

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE
FAKULTA TĚLESNÉ VÝCHOVY A SPORTU

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2013

Tereza Saifrová

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

Fakulta tělesné výchovy a sportu

Kazuistika fyzioterapeutické péče o pacienta s diagnózou
spinální muskulární atrofie

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Vedoucí práce:

Mgr. Hana Brabencová

Vypracovala:

Tereza Saifrová

Praha, 2013

Abstrakt:

Název: Kazuistika fyzioterapeutické péče o pacienta s diagnózou spinální muskulární atrofie.

Shrnutí: Bakalářská práce je věnována tématu spinální muskulární atrofie s kódem diagnózy G12.1. V obecné části jsou shrnuty informace a poznatky o tomto onemocnění, které jsem čerpala především ze zahraničních literárních zdrojů s nejstarším rokem vydání 1995. Dále se zabývám zejména etiologií choroby, klinickým obrazem takto postižených pacientů, komplikacemi, se kterými je onemocnění spojené a možnostmi léčby. Druhou, speciální část této práce tvoří kazuistika fyzioterapeutické péče o pacienta se spinální muskulární atrofií. Kazuistika byla zpracována na základě měsíční bakalářské praxe v Centru léčby pohybového aparátu v pražských Vysočanech, a to v termínu od 21. 1. do 15. 2. 2013.

Klíčová slova: Spinální muskulární atrofie, neuromuskulární onemocnění, SMN gen, kazuistika, fyzioterapie

Abstract:

Title: Case report of physiotherapeutic care of patient with spinal muscular atrophy.

Summary: This thesis is devoted to the topic of spinal muscular atrophy, with the code of diagnosis G12.1. The general part summarizes the information and knowledge about this disease which I have drawn primarily from foreign literary sources with the earliest year of publication 1995. I focus on etiology of particular disease, clinical features of affected patients, the complications which are connected with this disease and treatment options. The second, special part of this project comprises a case report of physiotherapeutic care of patient with spinal muscular atrophy. Case report was created during month-long Bachelor's practice at the Centre of treatment of musculoskeletal system in Prague, Vysočany and lasted from 21. 1. to 15. 2. 2013.

Key words: Spinal muscular atrophy, neuromuscular disorders, SMN gene, case report, physiotherapy

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně pod odborným dohledem Mgr. Hany Brabencové. Pro práci jsem použila pouze podklady uvedené níže v seznamu použité literatury.

V Praze dne

Podpis.....

Evidenční list

Souhlasím se zapůjčením své bakalářské práce ke studijním účelům. Uživatel svým podpisem stvrzuje, že tuto bakalářskou práci použil ke studiu a prohlašuje, že ji uvede mezi použitým zdrojem literatury.

Jméno a příjmení: Fakulta/katedra: Datum vypůjčení: Podpis:

Poděkování:

Ráda bych poděkovala Mgr. Haně Brabencové, vedoucí mé bakalářské práce, za odbornou pomoc a cenné rady, které mi pomohly tuto bakalářskou práci zpracovat. Dále děkuji Mgr. Marii Hájkové za poskytnuté konzultace a čas, který mi věnovala během bakalářské praxe v Centru léčby pohybového aparátu.

Obsah

1	Úvod	12
2	Obecná část	13
2.1	Spinální muskulární atrofie	13
2.1.1	Charakteristika onemocnění.....	13
2.1.2	Etiologie.....	13
2.1.2.1	Neurodegenerace motoneuronů	14
2.1.3	Klasifikace a klinický obraz jednotlivých typů SMA.....	15
2.1.3.1	SMA I. typu	16
2.1.3.2	SMA II. typu	16
2.1.3.3	SMA III. typu	17
2.1.3.4	SMA IV. typu	18
2.1.4	Diagnostika	18
2.1.4.1	Elektromyografie.....	18
2.1.4.2	Molekulární genetické vyšetření.....	19
2.1.4.3	Biochemické vyšetření.....	20
2.1.4.4	Svalová biopsie.....	20
2.1.5	Diferenciální diagnostika.....	21
2.1.5.1	Amyotrofická laterální skleróza	21
2.1.5.2	Progresivní svalové dystrofie	21
2.1.5.3	Myastenia gravis	22
2.1.5.4	Polyneuropatie.....	22
2.1.6	Nejčastější komplikace při onemocnění SMA.....	22
2.1.6.1	Skolióza.....	22
2.1.6.2	Respirační obtíže	23
2.1.6.3	Ortopedické deformity	24
2.1.6.4	Gastroenterologické komplikace	24
2.1.7	Léčba	24
2.1.7.1	Medikamentózní léčba	25
2.1.7.2	Genová terapie	25
2.1.7.3	Chirurgická léčba.....	26
2.1.7.4	Rehabilitace	27

2.1.8	Terapeutické metody a přístupy u SMA	27
2.1.8.1	Respirační fyzioterapie	27
2.1.8.2	Vojtova metoda reflexní lokomoce	28
2.1.8.3	Proprioceptivní neuromuskulární facilitace	28
2.1.8.4	Senzomotorická stimulace	29
2.1.8.5	Lázeňská léčba	29
2.1.8.6	Léčebná tělesná výchova	30
3	Část speciální	31
3.1	Metodika práce	31
3.1.1	Vyšetřovací metody	31
3.1.1.1	Použité pomůcky při vyšetření	32
3.1.2	Terapeutické metody a postupy	32
3.1.2.1	Použité pomůcky při terapii	32
3.2	Anamnéza	33
3.3	Vstupní kineziologické rozbor	36
3.4	Krátkodobý a dlouhodobý fyzioterapeutický plán	47
3.5	Průběh terapie	48
3.6	Výstupní kineziologické vyšetření	67
3.7	Zhodnocení efektu terapie	76
4	Závěr	78
5	Seznam použité literatury	80
6	Přílohy	

Seznam zkratek

Ach - acetylcholin

ALS – amyotrofická laterální skleróza

Apod. – a podobně

Bilat. - bilaterálně

BiPAP - Bilevel Positive Airway Pressure

BPN – bez patologického nálezu

C – krční

CK – kreatin kináza

C. L. P. A. – Centrum léčby pohybového aparátu

CNS – centrální nervová soustava

CT – computed tomography

DK – dolní končetina

DKK – dolní končetiny

DMO – dětská mozková obrna

DNA – deoxyribonukleová kyselina

Dx - vpravo

EMG – elektromyografie

HAZ – hyperalgická zóna

HK – horní končetina

HKK – horní končetiny

HSS – hluboký stabilizační systém

L – bederní

Lat. – lateralit

LTV – léčebná tělesná výchova

Med. – medialis

MR – magnetická rezonance

PCR – polymerase chain reaction

PEG - perkutánní endoskopická gastrostomie

PIR – postizometrická relaxace

PNF - propioceptivní neuromuskulární facilitace

RHB – rehabilitace

Sin – vlevo

SIAS – spina iliaca anterior superior

SIPS – spina iliaca posteriori superior

SMA – spinální muskulární atrofie

SMN – survival motor neuron

SMS – senzomotorická stimulace

Th - hrudní

TJ – terapeutická jednotka

TrP – trigger point

Tzv – tak zvaný

ZP – základní poloha

1 Úvod

Tato bakalářská práce se věnuje problematice a léčbě neurodegenerativního genetického onemocnění s kódem diagnózy G12.1 – spinální muskulární atrofie. Snahou bylo na základě rozsáhlého a detailního prostudování odborné literatury zpracovat informace o této chorobě a tyto poznatky pak uplatnit při práci s pacientkou, zejména během utváření návrhu terapie.

Bakalářská práce je strukturovaná do dvou základních oddílů, odlišujících teoretickou a praktickou část týkající se onemocnění SMA. Obecná, teoretická část zahrnuje popis choroby, především etiologii, diagnostiku, klinický obraz pacienta a možnosti léčby. Speciální, praktická část obsahuje kazuistiku pacientky se SMA III. typu, která byla vytvořena na základě měsíční bakalářské praxe v Centru léčby pohybového aparátu ve Vysočanech, a to v termínu od 21. 1. do 15. 2. 2013. Zde je zahrnuto vstupní kineziologické vyšetření, průběh terapií, výstupní kineziologický rozbor a závěrečné zhodnocení efektu terapie.

2 Obecná část

2.1 Spinální muskulární atrofie

2.1.1 Charakteristika onemocnění

Spinální svalová atrofie (SMA) se řadí mezi vrozené neuromuskulární onemocnění s progresivním průběhem. Jedná se o skupinu klinicky i geneticky velmi heterogenních chorob vázaných na dlouhé raménko 5. chromosomu. Charakteristická je pro tuto skupinu apoptóza alfa-motoneuronů předních rohů míšních, která se projevuje narůstající periferní kvadruparézou s následnými deformitami skeletu, svalovou dysfunkcí a velmi často i ventilační insuficiencí (Brichta et al., 2011), (Leighton, 2003).

SMA je relativně vzácná nemoc, nicméně se jedná o nejčastější fatální nervosvalové onemocnění kojeneckého věku a je třetím nečastějším neuromuskulárním postižením diagnostikovaným u dětí do 18 let. Incidence onemocnění SMA je 1 : 610 000, přičemž SMA I. typu má incidenci nejvyšší, neboť děti s touto formou obvykle nepřežijí 2 roky života, SMA II. A III. typu mají vyšší prevalenci (Ogino, 2004).

Mortalita při onemocnění SMA koreluje s věkem nástupu prvních příznaků. Vysoká úmrtnost je spojována s brzkým počátkem postižení, odpovídající SMA I. typu - 95% se nedožívá 18. měsíce života (Tsao, 2011).

2.1.2 Etiologie

SMA je autosomálně recesivní neuromuskulární onemocnění. Výjimečně se můžeme setkat s dědičností autozomálně dominantní, pohlavně vázanou na X chromosom či s mutací de novo.

V roce 1995 byly objeveny geny, které jsou pravděpodobně odpovědné za všechny typy SMA. Jedním z genů je NAIP – Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein gen. Na základě screeningu v SMA rodinách se zjistilo, že asi 45% pacientů SMA I. typu a 18%

SMA II. typu má homozygotní delecii v exonech 5 a 6 NAIP genu. Genetický defekt je také lokalizován na chromozomu 5q, kde je prokazatelná delecce nebo mutace místa, které produkuje SMN protein. (Dungl, 2005) Můžeme tedy tvrdit, že hlavním genem způsobujícím SMA je gen s názvem SMN – Survival Motor Neuron. Ten má 9 exonů a nachází se ve dvou kopiích, telomerické (SMN1) a centromerické (SMN2).

U více než 95% pacientů je onemocnění způsobeno mutací telomerické části SMN1 genu na chromosomu 5q. SMN1 gen produkuje pro tělo plnohodnotný a úplný protein SMN, který za normálních okolností chrání alfa-motoneurony předních rohů míšních před neurodegenerací. V menší míře (pouhých 10%) je protein produktem SMN2 genu, který je pseudogenem genu SMN1 (*viz příloha č. 3*). Na buněčné úrovni je důsledkem snížené exprese úplného proteinu SMN apoptotický zánik alfa-motoneuronů v předních rozích míšních s následujícím rozvojem periferní parézy (Jablonka, 2000).

2.1.2.1 Neurodegenerace motoneuronů

Spinální muskulární atrofie je onemocnění charakterizované degenerací buněk předních rohů míšních, někdy i mozkového kmene a motorických jader hlavových nervů s následnou svalovou neurogenní atrofií (Dungl, 2005).

Motoneurony v předních míšních rozích jsou sdruženy do malých skupin či jader zásobujících přes přední míšní kořeny jednotlivé svaly a tvoří tak výstupní orgán motoriky řízený z CNS (Véle, 2006). Při poškození motoneuronu například geneticky způsobenou neurodegenerací tedy dochází k postupné hypotrofii a hypotonii jednotlivě postižených svalů.

Neurodegenerace je způsobena komplexními, navzájem se aktivujícími a podporujícími patologickými ději, které jsou spuštěny buď genetickými mechanismy (např. mutací), či různými vlivy zevního prostředí. Na základě mnoha studií z posledních let lze uvažovat o společném spouštěcím mechanismu, který vede k poškození buňky nebo dokonce buněčné smrti – apoptóze. Jako jeden z hlavních kandidátů neurodegenerace se zvažuje především porucha proteinů, resp. změna jejich prostorového uspořádání. U neurodegenerativních onemocnění probíhá buněčný zánik preferenčně apoptotickým

procesem. Zdá se, že tento proces může být aktivován přítomností poškozených proteinů, vzniklých právě na podkladě mutací (Roth, 2009).

Postižení motoneuronů předních rohů míšních má obraz chabé (periferní) parézy:

- úbytek svalové síly nebo ochrnutí,
- snížení až vyhasnutí šlachových reflexů,
- svalová hypotonie,
- při déletrvající paréze vznikající hypotrofie až atrofie postižených svalů,
- při déletrvající paréze se mohou v ochrnutých svalech objevit fascikulace nebo fibrilace – jsou projevem svalové denervace,
- nejsou přítomny žádné pyramidové iritační jevy (Káš, 1997).

2.1.3 Klasifikace a klinický obraz jednotlivých typů SMA

Pro určení typu a závažnosti SMA je důležitý počet kopií SMN2 genu, které jsou při výpadku SMN1 jediným zdrojem funkčního proteinu SMN. Množství kopií genu lze stanovit fluorescenční hybridizací, což je cytogenetická metoda, která umožňuje hlavně obarvení chromozomů či některých jejich konkrétních částí. Při této metodě se používají specifická barviva (fluorochromy), která se vážou na konkrétní sekvenci DNA. Následně jsou preparáty pozorovány pod fluorescenčním mikroskopem.

Získaná data ukázala, že děti se SMA I mají jeden, většinou dva, maximálně tři SMN2 geny. Zdá se, že přítomnost alespoň 2 genů je potřebná pro očekávanou délku života několika měsíců. Více kopií SMN2 genu znamená lepší prognózu (*viz příloha č. 4*). U pacientů patřících do intermediální skupiny typ II SMA se obvykle nacházejí 3 kopie SMN2 genu. Velmi lehký fenotyp a relativně dobrá prognóza jsou spojeny s výskytem čtyř a více těchto genů (Brahe, 2000).

Rozeznáváme základní 4 formy SMA – označované typ I., II., III., a IV. a méně časté varianty SMA, mezi které patří například Kennedyho nemoc (bulbospinální muskulární atrofie), Davidenkow syndrom, Scapuloperoneální SMA, Fascioscapulohumerální SMA a mnoho dalších. Podrobně se budu věnovat pouze čtyřem základním a nejčastějším formám.

2.1.3.1 SMA I. typu

SMA I. typu nebo-li morbus Werdnig-Hoffman I či akutní infantilní forma popisují Werdnig s Hoffmanem poprvé v roce 1891 jako progresivní spinální svalovou atrofii. Tato forma s nejtěžšími příznaky má většinou akutní charakter s fulminantním průběhem. V 95 % se první symptomy onemocnění projevují do třetího měsíce života, a to zejména opožděním motorického vývoje, výraznou svalovou hypotonií a chudostí pohybu. Svalová slabost je výraznější v proximálních svalových partiích, postiženo může být i svalstvo mimické.

Dítě leží v typické „žabí“ poloze, kdy dolní končetiny jsou v abdukci a flexi v kyčelních a kolenních kloubech, laterální strany stehů se opírají o podložku. Není schopno při posazování udržet hlavu nad podložkou, přepadává dopředu na obličej. Výrazné a velice závažné jsou polykací a dýchací obtíže, které bývají mnohdy fatální. Slabost interkostálních svalů je viditelná jako vpadávající mezižeberní prostory zvyrazňující se při pláči dítěte.

Mezi další příznaky onemocnění spadají možné fascikulace na jazyku někdy přítomné i na končetinách, skeletální deformity – kyfóza páteře a areflexie při vyšetření šlachově-okosticových reflexů. Někdy nacházíme různé ortopedické vady na akrech končetin, většinou připisované projevům artrogrypózy ve spojení se SMA. Mentální vývoj jedince bývá zcela normální. Prognóza u SMA I. typu je špatná, takto postižené děti většinou nepřekročí hranici 18 měsíců života a umírají předčasně na komplikace onemocnění.

2.1.3.2 SMA II. typu

Nejčastějším typem SMA je právě typ II, jinak nazývaný morbus Werdnig Hoffman II či chronická infantilní nebo intermediální forma. Příznaky tohoto typu onemocnění se objevují většinou mezi 6. a 24. měsícem. Na rozdíl od předchozí formy, postižení je mírnější - děti drží hlavu, jsou schopné sedět, někdy dokáží i sami stát. Nejsou však nikdy schopni samostatné chůze. Typické je motorické opoždění vývoje, intelekt postižených dětí je normální či dokonce lehce nadprůměrný. Postupně dochází k regresi

dosaženého motorického vývoje, ke ztrátě vzpřimovacích schopností, stoje i lezení (Nováková, 2006).

U chronické formy je slabost většinou symetrická, postihuje tedy především proximální svalstvo horních a dolních končetin. Poměrně neobvyklým rysem je jemný tremor prstů, který je připisován fascikulacím kosterních svalů. Dále se mohou vyskytovat pseudohypertrofie lýtkových svalů – především mm. gastrocnemii, muskuloskeletální deformity a respirační selhávání. Objevují se také svalové kontraktury s deformitami nohou a poměrně těžká kyfoskolióza. Takto postižení pacienti se dožívají většinou druhé nebo třetí dekády života, přičemž nejčastější příčinou smrti bývají respirační infekty a nezvládnutá respirační insuficience (Bertorini, 2010).

2.1.3.3 SMA III. typu

SMA III. typu, známá také pod názvem morbus Kugelberg-Welander či juvenilní forma, začíná obvykle v předškolním nebo školním věku. Tato forma popsána v roce 1956 je typická pomalou progresí proximální svalové slabosti. V klinickém obrazu dominuje oslabení extenzorů kyčelního kloubu, což se projevuje potížemi při vstávání z podlahy a chůzi do schodů (Dungl, 2005). Prvním příznakem je tedy porucha chůze, způsobena svalovou slabostí a atrofiemi pletencového svalstva dolních končetin. Většina postižených dětí je stoje a chůze schopna, problémy však mají zejména při chůzi po schodech, nemohou běhat a skákat. Stereotyp vertikalizace při vstávání ze země je podobný jako u myopatů.

Progrese svalové slabosti a atrofií je obvykle pomalá, někdy stupňovitá, může se i zastavovat. Postupně klesá síla trupového svalstva, zhoršuje se hybnost horních končetin a mezi 20. a 40. rokem se pacienti stávají imobilními. Ze svalů má tendenci k brzké atrofii m. quadriceps femoris, brzy se také objevují atrofie pletenců ramenních spolu se scapulae alatae. V pozdějším věku se může objevovat i tzv. bulbární syndrom, vedoucí například k poruchám při polykání a řeči. Z hlavových nervů mohou být postiženy n. accesorius a n. hypoglossus. Pacienti se většinou dožívají normálního věku (Baioni, 2010).

2.1.3.4 SMA IV. typu

Adultní, poměrně málo častá forma SMA, se objevuje většinou až po 30. roce života a má podobné příznaky jako forma juvenilní. U této formy lze rozlišit několik typů podle predilekce obtíží. Distální SMA je typická symetrickou distální slabostí horních nebo dolních končetin, segmentální SMA bývá často asymetrická s predilekcí postižení proximální nebo distální. Bulbární syndrom se u tohoto typu neprojevuje (Nováková, 2006).

2.1.4 Diagnostika

Pro správné stanovení diagnózy SMA je kromě detailně odebrané anamnézy a klinického nálezu nutná řada dalších vyšetření v popředí s elektromyografií a genovou analýzou DNA. Klinická diagnóza je u mírnějších forem stanovena na základě těžké svalové slabosti a hypotonie, areflexie, jemného třesu prstů, fascikulací jazyka a neporušeného čítí (Dungl, 2005).

2.1.4.1 Elektromyografie

Elektromyografie (EMG) je neurofyzilogické diagnostické vyšetření určené ke studování lidského pohybu, vyhodnocování mechanismů zahrnujících neuromuskulární fyziologii a k diagnostice neuromuskulárních poruch (Kamen, 2010).

Vyšetření zahrnuje:

- nervové kondukční studie, které hodnotí rychlost v periferních nervech,
- jehlovou EMG, kterou užíváme zejména v diagnostice svalových onemocnění a sledujeme při ní spontánní i kontrakční aktivitu.

Klinický význam EMG:

- rozpoznání periferních neurogeních poruch, určení lokalizace a rozsahu postižení,
- diferenciaci myogenních lézí,

- diferenciace poruch nervosvalového přenosu (Lippertová-Grünerová, 2005).

Při diagnostice SMA je úkolem EMG potvrdit či vyvrátit periferní neurogenní lézi na úrovni předních rohů míšních, případně vyloučit jiné periferní neurogenní léze (např. moygenní léze, polyneuropatie). Výsledky EMG u SMA většinou ukazují snížený počet činných motorických jednotek (Krejčová, 1993).

2.1.4.2 Molekulární genetické vyšetření

V současnosti se používá pro potvrzení diagnózy detekce delecí SMN telomerického genu. Jedná se o stanovení homozygotní delecce 7. a 8. exonu SMN1 genu pomocí PCR (Polymerase Chain Reaction) nebo MLPA (Multiplex Ligationdependent Probe Amplification). Nepřítomnost delecce však diagnózu SMA nevyklučuje, protože až 10% případů může nést místo delecce bodovou mutaci. Prokázáním nemoci je i nalezená delecce 5. exonu NAIP genu (Nováková, 2006).

Metody detekce mutací stanovují difference mezi sekvencí DNA pacienta a popsanou standardní sekvencí. Metody lze rozdělit do dvou skupin:

- metody, které testují jakoukoliv odchylku od standardní sekvence DNA – většina metod využívá PCR (Heteroduplexní analýza, metoda DGGE, chemické nebo enzymatické štěpení heteroduplexu, aj.),
- metody detekce specifických mutací (mutačně specifický polymorfismus v délce restričních fragmentů, ASO, aj.) (Kaprás, 2009).

Vyhledávací (screeningové) programy prováděné zdravotnickými institucemi slouží k vyhledávání členů populace, kteří mají ve svých genotypch nežádoucí patogenně působící většinou recesivní alely. Těmto lidem pak prenatální diagnostické postupy mohou odhalit, že potomek, kterého čekají, bude jejich nežádoucí alelou poznamenán.

Druhy screeningu:

- prenatální screening – žádoucí například u diagnostiky Duchennovy svalové dystrofie (recesivní mutace v rozsáhlé delecí v raménku p chromozomu X),

ale zatím technicky neproveditelné – je známo příliš mnoho různých delecí a dalších bodových mutací v příslušném genu, není možno zatím všechny detekovat,

- screening novorozenecký,
- screening genetických poruch v dospělém věku – hybridizace s genovými sondami (Šmarda, 1999).

2.1.4.3 Biochemické vyšetření

Biochemické vyšetření je součástí vyšetření laboratorního a poskytuje nám důležité informace o stavu organismu. Nejčastěji vyšetření probíhá na základě odběru krve a moči, následně se stanovují koncentrace a přítomnost různých látek či aktivita enzymů. U spinálních svalových atrofií na rozdíl od progresivních svalových dystrofií nacházíme jaterní transaminázy, myoglobin a svalové enzymy, jako je například kreatinkináza (CK) v normě (Nováková, 2006). Zvýšená hladina CK svědčí většinou pro některou z myopatií, avšak mírné zvýšení CK můžeme najít i v případě rychle narůstajících svalových atrofií jako je u SMA I. typu.

2.1.4.4 Svalová biopsie

Svalová biopsie s následným vyšetřením vzorku tkáně umožňuje rozlišit morfologicky definované skupiny nervosvalových chorob (Krejčová, 1993). Vzhledem k pokrokům v genetické analýze DNA je ale svalová biopsie dnes indikována pouze při pochybnostech v diagnostice zejména u Kugelbergovy-Welanderové formy SMA. Materiál pro biopsii se odebírá nejčastěji z postiženého svalu, který však zároveň nesmí být postižen příliš pokročilou atrofií. Biopsie dokáže zachytit difusní atrofický proces, který postihuje svalová vlákna a svědčí pro denervační atrofií.

2.1.5 Diferenciální diagnostika

Spinální muskulární atrofie je vzhledem ke svým rozličným formám projevů, nejednotným počátkem nástupu obtíží a velmi variabilnímu, vždy zcela specifickému klinickému obrazu poměrně obtížně diagnostikovatelné onemocnění. Při nedostatečném či chybném vyšetření tedy může snadno dojít k záměně diagnózy. Uvádím proto několik onemocnění s podobnými příznaky a klinickým obrazem jako je u SMA.

2.1.5.1 Amyotrofická laterální skleróza

Amyotrofická laterální skleróza (ALS, choroba Charcotova) je nejčastější degenerativní míšní choroba. Začíná se projevovat až ve věku 45 – 60 let a rychle progreduje. V diferenciální diagnostice tedy ALS můžeme zvažovat pouze u SMA IV. typu. Jedná se o postižení pyramidových drah a předních rohů míšních. Rozlišujeme spinální a bulbární formu. U spinální nacházíme fascikulace na končetinách a na trupu, parézy, atrofie. U formy bulbární fascikulace a atrofie jazyka, poruchy artikulace a polykání. Choroba vrcholí poruchami dechu, které se stávají fatálními. Pacient většinou umírá do tří let od vzniku choroby (Káš, 1997).

2.1.5.2 Progresivní svalové dystrofie

Nejčastějším typem tohoto onemocnění je Duchenneova forma, postihující pouze chlapce. Příčina je genetická, i když není přesně známá. Tato choroba má velmi podobný klinický obraz jako SMA. Nemoc obvykle začíná v předškolním věku a progresivně se zhoršuje. Postiženo je primárně svalstvo pánevního pletence, na stehnech dochází ke svalovým atrofím, postupně se přidává postižení svalstva ramenního pletence a trupu. Stejně tak jako u SMA se mohou objevovat pseudohypertrofie zejména na lýtkách. Intelekt nebývá porušen. Rozvoj choroby trvá zhruba 10 let a takto postižené dítě je nakonec odkázáno na invalidní vozík (Káš, 1997).

2.1.5.3 Myastenia gravis

Jedná se o autoimunitní chorobu, charakterizovanou produkcí protilátek proti acetylcholinovému receptoru, která vede k defiguraci a rozšíření synaptické štěrbině a poruše nervosvalového přenosu na příčně pruhovaném svalu (Kalina, 2005). Diagnostika tohoto onemocnění je dána na podkladě klinického vyšetření, EMG, grafického (CT či MR mediastina) a laboratorního (protilátky proti Ach receptoru) nálezu. Hlavním příznakem je únava a slabost kosterního svalstva, která může vést až k úplnému ochrnutí svalů při vyčerpání svalové kontraktility. Toto vysoce progresivní onemocnění může vyústit v myastenickou krizi ohrožující život (Káš, 1997).

2.1.5.4 Polyneuropatie

Polyneuropatie je postižení většího počtu periferních nervů. Dle Káše může být porucha kdekoliv, od motorických buněk předních rohů míšních až po nervosvalovou ploténku, od receptorů v kůži a sliznici až po vstup do zadního míšního rohu (Káš, 1997). V klinickém obrazu nacházíme především parézy, hypestezie, parestezie a bolesti. Pacienti udávají pocit slabosti, únavnosti a nejistotu při chůzi. Většinou se onemocnění projevuje chabými parézami, obvykle symetrickými, počínajícími akrálně. Výjimečně ale onemocnění postihuje i kořenové svaly, zejména flexory kyčle, vzácně i dýchací svaly. Při takto projevující se polyneuropatii můžeme chybně diagnostikovat SMA.

Dále v diferenciální diagnostice SMA zvažujeme možnost i těchto onemocnění: primární laterální skleróza, periferní neurogenní léze, multifokální motorická neuropatie či poruchy sacharidového metabolismu.

2.1.6 Nejčastější komplikace při onemocnění SMA

2.1.6.1 Skolióza

Skolióza se rozvíjí u většiny SMA II. a III. typu jako následek svalové slabosti a nedostatku pohybu. Nejčastěji vzniká mezi 4. a 9. rokem života dítěte a má progresivní charakter. Se zvyšujícím se věkem a se zvětšující se slabostí, atrofiemi a imobilitou,

případnému upoutání na invalidní vozík, stoupá i závažnost skoliózy. Typická křivka skoliózy u pacientů se SMA je ve tvaru písmene C, vyskytující se nejčastěji v thorakolumbální oblasti. Spolu s progresí této deformity vznikají i problémy v sakrální oblasti, později způsobující zešikmení pánve. Skolióza také zhoršuje respirační obtíže, brání správnému sezení a mobilitě, způsobuje ischiální bursitidu, vede k bolestem zad (Bertorini, 2010). Je proto nutné skoliózu řešit co nejdříve ať už rehabilitací, trupovým korzetem či chirurgickým zákrokem. Indikace k jednotlivým typům řešení skoliózy je poměrně komplikovaná, přičemž je důležité velmi pečlivě zhodnotit veškeré faktory a kritéria pro daný způsob léčby. Trupové korzety jsou většinou doporučované se zakřivením větším než 40°. Progrese skoliózy je závislá jak na typu léčby, tak na typu SMA. U SMA I. typu je progrese zakřivení 8°/ rok, u ostatních forem zhruba 3°/ rok. Korzet však může způsobovat snížení objemu nadechovaného vzduchu. Chirurgický zákrok je indikován u skolióz s křivkou větší než 50° (Brichta, 2011), (Sucato, 2007).

2.1.6.2 Respirační obtíže

Častou komplikací některých neuromuskulárních onemocnění je respirační insuficience, která může být až příčinou smrti (Nováková, 2006). U pacientů se SMA si zpočátku všímáme především paradoxního dýchání a nápadného zapojení pomocných dýchacích svalů. Dále se vyskytuje námahová dušnost, hypoventilace, dyspnoe vleže či cyanóza. Pacienti jsou tedy ohroženi postupným respiračním selháváním a trpí častými onemocněními dýchacích cest. Na snižování vitální kapacity plic se jistě podílí i výše zmíněná skolióza páteře (Sucato, 2007).

U infantilní formy SMA I, u které se objevuje pectus excavatum s těžkým restriktivním syndromem, se může objevit již velmi časně 24 hodinová ventilační závislost. U SMA II. typu se vyskytuje symptomatická hypoventilace. Respirační obtíže u III. typu jsou individuální, objevují se ale většinou mezi 20. a 40. rokem života (Nováková, 2006).

2.1.6.3 Ortopedické deformity

SMA může způsobit řadu ortopedických deformit, v popředí se subluxacemi a luxacemi kyčlí, pedes equinovarus a svalovými kontrakturami. U „nesedících“ dětí se dislokace kyčlí objevují poprvé kolem třetího roku života, u „sedících“ je to obvykle až v období puberty.

Equinovarovní deformity chodidel se vyskytují zejména u těžších forem SMA, tedy I. a II. typu. Pes equinovarus congenitus je těžká deformita nohy způsobena především tahem m. tikalis posterior, mediální subluxací v Chopartově kloubu a zkrácením Achillovy šlachy. Řešené bývají ortézami, sádrovými redresními obvazy či chirurgickým prodloužením Achillových šlach a následnou rehabilitací.

Časté jsou též vznikající flekční kontraktury související s velkým množstvím času stráveného sezením. Doporučované jsou proto v počátečních stavech cviky protahovací a pasivní cvičení k udržení či zvětšení rozsahu pohybu v kloubech. Flekční kontraktury s úhlem větším než 45° již jsou neřešitelné.

2.1.6.4 Gastroenterologické komplikace

Vzhledem k charakteru postižení je zřejmé, že SMA s sebou ponese u těžších forem i gastroenterologické obtíže. 37% pacientů se SMA II. typu trpí značnou podváhou. Nejčastější příčinou podváhy je přítomná dysfagie, problém se žvýkáním, slabost během stravování ale i hypersalivace nebo deprese. Všechny tyto faktory vedou k nestandardně dlouhému stravování a k nedostatečnému příjmu kalorií. Tyto problémy a obavy z malnutrice dítěte obvykle vedou až k chirurgickému zákroku – perkutánní endoskopické gastrostomii – zajišťující enterální výživu (Bertrorini, 2010).

2.1.7 Léčba

Kauzální léčba SMA zatím neexistuje, je však možné průběh tohoto dědičného onemocnění do určité míry ovlivňovat symptomaticky. Současné vedení léčby se zaměřuje

na symptomatickou léčbu svalové slabosti a hypotonie za udržování co největší možné kvality života (Bertorini, 2010). Důležitá je komplexní péče a práce multidisciplinárního týmu, který by měl zahrnovat především ortopedické, plicní, gastroenterologické terapeuty, fyzioterapeuty a logopedy (Sucato, 2007).

2.1.7.1 Medikamentózní léčba

Některé nové studie uvádějí, že medikamentózní léčbou můžeme kromě ovlivňování jednotlivých projevů onemocnění zpomalovat progresi a zlepšovat celkový stav nemocného. Toho lze dosáhnout například podáváním L-karnitinu (v případě jeho nižších hladin), kreatinu, inhibitoru cholinesterázy pyridostigminu, vitamínů skupiny B, C, E a dalších antioxidantů (koenzym Q10, selen, atd.) (Nováková, 2006).

2.1.7.2 Genová terapie

Jednou z příčin vzniku SMA je nedostatečné množství SMN proteinu, který chrání alfa-motoneurony předních rohů míšních před neurodegenerací. Tento nedostatek SMN proteinu je způsoben, jak je uvedeno výše, z 95% mutací SMN1 genu, který tento protein produkuje.

Genová terapie se tedy zaměřuje na fakt, že u většiny pacientů hraje zásadní roli počet genů SMN2, který je schopen alespoň z části důležitý protein SMN produkovat. Proto je tedy snahou nových studií a výzkumných činností molekulární genetiky DNA přijít na způsob, jak zvětšit počet transkripcí SMN2 genu, který příznivě ovlivňuje průběh postižení. Nadějí do budoucna se staly inhibitory histon deacylázy (HDCA) zvyšující transkripci SMN2 genu, mezi které patří například hydroxyurea, fenylobutyrate a kyselina valproová. Studie na tkáňových kulturách z kožních fibroblastů postižených pacientů ukázaly nepochybný vzestup SMN proteinu po léčbě valproátem (Sumner, 2003).

První zpráva o in vivo aktivaci SMN2 genu valproátem v roce 2006 vedla ke klinické studii na pacientech trpících SMA III. a IV. typu. Pro představu účinnosti léčby uvádím výsledky z této studie zveřejněné na internetových stránkách medscape.com (Tsao, 2011).

Klinická studie probíhala na sedmi pacientech trpících SMA III. a IV. typu, ve věku od 17 do 45 let, s průměrným věkem 33 let. Léčba trvala 8 měsíců, přičemž první tři měsíce byl podáván valproát v dávce 250 mg dvakrát za den, po třech měsících tolerance léku se dávka zvýšila na 500 mg 2x denně.

U takto léčených pacientů bylo zjištěno zvětšení svalové síly o 48% v porovnání s hodnotami před léčbou. Funkční přínos organismu byl přítomen u 6 ze 7 testovaných. Roční sledování pacientů prokázalo trvalé výsledky, přičemž nástup zlepšení byl udáván ve většině případů již se zahájením léčby kyselinou valproovou. Jako časté nežádoucí účinky pacienti udávali celkový útlum organismu a příbrání na váze.

2.1.7.3 Chirurgická léčba

Vzhledem ke komplikacím, které onemocnění přináší - nejčastěji těžká skolióza, ortopedické deformity, gastroenterologické a respirační obtíže - jsou často nutné chirurgické zákroky.

U těžkých deformit páteře, ať už se jedná o skoliózu či kyfoskoliózu je v extrémních případech doporučováno chirurgické řešení, zejména u stabilizovaných forem II a III. Indikací pro stabilizační fúzi páteře jsou křivky větší než 40°, ovšem vždy je nutno tuto indikaci ze všech hledisek velice pečlivě zvážit (Nováková, 2006), (Sucato, 2007).

Poměrně běžná je u dětí se SMA chirurgická korekce ortopedických deformit. Výjimkou jsou dislokace kyčlí u nechodících pacientů, u kterých operační řešení není doporučováno pro vysoké riziko pooperačních redislokací. U sedících pacientů jsou indikovány repositionální a redirekční operace, a to jako prevence bolesti a umožnění komfortu při sezení a hygieně (Dungl, 2005). U equinovározních deformit chodidel je kromě sádrových fixací a ortéz indikováno chirurgické prodloužení Achillových šlach.

Gastroenterologické obtíže mohou být natolik závažné, že jediným způsobem řešení zbývá perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG), používaná k aplikaci enterální výživy.

Závažnou, mnohdy až fatální komplikací SMA bývají respirační obtíže, zapříčiněné hypotonií dýchacích svalů, deformitami páteře a hrudníku a častými infekcemi dýchacích

cest. Neinvazivní metodou k řešení respiračních problémů je domácí nazální podpůrná plicní ventilace. V případě zhoršování hypoventilace vedoucím k respiračnímu selhání se v současné době nejlépe osvědčují malé ventilační přístroje zajišťující dvouúrovňový přetlak v dýchacích cestách - Bilevel Positive Airway Pressure (BIPAP) se zvlhčovačem a gelovou nosní maskou (Havlová, 2007).

2.1.7.4 Rehabilitace

Nedílnou součástí léčby je bezesporu rehabilitace, která snižuje míru postižení, zpomaluje progresi, prodlužuje délku života a zlepšuje jeho kvalitu. Cílem fyzioterapie u pacientů se SMA je co možná nejdelší udržení hybnosti, svalové síly a samostatné schopnosti vertikalizace. Dále se fyzioterapie zaměřuje na prevenci proti vzniku skoliózy, dýchacích a trávicích obtíží, prevenci narůstajících flekčních svalových kontraktur s následnými kloubními deformitami.

2.1.8 Terapeutické metody a přístupy u SMA

2.1.8.1 Respirační fyzioterapie

Respirační fyzioterapie je jednou z nejdůležitějších terapií u pacientů se SMA. Hypotonie a hypotrofie dýchacích svalů mnohdy vede až k respirační insuficienci či morfologickým změnám na hrudníku a páteři. Pacienti také trpí častými infekcemi dýchacích cest. Pomocí dechového cvičení se snažíme tyto obtíže pozitivně ovlivnit a pracovat na zlepšení námahové dušnosti, hypoventilaci, zvýšit vitální kapacitu plic a působit preventivně proti vzniku deformit hrudníku. K facilitaci dýchacích svalů či usnadňování vykašlávání je možné tuto terapii doplnit míčkováním hrudníku a oblasti zad. Z technik využíváme například lokalizované dýchání a facilitace kontaktem rukou, relaxace a koncentrace na průběh dýchání, změn dechové frekvence a rytmu či vokalizace – při výdechu vyslovujeme hlásky šš, á, óm apod (Vařeková, 2001).

Ve fyzioterapii využíváme dechových cvičení především pro jejich následující specifické účinky:

- podpora posturální funkce,
- zesílení účinku manipulačních technik,
- prohloubení fyzické i psychické relaxace,
- schopnost optimalizace svalového tonu,
- zlepšení kinestezie,
- masáž břišních a hrudních orgánů (Vařeková, 2001).

2.1.8.2 Vojtova metoda reflexní lokomoce

Tato metoda vychází z vývojové kineziologie a byla původně vytvořena pro spastické děti po DMO. Lze ji však použít například i u diagnóz jako morbus Bechtěrev, skolióz, vertebrogenních algických syndromů, paréz nervových plexů a spastických stavů. U dětí je Vojtova metoda využívána k léčbě hypotonie a jako prevence rozvoje poruch pohybového aparátu. Metoda je založena na aktivaci fylogeneticky starých lokomočních reflexů, které jsou vyvolány v určitých polohách tlakem na přesně určené periostové a šlachové body. Takto vyvolaný reflex vede k vytvoření fyziologického postavení páteře a diferenciaci funkčních svalových řetězců končetin. Velice efektivní je právě u pacientů se SMA, zejména u dětí (Dungl, 2005), (Vojta, Peters, 2010).

2.1.8.3 Proprioceptivní neuromuskulární facilitace

Proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF, Kabatova metoda) pracuje se dvěma základními pohybovými řetězci shrnutými do dvou diagonál. Jsou to směry, ve kterých křížem od pravé nohy probíhá pohybový řetězec až na levé rameno (I. diagonála) a ve druhém směru od levé nohy až k pravému rameni (II. diagonála). Takto se každá končetina může pohybovat ve směru obou diagonál, a to buď ve flekčním, nebo extenčním vzorci. Tím, že aktivujeme pohybový vzorec na jednom konci, vyvoláme celý pohybový řetězec. Kabatova metoda dle potřeby využívá posilovací a relaxační techniky, které kombinuje s aktivací těchto řetězců nebo jejich částí. Metoda PNF využívá

několik zásadních facilitačních mechanismů – protažení, maximálního odporu, manuálního kontaktu, slovních povelů a stimulace propioceptivních center v kloubech pomocí trakce a komprese kloubu (Holubářová, Pavlů, 2011). Tato technika je vhodná pro všechny typy poruch svalové koordinace, ale i pro terapii léčby vadného držení těla, vertebrogenních algických syndromů a mnoho dalších (Dungl, 2005).

2.1.8.4 Senzomotorická stimulace

Jde o metodu vypracovanou prof. Jandou, která vychází ze základních posturálních reakcí těla a z toho, že nejcitlivějšími propioceptivními senzory našeho těla jsou šíjové svaly a plosky nohou (Dungl, 2005). Uplatňuje se zde také fakt, že CNS řídí pohyb na podkladě zpracování aferentní signalizace jak z vnějšího, tak i z vnitřního prostředí, proto je pohyb velmi silně závislý na sensorických podnětech. Propriocepce jako významná složka sensorické aference má velký vliv na průběh a řízení pohybu (Pavlů et al., 2001). Cílem provádění této metody je zvýšit co nejvíce aferentaci z propioceptorů, což se děje především uváděním těla do nestabilních poloh. Dle typu nestabilních ploch a různých poloh můžeme cílit tuto destabilizaci na různé klouby, což má při opakovaném provádění za výsledek jejich stabilizaci (Novosádová, Pavlů, 2001).

2.1.8.5 Lázeňská léčba

Komplexní a intenzivní péči pacientům se SMA může poskytnout lázeňská léčba, kterou ve většině případů absolvují jednou ročně. Kromě každodenního cvičení pod odborným dohledem a využívání rozličných fyzioterapeutických metod, které pacienti samostatně nemohou provádět, je v lázeňské péči zahrnuta i fyzikální terapie. Významný efekt v terapii má například vodoléčba, kam kromě klasických podvodních masáží a perličkových koupelí patří i zdravotní plavání, zvyšující celkovou fyzickou kondici pacienta, chůze ve vodě či jiné cvičení, které je pod hladinou ztíženo odporem, který klade voda pohybu. Svůj význam má z fyzikální terapie i elektroléčba, stimulující hypotonické svaly.

2.1.8.6 Léčebná tělesná výchova

LTV ať už individuální či skupinová vždy přináší pozitivní efekt v terapii SMA. Můžeme se zde zaměřit na respirační fyzioterapii doprovázenou kondičním cvičením, posilováním oslabeného svalstva, stimulací hypotonických a hypotrofických svalů, udržování kloubních rozsahů pohybu a jakýmkoliv jiným fyzickým aktivitám. Důležité je zvolit adekvátní zátěž a dobu cvičení, aby nedošlo k vyčerpání pacienta. Protože jsou pacienti většinou zvyklí cvičit každý den celý život, je pro ně příjemné mít cvičení pestré a učit se novým věcem.

3 Část speciální

3.1 Metodika práce

Bakalářská práce vznikla na základě souvislé bakalářské praxe, která se konala v termínu od 21. 1. do 15. 2. 2013 v Centru léčby pohybového aparátu v pražských Vysočanech. Pacientka s diagnózou Spinální muskulární atrofie III. typu zahájila terapii 22. 1. 2013, tentýž den byl také podepsán informovaný souhlas. Celá praxe probíhala pod odborným dohledem Mgr. Marie Hájkové, návrh projektu byl schválen Etickou komisí UK FTVS.

Cílem práce je v části obecné publikovat poznatky týkající se diagnózy SMA z nashromážděných, zejména cizojazyčných literárních zdrojů a studií. Ve speciální části je pak cílem publikovat konkrétní kazuistiku pacienta s danou diagnózou, navrhnout optimální rehabilitační plán a v závěru vyhodnotit efekt měsíční fyzioterapie.

Stanovení rehabilitačního plánu proběhlo na základě konzultace diagnózy s vedoucí bakalářské práce, s vedoucí praxe a po pročtení odborných publikací vztahujících se k tomuto onemocnění.

Jednotlivé terapeutické jednotky trvaly v rozsahu od 60 do 90 minut. Hlavním cílem dlouhodobé rehabilitace bylo zpomalit progresi svalové slabosti DKK, z pohledu pacientky zlepšit pro ni nejvíce limitující chůzi do schodů.

3.1.1 Vyšetřovací metody

Vyšetření stoje a chůze dle Jandy, dynamická vyšetření, dynamický rozvoj páteře, aspekce, palpce, stoj na dvou vahách, vyšetření dechového stereotypu, vyšetření reflexních změn (Lewit, 2003), vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy (Haladová, 1997), vyšetření svalové síly (Janda, 2004), orientační vyšetření rozsahu pohybu v kloubech DKK, antropometrické vyšetření dle Jandy (Haladová, 1997), neurologické vyšetření (Ambler, 2006), funkční testování u dětských progresivních myopatií dle Škorpilové a Kavkové (Haladová, 1997).

3.1.1.1 Použité pomůcky při vyšetření

Terapeutické polohovací lehátko, dvě váhy, krejčovský metr, neurologické kladívko.

3.1.2 Terapeutické metody a postupy

Techniky měkkých tkání (Lewit, 2003), míčkování (Jebavá, 1997), respirační fyzioterapie (Haladová, 1997), Postizometrická relaxace (Lewit, 2003), senzomotorická stimulace (Janda, 1992), aktivace hlubokého stabilizačního systému z pozic vývojové kineziologie, analytická LTV pro posílení oslabeného svalstva za využití pomůcek, posilovací techniky PNF (Holubářová, Pavlů, 2011).

3.1.2.1 Použité pomůcky při terapii

Terapeutické polohovací lehátko, zrcadlo, pěnový míček, gumový míček s bodlinami, masážní podložka, posturomed, kulové úseče, balanční podložky, gymnastický míč, overball, dřevěná tyč.

3.2 Anamnéza

Vyšetřovaná osoba: L. J.

Pohlaví: žena

Ročník: 1991

Hlavní diagnóza: G12.1 Jiná zděděná spinální svalová atrofie

Status praesens:

Objektivní: Pacientka orientovaná místem i časem, bez fatických poruch, spolupracuje.

Výška: 161 cm, Váha: 64 kg, BMI: 25,08

Pomůcky: dioptrické brýle P - 1,75 D, L – 2,5 D, ortopedické vložky pro pedes plani

Subjektivní: Pacientka je v dobrém psychickém stavu, bez bolestí.

NO: Pacientka přichází do Centra léčby pohybového aparátu na doporučení neurologické ambulance Thomayerovy nemocnice s diagnózou SMA III. První příznaky nemoci se začaly projevovat v 5 letech, kdy matka pozorovala hypervalgozitu kolen ve stoji a neschopnost provádění některých běžných aktivit – rychlý běh, slézání ze židle. 1996 byla odeslána na neurologickou ambulanci, kde na základě vyšetření EMG byla diagnostikována SMA III. typu. Tato diagnóza se následně potvrdila svalovou biopsií. Stav se subjektivně zhoršoval především v období puberty, cca od 19 let stabilizace. Od 16 let nasazena experimentální léčba Convulexem. V říjnu 2012 prodělala mononukleózu, léky na SMA tedy vysadila. Vzhledem k jaterní dietě a vysazení Convulexu výrazně zhubla. Od ledna 2013 opět Convulex nasazen – viz. FA. Největší problémy pacientce dělá chůze do schodů, nesvede chůzi v podřepu a běh. Zaznamenává potíže při vertikalizaci zejména z lehu do stoje, po delší aktivitě pociťuje svalovou slabost, občas pozoruje fascikulace v oblasti zadních stehenních svalů. Dále pacientka udává námahovou dušnost, která se objevuje při krátkodobé intenzivní zátěži – např. 2 patra schodů. Schopna ujít bez větších problémů cca 2 km po rovině. Onemocnění doprovází pravostranná skolióza, která je od 9 let léčena korzetem a RHB. V 19 letech skolióza stabilizována, korzet přestává nosit. Od RHB v C.L.P.A. pacientka očekává zejména zlepšení její fyzické kondice tak, aby lépe zvládala chůzi po schodech.

RA: Matka trpí na alergie a exémy, otec i sestra jsou zdraví. V rodině se vyskytuje hypertenze, u prarodičů choroby se srdcem. Nikdo z rodiny netrpí stejnou nemocí jako pacientka. Rodiče zřejmě přenašeči.

OA:

Nemoci:

- běžná dětská onemocnění
- v roce 1996 potvrzena SMA III. typu na základě molekulárně genetického vyšetření PCR, EMG a svalové biopsie
- v roce 2000 diagnostikovaná pravostranná skolióza – korzet, RHB
- trpí na infekty horních dýchacích cest
- 2012 mononukleóza

Úrazy:

- v 6 letech úraz hlavy – šití

Operace:

- v dětství adenotomie 2x
- 2002 mediální epifýzeodéza kolenních kloubů bilaterálně pro hypervalgozitu

GA: Menstruace od 12 let, cyklus pravidelný, nebolestivý. Hormonální antikoncepci bere od 15 let.

AA: Neguje

Abusus: Nekouří, alkohol příležitostně

SA: Bydlí s rodiči v rodinném domě pár kilometrů za Prahou. V domě obývá podkroví, tudíž denně překonává schody, nutnost zábradlí.

SpA: Pacientka nikdy nesportovala, pouze rehabilitační cvičení. V letních měsících plave každý den ve vlastním bazénu.

PA: Po ukončení střední školy studovala 2 roky vysokou školu, obor Ergoterapie. Pro fyzickou náročnost studia toto studium ukončila, nyní prvním rokem dochází na jazykovou VŠ.

FA:

- Hormonální antikoncepce od 15 let
- Convulex CR 300 mg, 1-0-2 od 16 let

Předchozí rehabilitace: Od pěti let, kdy byla potvrzena diagnóza SMA pacientka docházela na nejrůznější rehabilitace. Každoročně je posílána na měsíční pobyt v lázních. Od 9 let do 16 let léčila skoliózu kromě cvičení korzetem. Subjektivně hodnotí kladně zejména pobyt v lázních, po kterém se cítí vždy velmi dobře a pozoruje pozitivní dopad terapií a cvičení na její svalový aparát. Od 16 let byla s pacientkou cvičena Vojtova metoda, na kterou měla velmi dobré reakce, ale z časových důvodů a náročnosti terapie ji již neprovádí.

Výpis ze zdravotnické dokumentace pacienta:Fakultní nemocnice Brno – Ortopedická ambulance:

Datum vyšetření: 1. 3. 2012

Diagnóza: M4144 – nervově svalová skolióza, hrudní krajina

Nález: Pacientka se základní diagnózou SMA, sledována pro skoliózu, od 9 let nosila korzet, bolesti páteře minimální, prominence Th dx. 2 cm

RES: Scoliosis T dx. conv. Neuromuscul.

Doporučení: nadále konzervativní postup, rehabilitační péče, nepřetěžovat

Státní léčebné lázně Jánské Lázně s.p.:

Léčena od 4. 7. 2012 do 7. 8. 2012

Procedury: individuální LTV, vodoléčba, vířivka, klasická masáž, celková vířivá lázeň, ergoterapie, LTV I. dechová, LTV II. vertebrogenní

Průměrný počet procedur za pobyt: 3,2 denně

Průběh: Pobyt bez komplikací, procedury tolerovala. Subjektivně udává zvětšenou únavu v souvislosti se zvýšenou námahou během pobytu, po větší námaze bolesti svalů. Rehabilitace zaměřena na vodoléčbu, plavání, skupinová cvičení, dechová cvičení a zlepšování jemné ruční motoriky při ergoterapii. Při individuálním cvičení použity měkké techniky, Kabatova technika pro posílení oslabených svalových skupin, PIR k uvolňování hypertonu, zlepšována postura, balance a pohybové stereotypy, masážími uvolňovány HAZ v oblasti páteře, nácvik autoterapie.

Doporučení: Indikace trvá, opakování nezbytná pro udržení současné psychické i fyzické kondice včetně pracovní schopnosti.

Indikace k RHB: Spinální muskulární atrofie III. typu

Dle doporučení lékaře: zvýšení svalové síly, LTV na NF podkladě, senzomotorická stimulace.

3.3 Vstupní kineziologické rozbor

Vyšetření stoje:

Ve stoji je pacientka plně stabilní, zaujímá úzkou bázi.

Pohled zezadu: Bilaterálně valgozní postavení hlezenních kloubů, Achillovy šlachy červené, pravá opticky kratší a silnější. Pseudohypertrofie lýtek, pravá podkolenní i gluteální rýha výš, hypotrofie zadní strany stehen, ochablé hýžděové svalstvo, levá tajle výraznější, levý thorakobrachiální trojúhelník větší. Oblast Th/L páteře oploštělá, patrná pravostranná skolióza s vrcholem Th10 a kompenzační levostranná skolióza s vrcholem L1, insuficience mezilopatkových svalů, mírná scapula alata bilat., pravé rameno výš., hypotrofie horních vláken mm.trapezii bilat., hlava ve střední rovině (*viz příloha č. 5*).

Pohled zepředu: Bilaterálně zborcená klenba příčná i podélná, váha na mediální ploše chodidel bilat., valgozita hlezenních a kolenních kloubů, tažení patel mediálně bilat., vnitřní rotace v kyčelních kloubech, bez prostoru mezi mediálními stranami stehen, prominence břišního svalstva, výrazněji zakrojená levá tajle, větší levý thorakobrachiální

trojúhelník, výrazně vystouplé klavikuly bilat., výrazně vystouplé klavikuly bilat., pravé rameno výš, mírná lateroflexe hlavy doleva (*viz příloha č. 6*).

Pohled z boku: Pseudohypertrofie lýtek bilat., hyperextenze kolen bilat., hyperlordóza s výrazně prominujícím břichem, trup a hlava je předsunutém držení oproti ose hlezno – koleno – kyčel, protrakce ramen, předsunuté držení hlavy (*viz přílohy č. 7 a č. 8*).

Vyšetření chůze:

Středně dlouhý krok, špičky se stáčí mediálně, v odrazové fázi nevyužívá odrazu od palců, nestabilita hlezenních kloubů, zvýraznění valgozity a hyperextenze kolen – zvýšená laxicita vaziva, malý pohyb do flexe/extenze v kyčelních kloubech, objevuje se cirkumdukce v kyčelních kloubech + náznak peroneální chůze s vytáčením pat zevně ve švihové fázi, nestabilita laterálního korzetu pánve – výrazný laterální posun na obě strany, nestabilní Th/L přechod, souhyb HKK vychází z loketních kloubů

Modifikace chůze:

Chůze po špičkách – svede bez problémů

Chůze po patách – svede bez problémů

Chůze v podřepu – nesvede pro slabost DKK

Dynamická vyšetření:

Trendelenburgova zkouška - bilaterálně pozitivní, horší při stoji na pravé, výrazný kompenzační úklon trupu, pro slabost DKK vydrží stoj na jedné noze cca 5 sekund

Rombergův stoj I, II, III - negativní

Stoj na dvou váhách - P 26 kg, L 38 kg

Dynamický rozvoj páteře:

Thomayerova zkouška: negativní, špičkami prstů se dotkne podložky, páteř se nedostatečně rozvíjí zejména v lumbální oblasti, v maximálním předklonu je patrný gibbus vzniklý v úrovni hrudní páteře vpravo

Lateroflexe dx.: 17 cm, oblast L páteře se téměř nerozvíjí, dochází k úklonu trupu pravým ramenem vpřed

Lateroflexe sin.: 16 cm, oblast L páteře se téměř nerozvíjí, dochází k úklonu trupu levým ramenem vpřed

Palpační vyšetření pánve:

SIAS: pravá SIAS výš než levá

SIPS: pravá SIPS výš než levá

Cristy: pravá crista výš než levá

Aspekce vleže na zádech:

Na mediálních stranách kolen pod sebou dvě zhojené jizvy o délce 2 cm po operaci kolen bilat., hrudník v inspiračním postavení, prominující dolní žebra levé strany.

Aspekce vleže na břiše:

Četné mozoly a kuří oka na chodidlech, pseudohypertrofie lýtek bilat., výrazná hypotrofie zadních stehenních svalů, svalů hýžd'ových a horních vláken svalů trapézových.

Vyšetření dýchání vleže na zádech:

Převažuje horní hrudní typ dýchání, dechová vlna kaudokraniální, pravá strana hrudníku se rozvíjí méně. Inspirační postavení hrudníku. Pravá strana hrudníku se při inspiriu rozvíjí méně než strana levá. Neschopnost aktivace bránice, hyperaktivita auxiliárních dýchacích svalů – při inspiriu dochází k elevaci ramen.

Vyšetření reflexních změn dle Lewita v oblasti zad a dolních končetin:

Vyšetření kůže: normální barvy a teploty bez známek zvýšené klidové potivosti, fyziologické bariéry ve všech oblastech

Vyšetření podkoží: podkoží adhezivní v oblasti zad zejména v bederní a dolní hrudní krajině, výrazněji vpravo, Kiblerova řasa lze uchopit až v úrovni obratle Th3 dx., Th10 sin

Vyšetření fascií: patologická bariéra v oblasti thorakolumbální fascie bilat., DKK fascie posunlivé i protažitelné

Vyšetření svalového napětí palpací: oblasti zad se nenachází žádné spouš'ové body ani hyperalgotické zóny. Výrazná hypotonie mezilopatkových svalů, svalů hýžd'ových a celého proximálního svalstva DKK. V pravé oblasti dolní hrudní páteře lehká hypertonie

paravertebrálních svalů. Na přední straně trupu zvýšené napětí břišních svalů vlevo, lehce hypertonická vlákna v prsních svalech bilat.

Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy:

Extenze v kyčelním kloubu dx: Pacientka je schopna nadzvednout končetinu cca 2 cm nad podložku, po pár sekundách se objevuje svalový třes v oblasti svalů ischiokrurálních a hýžd'ových. Jako první se aktivují svaly ischiokrurální spolu s LS segmentem paravertebrálních svalů, hýžd'ový sval je hypoaktivní. Dochází ke zvýraznění anteverze pánve.

Extenze v kyčelním kloubu sin: Pacientka zvedne levou DK o něco výš než pravou, déle vydrží v extenzi. Timing svalů je stejný jako u PDK.

* U obou DK při zanožování s flektovaným kolenem pacientka téměř není schopná požadovaný pohyb provést, PDK je horší, extenze v kyčli je minimální, dochází k současné abdukci zanožované končetiny.

Abdukce v kyčelním kloubu dx: Pohyb začíná mírnou elevací pánve – kvadrátor mechanismus, s výškou unožení stoupá velikost flexe v kyčli i koleni. Současně dochází k zevní rotaci v kyčelním kloubu a rotaci pánve.

Abdukce v kyčelním kloubu sin: Timing svalů je stejný jako u PDK, stereotyp zvládá kvalitněji, subjektivně ji jde levou dolní končetinou unožovat lépe.

Flexe trupu: Při extendovaných DKK v kyčelních i kolenních kloubech a s rukama v týl je pacientka schopna nadzvednout od podložky pouze hlavu. S flektovanými DKK v kyčelních a kolenních kloubech je schopna flektovat trup po dolní úhly lopatek.

Abdukce v ramenním kloubu dx: Během pohybu dochází k abnormální rotaci lopatky, objevuje se scapula alata. Horní vlákna trapézového svalu jsou stále hypoaktivní.

Abdukce v ramenním kloubu sin: Stereotyp je proveden stejně jako na pravé horní končetině.

Orientační vyšetření svalové síly dle svalového testu:

Vzhledem k diagnóze, stádiu onemocnění a udávaným obtížím pacientky byly vyšetřeny pouze vybrané svalové skupiny dolních končetin. Svalovou sílu HKK bych orientačně komplexně zhodnotila stupněm 4-.

Tabulka č. 1 Vstupní kineziologický rozbor - orientační vyšetření svalové síly

Pohyb v kloubu	Základní pohyb	Hlavní svaly	Dosažený stupeň PDK	Dosažený stupeň LDK
Kyčelním	Flexe	m. iliopsoas	3	3+
	Extenze	m. gluteus maximus, m. biceps femoris, m. semitendinosus, m.semimembranosus	3+	3+
	Abdukce	m. gluteus medius m. tensor fasciae latae m. gluteus minimus	3+	4
	Addukce	m. adduktor magnus, m. adduktor longus, m. adduktor brevis, m.gracillis, m. pectineus	3-	3
	Zevní rotace	Pelvitrochanterické svaly	4	4
	Vnitřní rotace	m. gluteus minimus m. tensor fasciae latae	4	4
Kolenním	Flexe	m. biceps femoris m.semitendinosus m.semimembranosus	3+	4
	Extenze	m. quadriceps femoris	4	4
Hlezenním	Plantární flexe	m. triceps surae	4+	4+
	Dorsální flexe se supinací	m. tibialis anterior	4	4

Orientační vyšetření rozsahu pohybu v kloubech DKK:

Vyšetření proběhlo pouze při pasivních pohybech, bez použití goniometru. Měření rozsahu pohybu při aktivních pohybech nebylo možné provést pro svalovou slabost pacientky, ze stejného důvodu nebyl použit goniometr. Pro přesné goniometrické měření by byla třeba účasti více terapeutů.

Tabulka č. 2 Vstupní kineziologický rozbor – orientační vyšetření rozsahu pohybu v kloubech DKK pasivně

	PDK	LDK
Kyčelní kloub:		
Flexe	90°	90°
Extenze	10°	10°
Abdukce	50°	50°
Addukce	25°	25°
Vnitřní rotace	50°	50°
Zevní rotace	55°	55°
Kolenní kloub:		
Flexe	120°	120°
Extenze	5°	5°
Hlezenní kloub:		
Dorsální flexe	10°	10°
Plantární flexe	60°	60°

Antropometrické vyšetření:

Měřeny byly jen délky a obvody, které by mohly být směrodatné vzhledem k diagnóze a stavu pacientky.

Tabulka č. 3 Vstupní kineziologický rozbor – antropometrické vyšetření

	PDK (cm)	LDK (cm)
Funkční délka	84	84
Anatomická délka	83	83
Umbiculus – malleous medialis	95	94

Obvod hrudníku v expiriu (cm)	80
Obvod hrudníku v inspiriu (cm)	83

Neurologické vyšetření:

Pacientka je orientovaná místem, časem i osobou. Bez fatických poruch, výborně spolupracuje.

Tabulka č. 4 Vstupní kineziologický rozbor - vyšetření hlavových nervů

Hlavový nerv		Hodnocení
I.	n. olphactorius	BPN
II.	n. opticus	BPN
III.	n. oculomotorius	BPN
IV.	n. trochlearis	BPN
V.	n. trigeminus	BPN
VI.	n. abducens	BPN
VII.	n. facialis	BPN
VIII.	n. vestibulocochlearis	BPN
IX.	n. glossopharyngeus	BPN
X.	n. vagus	BPN
XI.	n. accessorius	BPN
XII.	n. hypoglossus	BPN

Vyšetření čítí:

Povrchové čítí bylo vyšetřováno na HKK v celém průběhu dermatomů C5 – C8, na DKK v celém průběhu dermatomů L3 - S1.

Hluboké čítí bylo vyšetřováno na HKK a DKK od drobných kloubů aker po klouby uložené proximálně.

Tabulka č. 5 Vstupní kineziologický rozbor – vyšetření čítí

Povrchové čítí HKK	Dx.	Sin.
Taktilní	BPN	BPN
Algické	BPN	BPN
Povrchové čítí DKK		
Taktilní	BPN	BPN
Algické	BPN	BPN
Hluboké čítí HKK		
Polohocit	BPN	BPN
Pohybocit	BPN	BPN
Hluboké čítí DKK		
Polohocit	Patologický nález na drobných kloubech PDK, nerozpozná polohu	BPN
Pohybocit	Patologický nález na drobných kloubech PDK, nesprávná lokalizace pohybu	BPN

Vyšetření reflexů:

Tabulka č. 6 Vstupní kineziologický rozbor – vyšetření reflexů

Reflex	dx.	sin.
Flexorů prstů (C8)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Bicipitový (C5 – C6)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Tricipitový (C7)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Patelární (L2- L4)	Areflexie	Areflexie
Achillovy šlachy (L5 – S2)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Medioplantární (L5 – S2)	Areflexie	Areflexie
Epigastrický (Th7 – Th9)	Hyporeflexie	
Mezogastrický (Th9 – Th10)	Hyporeflexie	
Hypogastrický (Th10 – Th12)	Hyporeflexie	

Vyšetření pyramidových jevů:

Tabulka č. 7 Vstupní kineziologický rozbor – vyšetření pyramidových jevů zánikových

Pyramidové jevy zánikové – HKK	Hodnocení
Mingazzini	Negativní (tremor prstů bilat.)
Rusecký	Negativní
Barré	Negativní
Pyramidové jevy zánikové – DKK	Hodnocení
Mingazzini	Negativní

Tabulka č. 8 Vstupní kineziologický rozbor – vyšetření pyramidových jevů iritačních

Pyramidové jevy iritační – HKK	Hodnocení
Juster	Negativní bilat.
Pyramidové jevy iritační – DKK	Hodnocení
Babinsky	Negativní bilat.
Rossolimo	Negativní bilat.
Žukovský-Kornilov	Negativní bilat.

Vyšetření mozečkových funkcí:

Diadochokinéza: bez patologického nálezu

- Pacientka je schopna rychle střídat pronaci a supinaci předloktí v předpažení.

Taxe na HKK (prst – nos): bez patologického nálezu

- Pacientka je schopna bez zrakové kontroly provést pomalý koordinovaný pohyb – z upažení dotyk prstu L/PHK a špičky nosu.

Taxe na DKK (pata – bérce): bez patologického nálezu

- Pacientka je schopna bez zrakové kontroly provést pomalý koordinovaný pohyb – patou L/PDK přejet po bérce druhé DK od kolene po kotník.

Funkční testování u dětských progresivních myopatií dle Škorpilové a Kavkové:

I přesto, že pacientka netrpí progresivní myopatií ale SMA, provedla jsem tento test pro orientační hodnocení lokomoce a vertikalizace. Hodnotí se od 0. stupně do 5. stupně.

1. Mobilita vleže: 5. st. – z lehu na zádech, dolní končetiny nataženy, zvedne pánev od podložky, planty otevřeny, fixace kotníků
2. Držení a pohyb hlavy: 5. st. – při všech pohybech trupu jsou pohyby hlavou normální
3. Sed a pohyby vsedě na stoličce: 5. st. – vsedě předklon a zpět do sedu
OPopis vertikalizace ze sedu do stoje: pacientka se zvedá pomocí nakročení PDK vpřed a opory obou HK o židli.
4. Sed z lehu na zádech – DKK nataženy: 3. st. – posadí se rovně pomocí obou horních končetin (čas 2 – 20 sekund)
5. Klek: 5. st. – rovnováha v prostém kleku
6. Stoj: 5. St. – rovnováha vstoje – předklon ze stoje a zpět
7. Vztyk z lehu na zádech – DKK nataženy: 3. st. – vstane pouze šplháním (čas 5 - 30 s)
Popis: Pacientka se nejdříve vzepře na předloktí HKK a přes levý bok se přetočí do tzv. šikmého sedu, přičemž pokrčení DKK dopomáhá rukama. Přes šikmý sed se dostane do kleku na všech čtyřech s oporou o dlaně. Následně zanoží nataženou PDK a vzepře se o ní do „střechy“. Přidává LDK a z této opory se postupně přibližuje dolními končetinami ke končetinám horním, narovná se a dostává se tak do vzpřímené polohy. Styl vertikalizace je velice podobný myopatickému šplhu.
8. Dřep: 3. st. – podřep se stažením břicha a pánve pod sebe a zpět do stoje

Měřená chůze do schodů:

Vzhledem k subjektivně největšímu problému pacientky – chůze do schodů – jsem se rozhodla změřit čas, za který vyjde pacientka co nejrychleji dvě patra schodů a porovnat tento výsledek po měsíční rehabilitaci.

- Výsledný čas: 18 s 48 ms.
- Hodnocení: Druhé patro pacientka vyšla znatelně pomaleji než patro první, využívala více opory o zábradlí, na konci cítila slabost DKK, značná hypoventilace. Při chůzi do schodů i ze schodů se zvýrazňuje peroneální typ chůze, vytáčení bérců zevně, cirkumdukce v kyčelních kloubech.

Závěr vstupního kineziologického rozboru:

Po provedených vyšetřeních byl nalezen stav odpovídající diagnóze SMA III. typu. Ve stoji je dominantní valgozní postavení hlezenních a kolenních kloubů, pseudohypertrofie lýtek bilat., hyperlordotické držení těla s hypotrofickými hýžd'ovými a břišními svaly, výrazná také hypotrofie proximálního svalstva DKK. Hypotrofie horních vláken trapézového svalu bilaterálně bude zřejmě způsobena postižením n. accessorius, jehož poškození je typické u SMA III. typu. S pravostrannou skoliózou souvisí deformita hrudníku, kdy prominují zejména spodní žebra levé strany, a asymetrické postavení pánve – rotace vlevo vpřed. SIAS, SIPS i krsta vpravo je výše než vlevo, asymetrické postavení hrudníku a nestejně postavení ramen (pravé výš). Při chůzi se zvětšila valgozita kolen a projevila se výrazná laxicita vazů hlezenních kloubů, která zapříčiňuje jejich instabilitu. Chůze napodobuje kolébavou „kachní“ chůzi u myopatiků, kdy se trup při každém kroku vychyluje nad opěrnou končetinu. Tuto poruchu potvrdila i dynamická zkouška, která nám prokázala oslabení laterálního korzetu pánve – bilaterálně pozitivní Trendelenburgova zkouška. Pro svalovou slabost pacientka nezvládá chůzi v podřepu ani podřep. Další dynamická zkouška poukázala na stranově asymetrické rozložení váhy – levá strana je zatěžována o 12 kg více než pravá, což je dle Véleho 2x více než je fyziologická hranice. Z vyšetření palpací a reflexních změn byla zjištěna hypotonie proximálního svalstva DKK, hýžd'ových svalů a pseudohypertrofie lýtkových svalů, která je typická pro SMA. Nebyly nalezeny výrazně HAZ ani TrP, pouze v oblasti paravertbrálních svalů dolní Th páteře vpravo a prsních svalů bilaterálně bylo palpačně nalezeno mírně zvýšené napětí svalových vláken. Díky pohybovým stereotypům dle Jandy jsme zjistili kromě

slabosti svalů v oblasti trupu a dolních končetin také špatnou koordinaci a aktivaci některých svalových skupin zejména při pohybu do extenze a abdukce v kyčelním kloubu a při flexi trupu. Toto vyšetření dokázalo mimo jiné inaktivitu hýžďových svalů, slabost proximálních svalových skupin DKK a nedostatečnou aktivitu svalů břišních. Svalová slabost s hypotrofií až atrofií se prokázala i při vyšetření svalové síly dle Jandy, kdy nejslabšími partiemi byly adduktory, flexory a extenzory kyčelního kloubu, které nezvládaly pohyb proti odporu (st. 3). Z měření rozsahu pohybu v kloubech DKK lze usuzovat symetrickou konstituční hypermobilitu pacientky. Výsledky neurologické vyšetření udávají oboustrannou hypo/areflexii a poruchu hlubokého čítí na PDK. Ostatní neurologické zkoušky byly bez patologického nálezu. Funkční testování mobility dle Škorpilové a Kavkové nám popisuje náhradní mechanismy pohybu pacientky zejména při vertikalizaci z lehu do stoje a ze sedu do stoje, zapříčiněné svalovou slabostí dolních končetin a nedostatečnou aktivací svalů trupu. Styl vertikalizace z lehu do stoje je podobný tzv. myopatickému šplhu.

3.4 Krátkodobý a dlouhodobý fyzioterapeutický plán

Krátkodobý rehabilitační plán:

- korekce vadného držení těla – korekce zborcené nožní klenby, nestabilních hlezenních kloubů, valgozního postavení kolen, korekční cviky s důrazem na skoliotické zakřivení páteře,
- vyrovnání svalových dysbalancí - techniky měkkých tkání: míčkování a metoda PIR na hypertonické svaly, PIR na protažení thorakolumbálních a laterálních fascií zad, facilitací techniky na hypotonické svaly,
- senzomotorická stimulace – facilitace proprioceptorů, zlepšení celkové pohybové koordinace a aktivace svalů HSS, zlepšení stability ve stoji i v posturálně náročnějších polohách,
- posílení oslabených svalů DKK - proprioceptivní neuromuskulární facilitace (PNF)
 - posilovací techniky na nejvíce oslabené skupiny svalů DKK,
- respirační fyzioterapie – změna dechového stereotypu, aktivace bránice, prevence deformit hrudníku v důsledku skoliózy.

- Dlouhodobý rehabilitační plán:

- zpomalování progresu ochabování svalů – facilitací a posilovací techniky,
- dechová cvičení jako prevence vzniku deformit hrudníku při skolióze, udržení dostatečné vitální kapacity plic,
- korekční cvičení pro skoliotické držení,
- prevence vzniku kontraktur, které mohou vzniknout s progresí onemocnění SMA – protahování svalů, PIR či AGR zařadit do každodenních činností,
- zlepšení chůze do schodů,
- udržování kondice, zvyšování všestranné pohybové aktivity pacientky.

3.5 Průběh terapie

1. Terapeutická jednotka – 22. 1. 2013 – Vstupní kineziologický rozbor

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka se cítí lehce unaveně, jinak v dobré náladě. Motivována k rehabilitaci. Únava je znát na celkovém projevu pacientky, přesto dobře spolupracuje. Nepocítuje žádnou bolest, pouze větší slabost DKK.

Objektivně: Pacientka samostatně docházející na ambulanci je orientovaná časem, místem i osobou. Více viz Vstupní kineziologický rozbor.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- provést část vstupního kineziologického rozboru,
- měkké techniky v oblasti zad a DKK,
- seznámit pacientku s možnými terapeutickými metodami,
- chůze do schodů – měření času.

Návrh terapie:

- míčkování dle Jebavé v oblasti zad a hrudníku,
- protažení thorakolumbální a laterální fascie zad,
- prvky z respirační fyzioterapie,
- stimulační techniky svalů DKK dle Lewitové / pomocí míčku s bodlinami,
- základy senzomotorické stimulace.

Provedení terapie:

- před zahájením terapie měření rychlosti chůze do schodů (2 patra) - výsledný čas: 18s 48 ms,
- v poloze na břicho míčkování zad, následovaly techniky měkkých tkání – protažení kůže, Kiblerova řasa, PIR na thorakolumbální fascie kaudálním i kraniálním směrem,
- vsedě míčkování hrudníku a protažení laterálních fascií trupu,
- z respirační fyzioterapie trénink správné dechové vlny v kaudokraniálním směru, lokalizované dýchání zejména do stran hrudníku,
- pro facilitaci a stimulaci svalů DKK bylo využito pěnových míčků a „ježků“, a rychlejšího hlazení v distoproximálním směru v celém průběhu dolních končetin,
- nespecifické mobilizace aker DKK,
- v závěru proběhly prvky senzomotorické stimulace – edukace „malé nohy“ a korigovaného stoje.

Výsledek:

Vzhledem k tomu, že bylo pro pacientku fyzicky náročné již některé vyšetření z vstupního kineziologického rozboru – svalový test, orientační měření rozsahu pohybu v kloubech DKK, byly dnes prováděny převážně pasivní či fyzicky méně náročné terapie – techniky měkkých tkání, respirační fyzioterapie, základy SMS. Míčkování, měkké techniky a PIR na fascie zad byly pro pacientku velmi příjemné, pociťovala uvolnění v těchto oblastech. Z respirační fyzioterapie bylo pro pacientku obtížné lokalizované dýchání do stran hrudníku – zejména do pravé strany, která se při inspiriu rozvíjí viditelně méně než strana levá. Potíže pacientce také dělalo zabránit synkinetické elevaci ramen při inspiriu. Poměrně bez problému zvládala základy ze SMS – „malou nohu“. V korigovaném stoji měla pouze problémy uhlídat a udržet správné zatížení chodidel (přepadává na mediální hrany) a optimální nastavení kyčelních a kolenních kloubů (tendence k valgóznímu držení kolen a vnitřní rotaci v kyčlích), pro svalovou slabost a nejistotu nedostatečná flexe kolen bilat. Na konci první terapeutické jednotky se pacientka cítila unaveně, ale stále pozitivně naladěná.

2. Terapeutická jednotka – 24. 1. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka se cítí lépe než při minulé návštěvě. Po první terapii pociťovala příjemné namožení svalů, které ji dodává pocit, že pro sebe a svou kondici něco dělá. Udává, že její svalová slabost má kolísavý charakter, dnes nepociťuje žádné větší obtíže.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Od předchozí návštěvy nedošlo ke změně.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- dokončit vstupní kineziologický rozbor – funkční testy,
- uvolnění thorakolumbálních a laterálních fascií zad,
- ovlivnit dechový stereotyp s ohledem na skoliózu,
- korekce vadného držení těla,
- aktivace HSS,
- posílit především proximální svalstvo DKK.

Návrh terapie:

- techniky měkkých tkání – PIR na thorakolumbální a laterální fascii zad,
- respirační fyzioterapie – lokalizované dýchání, nácvik správné dechové vlny,
- nespecifická mobilizace aker DKK,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- senzomotorická stimulace,
- PNF – posilovací techniky.

Provedení terapie:

- v úvodu provedeny techniky měkkých tkání – Kiblerova řasa v oblasti zad, protažení thorakolumbální a laterální fascie zad,
- respirační fyzioterapie vleže na břicho – lokalizované dýchání do stran hrudníku, střídavě do pravé / levé strany hrudníku,
- vleže na zádech pokračoval nácvik správné dechové vlny a opět nácvik lokalizovaného dýchání,
- instruktáž ke cviku z vývojové kineziologie, který při správném provedení zajišťuje: celkové posílení posturálního svalstva, aktivaci bránice, centrované

postavení ramenních kloubů, vyrovnání krční lordózy a optimální postavení v kyčelních, kolenních i hlezenních kloubech.

Cvik č. 1: Poloha tříměsíčního dítěte vleže na zádech:

- ZP: Leh na zádech, DKK pokrčené, opřené o plošky,
- ruce v týl, lokty s podložkou svírají 45°,
- krční páteř vyrovnaná, bradu přitahovat ke krku, ramena stahovat kaudálně,
- bedra v těsném kontaktu s podložkou, hluboký nádech, s výdechem stáhnout dolní žebra kaudálně a ventrálně, toto postavení udržet, následně dýchat pouze mělce do stran hrudníku,
- nadzvednout obě DKK od podložky, v kyčelních, kolenních i hlezenních kloubech je 90°, kolena směřují od sebe, paty k sobě,
- v této poloze chvíli setrvat, neustále korigovat optimální držení všech segmentů těla,
- před senzomotorickou stimulací nespecifická mobilizace aker DKK a facilitace svalů DKK pomocí kontinuálních pohybů stimulačního ježka ve směru disto-proximálním,
- ze SMS nácvik „malé nohy“ a korigovaného stoje. - nově korigovaný stoj na labilní ploše – posturomed a nátkroky vpřed na tuto labilní plochu střídavě pravou a levou dolní končetinou,
- posilování svalů DKK pomocí metody PNF – I. diagonála pro DK, posilovací technika pomalý zvrát s variantou flexe i extenze kolene.

Výsledek:

Měkké techniky pacientka velmi dobře toleruje, jsou pro ni příjemné a uvolňující. V respirační fyzioterapii jsme se soustředily především na „rozdýchání“ pravé strany hrudníku, tedy na lokalizované dýchání v různých polohách. Pacientka je schopna se na tento úkon dobře soustředit a se svých dechem dobře pracovat, čemuž odpovídají i dobré výsledky. S polohou tříměsíčního dítěte vleže na zádech má pacientka pro svalovou slabost DKK problémy při zvednutí a udržení DKK nad podložkou. Tento cvik byl tedy prováděn v modifikované poloze, a to za pomoci míče, který jsem vložila pod dolní končetiny (opět udržet 90° postavení ve všech kloubech DKK) a DKK pacientka pouze lehce nadzvedávala od míče. Ze SMS pacientka zvládá bez problémů „malou nohu“

a korigovaný stoj na zemi. Korigovaný stoj na posturomedu je pro pacientku již poměrně náročný, při delším trvání je viditelný třes v dolních končetinách a pro udávanou slabost bylo nutné s tímto úkonem skončit a chvíli si odpočinout. Nákrok na balanční plochu byl zpočátku lehce problematický, protože pacientka musela nejdříve překonat svou nejistotu a strach z krátkého stoje na jedné DK. Nakonec provedla 5x nákrok na LDK a 5x na PDK. Subjektivně udává nákrok PDK vpřed jako obtížnější, má při něm menší stabilitu, jistotu a kontrolu. Metodu PNF si pacientka velmi pochvalovala, protože to je pro ni nový a zajímavý prvek terapie, který je i obtížný a zároveň přínosný. Odpor je možné dát pouze na distální části DKK, proximální části je třeba dát dopomoc. Do dalších terapeutických jednotek by chtěla metodu PNF co nejvíce zařazovat.

3. Terapeutická jednotka – 28. 1. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Dnes se pacientka cítí dobře, těší se na terapeutickou jednotku. Neudává žádné bolesti.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Palpačně nenalezena žádná hypertonická vlákna ani HAZ, kloubní vůle v kloubech DKK bez patologických nálezů.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- ovlivnit dechový stereotyp s ohledem na skoliózu,
- uvolnit thorakolumbální a laterální fascie zad,
- korekce vadného držení těla s ohledem na skoliózu,
- aktivace HSS,
- posílit především proximální svalstvo DKK.

Návrh terapie:

- techniky měkkých tkání – PIR na fascie a hypertonické svaly,
- respirační fyzioterapie – lokalizované dýchání, nácvik správné dechové vlny,
- nespecifická mobilizace aker DKK,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- senzomotorická stimulace,
- posílení mezilopatkových svalů a komplexně svalů zad,

- PNF – posilovací techniky na DK.

Provedení terapie:

- techniky měkkých tkání – Kiblerova řasa v oblasti zad, protažení thorakolumbální a laterální fascie zad,
- respirační fyzioterapie vleže na břicho – lokalizované dýchání do stran hrudníku, střídavě do pravé / levé strany hrudníku,
- vleže na zádech nácvik správné dechové vlny a opět nácvik lokalizovaného dýchání,
- kontrola cviku č. 1 z minulé terapeutické jednotky, kdy rovnou tento cvik pacientka 3x provedla pod dohledem,
- nespecifická mobilizace aker a facilitace svalů DKK pomocí kontinuálních pohybů stimulačního ježka ve směru disto-proximálním,
- nácvik „malé nohy“, korigovaného stoje, korigovaného stoje na labilní ploše – posturomed, nácvik nároků na labilní plochu a nově byly prováděny výpady vpřed střídavě LDK a PDK na posturomed,
- na mezilopatkové svaly jsem do terapeutické jednotky zařadila tyto dva cviky:

Cvik č. 2: Posílení mezilopatkových svalů:

- ZP: leh na zádech, dolní končetiny pokrčeny, opřeny o plosky,
- bedra přitisknuta k podložce, vyrovnaná krční páteř,
- HKK jsou v tzv. svícnu položené na podložce (ramenní kloub: zevní rotace, abdukce 90°, flexe 90°, loketní kloub: 90°),
- pacientka drží v rukou tyč, která je neustále v kontaktu s podložkou,
- tuto tyč drží i terapeut, s výdechem pacientka stahuje ramena a lokty kaudálním směrem, aktivuje mezilopatkové svaly, zabírá proti odporu terapeuta, který udržuje tyč ve stejné poloze.

* Pacientka byla instruována k posilování mezilopatkových svalů doma, a to cvikem obdobným, pouze bez tyče.

Cvik č. 3: Posílení mezilopatkových svalů, komplexní posílení svalů trupu a HSS

- ZP: leh na velkém gymnastickém míči, míč v úrovni pánve,

- opora o dlaně, prsty směřují k sobě, lokty jsou mírně pokrčené,
 - ramena se pacientka snaží táhnout kaudálně, hlava v prodloužení páteře,
 - snaha vyrovnat oblast zad, pravidelně dýchat,
 - mírnými postrky do míče se snažíme pacienta vychýlit z osy, ten se však musí udržet na stejném místě a musí zachovat postavení všech segmentů těla jako v ZP,
 - po posilování spíše horní části trupu bylo možné pokračovat v posilování DKK.
- V závěru terapeutické jednotky tedy byla provedena metoda PNF – posilovací techniky, 4x I. a 4x II. diagonála střídavě na obě DK.

Výsledek:

Vzhledem k tomu, že pacientka se snaží každý den doma provádět prvky s respirační fyzioterapie, je již po třetí návštěvě patrné mírné rozdýchání pravé strany hrudního koše. Při lehkých korekcích je pacientka schopna kvalitně zvládnout polohu tříměsíčního dítěte s oporou DKK o gymnastický míč. Pro náročnost SMS, po které pacientka pociťuje velkou únavu svalů dolních končetin, jsem do terapeutické jednotky zařadila cviky ovlivňující vadné skoliotické držení těla. Tyto cviky pacientka zvládá bez větších obtíží. U cviku č. 3 je patrná a lehce problematická hypermobilita v loketních kloubech HKK. Během tohoto cvičení si pacientka odpočinula a závěr jednotky mohl být zakončen opět posilováním svalů DKK, a to metodou PNF. Pokyny a úkony při PNF pacientka zvládá výborně, dobře spolupracuje a cvičení si pochvaluje i přes jeho velkou náročnost. Akra zvládají pohyb v diagonálách s odporem, proximální části DKK potřebují dopomoc.

4. Terapeutická jednotka – 30. 1. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka se dnes cítí lehce unavená, dopoledne ji vysílily pochůzky ve městě. Stěžuje si na bolest „za krkem“.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Palpačně bolestivá a zatuhlá oblast C/Th přechodu, hypertonie + citlivost subokcipitálních svalů.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- uvolnit oblast krční páteře,
- protáhnout thorakolumbální a laterální fascie,
- uvolnit a protáhnout paravertebrální svaly,
- ovlivnit vadné držení těla,
- posílit oslabené svalové skupiny.

Návrh terapie:

- techniky měkkých tkání na oblast šíjových svalů, míčkování,
- PIR na krátké extenzory šíje, trakce C páteře vleže na zádech,
- PIR na thorakolumbální a laterální fascie zad,
- PIR s protažením na paravertebrální svaly,
- respirační fyzioterapie,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- cvičení na posílení oslabených svalových skupin za pomoci gymnastického míče, tyče,
- PNF – posilovací techniky.

Provedení terapie:

- míčkování oblasti šíjového svalstva vsedě na lehátku, propracování měkkých tkání v oblasti C/Th páteře s trakcí C páteře vleže na zádech – využito dechové synkineze,
- PIR na krátké extenzory šíje vleže na zádech,
- PIR na thorakolumbální fascie kaudálním i kraniálním směrem, trakce L páteře, PIR na laterální fascie vsedě na lehátku a PIR s protažením na paravertebrální svaly zejména v oblasti Th páteře,
- respirační fyzioterapie zaměřená na lokalizované dýchání do stran hrudníku – vleže na zádech, na pravém a levém boku, dále jsme pracovaly na aktivaci bránice, a to pomocí stahování dolních žebor směrem kaudálním a ventrálním,
- kontrola cviku č. 1 - polohy 3. měsíčního dítěte,
- stimulace chodidel na masážní podložce a válečku s bodlinami,
- nácvik „malé nohy“ - 6 opakování střídavě na pravou a levou nohu,

- kontrola korigovaného stoje, následně ztížený o vyhazování a chytání míčků, to samé provedeno na labilní ploše – posturomedu,
- ná kroky vpřed na posturomed střídavě na pravou a levou dolní končetinu s výdrží v dané poloze cca 10 sekund (Na kulové úseče se pacientka zatím neodvážila.),
- cviky č. 2. a 3. z předchozí terapeutické jednotky,
- PNF – I. a II. diagonála DK, posilovací techniky s variantou flexe i extenze v koleni.

Výsledek:

Pacientka si pochvalovala příjemné uvolnění šíje po měkkých technikách a trakci C páteře. Při respirační fyzioterapii a kontrole cviku č. 1 jsem neshledala žádné problémy. Pacientka se zvládá sama opravovat a během cviků se nedopouští žádných větších chyb. Dnes nebyla v příliš dobré kondici, tudíž cvičení na gymnastickém míči a SMS proběhlo v menším počtu opakování. Posilovací metody PNF proběhly ve třech opakováních střídavě PDK / LDK, každá diagonála. V závěru jednotky se pacientka cítila unavená, ale i přesto byly všechny cíle dnešní jednotky splněny.

5. Terapeutická jednotka – 1. 2. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka je pozitivně naladěna, cítí se dobře, bolesti i zvýšenou slabost neje.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Aspekci a palpaci proběhlo vyšetření trofiky a tonu svalů dolních končetin. Nález se podstatně nelišily od údajů ve vstupním kineziologickém vyšetření. Hypotrofie proximálního svalstva DKK, pseudohypertrofie lýtek bilat. Palpačně hypotonie v oblasti hýžd'ových svalů, extenzorů, flexorů, adduktorů i abduktorů kyčelního kloubu.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- ovlivnit dechový stereotyp s ohledem na skoliózu,
- protažení zádočných fascií a paravertebrálních svalů,
- korekce vadného držení těla s ohledem na skoliózu,
- aktivace HSS,

- posílit především proximální svalstvo DKK.

Návrh terapie:

- techniky měkkých tkání – PIR na fascie a hypertonické svaly,
- respirační fyzioterapie – lokalizované dýchání, nácvik správné dechové vlny,
- nespecifická mobilizace aker DKK,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- senzomotorická stimulace,
- aktivace HSS, posílení břišních svalů,
- PNF – I. a II. diagonála, posilovací techniky.

Provedení terapie:

- techniky měkkých tkání – Kiblerova řasa v oblasti zad, protažení thorakolumbální a laterální fascie zad,
- respirační fyzioterapie vleže na břicho – lokalizované dýchání do stran hrudníku, střídavě do pravé / levé strany hrudníku,
- vleže na zádech nácvik správné dechové vlny a opět nácvik lokalizovaného dýchání,
- kontrola cviku č. 1,
- vleže na zádech nespecifická mobilizace aker DKK a stimulace svalů DKK pomocí kontinuálních pohybů stimulačního ježka ve směru disto-proximálním,
- stimulace chodidel stimulační váleček s bodlinami, následně proběhl v 6ti opakování nácvik „malé nohy“, korigovaného stoje, korigovaného stoje na labilní ploše – posturomed, nácvik nároků a výpadů na labilní plochu vpřed střídavě LDK a PDK na posturomed,
- poprvé korigovaný stoj na kulové úseči s vyhazováním a chytáním overballu,
- cvik č. 3 + edukace k novému spinálnímu cviku.

Cvik č. 4 – spinální cvičení, rotace páteře, posílení svalů trupu:

- ZP: leh na zádech, DKK opřeny bérce o gymnastický míč,
- s výdechem pacientka rotuje horní část trupu s hlavou na jednu stranu, na stranu druhou rotuje pánev a dolní končetiny opřené o míč,
- v této poloze setrvá, prodýchává stranu hrudníku, kam rotuje hlava,

- s výdechem se vrací zpět do ZP, opakuje na druhou stranu,
* Tento cvik bude pacientka cvičit doma v rámci autoterapie.
- posilovací techniky z metody PNF - 4x I. a 4x II. diagonála střídavě na obě DK.

Výsledek:

Pacientka je schopna velice dobře pracovat se svým dechem, při dostatečném soustředění zvládá provedení správné dechové vlny bez elevace ramen, dokáže lokalizovat nádech do pravé části hrudníku. Senzomotorickou stimulaci pacientka vnímá pozitivně a přínosně. Na posturomedu má již větší stabilitu a s větší jistotou provádí dané úkony. Kulová úseč je o něco náročnější než posturomed, zatím tedy na ní nezkoušela výpady ani chůzi po úsečích naskládaných za sebou. Spinální cvik zvládá bez větších korekcí. Posilovací techniky z PNF pacientka zvládá ve větším počtu opakování, ale proximální segmenty DKK potřebují stálou pomoc, obzvláště ve směru flexe kyčelního kloubu.

6. Terapeutická jednotka – 5. 2. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Dle svých slov je pacientka dnes v dobré kondici, bolesti nejuje.

Objektivně: Pacientka docházející na ambulanci je orientovaná časem, místem a osobou. Tonus a trofika svalů DKK ve stejném stavu jako při předchozí terapii, kloubní vůle v oblasti aker DKK a hlaviček fibul BPN.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- ovlivnit dechový stereotyp s ohledem na skoliózu,
- korekce vadného držení těla s ohledem na skoliózu,
- aktivace hlubokých posturálních svalů,
- posílení svalstva DKK.

Návrh terapie:

- techniky měkkých tkání – PIR na fascie a hypertonické svaly,
- respirační fyzioterapie – lokalizované dýchání, nácvik správné dechové vlny,
- nespecifická mobilizace aker DKK,

- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- senzomotorická stimulace,
- aktivace HSS, posílení břišních svalů,
- PNF – I. a II. diagonála, posilovací techniky.

Provedení terapie:

- PIR na thorakolumbální fascie kaudálním i kraniálním směrem, trakce L páteře, PIR na laterální fascie vsedě na lehátku a PIR s protažením na paravertebrální svaly zejména v oblasti Th páteře,
- respirační fyzioterapie zaměřená na lokalizované dýchání do stran hrudníku – vleže na zádech a ve vzporu klečmo,
- kontrola cviku č. 1 - polohy 3. měsíčního dítěte,
- stimulace chodidel na masážní podložce a válečku s bodlinami,
- nácvik „malé nohy“ 6 opakování střídavě na pravou a levou nohu, korigovaný stoj, ztížený o vyhazování a chytání míčků, to samé bylo provedeno na labilní ploše – posturomedu,
- korigovaný stoj zvláště na LDK/PDK,
- korigovaný stoj s pohyby horních končetin do vzpažení a na kulové úseči,
- cviky č. 2, 3 a 4 z předchozích terapeutických jednotek,
- PNF – I. a II. diagonála DK, posilovací techniky s variantou flexe i extenze v koleni, odpor na distální části, proximální části jsme zkoušely s co nejmenší dopomocí.

Výsledek:

Dnešní terapeutická jednotka nově přinesla pokus o korigovaný stoj na jedné DK. Lépe a jistěji se pacientka cítí na LDK, i tak se ale občas musí přidržovat terapeuta či žebřin, před kterými cvičí. Dalším pokrokem byl stoj na velmi labilní kulové úseči, kdy pacientka zvládala při korigovaném stoju i pohyby horních končetin do vzpažení a předávání overballu nad hlavou z jedné HK do druhé. Po tomto cvičení se pacientka cítila poměrně vyčerpaná, proto byly opět před PNF zařazeny cviky, které nevyžadovaly sílu dolních končetin.

7. Terapeutická jednotka – 7. 2. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Vzhledem k tomu, že od poslední terapie uběhly necelé dva dny, pacientka ještě lehce pociťuje únavu v dolních končetinách. Jinak se cítí dobře, těší se na další cvičení.

Objektivně: Pacientka docházející na ambulanci je orientovaná časem, místem a osobou. Bez objektivních změn od předchozí návštěvy.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- kontrola cviků 1 – 4, kontrola cviků z respirační fyzioterapie,
- korekce vadného držení těla,
- aktivace posturálních svalů,
- posílení trupového svalstva a svalstva DKK.

Návrh terapie:

- měkké techniky a PIR v oblasti zad,
- respirační fyzioterapie,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- nespecifická mobilizace aker DKK,
- senzomotorická stimulace,
- cviky k posílení oslabených svalových skupin za pomoci gymnastického míče, overballu, tyče, popř. therabandu,
- PNF – posilovací techniky.

Provedení terapie:

- míčkování v oblasti zad a DKK v distoproximálním směru, následovaly měkké techniky v oblasti zad – protažení kůže, Kiblerova řasa a protažení zádových fascií kaudálním i kraniálním směrem,
- respirační fyzioterapie – lokalizované dýchání vleže na zádech, na břicho, na pravém a levém boku,
- vleže na zádech byla stimulace svalů DKK pomocí kontinuálních pohybů stimulačního ježka ve směru disto-proximálním a nespecifická mobilizace aker DKK,

- v senzomotorické stimulaci kromě „malé nohy“, korigovaného stoje, korigovaného stoje na labilní ploše, korigovaného stoje na LDK/PDK a výpadů na labilní plochu nově chůze po kulových úsečích,
- kontrola a provedení cviků 1 – 4 z předešlých terapeutických jednotek,
- zařazení nového cviku s využitím gymnastického míče a overballu pro posílení svalů DKK.

Cvik č. 5 – komplexní posílení svalů DKK:

- ZP – stoj vzpřímený, střední báze, gymnastický míč mezi zády pacientky a zdí, overball mezi kolena pacientky,
- s výdechem stlačuje overball mezi kolena a jde do mírného podřepu,
- udržuje správné postavení chodidel, podsazenou pánev, rovná záda, ramena tažena kaudálně, hlava v prodloužení páteře,
- v mírném podřepu chvíli setrvává, vrací se zpět do ZP,
- na konci jednotky byla provedena metoda PNF, vzhledem k fyzicky náročné skladbě dnešní jednotky byla provedena I. i II. diagonála pouze ve dvou opakováních (2x varianta s flexí kolene, 2x varianta s extenzí kolene) střídavě na LDK/PDK.

Výsledek:

Pokrok při dnešní jednotce byl zaznamenán především při senzomotorické stimulaci, kdy při všech úkonech pacientka udává již větší jistotu a stabilitu. S tím také souvisí možnost využití nových balančních pomůcek – kulových úsečí, po kterých pacientka prováděla chůzi. Pro pocit bezpečí požadovala po svém boku terapeuta či zábradlí. Přešla 8 kulových úsečí s mírným přidržováním ve fázích, kdy v kontaktu s podložkou byla pouze jedna DK. Posilovací cvik č. 5 byl pro pacientku velmi náročný, zvládla pouze mírnou flexi v kyčelních a kolenních kloubech s krátkou výdrží, udává při tomto cviku velkou slabost a záškuby ve svazech DKK. Pro náročnost jednotky bylo v závěru provedeno PNF pouze v malém počtu opakování.

8. *Terapeutická jednotka – 12. 2. 2013*

Status praesens:

Subjektivně: Dnes je pacientka dle svých slov v poměrně dobré kondici, bolesti nejuje. Pacientka poprosila na závěru jednotky o celkovou regenerační a uvolňující masáž.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Bez objektivních změn od předchozí návštěvy.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- kontrola cviků 1 – 4, kontrola cviků z respirační fyzioterapie,
- korekce vadného držení těla,
- aktivace hlubokých posturálních svalů,
- posílení trupového svalstva a svalstva DKK,
- regenerace a uvolnění svalů po posilování.

Návrh terapie:

- respirační fyzioterapie,
- stimulace exteroceptorů a svalů DKK,
- nespecifická mobilizace aker DKK,
- senzomotorická stimulace,
- PNF – posilovací techniky pro DK,
- celková masáž.

Provedení terapie:

- kontrola cviků 1 – 3,
- stimulace svalů DKK pomocí kontinuálních pohybů stimulačního ježka ve směru disto-proximálním a nespecifická mobilizace aker DKK,
- nácvik „malé nohy“ – 8x opakování střídavě na pravou a levou DK, stimulace proprioceptorů opakovanou chůzí po laně položeném na zemi,
- korigovaný stoj na posturomedu ztížen o rozkývání plošiny ve směru předozadním a pravolevém s úkolem pacientky plošinu co nejdříve zastavit a udržet po celou dobu správné postavení a zpevněný trup,
- výpady na posturomed střídavě PDK/LDK 6x, s krátkou výdrží ve výpadu,

- chůze po kulových úsečích zvládnuta bez přidržování jakékoliv opory, tudíž se dnes pacientka pokusila o předávání overballu pod zvednutou DK v švihové fázi kroku - s menší nejistotou a nestabilitou přešla 8 kulových úsečí,
- pro nedostatek času vzhledem k vyžádané masáži vynechány posilovací cviky s gymnastickým míčem, tyčí a overballem,
- PNF – posilovací techniky pro DK, I. a II. diagonála, 5 opakování na LDK, 5 opakování na PDK,
- celková masáž zaměřená především na dolní končetiny, oblast zad a šíje.

Výsledek:

Se cviky, které pacientka cvičí doma samostatně, nemá žádné problémy, zvládá je bez větších chyb či obtíží. Při SMS je pro pacientku zatím nenáročnější provádění výpadů na posturomed, a to především výpad na PDK, kde pociťuje větší slabost a nestabilitu než na LDK. Přecházení kulových úsečí pacientka posturálně zvládá, ale s menšími chybami – zraková kontrola chodidel, nášlap přes špičku, mírné vytáčení chodidel zevně. S PNF pacientka nemá potíže, je stále nutné odpor dávat pouze na distální části DKK, pohyby proximálních kloubů DKK zejména do flexe jsou prováděny bez odporu. Celková masáž byla zaměřená na uvolnění a regeneraci svalů DKK po posilování – prvky ze sportovní masáže. V oblasti zad a šíje byla provedena klasická uvolňující masáž. Terapii si pacientka dnes obzvláště pochvalovala.

9. Terapeutická jednotka – 14. 2. 2013

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka dnes pociťuje zvýšenou únavu a svalovou slabost, bolesti nejuje.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Stoj na jedné DK svede pro únavu a slabost pouze cca po dobu 3 sekund, viditelné fascikulace v oblasti zadní strany stehen.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- provést část výstupního kineziologického rozboru,
- kontrola všech dříve zadaných cviků,
- korekce vadného držení těla,

- aktivace hlubokých posturálních svalů,
- posílení trupového svalstva a svalstva DKK.

Návrh terapie:

- stimulace exteroceptorů DKK + nesespecifická mobilizace aker DKK,
- senzomotorická stimulace,
- cviky k posílení oslabených svalových skupin za pomoci gymnastického míče, overballu, tyče – kontrola,
- PNF – posilovací techniky DK.

Provedení terapie:

- stimulace chodidel na masážní podložce a válečku s bodlinami,
- nácvik a korekce „malé nohy“ 8x střídavě na PDK a LDK, korigovaného stoje na posturomedu a na kulové úseči, výpadů na kulovou úseč 5x střídavě na PDK, LDK
- korigovaný stoj na jedné DK s výdrží, korigovaný stoj na jedné DK na labilní ploše, korigovaný stoj na labilní ploše s chytáním a vyhazováním míče, chůze po kulových úsečích s předáváním míče nad hlavou ve švihové fázi,
- kontrola + provedení cviků 1 – 5,
- PNF – posilovací techniky, I. a II. diagonála DK 3x každá diagonála s variantou flexí kolene, 3x každá diagonála s variantou extenzí kolene, tedy 12 provedení na PDK, 12 na LDK.

Výsledek:

V úvodu byla provedena část výstupního kineziologického rozboru. Pro zkrácený čas na terapii byla provedena pouze stimulace chodidel na masážní podložce a válečku s bodlinami. S nácvikem „malé nohy“ nemá pacientka žádné problémy, tento úkon zvládá velice dobře na obě DK. Korigovaný stoj na kulové úseči je pro pacientku ještě poměrně náročný, ale s mírným balancováním a bez větších chyb je schopna tento stoj udržet cca 10 sekund. Pokud je korigovaný stoj na kulové úseči doplněn o chytání a vyhazování míčku, pacientka se koncentruje více na udržení rovnováhy a stability než na korigovaný stoj, dojde nám tedy opět k zvýraznění bederní lordózy a k extenzi v kolenních kloubech. Při chůzi po kulových úsečích je pacientka již více stabilní, neustále pouze opakuje

nesprávný nášlap – přes špičku. Cviky 1 – 4 pacientka zvládá bez problémů, cvičí si je i doma. Cvik č. 5 na komplexní posílení DKK je pro pacientku náročnější, i při mírném podřepu pocítuje velkou slabost v dolních končetinách, zvládá pouze 3 opakování. S posilovacími technikami metodou PNF nemá pacientka potíže, zvládá již lehký odpor i na proximální partii DKK, a to ve směru flexe i extenze v kyčelním kloubu.

10. Terapeutická jednotka – 15. 2. 2013 – Výstupní kineziologické vyšetření

Status praesens:

Subjektivně: Pacientka přichází pozitivně naladěna, bolesti i výraznou slabost dnes neguje. Ráda by pokračovala v terapiích i po skončení těchto deseti jednotek.

Objektivně: Pacientka je orientovaná časem, místem a osobou. Žádné objektivní změny ve stavu pacientky.

Cíl dnešní terapeutické jednotky:

- chůze do schodů – měření času,
- dokončení výstupního kineziologického rozboru,
- kontrola všech dříve zadaných cviků,
- komplexní posílení svalů DKK.

Návrh terapie:

- PNF – posilovací techniky pro DKK.

Provedení terapie:

- měření rychlosti chůze do schodů (2 patra) - výsledný čas: 16s 52ms,
- kontrola všech dříve zadaných cviků (Cvik č. 1: Poloha tříměsíčního dítěte vleže na zádech, Cvik č. 2: Posílení mezilopatkových svalů, Cvik č. 3: Posílení mezilopatkových svalů, komplexní posílení svalů trupu a HSS, Cvik č. 4 – spinální cvičení, rotace páteře, posílení svalů trupu, Cvik č. 5 – komplexní posílení svalů DKK) + cviků z respirační fyzioterapie k ovlivnění skoliózy a vadného držení těla (lokalizované dýchání v různých polohách do stran hrudníku, aktivace bránice, správná dechová vlna),

- PNF – posilovací techniky, I. a II. diagonála DK 3x každá diagonála s variantou flexí kolene, 3x každá diagonála s variantou extenzí kolene, tedy 12 provedení na PDK, 12 na LDK.

Výsledek:

Tato závěrečná terapeutická jednotka byla zaměřena především na získání údajů pro výstupní kineziologický rozbor a zkontrolování všech již dříve zadaných cviků. Pacientka veškeré posilovací cviky i prvky z respirační fyzioterapie provádí správně, postupně si bude navyšovat počet opakování. Preventivní cviky k protahování zejména svalů zad a dolních končetin pacientka má již naučené z předchozích rehabilitací. Tyto cviky taktéž zařazuje při pravidelném samostatném cvičení doma. S posilovacími technikami metodou PNF byla pacientka velmi spokojená, subjektivně i objektivně byla metoda poměrně efektivní.

3.6 Výstupní kineziologické vyšetření

Vyšetření stoje:

Ve stoji je pacientka plně stabilní, zaujímá úzkou bázi.

Pohled zezadu: Bilaterálně valgozní postavení hlezenních kloubů, Achillovy šlachy červené, pravá opticky kratší a silnější. Pseudohypertrofie lýtek, pravá podkolenní i gluteální rýha výš, hypotrofie zadní strany stehen, ochablé hýžďové svalstvo, levá tajle výraznější, levý thorakobrachiální trojúhelník větší. Oblast Th/L páteře oploštělá, patrná pravostranná skolióza s vrcholem Th10 a kompenzační levostranná skolióza s vrcholem L1, insuficience mezilopatkových svalů, mírná scapula alata bilat., pravé rameno výš., bilaterální hypotrofie horních vláken mm. trapeři, hlava ve střední rovině.

Pohled zepředu: Bilaterálně zborcená klenba příčná i podélná, váha na mediální ploše chodidel bilat., valgozita hlezenních a kolenních kloubů, tažení patel mediálně bilat., vnitřní rotace v kyčelních kloubech, bez prostoru mezi mediálními stranami stehen, prominence břišního svalstva, výrazněji zakrojená levá tajle, větší levý thorakobrachiální trojúhelník, výrazně vystouplé klavikuly bilat., výrazně vystouplé klavikuly bilat., pravé rameno výš, mírná lateroflexe hlavy doleva.

Pohled zboku: Pseudohypertrofie lýtek bilat., hyperextenze kolen bilat., hyperlordóza s výrazně prominujícím břichem, trup a hlava je předsunutém držení oproti ose hlezno – koleno – kyčel, protrakce ramen, předsunuté držení hlavy.

Vyšetření chůze:

Středně dlouhý krok, špičky směřují rovně, v odrazové fázi nevyužívá odrazu od palců, nestabilita hlezenních kloubů, zvýraznění valgozity a hyperextenze kolen – zvýšená laxicita vaziva, malý pohyb do flexe/extenze v kyčelních kloubech, objevuje se cirkumdukce v kyčelních kloubech + náznak peroneální chůze s vytáčením pat zevně ve švihové fázi, nestabilita laterálního korzetu pánve – výrazný laterální posun na obě strany, nestabilní Th/L přechod, souhyb HKK vychází z loketních kloubů.

Modifikace chůze:

Chůze po špičkách – svede bez problémů

Chůze po patách – svede bez problémů

Chůze v podřepu – svede mírný podřep, ujde cca 20 kroků

Dynamická vyšetření:

Trendelenburgova zkouška - bilaterálně pozitivní, lehce horší při stoji na pravé

Rombergův stoj I, II, III - negativní

Stoj na dvou váhách - P 26 kg, L 38 kg

Dynamický rozvoj páteře:

Thomayerova zkouška: negativní, špičkami prstů se dotkne podložky, páteř se nedostatečně rozvíjí zejména v lumbální oblasti, v maximálním předklonu je patrný gibbus vzniklý v úrovni hrudní páteře vpravo

Lateroflexe dx.: 17 cm, oblast L páteře se téměř nerozvíjí, dochází k úklonu trupu pravým ramenem vpřed

Lateroflexe sin.: 16 cm, oblast L páteře se téměř nerozvíjí, dochází k úklonu trupu levým ramenem vpřed

Palpační vyšetření pánve:

SIAS: pravá SIAS výš než levá

SIPS: pravá SIPS výš než levá

Cristy: pravá crista výš než levá

Aspekce vleže na zádech:

Na mediálních stranách kolen pod sebou dvě zhojené jizvy o délce 2 cm po operaci kolen bilat., mírně prominující dolní žebra levé strany.

Aspekce vleže na břiše:

Četné mozoly a kuří oka na chodidlech, pseudohypertrofie lýtek bilat., hypotrofie zadních stehenních svalů, svalů hýžd'ových a horních vláken svalů trapézových.

Vyšetření dýchání vleže na zádech:

Dechová vlna kaudokraniální, hrudník se více rozvíjí do šířky, bez výrazné elevace ramen a hyperaktivity auxiliárních dýchacích svalů. Pravá strana hrudníku se stále rozvíjí méně než strana levá. Na požádání je schopna aktivovat bránici a pracovat s ní – stáhne dolní žebra kaudálním směrem, v této poloze setrvá, dýchá do stran hrudníku.

Vyšetření reflexních změn dle Lewita v oblasti zad a dolních končetin:

Vyšetření kůže: Kůže je normální barvy a teploty bez známek zvýšené klidové potivosti, fyziologické bariéry ve všech oblastech.

Vyšetření podkoží: Podkoží posunlivé po celé ploše zad, Kiblerova řasa lze nabrat bilaterálně po obou stranách páteře kromě malé oblasti v úrovni obratlů L2 – L5.

Vyšetření fascií: Thorakolumbální i laterální fasice zad jsou protržitelné, bez patologických bariér.

Vyšetření svalového napětí palpací: v oblasti zad se nenachází žádné spoušťové body ani hyperalgické zóny. Mírná hypotonie mezilopatkových svalů, svalů hýždřových a proximálního svalstva DKK – extenzory, flexory, adduktory a abduktory kyčelního kloubu.

Vyšetření pohybových stereotypů dle Jandy:

Extenze v kyčelním kloubu dx: Pacientka je schopna nadzvednout končetinu cca 5 cm nad podložku, po několika sekundách se objevuje svalový třes v oblasti svalů ischiokrurálních a hýždřových. Jako první se aktivují svaly ischiokrurální spolu s LS segmentem paravertebrálních valů bilat., hýždřový sval je hypoaktivní. Dochází ke zvýraznění anteverze pánve.

Extenze v kyčelním kloubu sin: Pacientka zvedne levou DK o něco výš než pravou, déle vydrží v extenzi. Timing svalů je stejný jako u PDK.

* U obou DK při zanožování s flektovaným kolenem pacientka téměř není schopná požadovaný pohyb provést, extenze v kyčli je minimální, dochází k současné abdukcii zanožované končetiny. PDK s flektovaným kolenem pacientka nenadzvedne od podložky.

Abdukce v kyčelním kloubu dx: Pohyb začíná mírnou elevací pánve – kvadrátový mechanismus, s výškou unožení stoupá velikost flexe v kyčli i koleni. Současně dochází k zevní rotaci v kyčelním kloubu a rotaci pánve. V abdukci je schopna bez větších známek slabosti vydržet delší dobu než před měsícem.

Abdukce v kyčelním kloubu sin: Timing svalů je stejný jako u PDK, stereotyp zvládá kvalitněji, subjektivně jde unožování levou dolní končetinou lépe. V abdukci je schopna vydržet bez větších známek slabosti delší dobu než před měsícem.

Flexe trupu: Při extendovaných DKK v kyčelních i kolenních kloubech a s rukama v týl je pacientka schopna nadzvednout od podložky pouze hlavu. S flektovanými DKK v kyčelních a kolenních kloubech je schopna flektovat trup po dolní úhly lopatek.

Abdukce v ramenním kloubu dx: Během pohybu dochází k abnormální rotaci lopatky, objevuje se scapula alata. Horní vlákna trapézového svalu jsou stále hypoaktivní.

Abdukce v ramenním kloubu sin: Stereotyp je proveden stejně jako na pravé horní končetině.

Orientační vyšetření svalové síly dle svalového testu:

Vzhledem k diagnóze, stádiu onemocnění a udávaným obtížím pacientky, byly vyšetřeny pouze vybrané svalové skupiny dolních končetin. Svalovou sílu HKK bych orientačně komplexně zhodnotila stupněm 4-.

Tabulka č. 9 Výstupní kineziologický rozbor – orientační měření svalové síly

Pohyb v kloubu	Základní pohyb	Hlavní svaly	Dosažený stupeň PDK	Dosažený stupeň LDK
Kyčelním	Flexe	m. iliopsoas	3+	4
	Extenze	m. gluteus maximus, m. biceps femoris, m. semitendinosus, m. semimembranosus	3+	3+
	Abdukce	m. gluteus medius	4	4

		m. tensor fasciae latae m. gluteus minimus		
	Addukce	m. adduktor magnus, m. adduktor longus, m. adduktor brevis, m. gracilis, m. pectineus	3	3
	Zevní rotace	Pelvitrochanterické svaly	4	4
	Vnitřní rotace	m. gluteus minimus m. tensor fasciae latae	4	4
Kolenním	Flexe	m. biceps femoris m. semitendinosus m. semimembranosus	4	4+
	Extenze	m. quadriceps femoris	4	4
Hlezenním	Plantární flexe	m. triceps surae	4+	4+
	Dorsální flexe se supinací	m. tibialis anterior	4	4

Orientační vyšetření rozsahu pohybu v kloubech DKK:

Vyšetření proběhlo pouze při pasivních pohybech, bez použití goniometru. Měření rozsahu pohybu při aktivních pohybech nebylo možné provést pro svalovou slabost pacientky, ze stejného důvodu nebyl použit goniometr. Pro přesné goniometrické měření by byla třeba účasti více terapeutů.

Tabulka č. 10 Výstupní kineziologický rozbor – orientační vyšetření rozsahu pohybu v kloubech DKK

	PDK	LDK
Kyčelní kloub:		
Flexe	90°	90°
Extenze	10°	10°
Abdukce	50°	50°
Addukce	25°	25°
Vnitřní rotace	50°	50°
Zevní rotace	55°	55°
Kolenní kloub:		
Flexe	120°	120°
Extenze	5°	5°
Hlezenní kloub:		
Dorsální flexe	10°	10°
Plantární flexe	60°	60°

Antropometrické vyšetření:

Kontrolní vyšetření - měřeny byly stejné délky a obvody jako při vstupním kineziologickém vyšetření.

Tabulka č. 11 Výstupní kineziologický rozbor – antropometrické vyšetření

	PDK (cm)	LDK (cm)
Funkční délka	84	84
Anatomická délka	83	83
Umbiculus – malleous medialis	95	94

Obvod hrudníku v expiriu (cm)	81
Obvod hrudníku v inspiriu (cm)	84

Neurologické vyšetření:

Pacientka je orientovaná místem, časem i osobou. Bez fatických poruch, výborně spolupracuje.

Tabulka č. 12 Výstupní kineziologický rozbor – vyšetření hlavových nervů

Hlavový nerv		Hodnocení
I.	n.olfactorius	BPN
II.	n. opticus	BPN
III.	n. oculomotorius	BPN
IV.	n.trochlearis	BPN
V.	n. trigeminus	BPN
VI.	n. abducens	BPN
VII.	n. facialis	BPN
VIII.	n. vestibulocochlearis	BPN
IX.	n. glossopharyngeus	BPN
X.	n. vagus	BPN
XI.	n. accessorius	BPN
XII.	n. hypoglossus	BPN

Vyšetření čítí:

Povrchové čítí bylo vyšetřováno na HKK v celém průběhu dermatomů C5 – C8, na DKK v celém průběhu dermatomů L3 - S1.

Hluboké čítí bylo vyšetřováno na HKK a DKK od drobných kloubů aker po klouby uložené proximálně.

Tabulka č. 13 Výstupní kineziologický rozbor – vyšetření čítí

Povrchové čítí HKK	Dx.	Sin.
Taktilní	BPN	BPN
Algické	BPN	BPN
Povrchové čítí DKK		
Taktilní	BPN	BPN
Algické	BPN	BPN

Hluboké čítí HKK		
Polohocit	BPN	BPN
Pohybocit	BPN	BPN
Hluboké čítí DKK		
Polohocit	Patologický nález na drobných kloubech PDK, nerozpozná polohu	BPN
Pohybocit	Patologický nález na drobných kloubech PDK, nesprávná lokalizace pohybu	BPN

Vyšetření reflexů:

Tabulka č. 14 Výstupní kineziologický rozbor – vyšetření reflexů

Reflex	dx.	sin.
Flexorů prstů (C8)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Bicipitový (C5 – C6)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Tricipitový (C7)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Patelární (L2- L4)	Areflexie	Areflexie
Achillovy šlachy (L5 – S2)	Hyporeflexie	Hyporeflexie
Medioplantární (L5 – S2)	Areflexie	Areflexie
Epigastrický (Th7 – Th9)	Hyporeflexie	
Mezogastrický (Th9 – Th10)	Hyporeflexie	
Hypogastrický (Th10 – Th12)	Hyporeflexie	

Vyšetření pyramidových jevů:

Tabulka č. 15 Výstupní kineziologický rozbor – vyšetření pyramidových jevů zánikových

Pyramidové jevy zánikové - HKK	Hodnocení
Mingazzini	Negativní, tremor prstů bilat.
Rusecký	Negativní
Barré	Negativní
Pyramidové jevy zánikové - DKK	Hodnocení
Mingazzini	Negativní

Tabulka č. 16 Výstupní kineziologický rozbor – vyšetření pyramidových jevů iritačních

Pyramidové jevy iritační - HKK	Hodnocení
Juster	Negativní bilat.
Pyramidové jevy iritační - DKK	Hodnocení
Babinsky	Negativní bilat.
Rossolimo	Negativní bilat.
Žukovský-Kornilov	Negativní bilat.

Vyšetření mozečkových funkcí:

Diadochokinéza: negativní

- Pacientka je schopna rychle střídat pronaci a supinaci předloktí v předpažení.

Taxe na HKK (prst – nos): negativní

- Pacientka je schopna bez zrakové kontroly provést pomalý koordinovaný pohyb – z upažení dotyk prstu L/PHK a špičky nosu.

Taxe na DKK (pata – bérce): negativní

- Pacientka je schopna bez zrakové kontroly provést pomalý koordinovaný pohyb – patou L/PDK přejet po bérce druhé DK od kolene po kotník.

Funkční testování u dětských progresivních myopatií dle Škorpilové a Kavkové:

Kontrolní vyšetření pro orientační hodnocení lokomoce a vertikalizace pacientky. Hodnotí se od 0. stupně do 5. stupně.

1. Mobilita vleže: 5. st. – z lehu na zádech, dolní končetiny nataženy, zvedne pánev od podložky, planty otevřeny, fixace kotníků
2. Držení a pohyb hlavy: 5. st. – při všech pohybech trupu jsou pohyby hlavou normální
3. Sed a pohyby vsedě na stoličce: 5. st. – vsedě předklon a zpět do sedu
Popis vertikalizace ze sedu do stoje: pacientka se zvedá pomocí nakročení PDK vpřed a opory obou HK o židli.
4. Sed z lehu na zádech – DKK nataženy: 3. st. – posadí se rovně pomocí obou horních končetin (čas 2 – 20 sekund)

5. Klek: 5. st. – rovnováha v prostém kleku
6. Stoj: 5. St. – rovnováha vstoje – předklon ze stoje a zpět
7. Vztyk z lehu na zádech – DKK nataženy: 3. st. – vstane pouze šplháním (čas 5 – 30 s)
 Popis: Pacientka se nejdříve vzepře na předloktí HKK a přes levý bok se přetočí do tzv. šikmého sedu, přičemž pokrčení DKK dopomáhá rukama. Přes šikmý sed se dostane do kleku na všech čtyřech s oporou o dlaně. Následně zanoží nataženou PDK a vzepře se o ní do „střechy“. Přidává LDK a z této opory se postupně přibližuje dolními končetinami ke končetinám horním, narovná se a dostává se tak do vzpřímené polohy. Styl vertikalizace je velice podobný myopatickému šplhu.
8. Dřep: 3. st. – podřep se stažením břicha a pánve pod sebe a zpět do stoje

Měřená chůze do schodů:

Kontrolní měření chůze do schodů – 2 patra

- Výsledný čas: 16 s 52 ms
- Hodnocení: Druhé patro pacientka vyšla opět pomaleji než patro první, využívala více o zábradlí, lehká hyperventilace.

3.7 Zhodnocení efektu terapie

Uplynulá měsíční terapie, prováděná ve frekvenci 2 – 3 terapeutické jednotky týdně a délkou trvání jedné terapie od 60 do 90 minut, přinesla několik změn, které však není možno tabulkově porovnat a vyhodnotit srovnáním vstupního a výstupního kineziologického rozboru. Vzhledem k progresivnímu průběhu onemocnění, nelze u tohoto případu očekávat velké změny a pokroky. Terapie je tedy zaměřena především na zpomalení progresu svalové slabosti, dále jako prevence skoliózy, vzniku deformit hrudníku, svalových kontraktur a jiných sekundárních změn. Tomu odpovídají i výsledky efektu terapie, kde nevidíme rozdíly v goniometrickém měření, neurologickém vyšetření, ale ani markantní zlepšení v přírůstcích svalové síly, či změny ve funkčním testování mobility. Patrné jsou například klinicky neprokazatelné změny ve vnímání vlastního těla a pohybu a zaznamenání větší stability a jistoty v pohybu. Tyto změny můžeme sledovat v průběhu terapeutických jednotek, kdy v prvních TJ pacientka zvládá pouze korigovaný

stoj na stabilní podložce a kvůli nejistotě a velmi subjektivní instabilitě se neodvažuje s labilními plochami pracovat. V závěru terapie pacientka zvládala dokonce chůzi po kulových úsečích a stoj na jedné DK, což se vzhledem k našim cílům stává zásadním efektem terapií. Kromě aktivace HSS a mírnému posílení svalstva DKK tedy došlo také k uvědomění si vlastních pohybových možností a k dodání pocitu jistoty a stability i v posturálně náročnějších polohách. Objektivní změny jsou zaznamenány ve zlepšení dechového stereotypu, kdy je efekt terapie patrný nejen při aspekci, ale i z výsledků antropometrického přeměření obvodu hrudníku v inspiriu a expiriu – zvětšení o 1 cm. Patrná je větší aktivita bránice při inspiriu a mírné potlačení aktivity svalů auxiliárních. Další zlepšení bylo zaznamenáno při kontrolním vyšetření pohybových stereotypů. Nedošlo sice ke změně žádného ze stereotypů, ale pohyby byly prováděny kvalitněji z hlediska výdrže v dané poloze a velikosti rozsahu při pohybu. Tento fakt potvrzuje mírné zvýšení svalové síly v oblasti dolních končetin, které bylo možné sledovat i při posilovacích technikách metody PNF, kdy s přibývajícimi terapeutickými jednotkami bylo možno ubírat podpory proximálním svalovým skupinám a přidávat na odporu zejména do flexe v kyčli bilaterálně. Při výstupním kineziologickém rozboru také pacientka zvládala chůzi v mírném podřepu. Měření času při chůzi do schodů, které bylo provedeno první a poslední terapeutickou jednotku vyšlo také s pozitivním výsledkem. Čas, za který pacientka vyšla 2 patra schodů v maximálním možném tempu, se u vstupního a výstupního měření lišil cca o 2 sekundy. Výsledek však není zcela objektivní, protože ve zlepšení může hrát roli několik faktorů. Můžeme předpokládat, že výsledek byl lepší z důvodu posílení svalů dolních končetin, upravení dechového stereotypu, s tím zvětšení kapacity plic a zmenšení hyperventilace při výkonu. Stejně tak je ale možné, vzhledem ke kolísání stavu pacientky z hlediska svalové slabosti a únavy, že měla pacientka pouze „lepší den“. Subjektivně pacientka hodnotí terapie velice pozitivně. Pociťuje již zmíněnou větší jistotu a kontrolu nad pohybem a pozoruje lepší plicní ventilaci. Vzhledem k charakteru onemocnění je ale subjektivně i objektivně doba trvání terapie příliš krátká na to, aby byly pozorovány markantní změny a pokroky. Pacientka je motivována pokračovat v terapii i nadále, je zainstruována k autoterapii.

4 Závěr

Měsíční bakalářská praxe v Centru léčby pohybového aparátu mi poskytla možnost seznámit se s pacientkou trpící poměrně vzácným onemocněním – spinální muskulární atrofií. S touto diagnózou jsem se setkala poprvé v životě, a proto bylo pro mě výzvou s takovýmto onemocněním pracovat a pokusit se pacientce poskytnout co možná nejlepší fyzioterapeutickou péči.

V obecné části jsem shrnula veškeré poznatky o tomto genetickém neuromuskulárním onemocnění, zaměřila se na etiologii, klinický obraz pacientů a také na léčbu, která je prozatím pouze symptomatická. Nadějí do budoucna se stává pro pacienty právě testovaná genová terapie, jejíž snahou je zvýšit expresi SMN2 genu a tím zajistit neuroprotektci motoneuronů.

Při léčbě SMA hraje nezastupitelnou roli komplexní rehabilitační péče, a to jak v rámci preventivních opatření (zabránit vzniku deformit hrudníku a páteře, zamezit respiračnímu selhání, předejít gastroenterologickým obtížím), tak v rámci samotné terapie, kde je snahou zejména zpomalit progresi svalové slabosti, udržet co nejlepší fyzickou ale i psychickou kondici pacienta a zajistit mu optimální kvalitu života.

Díky psaní obecné části, při kterém bylo nutno vyhledat a zpracovat co možná nejnovější a nejspolehlivější informace k dané problematice, jsem se naučila pracovat především s cizojazyčnou literaturou a odbornými webovými portály.

Návrh rehabilitačního plánu pro konkrétní diagnózu G12.1 – spinální muskulární atrofie III. typu a postup při terapiích byl zkontrolován s vedoucí bakalářské praxe Mgr. Marií Hájkovou a s vedoucí bakalářské práce Mgr. Hanou Brabencovou. Zaměřila jsem se především na cíl, kterého chtěla dosáhnout sama pacientka, a to zlepšit chůzi do schodů. I přes jasně vytyčený cíl pacientky, byla terapie brána poměrně komplexně - věnovaly jsme se senzomotorickému cvičení, aktivaci hlubokých posturálních svalů, respirační fyzioterapii a posílení zejména proximálních svalů DKK. Vzhledem k progresivnímu neurodegenerativnímu charakteru onemocnění je zřejmé, že terapií nezměníme hodnoty svalové síly na hypotrofických a hypoaktivních svalech, a že nezměníme pohybové stereotypy pacientky ani nezkorigujeme pravostrannou skoliózu pacientky. K splnění cíle

jsme se však významně přiblížily tím, že jsme intenzivně pracovaly na facilitaci nejvíce postižených svalů, stimulovaly jejich proprioceptory, aktivovaly ale i hluboké posturální svalstvo a komplexně svalstvo pacientky posilovaly.

Uvědomila jsem si také, jak důležitou roli hraje nejen při tomto onemocnění psychický stav pacienta. Vzhledem k poměrně nepříznivé prognóze (ať už se jedná o jakoukoliv formu SMA) a se znalostí faktu, že je toto onemocnění nevyléčitelné, je zřejmé, že fyzická kondice není jediná, na které se musí během terapie pracovat. Důležité je pacienta k jakékoliv pohybové aktivitě dostatečně motivovat a ukázat mu nové způsoby či náhradní mechanismy, jak všední věci života zvládat. Myslím si, že u některých případů je na místě doporučit psychoterapii, která by pacientovi pomohla vyrovnat se s onemocněním po psychické stránce.

5 Seznam použité literatury

1. ANDERTON, Ryan S., Bruno P. MELONI, Frank L. MASTAGLIA a Sherif BOULOS. Spinal Muscular Atrophy and the Antiapoptotic Role of Survival of Motor Neuron (SMN) Protein. *Molecular Neurobiology* [online]. - [cit. 2013-02-15]. ISSN 0893-7648. DOI: 10.1007/s12035-013-8399-5.
Dostupné z: <http://www.springerlink.com/index/10.1007/s12035-013-8399-5>
2. BAIONI, M. a C. AMBIEL. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. [online]. 2010 [cit. 2013-03-20]. Dostupné z: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572010000400004&script=sci_arttext&tlng=en
3. BERTORINI, Tulio E. *Neuromuscular disorders: management and therapy* [online]. 1st ed. Philadelphia: Elsevier Saunders, 2010 [cit. 2013-02-13]. ISBN 978-143-7703-726.
4. BRAHE, C. Copies of survival motor neuron in spinal muscular atrophy: the more, the better. *Neuromuscular disorders*, 2000, 10, p. 274-275. in NOVÁKOVÁ, L. Spinální svalová atrofie. [online]. 2006 [cit. 2013-03-04]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
5. BRICHTA, L., HOLKER, I., HAUG, K., KLOCKGETHER, T., WIRTH, B. In vivo activation of SMN in spinal muscular atrophy carriers and patients treated with valproate. *Ann Neurol.* Jun 2006;59(6):970-5. In TSAO, Bryan. *Spinal Muscular Atrophy*. [online]. 2011 [cit. 2013-02-15]. Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/1181436-overview#showall>
6. DUNGL, Pavel. *Ortopedie*. 1. vyd. Praha: Galén, 2005, 1273 s. ISBN 80-247-0550-8.
7. GROOT, Imelda. Physical complaints in ageing persons with spinal muscular atrophy. [online]. 2005, roč. 37, č. 4 [cit. 2013-04-06]. ISSN 16501977. Dostupné z: <http://web.ebscohost.com/ehost/detail?vid=5&sid=1336e03b-610a-4464-a309-253944285873%40sessionmgr11&hid=22&bdata=JnNpdGU9ZWhvc3QtbGl2ZQ%3d%3d#db=s3h&AN=17658892>
8. HALADOVÁ, Eva a Ludmila NECHVÁTALOVÁ. *Vyšetřovací metody hybného systému*. Vyd. 1. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 1997, 135 s. ISBN 80-701-3237-X.
9. HAMZI, K. et al PCR-RFLP, Sequencing, and Quantification in Molecular Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy: Limits and Advantages. *Journal of molecular neuroscience* [online]. New York: Humana Press Inc, 2012 [cit. 2013-03-03]. ISSN

- 1559-1166. DOI: 10.1007/s1203-012-9944-9. Dostupné z: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs12031-012-9944-9>
10. HAVLOVÁ, Miluše. Proč dýchací přístroj pro domácí plicní ventilaci?. [online]. 2007 [cit. 2013-04-06]. Dostupné z: http://www.parentproject.cz/pece/clanky/2007_01.htm
 11. HOLUBÁŘOVÁ, Jiřina a Dagmar PAVLŮ. Proprioceptivní neuromuskulární facilitace. 2., upr. vyd. Praha: Karolinum, 2011, 115 s. ISBN 978-802-4619-415.
 12. JABLONKA, S., ROSSOLL, W., SCHRANK, B., et al. The Role of SMN in spinal muscular atrophy. J Neurology, 2000, 247, Suppl. 1, p. 37-42. in NOVÁKOVÁ, L. Spinální svalová atrofie. [online]. 2006 [cit. 2013-03-04]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
 13. JANDA, Vladimír. Svalové funkční testy: kniha obsahuje 401 obrázků a 65 tabulek. Vyd. 1. Praha: Grada, 2004, 325 s. ISBN 80-247-0722-5.
 14. JEDLIČKA, Pavel a Otakar KELLER. Speciální neurologie. 1. vyd. Praha: Galén, 2005, xv, 424 s. ISBN 80-726-2312-5.
 15. KALINA, Miroslav a Irena REKTOROVÁ. Akutní neurologie: intenzivní péče v neurologii. 1. vyd. Praha: Triton, 2000, 194 s., obr. ISBN 80-725-4100-5.
 16. KAMEN, Gary a David GABRIEL. Essentials of electromyography. United States of America: Human Kinetics, 2010. ISBN 10: 0-7360-6712-4
 17. KAPRAS, Jan a Milada KOHOUTOVÁ. Kapitoly z lékařské biologie a genetiky III. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2009, 101 s. ISBN 978-80-246-0001-7
 18. KÁŠ, Svatopluk a Irena REKTOROVÁ. Neurologie v běžné lékařské praxi: intenzivní péče v neurologii. 1. vyd. Praha: Grada, 1997, 338 s. ISBN 80-716-9339-1.
 19. KOLÁŘ, Pavel. Rehabilitace v klinické praxi. 1. vyd. Praha, 2009. ISBN 978-807-2626-571.
 20. KREJČOVÁ, H. a V. KOMÁREK. Diagnostické a léčebné rozvahy v neurologii a dětské neurologii. 1. vyd. Praha: H&H, 1993. ISBN 80-85467-03-8.
 21. LATASH, Mark L. Neurophysiological basis of movement. Champaign, IL: Human Kinetics, c1998, x, 269 p. ISBN 08-801-1756-7.
 22. LEIGHTON, Sarah. Nutrition issues associated with spinal muscular atrophy. [online]. 2003, roč. 60, č. 2 [cit. 2013-04-06]. ISSN 14466368. Dostupné z: <http://web.ebscohost.com/ehost/detail?vid=4&sid=1336e03b-610a-4464-a309-253944285873%40sessionmgr11&hid=22&bdata=JnNpdGU9ZW9vc3QtbGl2ZQ%3d%3d#db=s3h&AN=10188969>

23. LEWIT, Karel. Manipulační léčba v myoskeletální medicíně. 5. přeprac. vyd. Praha: Sdělovací technika, c2003, 411 s. ISBN 80-866-4504-5.
24. LIPPERTOVÁ-GRÜNEROVÁ, Marcela. Neurorehabilitace. 1. vyd. Praha: Galén, 2005, 350 s. ISBN 80-726-2317-6.
25. MÁČEK, Miloš a Libuše SMOLÍKOVÁ. Pohybová léčba u plicních chorob: respirační fyzioterapie. 1. vyd. Praha: Victoria Publishing, c1995, 147 s. ISBN 80-718-7010-2.
26. NOVÁKOVÁ, L. Spinální svalová atrofie. [online]. 2006 [cit. 2013-03-04]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
27. OLESZEK, Joyce L. Kugelberg Welander Spinal Muscular Atrophy. [online]. 2011 [cit. 2013-02-15]. Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/306812-overview>
28. OGINO, S., WILSON, RB., GOLD, B. New insights on the evolution of the SMN1 nad SMN2 region: simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. Eur J Hum Genet, 2004, 12, p. 1015-1023. in NOVÁKOVÁ, L. Spinální svalová atrofie. [online]. 2006 [cit. 2013-03-04]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
29. PAVLŮ, D. a K. NOVOSÁDOVÁ. Příspěvky k objektivizaci účinku „Metodiky senzomotorické stimulace dle Jandy a Vávrové" se zřetelem k tzv.evidence-based practice. Rehabilitace a fyzikální lékařství. Praha: Česká lékařská společnost J.E. Purkyně, 2001, roč. 8, č. 4, s. 178-180. ISSN 1211-2658.
30. PFEIFFER, Jan. Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi. 1. vyd. Praha: Grada, 2007, 350 s. ISBN 978-802-4711-355.
31. REKTOR, Ivan a Irena REKTOROVÁ. Centrální poruchy hybnosti v praxi: respirační fyzioterapie. 1. vyd. Praha: TRITON, 2003, 196 s. ISBN 80-725-4418-7.
32. ROTH, J. Neurodegenerace: jeden mechanismus pro mnoho chorob? [online]. 2009 [cit. 2013-03-18]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/neurodegenerace-jeden-mechanismus-pro-mnogo-chorob-415671>
33. SUCATO, Daniel. Spine Deformity in Spinal Muscular Atrophy. [online]. 2007, roč. 89 [cit. 2013-04-06]. ISSN 00219355. Dostupné z: <http://web.ebscohost.com/ehost/detail?vid=5&sid=1336e03b-610a-4464-a309-253944285873%40sessionmgr11&hid=22&bdata=JnNpdGU9ZWhvc3QtbGl2ZQ%3d%3d#db=s3h&AN=23959201>

34. SUMNER, JC., HUYNH, NT., MARKOWITZ, AJ., et al. Valproic Acid Increases SMN Levels in Spinal Muscular Atrophy. *Ann Neurol*, 2003, 54, p. 647-654.
In NOVÁKOVÁ, L. Spinální svalová atrofie. [online]. 2006 [cit. 2013-03-04].
Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
35. ŠMARDA, Jan. Člověk v proudu dědičnosti: geny v lidském zdraví a nemoci. Vyd. 1. Ilustrace Petr Ondrovčík. Praha: Grada, 1999, 135 s. ISBN 80-716-9768-0
36. TSAO, Bryan. Spinal Muscular Atrophy. [online]. 2011 [cit. 2013-02-15]. Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/1181436-overview#showall>
37. VAŘEKOVÁ, J. Skupinová fyzioterapie: Dechová rehabilitace. Rehabilitace a fyzikální lékařství. Praha: Česká lékařská společnost J.E. Purkyně, 2001, roč. 8, č. 1, 59 - 60. ISSN 1211-2658.
38. VÉLE, František. Kineziologie pro klinickou praxi. Vyd. 1. Praha: Grada, 1997, 271 s. ISBN 80-716-9256-5
39. VÉLE, František. Kineziologie: přehled klinické kineziologie a patokineziologie pro diagnostiku a terapii poruch pohybové soustavy. 2., rozš. a přeprac. vyd. Praha: Triton, 2006, 375 s. ISBN 80-725-4837-9.
40. VOJTA, Václav a Annegret PETERS. Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi. 1. vyd. Praha: Grada, 2010, 180 s. ISBN 978-802-4727-103.
41. WANG, Ching, Richard FINKEL a AND PARTICIPANTS OF THE INTERNATIONAL CONFERENCE ON SMA STANDARD OF CARE. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology* [online]. August 2007, č. 8 [cit. 2013-02-15].
Dostupné z: <http://www.icnapedia.org/guidelines/secured/17761659.pdf>
42. Wehl CC, Connolly AM, Pestronk A. Valproate may improve strength and function in patients with type III/IV spinal muscle atrophy. *Neurology*. Aug 8 2006;67(3):500-1.
In TSAO, Bryan. Spinal Muscular Atrophy. [online]. 2011 [cit. 2013-02-15].
Dostupné z: <http://emedicine.medscape.com/article/1181436-overview#showall>