleux et al. (2017), kteří měřili sílu HKK pomocí ručního dynamometru a sílu dolních končetin pomocí pěti testů – poskoky na jedné noze, poskoky snožmo, výpony na špičky, výstupy na židli a skok daleký. Síla horních končetin odpovídala u typu OI IV normě, avšak v porovnání s kontrolní skupinou byla nižší. Síla dolních končetin byla signifikantně nižší u pacientů s OI typem IV, s OI typem I dosahovala nižších hodnot pouze ve skoku dalekém. Autoři studie upozorňují na neschopnost některých probandů s OI typem IV provést poskoky na jedné noze, snožmo a skok daleký. Ze studie vyšlo, že zejména slabost dolních končetin může být příčinou funkčního deficitu dětí s OI. Podle Veilleux et al. (2017, s. 367) mohou být svalové funkce postiženy přímým důsledkem mutace kolagenu, obsaženého ve šlachách, ligamentech a intramuskulární pojivové tkáni. Na druhou stranu svalová síla na horních končetinách neukázala výrazné rozdíly oproti zdravé populaci. Proto může být příčinou horších výsledků testů na DKK nedostatek pohybové aktivity a celkově nižší tělesná zdatnost, a následně síla a výkonnost.

Hyperprotektivitou a nedostatkem pohybových aktivit děti ztrácí rozvoj obratnosti, balančních schopností a síly. Podle Mueller et al. (2018, s. 4) navíc hyperprotektivita a nedostatečná aktivizace svalů snižuje množství stimulů pro obnovování a formaci kostní hmoty. Jak už bylo popsáno v teoretické části, všechny děti potřebují pro správný psychomotorický vývoj pohyb. Umožňuje jim lepší funkční kapacitu a odolnost celého organismu. Inaktivita spěje k vzniku bludného kruhu, který významně ovlivňuje celý tělesný systém, psychiku a kvalitu života.

Zároveň může mít na úroveň hrubých motorických dovedností také senzorická deprivace. Nizozemská studie Takken et al. (2004), která porovnávala kardiopulmonální

funkce a sílu u dětí s OI v porovnání se zdravými vrstevníky, prokázala signifikantně nižší zdatnost i sílu. Zdatnost byla měřena v parametrech VO_{2peak}, $VO_{2peak/kg}$, FVC a FEV_1, které byly u pacientů s OI výrazně sníženy. Síla byla měřená dynamometrem pro abduktory paže, flexory kyčle, dorzální flexory chodidla a stisk ruky na nedominantní končetině. Opět byla u všech pacientů s OI nižší. Příčinou může být snížené množství svalového hmoty nebo snížená neuromuskulární koordinace. Účastníci této studie neprovozovali pravidelně sportovní aktivity. Právě inaktivita se pojí se svalovou hypotrofií, sníženou kapilarizací pracujících svalů, sníženou oxidativní kapacitou, extrakcí kyslíku pracujících svalů a následně s nižší tolerancí zátěže.

Například ve Švýcarsku provedli Aubry-Rozier et al. (2020) sedmiletou studii zaměřenou na interdisciplinární péči o pacienty s OI. Cílem studie bylo poskytnout pacientům koordinovanou komprehensivní péči, zlepšit jejich fyzickou aktivitu a kvalitu života. Studie zahrnovala 50 probandů (12 dětí, 38 dospělých), u kterých proběhlo identické vstupní vyšetření se zaměřením na respirační funkce a pohybový aparát. Každý proband absolvoval konzultaci o pohybové terapii s fyzioterapeutem a tzv. „Den osteogenesis imperfecta“ (OI Day) ve specializovaném centru Lausanne University Hospital, kde vytvořili interdisciplinární tým pro péči o pacienty s OI. Výsledky studie ukázaly, že 62 % inaktivních pacientů po návštěvě centra začalo provozovat pravidelně pohybovou aktivitu. 44 % již dříve aktivních pacientů začalo s nějakým druhem sportu. Střední hodnota kvality života, hodnocená dotazníkem SF 36 (36-Item Short Form), se zvýšila z hodnoty 59.09 (± 22.72) na 65.79 (± 21.51). Tím můžeme potvrdit, že správná informovanost o možnostech pohybové terapie pomáhá ke zlepšení kontinuity péče a rodinám usnadňuje porozumět zdraví pacientů s OI (Aubry-Rozier et al., 2020, s. 1, 2).

Hypotéza č. 2

H_1: Děti s OI mají horší schopnosti jemné motoriky v porovnání se zdravými vrstevníky.

V hodnocení jemných motorických dovedností nebyly výsledky dětí s OI tolik odlišné jako u hodnocení hrubé motoriky. Podle percentilového zařazení dle norem BOT-2 dosáhly čtyři děti s OI nadprůměrného výsledku (99., 69., 66. a 62. percentil), jedno dítě průměrného (50. percentil) a tři děti podprůměrného až velmi podprůměrného výsledku (27., 24. a 1. percentil). Podle standardizovaného skóre měly děti s OI průměrné celkové skóre jemné motoriky nižší (49.6) v porovnání s dětmi zdravými (59.5). Na druhou stranu bylo při testování patrno, že děti s OI byly při úkolech zaměřených na

kontrolu jemné motoriky více precizní. V subtestu kontrola jemné motoriky dosahovali pacienti s OI téměř shodných výsledků (průměrné skóre 52.9) jako kontrolní skupina (54). Což může být podmíněno výběrem volnočasových aktivit, kdy děti s OI se pravděpodobně více věnují manuálním aktivitám a zdravé děti naopak sportu. Studie, zabývající se úrovní jemné motoriky u dětí s OI, jsou málo dostupné.

Hypotéza č. 3

H_1: Úroveň motorických schopností má vliv na kvalitu života dětí s OI.

Podle výsledků regresní analýzy existuje silný vztah mezi motorickými schopnostmi a kvalitou života pouze v doméně tělesné zdraví. Můžeme potvrdit, že děti s horšími motorickými schopnostmi (nižším celkovým motorickým skóre dle výsledků BOT-2) mají horší kvalitu života v doméně tělesné zdraví. V ostatních doménách byl koeficient v okolí hodnot odpovídajícím částečné závislosti. Jelikož byla závislost zkoumána na malém vzorku pacientů, není možné na základě výsledků této práce objektivně určit korelaci mezi motorickými schopnostmi a kvalitou života pacientů s OI. Důvodem je taktéž vstupní kritérium, které z výzkumné skupiny předem vyřadilo děti s těžšími formami OI. K podobnému závěru došli i Hill et al. (2014, s. 7). Dle jejich zkušeností a poznatků ze současné literatury není kvalita života bezpodmínečně závislá na funkčních schopnostech dítěte.

Zajímavým zjištěním bylo, že zdravé děti často dosahují podobného skóre v doménách emoce, participace a studium. Doménu emoce, případně i participace, mohla v určitém smyslu ovlivnit současná epidemiologická situace a sociální izolace všech dětí. Zároveň děti s OI nemají problémy s kognicí, mentálními a komunikačními schopnostmi, proto domény participace a studium nemusí být poznamenány (Dahan-Oliel et al., 2015, s. 74; Bauer, 2009, s. 50). Montpetit et al. (2015) ve své studii hodnotící kvalitu života dětí s OI dotazníkem PEDI dokonce doménu sociální funkce při testování vynechali.

ZÁVĚR

Cílem této práce bylo shrnout poznatky o možnostech rehabilitace dětí s OI. V teoretické části jsou stručně popsány terapeutické možnosti v jednotlivých věkových milnících. Pohybová terapie může výrazně zasáhnout do bludného kruhu zlomenin, únavy a bolestí, a tím zlepšit úroveň kvality života dětí s osteogenesis imperfecta. Proto je její zařazení do komplexní péče nezastupitelné. Z anamnestických dotazníků jsme získali pouze malé množství odpovědí, abychom mohli zhodnotit rozšířenost a náplň rehabilitační péče u dětí s OI. V budoucnu je třeba dotazníky šířit dále mimo FN Motol, například prostřednictvím pediatrů, ortopedů či jiných specialistů v oboru osteologie, a otestovat motorické dovednosti dalších dětí s OI. Následně touto cestou rozšířit povědomí o důležitosti rehabilitace a překonat strach terapeutů z péče o pacienty s OI.

Teoretická část práce může sloužit jako stručný návod pro terapii a režimová opatření. V kapitole Fyzioterapie u dětských pacientů s OI jsou rozepsány nejčastější problémy dětí v konkrétních věkových obdobích a možnosti jejich terapeutického ovlivnění. Na informace z teoretické části lze navázat vytvořením informačního letáku se základními cviky a doporučeními v rámci režimových opatření pro rodiny nebo publikací pro fyzioterapeuty, což by mohlo přispět k snížení hyperprotektivity ze strany rodičů a zlepšení socializace dětí s OI. Zároveň by nebylo od věci zvážit v rámci sdružení dětí s OI uspořádání letního tábora pro děti s lehkou formou OI. Tábor se zakomponovanými pohybovými aktivitami pod vedením edukovaných pohybových specialistů nebo fyzioterapeutů by mohl snížit obavy a zvýšit motivaci a adherenci dětí k pohybu. Na základě výsledků studie Aubry-Rozier et al. (2020) můžeme potvrdit, že správná informovanost o možnostech pohybové terapie pomáhá ke zlepšení kontinuity péče a rodinám umožňuje lépe porozumět zdraví pacientů s OI. Provázanost a spolupráce jednotlivých odborností by mohla přispět k zvýšení kvality péče o pacienty s OI i v ČR.

V České republice existuje web Lomivky, klub sdružující pacienty s OI. Tato stránka byla založena pacientkou s OI s cílem sdílet životní radosti, zkušenosti, životní rady a získávat odborné informace o možnostech zlepšování či upevňování zdravotního stavu lidí s OI. Více informací mohou získat rodiče i samotní pacienti na evropských stránkách OIFE – Osteogenesis Imperfecta Federation Europe. Dne 6. května se slaví Mezinárodní den onemocnění osteogenesis imperfecta – tzv. Wishbone Day (LOmIvky, 2008).

REFERENČNÍ SEZNAM

ABELIN, Karimane, Raphaël VIALLE, Thibault LENOIR, Camille THÉVENIN-LEMOINE, Jean-Paul DAMSIN a Véronique FORIN. The sagittal balance of the spine in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *European Spine Journal* [online]. 2008, **17**(12), 1697-1704 [cit. 2020-11-10]. ISSN 0940-6719. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18820952/

ALBERS, Craig A. a Adam J. GRIEVE. Test Review: Bayley, N. (2006). Bayley Scales of Infant and Toddler Development– Third Edition. San Antonio, TX. *Journal of Psychoeducational Assessment* [online]. 2016, **25**(2), 180-190 [cit. 2020-12-08]. ISSN 0734-2829. Dostupné z: http://jpa.sagepub.com/content/25/2/180

ALHARBI, Samir Abdulkarim. A Systematic Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Molecular biology* [online]. 2015, **05**(01) [cit. 2020-04-15]. DOI: 10.4172/2168-9547.1000150. ISSN 21689547. Dostupné z: http://www.omicsgroup.org/journals/a-systematic-overview-of-osteogenesis-imperfecta-2168-9547-1000150.php?aid=65983

ALLEN, Diane D., George E. GORTON, Donna J. OEFFINGER, Chester TYLKOWSKI, Carole A. TUCKER a Stephen M. HALEY. Analysis of the Pediatric Outcomes Data Collection Instrument in Ambulatory Children With Cerebral Palsy Using Confirmatory Factor Analysis and Item Response Theory Methods. *Journal of Pediatric Orthopaedics* [online]. 2008, 28(2), s. 192–198 [cit. 2020-05-05]. DOI: 10.1097/BPO.0b013e3181652185. ISSN 0271-6798. Dostupné z: http://journals.lww.com/01241398-200803000-00013

ALLEN, Diane D., George E. GORTON, Donna J. OEFFINGER, Chester TYLKOWSKI, Carole A. TUCKER a Stephen M. HALEY. Analysis of the Pediatric Outcomes Data Collection Instrument in Ambulatory Children With Cerebral Palsy Using Confirmatory Factor Analysis and Item Response Theory Methods. *Journal of Pediatric Orthopaedics* [online]. 2008, **28**(2), 192-198 [cit. 2020-12-01]. ISSN 0271-6798. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2680679/pdf/nihms-94350.pdf

ARMSTRONG, Kathleen H. a Heather C. AGAZZI. The Bayley-III Cognitive Scale. *Bayley-III Clinical Use and Interpretation* [online]. Elsevier, 2010, 2010, s. 29–45 [cit. 2020-05-05]. DOI: 10.1016/B978-0-12-374177-6.10002-9. ISBN 9780123741776. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9780123741776100029

AUBRY-ROZIER, Brengre, Cline RICHARD, Sheila UNGER, et al. Osteogenesis imperfecta: towards an individualised interdisciplinary care strategy to improve physical activity and quality of life. *Swiss Medical Weekly* [online]. [cit. 2021-03-27]. ISSN 1424-3997. DOI: 10.4414/smw.2020.20285. Dostupné z: https://smw.ch/article/doi/smw.2020.20285

BADHYAL, Subham, SandipR DHOLE, NirmalRaj GOPINATHAN, MandeepSingh DHILLON, Vandana DHIMAN, AnshuDhar JAYAL a Jitendra PRASAD. Kinetic and

kinematic analysis of gait in type IV osteogenesis imperfecta patients: A comparative study. *Indian Journal of Orthopaedics* [online]. 2019, **53**(4) [cit. 2020-03-24]. DOI: 10.4103/ortho.IJOrtho_291_18. ISSN 0019-5413. Dostupné z: http://www.ijoonline.com/text.asp?2019/53/4/560/257497

BALOUN, Ingrid a Miloš VELEMÍNSKÝ. Validation of PedsQL^{TM} questionnaires for assessing the quality of life in children and their families. *Kontakt* [online]. 2018, **20**(2), s. 160–165 [cit. 2020-09-17]. ISSN 12124117. Dostupné z: https://doi:10.1016/j.kontakt.2018.04.003

BAYER, M. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Česko-slovenská pediatrie* [online]. Praha, 2017, **72**(4), s. 212–222 [cit. 2020-03-23]. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2017-4/osteogenesis-imperfecta-soucasny-pohled-na-problematiku-61474

BAYER, M. Osteogenesis Imperfecta u dětí – co by mělo vědět ošetřující lékaři. Osteologický bulletin. Hradec Králové. 2009; 14(2), s. 49–57. ISSN 1211-3778.

BEN AMOR, I Mouna, Peter ROUGHLEY, Francis H GLORIEUX a Frank RAUCH. Skeletal clinical characteristics of osteogenesis imperfecta caused by haploinsufficiency mutations in COL1A1. *Journal of Bone and Mineral Research* [online]. 2013, **28**(9), s. 2001–2007 [cit. 2020-04-06]. DOI: 10.1002/jbmr.1942. ISSN 08840431. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1002/jbmr.1942

BRITTLE BONE SOCIETY. Children With Osteogenesis Imperfecta Advice For Nursery and PreSchools. In: *Brittle Bone Society* [online]. Dundee, Scotland, 2017, s. 1–4 [cit. 2020-03-25]. Dostupné z: https://brittlebone.org/wp-content/uploads/2016/12/120715-Children-With-OI_Advice-For-Nursery-PreSchools-3.pdf

BRIZOLA, Evelise. Muscle Strength, Joint Range of Motion, and Gait in Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta. *Pediatric Physical Therapy* [online]. 2014, **26**, s. 245–252 [cit. 2020-03-23]. DOI: 10.1097/PEP.0000000000000042. ISSN 0898-5669/110/2602-0245.

BRUININKS, Robert H a Brett D BRUININKS. Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency Second Edition. 2. Minneapolis: Pearson Assesment, 2005.

BURTSEV, M.E., FROLOV, A. V., LOGVINOV, A. N., ILYIN, D. O., KOROLEV, A. V. Current approach to diagnosis and treatment of children with osteogenesis imperfecta. *Ortopediâ, Travmatologiâ i Vosstanovitel'naâ Hirurgiâ Detskogo Vozrasta* [online]. 2019, **7**(2), s. 87–102 [cit. 2020-03-21]. DOI: 10.17816/PTORS7287-102. ISSN 23093994. Dostupné z: https://journals.eco-vector.com/turner/article/view/10780

CASTELEIN, R. M., C. HASLER, I. HELENIUS, D. OVADIA a M. YAZICI. Complex spine deformities in young patients with severe osteogenesis imperfecta: current concepts review. *Journal of Children's Orthopaedics* [online]. 2019, **13**(1), 22-32 [cit. 2021-02-13]. ISSN 1863-2521. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30838072/

CINTAS, Holly Lea, Rebecca PARKS, Sarah DON a Lynn GERBER. Brief Assessment of Motor Function: Content Validity and Reliability of the Upper Extremity Gross Motor Scale. *Physical & Occupational Therapy In Pediatrics* [online]. 2011, **31**(4), 440-450 [cit. 2020-11-30]. ISSN 0194-2638. Dostupné z: https://eds-a-ebscohost-com.ezproxy.is.cuni.cz/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=1&sid=0ad3de88-e47d-4e10-9b4f-6d7f2bb0417e%40sdc-v-sessmgr02

COÊLHO, Giovana, Lívia Cocato LUIZ, Luiz Claudio CASTRO a Ana C. de DAVID. Postural balance, handgrip strength and mobility in Brazilian children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Jornal de Pediatria* [online]. 2020 [cit. 2021-02-23]. ISSN 00217557. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0021755720301820?via%3Dihub

CONSTANTINO, Christopher S., Joseph J. KRZAK, Alissa V. FIAL, Karen M. KRUGER, Jacob R. RAMMER, Katarina RADMANOVIC, Peter A. SMITH a Gerald F. HARRIS. Effect of Bisphosphonates on Function and Mobility Among Children With Osteogenesis Imperfecta: A Systematic Review. *JBMR Plus* [online]. 2019, **3**(10) [cit. 2020-04-02]. DOI: 10.1002/jbm4.10216. ISSN 24734039. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1002/jbm4.10216

COOLS, W., De MARTELAER, K., SAMAEY, C., & ANDRIES, C. (2008). Movement skill assessment of typically developing preschool children: A review of seven movement skill assessment tools. *Journal of sports science and medicine*[online]. **8**, s. 154-168. [cit. 2020-12-28]. PMID: 24149522; PMCID: PMC3761481. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24149522/

Detailed Assessment of Speed of Handwriting (DASH). *OT for Kids* [online]. Manchester [cit. 2020-04-29]. Dostupné z: https://www.otforkids.co.uk/services/assessments/detailed-assessment-of-speed-of-handwriting-dash.php

DONOHOE, Maureen. Therapy, Orthotics and Assistive Devices for Osteogenesis Imperfecta. In KRUSE, Richard W., ed. *Osteogenesis Imperfecta* [online]. Cham: Springer International Publishing, 2020 [cit. 2020-12-14]. ISBN 978-3-030-42526-5. Dostupné z: https://link.springer.com/book/10.1007%2F978-3-030-42527-2

DWAN, Kerry, Carrie A PHILLIPI, Robert D STEINER a Donald BASEL. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta. *Cochrane Database of Systematic Reviews* [online]. 2016, 10 [cit. 2020-04-02]. DOI: 10.1002/14651858.CD005088.pub4. ISSN 14651858. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD005088.pub4

ELTORAI, Ibrahim M. Myelopathy in Osteogenesis Imperfecta. ELTORAI, Ibrahim M. *Rare Diseases and Syndromes of the Spinal Cord* [online]. Cham: Springer International Publishing, 2016, 2016-12-30, s. 59–61 [cit. 2020-03-24]. DOI: 10.1007/978-3-319-45147-3_21. ISBN 978-3-319-45146-6. Dostupné z: http://link.springer.com/10.1007/978-3-319-45147-3_21

Galileo-Training. *Galileo Research Fact Sheet #156: Can Galileo Therapy increase Bone Mass?* [online]. Pforzheim: Novotec Medical, 2020 [cit. 2020-11-18]. Dostupné z: https://www.galileo-training.com/de-english/news/n397/galileo-research-fact-sheet-156-can-galileo-therapy-increase-bone-mass.html

GARMAN, Christina R., Adam GRAF, Joseph KRZAK, Angela CAUDILL, Peter SMITH a Gerald HARRIS. Gait Deviations in Children With Osteogenesis Imperfecta Type I. *Journal of Pediatric Orthopaedics* [online]. 2019, **39**(8), s. 641–646 [cit. 2020-03-24]. DOI: 10.1097/BPO.0000000000001062. ISSN 0271-6798. Dostupné z: http://Insights.ovid.com/crossref?an=01241398-201909000-00021

GARGANTA, Melissa D., Sarah S. JASER, Margot A. LAZOW, Jonathan G. SCHOENECKER, Erin COBRY, Stephen R. HAYS a Jill H. SIMMONS. Cyclic bisphosphonate therapy reduces pain and improves physical functioning in children with osteogenesis imperfecta. *BMC Musculoskeletal Disorders* [online]. 2018, **19**(1) [cit. 2021-02-26]. ISSN 1471-2474. DOI:10.1186/s12891-018-2252-y. Dostupné z: https://link.springer.com/article/10.1186/s12891-018-2252-y#citeas

GERBER, Lynn H., Helga BINDER, Roger BERRY, et al. Effects of withdrawal of bracing in matched pairs of children with osteogenesis imperfecta. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* [online]. 1998, **79**(1), s. 46–51 [cit. 2020-04-15]. DOI: 10.1016/S0003-9993(98)90207-6. ISSN 00039993. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0003999398902076

GRAF, Adam, Sahar HASSANI, Joseph KRZAK, Angela CAUDILL, Ann FLANAGAN, Ruta BAJORUNAITE, Gerald HARRIS a Peter SMITH. Gait characteristics and functional assessment of children with Type I Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Orthopaedic Research* [online]. 2009, **27**(9), s. 1182–1190 [cit. 2020-04-26]. DOI: 10.1002/jor.20871. ISSN 07360266. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1002/jor.20871

HALEY, Stephen M., Wendy I. COSTER, Ying-Chia KAO, Helene M. DUMAS, Maria A. FRAGALA-PINKHAM, Jessica M. KRAMER, Larry H. LUDLOW a Richard MOED. Lessons from Use of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory: Where Do We Go from Here? *Pediatric Physical Therapy* [online]. 2010, 22(1), s. 69–75 [cit. 2020-05-06]. DOI: 10.1097/PEP.0b013e3181cbfbf6. ISSN 0898-5669. Dostupné z: http://journals.lww.com/00001577-201002210-00010

HILL, C., W. BAIRD a S. WALTERS. Development of an osteogenesis imperfecta (OI) specific quality of life measure (OIQoL). *Physiotherapy* [online]. 2015, **102**, e10-e11 [cit. 2020-12-01]. ISSN 00319406. Dostupné z: https://www.physiotherapyjournal.com/article/S0031-9406(16)30089-X/fulltext

HILL, Claire L, Wendy O BAIRD a Stephen J WALTERS. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study. *Health and Quality of Life Outcomes* [online]. 2014, **12**(1) [cit. 2020-05-07]. DOI: 10.1186/1477-7525-12-54. ISSN 1477-7525. Dostupné z: http://hqlo.biomedcentral.com/articles/10.1186/1477-7525-12-54

HÖGLER, Wolfgang, Janis SCOTT, Nick BISHOP, et al. The Effect of Whole Body Vibration Training on Bone and Muscle Function in Children With Osteogenesis Imperfecta. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* [online]. 2017, **102**(8), s. 2734–2743 [cit. 2020-04-16]. DOI: 10.1210/jc.2017-00275. ISSN 0021-972X. Dostupné z: http://academic.oup.com/jcem/article/102/8/2734/3788880/The-Effect-of-Whole-Body-Vibration-Training-on

HOLICKÝ, Jakub a Martin MUSÁLEK. Evaluační nástroje motoriky podle vývojových norem u české populace. *Studia sportiva* [online]. Fakulta tělesné výchovy a sportu, Univerzita Karlova v Praze, 2013, 7(2), s. 103–109 [cit. 2020-05-05]. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/323148091_Evaluacni_nastroje_motoriky_podle_vyvojovych_norem_u_ceske_populace

HUANG, Robert P., Catherine G. AMBROSE, Elroy SULLIVAN a Richard J. HAYNES. Functional Significance of Bone Density Measurements in Children with Osteogenesis Imperfecta. *The Journal of Bone & Joint Surgery* [online]. 2006, **88**(6), s. 1324–1330 [cit. 2020-03-24]. DOI: 10.2106/JBJS.E.00333. ISSN 0021-9355. Dostupné z: http://journals.lww.com/00004623-200606000-00021

HUPIN, Emilie. 121 The role of hydrotherapy in the management of children with severe osteogenesis Imperfecta. In: *Abstracts* [online]. BMJ Publishing Group Ltd and Royal College of Paediatrics and Child Health. 2019, A48.2-A48 [cit. 2021-01-02]. Dostupné z: https://search.proquest.com/openview/ccd87aeac9b597ad27f21c749a02810c/1?pq-origsite=gscholar&cbl=2041043

INFANTE, Arantza, Blanca GENER, Miguel VÁZQUEZ, et al. Reiterative infusions of MSCs improve pediatric osteogenesis imperfecta eliciting a pro-osteogenic paracrine response: TERCELOI clinical trial. *Clinical and Translational Medicine* [online]. 2021, **11**(1) [cit. 2021-04-15]. ISSN 2001-1326. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ctm2.265

JÍROVEC, Jan, Martin MUSÁLEK a Filip MESS. Test of Motor Proficiency Second Edition (BOT-2): Compatibility of the Complete and Short Form and Its Usefulness for Middle-Age School Children. *Frontiers in Pediatrics* [online]. 2019, **7** [cit. 2020-09-18]. ISSN 2296-2360. Dostupné z: https://doi:10.3389/fped.2019.00153

KALFIŘT, Luděk. Hodnocení motoriky českých dětí školního věku testovou baterií Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency-Second Edition. Liberec, 2019, 87 s. Diplomová práce. Technická univerzita v Liberci, Fakulta přírodovědně-humanitní a pedagogická. [cit. 2020-10-11] Dostupné z: https://dspace.tul.cz/handle/15240/153748

KAUX, Jean-François, Marguerite FOIDART-DESSALLE, Jean-Louis CROISIER, Geoffrey TOUSSAINT, Bénédicte FORTHOMME a Jean-Michel CRIELAARD. Physiotherapy Intervention for Joint Hypermobility in Three Cases with Heritable Connective Tissue Disorders. *Journal of Musculoskeletal Pain* [online]. 2010, **18**(3), 254-260 [cit. 2020-11-02]. ISSN 1058-2452. Dostupné z: https://doi:10.3109/10582452.2010.501299

KINSELLA-RITTER, Angela, Frances L. GIBSON a Shirley WYVER. The Clinical Use of the Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition (Bayley-III) in Australia. *The Australian Educational and Developmental Psychologist* [online]. 2009, **26**(2), 154-164 [cit. 2020-12-08]. ISSN 0816-5122. Dostupné z: https://www.cambridge.org/core/services/aop-cambridge-core/content/view/8057CC29A247EAEEB02E3F9987737207/S0816512200000110a.pdf/the-clinical-use-of-the-bayley-scales-of-infant-and-toddler-development-third-edition-bayley-iii-in-australia.pdf)

KLOBUCKÁ, Stanislava, Michal KOVÁČ a Elena ŽIAKOVÁ. Zlepšenie motorických funkcií testovaných GMFM u dvoch pacientov s detskou mozgovou obrnou po absolvovaní roboticky asistovaného lokomočného tréningu. *Neurologie pro praxi* [online]. Bratislava, 2011, **12**(6), 434-442 [cit. 2020-11-25]. Dostupné z: https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2011/06/14.pdf

KRUGER, Karen M., Angela CAUDILL, Mercedes RODRIGUEZ CELIN, et al. Mobility in osteogenesis imperfecta: a multicenter North American study. *Genetics in Medicine* [online]. 2019, **21**(10), 2311-2318 [cit. 2020-12-14]. ISSN 1098-3600. Dostupné z: https://www.nature.com/articles/s41436-019-0491-4

LASANIANOS, N.G. Osteogenesis Imperfecta. LASANIANOS, N.G., N. KANAKARIS a P. GIANNOUDIS. *Trauma and Orthopeadic Classifications* [online]. London: Springer, 2015, s. 521–524 [cit. 2020-03-21]. ISBN 978-1-4471-6572-9. Dostupné z: https://link-springer-com.ezproxy.is.cuni.cz/chapter/10.1007%2F978-1-4471-6572-9_117

LÉOTARD, Antoine, Jessica TAYTARD, Marion AOUATE, Michèle BOULE, Veronique FORIN a Pauline LALLEMANT-DUDEK. Diagnosis, follow-up and management of sleep-disordered breathing in children with osteogenesis imperfecta. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* [online]. 2018, **61**(3), s.135-139 [cit. 2020-06-20]. DOI: 10.1016/j.rehab.2018.02.001. ISSN 18770657. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1877065718300113

LOmIvky. *Lomivky.webnode* [online]. Brno, 2008 [cit. 2020-12-03]. Dostupné z: https://lomivky.webnode.cz/

LUTTIKHUIZEN DOS SANTOS, Elsa S., Jorrit F. DE KIEVIET, Marsh KÖNIGS, Ruurd M. VAN ELBURG a Jaap OOSTERLAAN. Predictive value of the Bayley Scales of Infant Development on development of very preterm/very low birth weight children: A meta-analysis. *Early Human Development* [online]. 2013, **89**(7), 487-496 [cit. 2020-11-30]. ISSN 03783782. Dostupné z: https://www-sciencedirect-com.ezproxy.is.cuni.cz/science/article/pii/S0378378213000637

MARR, Caroline, Alison SEASMAN a Nick BISHOP. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare* [online]. 2017, **10**, s. 145–155 [cit. 2020-03-25]. DOI: 10.2147/JMDH.S113483. ISSN 1178-2390. Dostupné z: https://www.dovepress.com/managing-the-patient-with--osteogenesis-imperfecta-a-multidisciplinary-peer-reviewed-article-JMDH

MOREIRA, Carmem Lia Martins, Ana Cristina Bohrer GILBERT, Maria Angélica de Faria Domingues LIMA, Maria Helena Cabral de Almeida CARDOSO a Juan Clinton LLERENA JR. Physiotherapy and patients with osteogenesis imperfecta: an experience report. *Fisioterapia em Movimento* [online]. 2015, **28**(2), s. 307–317 [cit. 2020-04-16]. DOI: 10.1590/0103-5150.028.002.AO11. ISSN 0103-5150. Dostupné z: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-51502015000200307&lng=en&tlng=en

MONTPETIT, Kathleen, Telma PALOMO, Francis H. GLORIEUX, François FASSIER a Frank RAUCH. Multidisciplinary Treatment of Severe Osteogenesis Imperfecta: Functional Outcomes at Skeletal Maturity. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* [online]. 2015, **96**(10), 1834-1839 [cit. 2021-04-15]. ISSN 00039993. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0003999315004864

MUELLER, B., Engelbert, R., Baratta-Ziska, F. *et al.* Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Orphanet J Rare Dis*. 2018, **13,** 158. Dostupné z: https://doi.org/10.1186/s13023-018-0905-4

MURALI, Chaya N., David CUTHBERTSON, Brady SLATER, et al. Pediatric Outcomes Data Collection Instrument is a Useful Patient-Reported Outcome Measure for Physical Function in Children with Osteogenesis Imperfecta. *Genetics in Medicine* [online]. 2020, **22**(3), 581-589 [cit. 2020-12-13]. ISSN 1098-3600. Dostupné z: https://www.nature.com/articles/s41436-019-0688-6

O'DONNELL, Courtney, Nikki BLOCH, Nicole MICHAEL, Mark ERICKSON a Sumeet GARG. Management of Scoliosis in Children with Osteogenesis Imperfecta. *JBJS Reviews* [online]. 2017, **5**(7) [cit. 2020-04-15]. DOI: 10.2106/JBJS.RVW.16.00063. ISSN 2329-9185. Dostupné z: http://journals.lww.com/01874474-201707000-00008

ORRICK, Beth A., Amy L. PIERCE, Charles L. SNYDER a Uri S. ALON. Successful Brace Treatment of Pectus Carinatum in Osteogenesis Imperfecta Using the Dynamic Compression System. *European Journal of Pediatric Surgery Reports* [online]. 2019, **07**(01), s.117–120 [cit. 2020-04-15]. DOI: 10.1055/s-0039-3399557. ISSN 2194-7619. Dostupné z: http://www.thieme-connect.de/DOI/DOI?10.1055/s-0039-3399557

PACEY, V. et MONTOPETIT, K. Quality of Life and Functional Evaluation Measures for Osteogenesis Imperfecta. In KRUSE, Richard W., ed. *Osteogenesis Imperfecta* [online]. Cham: Springer International Publishing, 2020 [cit. 2020-12-14]. ISBN 978-3-030-42526-5. Dostupné z: https://link.springer.com/book/10.1007%2F978-3-030-42527-2

PALOMO, Telma, François FASSIER, Jean OUELLET, Atsuko SATO, Kathleen MONTPETIT, Francis H GLORIEUX a Frank RAUCH. Intravenous Bisphosphonate Therapy of Young Children With Osteogenesis Imperfecta: Skeletal Findings During Follow Up Throughout the Growing Years. *Journal of Bone and Mineral Research*

[online]. 2015, **30**(12), s. 2150–2157 [cit. 2020-04-04]. DOI: 10.1002/jbmr.2567. ISSN 08840431. Dostupné z: http://doi.wiley.com/10.1002/jbmr.2567

PATINO, Mario a Anna M. VARUGHESE. Osteogenesis Imperfecta. GOLDSCHNEIDER, Kenneth R. *Clinical Pediatric Anesthesia: A Case-Based Handbook* [online]. New York: Oxford University Press, 2012, s. 662–668 [cit. 2020-03-21]. ISBN 9780199764495. Dostupné z: http://web.b.ebscohost.com.ezproxy.is.cuni.cz/ehost/detail/detail?vid=0&sid=c11c80fa-4dd0-4bfa-8b8c-aca3962601fc%40pdc-v-sessmgr03&bdata=JkF1dGhUeXBlPWlwLHNoaWImbGFuZz1jcyZzaXRlPWVob3N0LWxpdmUmc2NvcGU9c2l0ZQ%3d%3d#AN=475712&db=nlebk

PAVONE, V., T. MATTINA, P. PAVONE, R. FALSAPERLA a G. TESTA. Early Motor Delay: An Outstanding, Initial Sign of Osteogenesis Imperfecta Type 1. *Journal of Orthopaedic Case Reports* [online]. Catania, Italy, 2017, **7**(3), s. 63–66 [cit. 2020-04-07]. DOI: 10.13107/jocr.2250-0685.808. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5635191/

PHYSIOPEDIA CONTIBUTORS. Timed Up and Go Test (TUG). *Physiopedia* [online]. 2017, [cit. 2021-02-22]. Dostupné z: https://www.physiopedia.com/Timed_Up_and_Go_Test_(TUG)

PLEŠKOVÁ, J., A. QUITTKOVÁ, O. DYRHONOVÁ a O. SOUČEK. Rehabilitační péče o děti s osteogenesis imperfecta. In JAN, Lebl et al. *Onemocnění skeletu u dětí*. Praha: Galén, 2019, s. 55–63. ISBN 9788074924392.

POULIOT-LAFORTE, A., L.N. VEILLEUX, F. RAUCH, M. LEMAY. Physical activity in youth with osteogenesis imperfecta type I. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2015 Jun;15(2):171-6. PMID: 26032209; PMCID: PMC5133720. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26032209/

RALSTON, Stuart H. a Mark S. GASTON. Management of Osteogenesis Imperfecta. *Frontiers in Endocrinology* [online]. 2020, **10** [cit. 2020-05-11]. DOI: 10.3389/fendo.2019.00924. ISSN 1664-2392. Dostupné z: https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fendo.2019.00924/full

RANJITKAR, Suman, Ingrid KVESTAD, Tor A. STRAND, Manjeswori ULAK, Merina SHRESTHA, Ram K. CHANDYO, Laxman SHRESTHA a Mari HYSING. Acceptability and Reliability of the Bayley Scales of Infant and Toddler Development-III Among Children in Bhaktapur, Nepal. *Frontiers in Psychology* [online]. 2018, **9** [cit. 2020-12-08]. ISSN 1664-1078. Dostupné z: https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpsyg.2018.01265/full

RUCK-GIBIS, Joanne, et al. Reliability of the Gross Motor Function Measure for Children with Osteogenesis Imperfecta. *Pediatric Physical Therapy* [online]. McGill University, Montreal, Quebec, Canada, 2002, **13**, s. 10-17 [cit. 2020-12-22]. Dostupné z: https://www.academia.edu/5078601/Reliability_of_the_Gross_Motor_Function_Measure_for_Children_with_Osteogenesis_Imperfecta

SÁ-CAPUTO, Danubia C. WHOLE-BODY VIBRATION EXERCISE IMPROVES FUNCTIONAL PARAMETERS IN PATIENTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA: A SYSTEMATIC REVIEW WITH A SUITABLE APPROACH. *African Journal of Traditional, Complementary and Alternative Medicines* [online]. 2017, **14**(3), 199-208 [cit. 2020-11-18]. ISSN 01896016. Dostupné z: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5412226/

SALAVATI, M., W.P. KRIJNEN, E.A.A. RAMECKERS, P.L. LOOIJESTIJN, C.G.B. MAATHUIS, C.P. VAN DER SCHANS a B. STEENBERGEN. Reliability of the modified Gross Motor Function Measure-88 (GMFM-88) for children with both Spastic Cerebral Palsy and Cerebral Visual Impairment: A preliminary study. *Research in Developmental Disabilities* [online]. 2015, **45-46**, 32-48 [cit. 2020-11-25]. ISSN 08914222. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0891422215000888?via%3Dihub

SANCHIS-GIMENO, Juan A., Stephanie LOIS-ZLOLNISKI, José MARÍA GONZÁLEZ-RUIZ, et al. Association between ribs shape and pulmonary function in patients with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Advanced Research* [online]. 2020, **21**, 177-185 [cit. 2020-11-02]. ISSN 20901232. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2090123219301651

SATO, Atsuko, Jean OUELLET, Takeshi MUNETA, Francis H. GLORIEUX a Frank RAUCH. Scoliosis in osteogenesis imperfecta caused by COL1A1/COL1A2 mutations — genotype–phenotype correlations and effect of bisphosphonate treatment. *Bone* [online]. 2016, **86**, s. 53-57 [cit. 2020-10-07]. ISSN 87563282. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26927310/

SCALING AND SCORING OF THE Pediatric Quality of Life Inventory™ PedsQL. *The Pediatric Quality of Life Inventory™ PedsQL* [online]. Lyon: Mapi Research Trust, 2017, [cit. 2020-10-12]. Dostupné z: https://www.pedsql.org/PedsQL-Scoring.pdf

SEMLER, O., FRICKE, O., VeEZYROGLOU, K., STARK, C., & SCHOENAU, E. Preliminary results on the mobility after whole body vibration in immobilized children and adolescents. *Journal of Musculoskeletal and Neuronal Interactions* [online]. 2007, 7(1), s. 77–81 [cit. 2020-04-16]. Dostupné z: http://www.ismni.org/jmni/pdf/27/14SEMLER.pdf

SEMLER, Oliver, Oliver FRICKE, Katharina VEZYROGLOU, Christina STARK, Angelika STABREY a Eckhard SCHOENAU. Results of a prospective pilot trial on mobility after whole body vibration in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Clinical Rehabilitation* [online]. 2008, **22**(5), s. 387–394 [cit. 2020-04-16]. DOI: 10.1177/0269215507080763. ISSN 0269-2155. Dostupné z: http://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0269215507080763

SHAPIRO, Jay R., Peter H. BYERS, Francis H. GLORIEUX a Paul D. SPONSELLER. *Osteogenesis imperfecta: a translational approach to brittle bone disease*. London, UK: Academic Press, is an imprint of Elsevier, c2014. ISBN 978012397165-4.

SITARIK, Karen Lynn. Chapter 13: Osteogenesis Imperfecta[obrázek]. In: The Australian Physiotherapy and Pilates Institute [online]. The Australian Physiotherapy and Pilates Institute [cit. 2020-11-22]. Dostupné z: https://appiamerica.com/lessons/chapter-13-osteogenesis-imperfecta/

SMITH, Peter A., Frank RAUCH a Gerald F. HARRISON. *Transitional Care in Osteogenesis Imperfecta: Advances in Biology, Technology and Clinical Practice* [online]. Chicago: Shriners Hospital for Children, 2015, s. 517–621 [cit. 2020-07-31]. ISBN 978-0-615-59614-3.

SOUSA, Ted, Viviana BOMPADRE a Klane K. WHITE. Musculoskeletal Functional Outcomes in Children With Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Pediatric Orthopaedics* [online]. 2014, **34**(1), 118-122 [cit. 2021-02-24]. ISSN 0271-6798. DOI:10.1097/BPO.0b013e3182a006a0. Dostupné z: https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Abstract/2014/01000/Musculoskeletal_Functional_Outcomes_in_Children.18.aspx

SONG, Y., D. ZHAO, L. LI, et al. Health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a large-sample study. *Osteoporosis International* [online]. 2019, **30**(2), 461-468 [cit. 2021-02-26]. ISSN 0937-941X. DOI:10.1007/s00198-018-4801-5. Dostupné z: https://link.springer.com/article/10.1007/s00198-018-4801-5

TAKKEN, Tim, Heike C. TERLINGEN, Paul J.M. HELDERS, Hans PRUIJS, Cornelis K. VAN DER ENT a Raoul H.H. ENGELBERT. Cardiopulmonary fitness and muscle strength in patients with osteogenesis imperfecta type I. *The Journal of Pediatrics* [online]. 2004, **145**(6), 813-818 [cit. 2020-12-14]. ISSN 00223476. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0022347604007164

TECKLIN, Jan, Stephen. *Pediatric Physical Therapy*. 5. USA: Lippincott Williams and Wilkins, 2014, 768 s. ISBN 1451173458.

TSIMICALIS, Argerie, Madalina BOITOR, Catherine E. FERLAND, Frank RAUCH, Sylvie LE MAY, Jaimie Isabel CARRIER, Tracy NGHEIM a Claudette BILODEAU. Pain and quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta over a bisphosphonate treatment cycle. *European Journal of Pediatrics* [online]. 2018, **177**(6), 891-902 [cit. 2021-04-17]. ISSN 0340-6199. DOI: 10.1007/s00431-018-3127-9.Dostupné z: https://link.springer.com/article/10.1007/s00431-018-3127-9

TOSI, Laura L., Marianne K. FLOOR, Christina M. DOLLAR, Austin P. GILLIES, Tracy S. HART, David D. CUTHBERTSON, V. Reid SUTTON a Jeffrey P. KRISCHER. Assessing disease experience across the life span for individuals with osteogenesis imperfecta: challenges and opportunities for patient-reported outcomes (PROs) measurement. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [online]. 2019, 14(1) [cit. 2021-02-26]. ISSN 1750-1172. DOI:10.1186/s13023-019-1004-x. Dostupné z: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-019-1004-x

UDAYASANKAR, Unni et al. Osteogenesis Imperfecta. REID, Janet. *Pediatric Radiology* [online]. Oxford: Oxford University Press, 2013, s. 308–311 [cit. 2020-03-28]. ISBN 9780199755325. Dostupné z: https://catalog.library.vanderbilt.edu/discovery/fulldisplay/alma991043611403703276/01VAN_INST:vanui

VANZ, Ana Paula, Juliana VAN DE SANDE LEE, Bruna PINHEIRO, et al. Health-related quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study using PedsQL™. *BMC Pediatrics* [online]. 2018, **18**(1) [cit. 2021-04-15]. ISSN 1471-2431. Dostupné z: https://bmcpediatr.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12887-018-1077-z#citeas

VAN DIJK, F.S. a D.O. SILLENCE. Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *American Journal of Medical Genetics Part A* [online]. 2014, **164**(6), 1470-1481 [cit. 2021-04-24]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24715559/

VEILLEUX, Louis-Nicolas, Annie POULIOT-LAFORTE, Martin LEMAY, Moira S. CHEUNG, Francis H. GLORIEUX a Frank RAUCH. The functional muscle–bone unit in patients with osteogenesis imperfecta type I. *Bone* [online]. 2015, **79**, s. 52–57 [cit. 2020-03-24]. DOI: 10.1016/j.bone.2015.05.019. ISSN 87563282. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S8756328215001982

VEILLEUX, Louis-Nicolas, P. Trejo, F. Rauch. Muscle abnormalities in osteogenesis imperfecta. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2017 Jun; 17(2), s. 1–7. [cit. 2020-03-24]. Dostupné z: http://www.ismni.org/jmni/pdf/68/jmni_17_001.pdf

VOHLÍDALOVÁ, Ivana. *Kvalita života dětí s poruchami zraku*. České Budějovice, 2011. Disertační práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Zdravotně sociální fakulta. [cit. 2020-10-12]. Dostupné z: https://theses.cz/id/1ud4lq/Kvalita_ivota_dt_s_poruchami_zraku.pdf

WIDMANN, Roger F., BITAN, Fabien D., et al. Spinal Deformity, Pulmonary Compromise, and Quality of Life in Osteogenesis Imperfecta. *SPINE*. 1999, **24**(16), s. 1673–1678.

WUANG, Yee-Pay, Yueh-Hsien LIN a Chwen-Yng SU. Rasch analysis of the Bruininks–Oseretsky Test of Motor Proficiency-Second Edition in intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities* [online]. 2009, **30**(6), s. 1132-1144 [cit. 2020-12-28]. ISSN 08914222. Dostupné z: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0891422209000559

ZHYTNIK, Lidiia, Kadri SIMM, Andres SALUMETS, Maire PETERS, Aare MÄRTSON a Katre MAASALU. Reproductive options for families at risk of Osteogenesis Imperfecta: a review [obrázek]. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [online]. 2020, **15**(1) [cit. 2021-03-21]. ISSN 1750-1172. Dostupné z: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01404-w#citeas

SEZNAM OBRÁZKŮ, TABULEK A GRAFŮ

Obrázek 1: Typy osteogenesis imperfecta ……..……. 14
Obrázek 2: Wormianské kůstky …… 15
Obrázek 3: Typické znaky dětí s OI ……..…… 17
Obrázek 4: Schéma bludného kruhu a jeho vlivu na kvalitu života dětí s OI ……... 25
Obrázek 5: Ilustrace aktivace reflexního oblouku pomocí WBV ……. 37
Obrázek 6: Ukázka tréninkového programu na vibrační plošině pro pacienty s OI …. 37
Obrázek 7: Dynamický kompresní pás ……. 39
Obrázek 8: Znázornění hodnocení jednotlivých subtestů BOT-2 ……. 46

Tabulka 1: Testy hodnotící kvalitu života …… 26
Tabulka 2: Testy pro hodnocení motoriky dětí s OI ……. 29
Tabulka 3: Složení výzkumné skupiny ……. 43
Tabulka 4: Složení standardní populace ……... 43

Graf 1: Percentilové zařazení dětí s OI dle hrubých motorických dovedností ……. 49
Graf 2: Průměrné standardizované skóre jednotlivých subtestů hrubé motoriky ……. 50
Graf 3: Výsledky celkového skóre hrubé motoriky výzkumné a kontrolní skupiny…. 50
Graf 4: Percentilové zařazení jemných motorických dovedností dětí s OI……... 52
Graf 5: Průměrné standardizované skóre jednotlivých subtestů jemné motoriky……. 52
Graf 6: Výsledky standardizovaného celkového skóre jemné motoriky …….. 53
Graf 7: Výsledky dotazníku PedsQL u dětí s OI …….. 54
Graf 8: Závislost jednotlivých domén kvality života dětí s OI dle výsledků dotazníku PedsQL na motorických schopnostech hodnocených pomocí BOT-2 ……. 55
Graf 9: Porovnání vnímání kvality života dítě s OI rodičem a sebe samým ……... 56
Graf 10: Porovnání vnímání kvality života dítě s OI rodičem a sebe samým …….. 57
Graf 11: Porovnání kvality života dětí s OI a zdravých dětí z české populace …… 58

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: Genetická klasifikace osteogenesis imperfecta …… 83
Příloha č. 2: Popis jednotlivých částí testu BOT-2 ……... 84
Příloha č. 3: Anamnestický dotazník …… 88
Příloha č. 4: Informovaný souhlas …… 89

PŘÍLOHY

Příloha č. 1: **Genetická klasifikace osteogenesis imperfecta** (Převzato z: Van Dijk and Sillence, 2014)

OI type	OMIM	Gene	Locus	Protein	Defective mechanism	Phenotype	Inheritance
I	166200	*COL1A1* *COL1A2*	17q21.33 7q21.3	Collagen alpha-1(I) chain Collagen alpha-2(I) chain	Collagen quantity	Mild	AD
II	166220	*COL1A1* *COL1A2*	17q21.33 7q21.3	Collagen alpha-1(I) chain Collagen alpha-2(I) chain	Collagen structure	Lethal	AD
III	259420	*COL1A1* *COL1A2*	17q21.33 7q21.3	Collagen alpha-1(I) chain Collagen alpha-2(I) chain	Collagen structure	Progressive deformity	AD; AR
IV	166220	*COL1A1* *COL1A2*	17q21.33 7q21.3	Collagen alpha-1(I) chain Collagen alpha-2(I) chain	Collagen structure	Moderate	AD; AR
V	610967	*IFITM5*	11p15.5	Interferon-induced transmembrane protein 5	Matrix mineralization/ ossification	Moderate, hypertrophic callus and ossification of the interosseous membrane	AD
VI	613982	*SERPINF1*	17p13.3	Pigment epithelium derived factor (PEDF)	Matrix mineralization/ ossification	Moderate to severe	AR
VII	610682	*CRTAP*	3p22.3	Cartilage-associated protein (CRTAP)	Collagen modification	Severe to lethal	AR
VIII	610915	*LEPRE1/P3H1*	1p34.2	Prolyl 3-hydroxilase 1(P3H1)	Collagen modification	Severe to lethal	AR
IX	259440	*PPIB*	15q22.31	Peptidyl-prolyl cis-trans isomerase B/Cyclophilin B	Collagen modification	Severe to lethal	AR
X	613848	*SERPINH1*	11q13.5	Serpin H1/Heat shock protein 47 (HSP47)	Collagen chaperoning	Severe	AR
XI	610968	*FKBP10*	17q21.2	Peptidyl-prolyl cis-trans isomerase FKBP10	Telopeptide hydroxylation	Progressive deformity with contractures (Bruck syndrome)	AR
XII	613849	*SP7*	12q13.13	Transcription factor 7/Osterix	Osteoblast development	Moderate	AR
XIII	614856	*BMP1*	8p21.3	Bone morphogenic protein1 (BMP1)	Collagen processing	Severe	AR
XIV	615066	*TMEM38B*	9q31.2	Trimeric intracellular cation channel B (TRIC-B)	Osteoblast development	Variable severity	AR
XV	615220	*WNT1*	12q13.12	Wingless-type MMTV integration site family, member 1 (WNT1)/ Proto-oncogene Wnt-1	Osteoblast development	Variable severity	AR
XVI	616229	*CREB3L1*	11p11.2	cAMP responsive element binding protein 3-like 1/Old astrocyte specifically induced substance (OASIS)	Osteoblast development	Severe	AR
XVII	182120	*SPARC*	5q33.1	Osteoconectin	Collagen chaperoning	Severe	AR
Unclassified	609220	*PLOD2*	3q24	Procollagen-lysine, 2-oxoglutarate 5-dioxygenase 2	Collagen cross-linking	Severe with congenital joint contractures (Bruck syndrome)	AR
	176790	*P4HB*	17q25.3	Protein disulfide-isomerase (PDI)	Collagen chaperoning	Severe (Cole–Carpenter syndrome-1)	AR
	607186	*SEC24D*	4q26	Protein transport protein Sec24D	Collagen modification	Severe (Cole–Carpenter syndrome-2)	AR
	300131	*PLS3*	Xq23	Plastin-3	"Bone development" "assembly and disassembly of the actin cytoskeleton"	Mild	X-linked

Příloha č. 2: Popis jednotlivých částí testu BOT-2

Subtest 1	Úkol	Instrukce	Maximální bodový zisk
Fine Manual Precision	Vybarvení obrazce ve tvaru hvězdy	Pacient pastelkou vybarvuje co nejpečlivěji daný tvar, aby nepřetáhl jeho linii.	3
	Vybarvení obrazce ve tvaru kruhu	Pacient pastelkou vybarvuje co nejpečlivěji daný tvar, aby nepřetáhl jeho linii.	3
	Kreslení trasy do předem určeného prostoru	Pacient má za úkol vyznačit cestu auta na obrázku do předem vyznačeného prostoru.	7
	Překládání listu papíru	Pacient překládá rohy papíru podle předkreslených linií.	12
	Vystřihování kruhu	Testovaný se snažím nůžkami co nejpečlivěji vystřihnout předkreslené kolečko z papíru.	12
	Spojování teček do tvaru kruhu	Testovaný spojuje tečky na papíře do tvaru kosočtverce.	12
Fine Manual Integration	Překreslení obrazců dle předlohy – kruh, čtverec, překrývající se kruhy, vlnitá linka, trojúhelník, kosočtverec, hvězda, překrývající se tužky	Pacient se snaží překreslit co nejpřesněji dané obrazce, které se postupně stěžují.	40

Subtest 2	Úkol	Instrukce	Maximální bodový zisk
Manual Dextrity	Zaznamenávání teček tužkou na papír	Do předepsaných kroužků se pacient snaží zaznamenat v časovém limitu 15 s co nejvíce teček.	9
	Přendávání penízků	Pacient se snaží během 15 s přendat co nejvíce penízku z jedné strany stolu na druhou. Penízek si musí na středu přendat z jedné ruky do druhé, a poté jej položit do krabičky.	9
	Zapíchávání kolíčků	Testovaný se snaží zapíchnout co nejvíce kolíčků do dírkované destičky na opačné straně stolu v časovém limitu 15 s.	9
	Třídění karet	Na stole jsou rozložené tři kupky karet. Testovaný se snaží v časovém limitu 15 s roztřídit co nejvíce karet ze střední kupky. Na jedné straně je kupka s modrými kartami a na druhé s červenými.	9
	Navlékání korálků	Testovaný má za úkol v časovém limitu 15 s navléct co nejvíce korálků na šňůrku.	9
Upper Limb Coordination	Házení tenisového míčku na terč	Pacient má 5 pokusů, aby se trefil na terč umístěný na zdi. Za každý zdařilý pokus dostane jeden bod.	5
	Pouštění a chytání tenisového míčku oběma rukama	Testující hází testovanému míček z určité vzdálenosti. Jeho úkolem je míček co nejvíckrát chytit. Počítáme úspěšné pokusy z celkem 5 hodů.	5
	Pouštění a chytání tenisového míčku jednou rukou	Testující hází testovanému míček z určité vzdálenosti. Jeho úkolem je míček co nejvíckrát chytit. Počítáme úspěšné pokusy z celkem 5 hodů.	5
	Driblování s tenisovým míčkem dominantní rukou	Pacient dribluje s míčkem o zem. Počítáme zdařilé pokusy, které dokáže provést v kuse. Maximální počet je 10 „dribnutí“.	7
	Driblování s tenisovým míčkem střídavě P a L rukou	Pacient dribluje s míčkem o zem. Počítáme zdařilé pokusy, které dokáže provést v kuse. Maximální počet je 10 „dribnutí“.	7

Subtest 3	Úkol	Instrukce	Maximální bodový zisk
Bilateral Coordination	Dotýkání ukazovákem nosu	Testovaný se snaží se zavřenýma očima 5x dotknout nosu ukazovákem (střídavě P a L).	4
	Skákání panáka	Testovaný se snaží 5x skočit do stoje rozkročného, a přitom tlesknout zdviženými HKK nad hlavou.	3
	Poskoky na místě	Testovaný má za úkol skočit do výpadu vpřed, a přitom synchronizovaně zdvihá ypsilaterální HKK	3
	Poskoky na místě	Testovaný má za úkol skočit do výpadu vpřed, přitom synchronizovaně zdvihá kontralaterální HKK	3
	Pivotování palce a ukazováku	Testovaný se snaží pivotovat palcem P a ukazovákem L ruky, postupně prsty střídá. Prsty se nesmí rozpojit během pivotování.	3
	Rytmické ťukání	Testovaný má za úkol ťukat synchronizovaně prstem o stůl a stejnostrannou nohou o zem.	4
	Rytmické ťukání	Testovaný má za úkol ťukat synchronizovaně prstem o stůl a druhostrannou nohou o zem.	4
Balance	Chůze po čáře	Testovaný jde rovně po čáře 6 kroků.	4
	Tandemová chůze po čáře	Testovaný jde tandemovou chůzí po čáře 6 kroků.	4
	Stoj rozkročný na čáře	Testovaný stojí jednou nohou vpřed po dobu 10 s.	4
	Stoj se zavřenýma očima	Testovaný stojí ve stoji rozkročném 10 s se zavřenýma očima.	4
	Stoj na balančním hranolu se zavřenýma očima	Testovaný se snaží vydržet stát po dobu 10 s na balančním hranolu se zavřenýma očima.	4
	Stoj na klínu v tandemu	Testovaný stojí 10 s v tandemovém stoji na balančním hranolu.	4
	Výdrž ve stoji na jedné noze	Testovaný se snaží vydržet stát 10 s na jedné noze s otevřenýma očima.	4
	Výdrž ve stoji na jedné noze se zavřenýma očima	Testovaný se snaží vydržet stát 10 s na jedné noze se zavřenýma očima.	4
	Výdrž ve stoji na jedné noze na balančním hranolu	Testovaný se snaží vydržet stát 10 s na jedné noze s otevřenýma očima.	4

Subtest 4	Úkol	Instrukce	Maximální bodový zisk
Speed and Agility	Překračování balančního hranolu	Testovaný se snaží co nejvíckrát překročit hranol z jedné strany na druhou v čas. limitu 15 s.	10
	Člunkový běh	Testovaný běží dráhu 15,24 m v co nejrychlejším tempu.	12
	Skoky na místě do boku snožmo	Testovaný se snaží co nejvíckrát poskočit z jedné strany na druhou snožmo za 15 s.	10
	Skoky na místě na jedné DKK	Testovaný se snaží co nejvíckrát poskočit na jedné noze za 15 s.	10
	Skoky na místě na jedné DKK do stran	Testovaný se snaží co nejvíckrát poskočit ze strany na stranu na jedné noze za 15 s.	10
Strength	Výdrž ve dřepu o stěnu	Testovaný se snaží vydržet 60 s s opřenými zády v pozici dřepu.	6
	Kliky	Testovaný se snaží udělat co nejvíce kliků v limitu 60 s.	9
	Leh-sed	Testovaný se snaží udělat co nejvíce lehů-sedů v limitu 60 s.	9
	Výdrž zdvižených DKK a HKK vleže na břiše	Testovaný se snaží vydržet 60 s v leže na břiše se zdviženými HKK a DKK	6
	Skok z místa	Testovaný se snaží skočit co nejdál.	12

Příloha č. 3: Anamnestický dotazník

ANAMNESTICKÝ DOTAZNÍK: OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Jméno a příjmení: **Váha:**

Datum narození: **Výška:**

Přidružená onemocnění: **Datum vyplnění:**

---

1) Jak je výskyt zlomenin v období od narození do současnosti?

- ☐ 0-5 zlomenin
- ☐ 5-10 zlomenin
- ☐ 10 a více zlomenin

2) Jaký je výskyt zlomenin v posledních 5 letech?

- ☐ 0 - 5 zlomenin
- ☐ 5 - 10 zlomenin
- ☐ 10 a více zlomenin

3) Absolvovalo dítě rehabilitaci po úrazu/operaci související s osteogenesis imperfecta?

- ☐ ano
- ☐ ne
- ☐ nemělo úraz ani operaci

4) Navštěvuje dítě pravidelně rehabilitační zařízení?

- ☐ ano
- ☐ ne

Otázky 4a až 4c vyplňte pouze, pokud je vaše odpověď na předchozí otázku ANO.

4a) Jaký typ rehabilitačního zařízení navštěvujete?

- ☐ ambulance
- ☐ lázně/ rehabilitační ústav
- ☐ jiné .....

4b) Kdo vám rehabilitaci doporučil?

- ☐ praktický lékař pro děti a dorost
- ☐ ortoped
- ☐ rehabilitační lékař
- ☐ jiné .....

4c) V kolika letech dítě absolvovalo první rehabilitaci?

- ☐ 0-2 let
- ☐ 2-6 let
- ☐ 6-12 let
- ☐ 12-18let

Máte se na koho obrátit s případnými dotazy ohledně rehabilitace nebo protetického vybavení?

- ☐ ano
- ☐ ne

5) Zapojuje se dítě do běžných volnočasových aktivit společně se svými vrstevníky (jízda na kole, prolézačky, týmové hry, zájmové kroužky)?

- ☐ ano snadno
- ☐ ano s lehkými obtížemi
- ☐ ano s velkými obtížemi
- ☐ nezapojuje se

4a) Pokud se dítě do volnočasových aktivit nezapojuje, z jakého důvodu?

- ☐ bolest
- ☐ doporučení lékaře
- ☐ má strach z reakce dětí
- ☐ obavy rodičů z úrazu
- ☐ nemá souvislost s onemocněním OI
- ☐ jiné .....

6) Co je pro dítě v rámci jeho onemocnění nejvíce limitující?

Příloha č. 4: Informovaný souhlas

INFORMOVANÝ SOUHLAS S ÚČASTÍ NA VÝZKUMNÉM PROJEKTU

Jméno probanda……

Datum narození……

Jméno zákonného zástupce……...

Název projektu: Hodnocení motorických dovedností dětí s osteogenesis imperfecta

Pracoviště: Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN v Motole

Odpovědná osoba: Mgr. Adéla Quittková, adela.quittkova@fnmotol.cz

Po podrobném ústním seznámení s náplní výzkumného projektu a po zodpovězení všech mých otázek týkajících se daného projektu prohlašuji:

- budu se dobrovolně účastnit experimentální části projektu;
- dávám souhlas k nahlížení a pořízení opisu zdravotnické dokumentace v rozsahu nezbytném pro splnění projektu a prohlašuji, že osobní a anamnestické údaje poskytuji dobrovolně a dávám souhlas s jejich anonymním zpracováním;
- dávám souhlas k získání klinických dat (tj. vyplnění anamnestického dotazníku);
- dávám souhlas k použití získaných dat pro další anonymní zpracování v rámci vědecké práce v souladu s platnými právními a etickými normami.

V Praze dne ……....

……

Podpis zákonného zástupce pacienta

……

Jméno a podpis osoby poskytující informace o projektu