

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

Fakulta tělesné výchovy a sportu

Katedra fyzioterapie

**KAZUISTIKA DĚTSKÉHO PACIENTA SE
SYNDROMEM**

PRADER – WILLI

(The case report of child with Prader – Willi syndrom)

Bakalářská práce

Vedoucí bakalářské práce:

PhDr. Andrea Hašková

Vypracovala:

Eliška Slawiková

Duben, 2009

Já, „Eliška Slawiková“ prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně, s využitím znalostí z praxe a použitím teoretických poznatků z literatury. Všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu literatury.

Datum: 15.4.2009

Podpis: *Slawiková*

Ráda bych poděkovala všem, bez kterých by tato práce nemohla vzniknout. Jako první děkuji své vedoucí práce PhDr. Andreji Haškové, fyzioterapeutce stacionáře Zvonek v Kladně. Její práce a pomoci si moc vážím. Dále děkuji mamince svého pacienta za vřelý přístup a otevřený rozhovor o životě jejího dítěte.

SOUHRN

Název: Kazuistika dětského pacienta se syndromem Prader - Willi

Title: The case report of children with Prader – Willi syndrom

Cíl práce: Poukázat na možnosti rehabilitace dětí s nepříliš známým syndromem Prader - Willi, seznámit s diagnózou a v praktické části práce zpracovat kazuistiku jednoho dítěte. Dokázat, že děti s tímto syndromem jsou schopny chodit do školy a vést plnohodnotný život.

Metoda: Studium a analýza fyzioterapeutických vyšetření, rozhovor s rodiči a sestrami v rehabilitačním stacionáři, pozorování dětí při hraní.

Výsledky: Děti se syndromem Prader - Willi jsou schopné se díky ucelené rehabilitaci zařadit mezi ostatní, mají možnosti se vzdělávat a najít tak uplatnění

Klíčová slova: Prader – Willi syndrom, centrální hypotonický syndrom, opožděný psychomotorický vývoj

SEZNAM ZKRATEK

Ant. – anterior

BMI – body mass index

DRS – dětský rehabilitační stacionář

L – levá

LDK – levá dolní končetina

LHK – levá horní končetina

M. – musculus

Obj. – objektivně

OCD – obsedantně kompulsivní porucha

OH – obvod hlavy

P – pravá

PDK – pravá dolní končetina

PHK – pravá horní končetina

PMV – psychomotorický vývoj

PWS – Prader – Willi syndrom

RHB – rehabilitace

STH – somatotropní hormon

Sup. - Superior

Obsah:

1. TEORETICKÁ ČÁST	7
1.1 Úvod	7
1.2 Původ syndromu Prader - Willi	8
1.3 Etiologie	8
1.4 Klinická kritéria	9
1.5 Poruchy spojené se syndromem Prader-Willi	10
1.6 Projevy a péče podle věku	13
1.7 Složení stravy	16
1.8 Léčba	16
2. SPECIÁLNÍ ČÁST	18
2.1 Metodika práce	18
2.2 Anamnéza	19
2.3 Diferenciální rozvaha	23
2.4 Vstupní kineziologický rozbor	24
2.5 Průběh terapie	35
2.6 Výstupní kineziologický rozbor	41
2.7 Zhodnocení efektu terapie	51
3. ZÁVĚR	52
4. PŘEHLED LITERATURY	53
5. PŘÍLOHY	54

1. TEORETICKÁ ČÁST

1.1 Úvod

V této práci bych chtěla seznámit s nepříliš známým syndromem Prader - Willi (dále jen PWS) a jeho zvláštnostmi. Zabývám se možností rehabilitace takto postižených dětí a jejich pozdějším začleněním do společnosti.

S mentálně postiženými dětmi jsem během 2,5 let studia fyzioterapie nepracovala, proto jsem se rozhodla zaměřit svou práci tímto směrem. Myslím si, že je v rámci tohoto studia vhodné poznat i děti s různými poruchami učení, chování, genetickými vadami, pohybovými poruchami, mentálním, případně kombinovaným postižením.

V teoretické části práce popisuji PWS, charakteristiku tohoto syndromu a vysvětluji, co to syndrom je. Poukazuji na etiologii PWS a popisuji vzhled společně se sekundárními znaky tohoto syndromu.

V praktické části provádím kazuistické šetření zvoleného dítěte, a to chlapce s PWS. Sledovala jsem jeho kazuistiku a hodnotila zvládnuté či nezvládnuté dovednosti. Snažila jsem se zamyslet nad tím, že práce s nimi je sice náročná, ale velmi zajímavá. Nedovedou o sobě hovořit, prosazovat svá práva, nedovedou se bránit proti dalším vlivům v běžném životě.

Práce s postiženými dětmi je velmi těžká, nedovedou často ani vyjádřit své potřeby a najít si cestu k ostatním lidem, jejichž pomoc ke svému životu potřebují.

A připravit je do života, obohatit jim tento „jejich svět“. S tím samozřejmě také souvisí otázka možností rehabilitace i vzdělávání dětí s PWS.

1.2 Původ syndromu Prader - Willi

V roce 1956 byla švýcarskými endokrinology Praderovou, Labhartem a Willim popsána skupina dětí, které měly shodné tělesné znaky a to nadváhu, malý vzrůst, nedokonalý pohlavní vývoj, snížený svalový tonus a lehkou duševní zaostalost. Tyto příznaky byly později nazvány PWS. Jeho četnost se udává 1:10 000 - 16 000 živě narozených dětí. V běžné populaci se tedy vyskytuje přibližně u 60 lidí z jednoho milionu. (Zapletalová,J.2004))

V současné době se dá tento syndrom dobře diagnostikovat na základě kombinace typických projevů a průkazu chromozomální odchylky záhy po narození.

Děti s PWS vyžadují větší zdravotní péči, vzhledem ke svým různorodým problémům vyhledávají lékaře častěji než ostatní. Daleko vyšší nároky jsou kladeny na jejich nejbližší okolí. Vyšší trpělivost a pochopení všech členů rodiny jsou předpokladem toho, aby pacienti mohli prožít svůj život stejně šťastně jako jeho vrstevníci.

1.3 Etiologie

Každá buňka lidského těla obsahuje 46 chromozomů a každý z nich se skládá z velkého množství genů, které v sobě nesou speciální genetickou informaci. Polovinu genů získává dítě od matky a polovinu genů od otce. Geny určují nejen tělesné znaky jedince, ale i jeho duševní schopnosti. Na celém světě neexistují dva lidé, kteří by měli svou genetickou „výbavu“ úplně stejnou. Pokud se i nepatrná část genu při splynutí mateřské a otcovské buňky ztratí nebo je gen změněn, pozbývá své funkce. Nese – li gen významnou genetickou informaci, může její absence vést k odlišnému tělesnému nebo duševnímu vývoji. Pomocí genetických metod se podařilo na počátku 80. let zjistit, že nejčastější příčinou PWS je absence genů části „dlouhého raménka“ 15. chromozomu (15q11 – 13). (Zapletalová,J.2004)

Existují tři způsoby, jakými může být funkce této oblasti genetické informace narušena:

1. Delece - nejčastější (70 % případů) je chybění kritické části chromozomu 15, děděného po otci
2. Uniparentální disomie - ve 30 % případů PWS jsou oba 15. chromozomy zděděné po matce, místo aby byl jeden od každého z rodičů
3. Mutace - u velmi malého počtu nemocných existuje genetická mutace, která zabrání funkčnosti genetického materiálu v zodpovědné oblasti chromozomu 15

Příčiny vzniku PWS lze zjednodušeně shrnout do několika bodů:

1. Za vznik PWS zodpovídá více než jeden gen. Tyto geny jsou uloženy na dlouhém raménku 15. chromozomu v oblasti 15q11- q13. Vědci zatím nedokážou říct, kolik přesně genů je v této oblasti uloženo a jakou mají přesnou funkci.
2. Kritické geny musí pocházet od otce dítěte, aby správně plnily svou funkci. Mateřské geny jsou v této oblasti neaktivní.
3. Jsou známy tři různé chromozomální vady, které vedou ke vzniku PWS.
4. Dvě nejčastější formy genetické poruchy nejsou "dědičné", porucha může vzniknout náhodně v kterémkoliv zárodku. Existují ale také vzácné případy, kdy rodiče mají 50% riziko narození dítěte s PWS. (www.prader-willi.cz, 13.2.2009)

1.4 Klinická kritéria

Pro usnadnění diagnostiky PWS byla ještě před zavedením spolehlivých genetických testů vypracována Holmem a kolektivem autorů klinická kritéria.

Jsou rozdělena na hlavní, vedlejší a podpurná kritéria. Za každé splněné hlavní kritérium se počítá 1 bod, za vedlejší 0,5 bodu. Podpurná nejsou bodována, ale mohou diagnózu podpořit. Při získání 5 bodů (3 body z hlavních kritérií) u dítěte do 3 let je diagnóza vysoce pravděpodobná, u starších je třeba 8 bodů (4 body z hlavních kritérií).

Hlavní kritéria:

- Snížený svalový tonus v novorozeneckém a kojeneckém věku
- Neprospívání kojence a obtíže s krmením
- Velký přírůstek hmotnosti mezi 1. až 6. rokem
- Charakteristické rysy v obličeji (protáhlá hlava, úzký obličej, oči ve tvaru mandle, dolů stočené koutky úst s užším horním rtem)
- Hypogonadismus (špatná funkce gonád), nevyvinuté genitálie, špatný pubertální vývoj
- Vývojové opoždění nebo mentální retardace
- Nadměrná chuť k jídlu, posedlost jídlem
- Typické stereotypy – pohyby hlavou a očí do stran

Vedlejší kritéria:

- Snížený pohyb plodu v děloze, letargický kojeneček, slabý křik
- Typické problémy s chováním - záchvaty vzteku, agrese, lhaní
- Poruchy spánku, spánková apnoe (přechodná zástava dechu)
- Nízká postava do 15 let

- Slabší pigmentace kůže, vlasů a očí
- Menší ruce a chodidla
- Užší horní končetiny
- Poruchy zraku (šilhání, krátkozrakost)
- Viskózní sliny
- Poruchy výslovnosti
- Poškození kůže
- V prvním roce života špatné sání, problémy s krmením, po tomto období

Podpůrná kritéria:

- Vyšší práh bolesti
- Nižší sklon ke zvracení
- Porucha termoregulace, předčasný nástup tvorby některých hormonů nadledvin, osteoporóza
- Poruchy správného funkčního tvaru páteře (www.prader-willi.cz, 16.2.2008)

1.5 Poruchy spojené se syndromem Prader-Willi

A. Hypotonie (nápadné snížení svalového tonu),

Tento příznak může být odhalen dokonce již před narozením. Matky vesměs udávají, že v těhotenství hůře cítily pohyby plodu. Po narození jsou děti hodně „poddajné“ (hypotonické), slabě pláčou a hůře sají. Potíže s kojením vedou k tomu, že děti v prvním roce života hůře prospívají. Svalový tonus se sice postupně zlepšuje, ale nedostatek svalové síly je stále významný a podílí se na pomalejším pohybovém vývoji. Děti většinou pevně sedí až v dokončeném 1 roce věku. Vývoj chůze bývá opožděný. Pacienti zůstávají mírně hypotoničtí i v dospělosti. (Zapletalová, J. 2004)

B. Vzhled

Většina lidí s PWS má charakteristický vzhled, který představují oči ve tvaru mandle, úzké čelo, trojúhelníkový tvar horního rtu a malé ruce a nohy.

C. Hypogonadismus (nedostatečný vývoj pohlavních orgánů)

Vlivem pohlavních hormonů dochází k typickým tělesným změnám. U dívek začíná ve věku mezi 9. – 13. roky růst prsních žláz, usazuje se tuk na typických místech a na vrcholu dospívání se dostaví první menstruace. Chlapci začínají dospívat o něco později, mezi 10. – 14. rokem dochází ke zvětšování varlat, penisu, rostou jim vousy, hrubne hlas a přibývá svalové hmoty. U některých chlapců může být již po narození patrný menší penis a

s přibývajícím nadváhou se může ještě více zanořovat do tukové vrstvy v podbřišku. Jejich šourek v podbřišku bývá plošší a často neobsahuje varlata, která bývají na cestě jejich přímého sestupu. Mužské pohlavní hormony se z malé části u chlapců, ale i dívek, tvoří v nadledvinách, proto se u pacientů s PWS v době očekávané puberty objevuje pouze ochlupení kolem genitálu a v podpaží. Věkově pacienti do puberty obvykle nevstupují, protože jim chybí důležité impulsy z hypotalamu, které přes podvěsek mozkový ovlivňují činnost pohlavních žláz.

D. Obezita

Nadváha je nejtypičtějším znakem. Vzniká často v útlém dětství. Její hlavní příčinou je nekontrolovatelná chuť k jídlu, která vzniká poruchou řídicího centra v mezimozku a která nutí děti přejídat se. Neustálá posedlost jídlem přetrvává po celý život. Celou situaci zhoršuje fakt, že osoby s tímto syndromem vyžadují až o polovinu menší přísun energie než běžná populace. (Zapletalová, J.)

Ke vzniku výrazné nadváhy existují u lidí s PWS dva hlavní důvody, které je také odlišují od běžné populace:

- a) Hyperfagie neboli nadměrná chuť k jídlu, je způsobená poruchou funkce hypotalamu. Mozek pacientů s PWS neumí zpracovat informaci, že organismus získal již dostatek potravy. Člověk má tedy v podstatě trvale pocit hladu.
- b) Snížení svalové síly a abnormální tělesné složení se vysvětluje rovněž poruchou funkce hypotalamu, ačkoliv přesný mechanismus ještě není znám. Tělo pacientů s PWS obsahuje větší podíl tuků a menší podíl svalové tkáně. Menší množství svalstva znamená i menší základní potřebu energie než u zdravé osoby, takže nadbytek přijímané energie je o to větší. Svalový tonus a tělesné složení mohou být příznivě ovlivněny léčbou růstovým hormonem.

Nejčastěji využívaný test k měření tuku: $BMI = \text{tělesná hmotnost (kg)}/\text{výška (m)}^2$. Hodnoty BMI u dětí od 6 let plynule stoupají (viz graf č.1 a 2), v dospělosti jsou za normu považovány hodnoty 20 – 25. Hodnoty vyšší než 30 svědčí pro nadváhu. (Zapletalová, J. 2004)

E. Porucha funkce endokrinního systému

F. Porucha centrálního nervového systému

Malý vzrůst – při narození se tělesná výška u dětí s PWS obvykle neliší od ostatních novorozenců. U některých z nich ale můžeme pozorovat snížené růstové tempo již během raného dětství a téměř všem chybí typický růstový výšvih během dospívání. V dospělosti dosahují ženy tělesné výšky kolem 145 – 150cm a muži kolem 152 – 162 cm, což je téměř o 20cm méně, než je průměrná výška běžné populace, jak je patrné z grafu č.3.

G. Psychiatrické poruchy

- A. Spánkové poruchy - pacienti často trpí poruchami dýchání během spánku, denní ospalostí a narkolepsií (náhlé a nekontrolované usínání během dne). Neléčené poruchy dýchání, způsobené většinou obezitou, jsou velmi častou příčinou smrti. Proto se jako vhodná léčba doporučuje cvičení a s ním provázený úbytek na váze pacienta. Usínání během dne a ospalost se nejčastěji léčí pomocí úpravy denního režimu a léků. (www.prader-willi.cz, 19.2.2009)
- B. Poruchy vylučování - pomočování a neschopnost udržet stolici se většinou vyskytují během probouzení a jsou spojené s lhostejností pacienta, zda je mokrý nebo špinavý. Vyskytuje se v každém věku a může být zhoršeno obezitou. (Zapletalová,J.)
- C. Bipolární poruchy - výskyt bipolárních poruch (poruchy nálad) u osob s PWS je výrazně vyšší než ve zbytku populace. Poruchy jsou většinou depresivní, někdy i s manickou epizodou, vesměs jsou ale slabé a zřídka se projeví jako psychózy. Mnozí pacienti s PWS ale nálady velice rychle střídají, zatímco pacienti bez PWS mívají většinou delší buď depresivní, nebo manické období. Jako léčba se doporučují stabilizátory nálady v normálních léčebných dávkách. (www.prader-willi.cz, 19.2.2009)
- D. Porucha impulzivního chování - někteří pacienti s PWS mívají problémy s ovládním a propukne u nich agresivní záchvat. Příčiny záchvatu mohou být různé, nejčastější je ale odebrání nebo zakázání jídla pacientovi. Vhodné je pacienta uklidnit mluvením a snažit se převést jeho pozornost jinam.
- E. Obsedantně kompulzivní porucha - Ačkoliv je vnímání pacientů s PWS trochu "pomalejší", někdy se přihodí, že má pacient potřebu různého sbírání předmětů, opakování určitých rituálů a přesného dodržování časového rozvrhu. Přesto je ale OCD u pacientů s PWS poměrně vzácná porucha. Příznaky OCD jsou nejčastěji uspořádávání, počítání a neustálé opakování různých rituálů, bez jejichž vykonání by měl pacient pocít, že se stane něco hrozného. Tato porucha se léčí většinou pomocí psychoterapie a neuroleptik. (Whittington,J.2004)
- F. Typickým rysem pro PWS je drobné sebepoškozování - štípání do kůže, okusování kůže kolem nehtů, vytrhávání vlasů. To souvisí s vyšším prahem bolesti. Četná drobná poranění mnohdy zakládají mylné podezření, že je dítě týráno.
- G. Rysem PWS je i podprůměrná inteligence. Zatímco průměrné IQ v celé populaci je 100, většina lidí s PWS se pohybuje okolo hodnoty IQ 70. Jedinci obvykle mnohem lépe zvládají čtení a psaní než početní úlohy a abstraktní myšlení. (www.prader-willi.cz,19.2.2009)

1.6 Projevy a péče podle věku

Projevy syndromu PW po narození do dvou let věku dítěte

Novorozenci postižení PWS jsou slabí a mléko sají jen slabě nebo vůbec. První dny po porodu je nutné jim potravu dodávat žaludeční sondou. Děti nemají prvních několik měsíců zájem o krmení, pláčou tiše a většinu dne prospí. U chlapců může být nápadný málo vyvinutý genitál. Vývojové milníky, jako je počátek sezení, stání, chození a mluvení, jsou opožděné, většina dětí s PWS však tyto dovednosti zvládne nejpozději do pěti let věku.

Péče o novorozence a děti do 2 let věku

Porodní délka i hmotnost dětí s PWS může být o něco nižší než u ostatních novorozenců. Nápadně je u nich sníženo svalové napětí. Někdy je potřeba na přechodnou dobu podávat dítěti mléko nebo jinou výživu speciální cévkou přímo do žaludku. Pohybový vývoj je nutno kontrolovat v ordinacích dětské neurologie a svaly posilovat cvičením pod odborným dohledem.

Svalová hypotonie se během prvního roku částečně upravuje a zrychluje se pohybový vývoj. Rovněž problémy s krmením ustupují a dítě začíná postupně nabírat na hmotnosti. Přestože je obezita v tomto věku neobvyklá, rodiče by neměli dítě překrmovat. Výška a hmotnost by měly být porovnávány se speciálními tabulkami, protože některé děti s PWS mohou již během prvního roku života nápadněji zaostávat v růstu.

Téměř polovina dětí s PWS vyžaduje péči očního lékaře pro šilhání. Nemocnost nebývá čtenější než u dětí běžné populace.

Projevy syndromu PW od 2 do 5 let

V tomto věku se u dětí s PWS zpravidla dokončuje pohybový vývoj, mezi 2. a 3. rokem již bezpečně chodí. Vývoj řeči může být rovněž o něco opožděn a poruchy výslovnosti si často vyžadají péči logopeda.

Začíná se objevovat charakteristický příznak neustálého hladu. Pokud není důsledně dodržován dietní režim, dítě velmi rychle přibývá na hmotnosti. Je nutné vést dítě k pravidelnému pohybovému režimu, protože pohyb dokáže zaměstnat a odpoutat myšlenky od jídla. Děti jsou od přírody soutěživé a zapojení do kolektivních her s jejich vrstevníky jim brání v izolaci, k níž mají pacienti s PWS často sklon. Tendence děti izolovat od ostatních a tím je "chránit" mají často i rodiče ve snaze usnadnit jim život.

Je vhodné neponechávat dítě samotné a preventivně mu zajistit nějakou rukodělnou činnost - malování, modelování a podobně.

U chlapců by se měl v tomto věku vyřešit nedokonalý sestup varlat jejich stažením do šourku. Pokud není úprava polohy možná, je lépe varle odstranit. Nesestouplé varle je

ohroženo vznikem maligního onemocnění.

Projevy syndromu PW u dětí ve věku 6 až 11 let

Nástup do školy je výraznou změnou v životě každého dítěte. Školní výkon u dětí s PWS je často nerovnoměrný. Jejich slovní schopnosti jsou lepší než schopnosti rozpoznávací. Většina dětí neumí obecně uplatnit nabyté zkušenosti. Jejich horší krátkodobá paměť vede ke slabším výkonům v matematice. Hůře se na delší dobu soustředí, což může ještě více negativně ovlivňovat jejich školní výsledky. Pobyt ve škole může být poznamenán jejich emoční labilitou - pokud se dítěti okamžitě nevyhoví, následují výbuchy hněvu. Většině školáků s PWS je z těchto důvodů doporučována pedagogicko-psychologická péče. Někdy je nutné opakování třídy, výjimkou není ani přeřazení dítěte do speciální školy.

Děti s PWS vyžadují v tomto věku velkou trpělivost okolí. Pedagogové ve škole i v mimoškolních aktivitách, kterých se dítě účastní, by měli být o problematice dobře informováni, zvláště proto, že posedlost jídlem v tomto věku dosahuje vrcholu. Pobyt dítěte mimo rodinu je často rizikový, obstarává si potraviny veškerými způsoby: bere je spolužákům, je schopno vzít si jídlo z odpadkového koše, ve školních jídelnách dojídá po ostatních dětech. Je odhodláno získat si jídlo jakýmkoliv způsobem, i krádeží.

V tento okamžik je nutné držet dietu dítěte pod kontrolou a učit dítě, co smí jíst a co ne. Pokud se nepodaří dostat kalorický příjem dítěte do rozumných mezí, přírůstek na váze bývá dramatický. Nezbytná je tedy nejen nízkoenergetická strava, ale rovněž zvýšená pohybová aktivita. Pohybem je možné nejen snížit hmotnost, ale také posílit svalstvo. Maximum tukových zásob se u dětí s PWS typicky ukládá na hýždích, břiše a stehnech.

U silně obézních dětí a u dětí s ortopedickými problémy je vhodná konzultace se specialistou (dětským endokrinologem, ortopedem) o míře povolené fyzické zátěže.

Děti s PWS mají sníženou tvorbu slin, a tím větší sklon ke kazivosti zubů. Doporučena je pravidelná stomatologická péče a dohled nad hygienou dutiny ústní.

Děti s PWS bývají po většinu času přátelské a hodné, nicméně umí být i tvrdohlavé a mají sklon k výbuchům vzteku a agresivity, a to zejména je-li jim odpírán přístup k jídlu.

Projevy syndromu PW v období dospívání

Lidé s PWS obvykle nedosáhnou plné sexuální zralosti a lékařům jsou známy jen jednotlivé případy žen s PWS, které porodily dítě. U většiny je sexuální vývoj opožděný. Muži mívají často nesestouplá varlata a malý penis, pubické ochlupení a vousy jsou řídké a hlasová mutace nemusí přijít. U žen se málo vyvíjí prsa a menstruace je nepravidelná. Nedostavuje se pubertální růstový výšvih, takže průměrná konečná výška u mužů s PWS je okolo 155 cm a u žen 145 cm. Jak výšku, tak sexuální vývoj lze významně zlepšit podáváním

umělých hormonálních přípravků.

Péče o dospívající pacienty s PWS

Období puberty je více či méně komplikovaným obdobím pro každé dítě. Nedostatek sebedůvěry u pacientů s PWS pramení ze silícího pocitu odlišnosti od stejně starých jedinců a vede k jejich uzavírání se do sebe, což dále zhoršuje komunikaci dospívajících s okolím. Zatímco se jejich vrstevníci začínají částečně osamostatňovat, u adolescentů s PWS to představuje nemalý problém. Cílem výchovných procesů by mělo být pokračování v nácviku praktických úkonů spojených s běžným životem (dokonalá sebeobsluha, doprava veřejnými prostředky, komunikace s okolím, obsluha jednoduchých přístrojů, orientace v prostoru...) a posilování sebeovládání. Díky své malé výšce a nepřítomnosti pohlavních znaků vypadají děti mladší, než skutečně jsou a jejich okolí má tendenci s nimi jako s mladšími zacházet.

I u běžné populace je pro období dospívání častější střídání nálad, zvýšená psychická citlivost a zranitelnost. U pacientů s PWS může podávání pohlavních hormonů na přechodnou dobu zhoršit jejich náladovost, sklon k nervozitě a záchvatům zuřivosti.

Dospívající se začínají připravovat na své budoucí povolání. Jeho výběr bývá omezený schopnostmi pacienta a lokálními možnostmi. Není žádoucí zvolit zaměstnání, při kterém se pacient bude dostávat do styku s jídlem. Pacienti s PWS obvykle nezačínají svůj sexuální život. Naopak navazují ve věku adolescence spíše "romantické" vztahy s opačným pohlavím a i v dospělosti je u nich pohlavní styk spíše výjimkou.

Projevy syndromu PW v dospělosti

Pacienti s PWS mohou být v dospělém věku na různé úrovni soběstačnosti, prakticky všichni ale potřebují nějakou formu podpory, a to zejména pokud jde o kontrolu množství přijímané potravy. Přestože mnoho lidí s PWS má intelektuální i fyzické předpoklady k výkonu povolání, obvykle mívají problém se sociálními a emočními vazbami na běžném pracovišti. Žít mohou ve svých rodinách nebo ve speciálních komunitách. V minulosti se pacienti s PWS nedoživali vysokého věku, a to zejména v důsledku četných komplikací enormní obezity. S moderní léčbou a při dietních opatřeních se mohou dožít i věku kolem 70 let.

Přechod z dětství do dospělosti není u pacientů s PWS všeobecně spjat s jejich osamostatněním. Těsná vazba na rodiče zpravidla trvá po celý život.

Již v pozdní adolescenci se u většiny pacientů s PWS projevují komplikace dlouhodobé nadváhy. K těm nejzávažnějším patří vznik cukrovky a kardiovaskulární problémy, zejména vysoký tlak.

Pečlivá tělesná hygiena musí být součástí každodenní péče.

U žen se doporučují pravidelné kontroly gynekologem. Přestože je nepravděpodobné, že by otěhotněly, měly by být poučeny o "bezpečném sexu" i s ohledem na možnost nákazy pohlavní chorobou. (www.prader-willi.cz, 15.2.2009)

1.7 Složení stravy

Podstatné je složení jídelníčku. Strava by měla být bohatá na zeleninu. Ta obsahuje hodně vlákniny a navíc je energeticky relativně chudá. V denním jídelníčku jí může být okolo 6 porcí.

Další složkou jsou obiloviny, kam můžeme zařadit pečivo, cereálie, těstoviny a rýži, kukuřici a luštěniny. Ty mohou tvořit 3 až 5 porcí denně. Ovoce tvoří asi 4 porce denně, je však třeba počítat s jeho energetickou hodnotou.

Mléčné výrobky mohou být ve stravě dvakrát denně, přičemž preferovat by se měly nízkotučné produkty. Jednu až dvě porce denního přídělů jídla může tvořit maso nebo vejce. Tukům a sladkostem by se měli pacienti s PWS zcela vyhýbat.

1.8 Léčba

Vzhledem k tomu, že PWS je důsledkem genetické poruchy, nemůže být vyléčen. Je však řada možností jak zmírnit nebo zcela eliminovat některé příznaky, a výrazně tak zlepšit život lidí s PWS.

K úspěšnému zvládnání syndromu je zapotřebí spolupráce řady odborníků. Terapie se skládá z několika součástí.

Medikamentózní léčba:

- zvládnání svalové slabosti a poruch výživy u kojenců
- léčba nedostatku pohlavních hormonů - chybějící pohlavní hormony lze nahradit příslušnými léky a díky nim je možné chybějící pohlavní zrání dokonale navodit a udržet. Podobně jako u růstového hormonu je léčba tzv. léčbou náhradní, při které se tělu dodávají látky, které si samo nedokáže vytvořit a bez kterých by tělesný vývoj nebyl přiměřený. Podávání pohlavních hormonů (estrogenů u dívek a androgenů u chlapců) musí být zahájeno v odpovídajícím věku a musí napodobovat přirozenou hormonální tvorbu. Léčbu obvykle vede dětský endokrinolog, u dívek případně gynekolog.
- léčba obezity a nízkého vzrůstu
- sledování vývoje páteře a prevence vzniku skoliózy
- terapie poruch chování

2. SPECIÁLNÍ ČÁST

2.1 Metodika práce

Typ práce: rešerše s případovou studií

cíl: zpracování kazuistiky vybraného pacienta

pracoviště: Dětský rehabilitační stacionář Zvonek, Kladno, v termínu 16.1. – 13.2.2009, ambulantní část rehabilitačního stacionáře, pod odborným vedením Mgr. Ireny Novotné

pacient: chlapec, ročník narození 2005, diagnóza: S 525 – Prader – Willi syndrom

metody: vyšetření svalové síly dle Jandy, vyšetření hypermobility dle Sachseho, vyšetření reflexních změn dle Lewitta, vyšetření joint play, vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

informovaný souhlas pacienta: rodiče pacienta podepsali informovaný souhlas dne 16.1.2009, souhlas je součástí této bakalářské práce

vyjádření EK: etická komise se vyjádřila k tématu této bakalářské práce kladně

organizace a sběr dat: terapie probíhala třikrát týdně po dobu 4 týdnů (celkem 12 jednotek), poslední dvě terapie jsem věnovala převážně výstupnímu kineziologickému rozboru, jedna terapie trvala přibližně 35 minut, před každou jednotkou dětský pacient docházel na fyzikální léčbu, konkrétně na celotělovou vířivou koupel.

zpracování dat: při souvislé praxi v dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek Kladno jsem si vybrala pacienta vhodného k napsání této bakalářské práce, po souhlasu a dohodě s rodinou i s fyzioterapeutkou jsem vedla jeho terapie, jejichž čas jsme stanovili na 9:30 (před dopolední svačinou), které jsou zaznamenány v této práci.

Na základě vstupního kineziologického rozboru a pacientových potřeb byl sestaven krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Všechna data byla každý den zapisována, výsledky terapie byly průběžně kontrolovány dle hlavních cílů terapie.

vyhodnocení dat: výstupní kineziologický rozbor proveden v závěru terapie byl porovnán se vstupním kineziologickým rozbohem. Výsledky jsou součástí závěru bakalářské práce.

2.2 Anamnéza

Základní údaje

Jméno: M.

Zaměstnání: -

Příjmení: R.

Rok narození: 2005

Věk: 3,5

Pojišťovna: VZP, 111

DG: R62.0, syndrom Prader - Willi, centrální hypotonický syndrom, cerebelární syndrom, psychomotorická retardace, stagnace vývoje, výrazně opožděný vývoj řeči, sekundární epilepsie, pozitivní perinatální anamnéza

Rodinná anamnéza

otec: bez obtíží

matka: VVV LHK, 1987 operace střev a slinivky, 2001 fraktura DK po autonehodě, sekundární artróza pravého kolene

Sourozenci: sestra (2002) zdráva, bratr (2007) nespecifická stigmatizace, opožděný PMV

Děti: 0

Osobní anamnéza (OA)

dítě z II gravidity, v 37 týdnu, zjištěn IUGR, nezdařená indukce, proto pro deceleraci ozev císařský řez. PH 1810g/47cm. Agar SCORE 9-9-9, KI pro hypoglykémii, ATB pro rozvoj sepse, hospitalizován na JIP do Kladna. Od porodu nápadná hypotonie, chabé sání, chudší spontánní hybnost.

Předchorobí: (OP)

BDN: rodina neudává

Úrazy: žádné operace ani vážnější úrazy

AA: neg.

Abúza: nikotin: -

alkohol: -

kofein: -

FA: růstový hormon, Liskantin 2x ¼ tablety

Urologická anamnéza: lehká inkontinence, trvale pleny

Proktologická anamnéza: -

Pracovní anamnéza

Pacient dochází denně na 4 hodiny do Dětského rehabilitačního stacionáře Zvonek. Skladbu dne tvoří fyzioterapeut (jako vedoucí týmu), psycholog, logoped a speciální pedagog. Celé dopoledne tráví v kolektivu dětí.

Sociální anamnéza

Pacient bydlí s rodiči a sourozenci v panelovém domě s výtahem. Vyrůstá v nepodnětném prostředí, překrmování, podávání sladkého jídla a nápojů, které jsou zakázány, nedostatek pohybu.

Nynější onemocnění (NO)

- Dítě s pozitivní perinatální anamnézou
- Sledováno od narození pro výraznou hypotonii a chudou spontánní hybnost
- Stav uzavírán jako syndrom Prader Willi.
- Psychomotorický vývoj od počátku výrazně opožděný, v poslední době stagnuje
- Výrazně opožděný vývoj řeči, nevýrazný zájem i o sociální kontakt, zvyrazňují se patologické stereotypy a afektivní chování
- Motorický vývoj na úrovni IV trimenomu, od počátku opožděný, hlavičku držel až v 5 měsících, na břicho se přetočil v 7 měsících, plazil se od 15 měsíce, na čtyřech od 18 měsíců, lezl od 21 měsíců, stává se od dvou let, sám nechodí, nyní obchází.
- Poprvé v 8/2006 týden po očkování Movapac stav hypotonie s poruchou vědomí a záškuby DK. Recidiva v 12/2006 a 1/2007.
- V topickém nálezu nespecifická stigmatizace (gotické patro), dolichocefalie, mikromandibula, akromimie

Výsledky z lékařských vyšetření

- Foniatrie - porucha sluchu neprokázána
- Klinika dětské neurologie v Motole - EEG hraniční graf, ale bez specifických změn, noční EEG abnormní, EMG se známkami pyogenní léze, diferenciatně diagnosticky zvažovány hypoglykemické stavy, přesto nasazena antiepileptická terapie, na které dosud reakce bez záchvatů
- Pro opožděný PMV vyšetřen karyotyp s normálním nálezem 46XY
- Metabolický screening negativní
- Na RTG opožděný kostní věk
- Endokrinologie v Motole - zahájena terapie STH

- Sledován v rizikové poradně
- Pro nutnost RHB
- Psychologické sledování

Předchozí rehabilitace

Rehabilitace v dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek (Kladno) od 3.6.2005. Odeslán do rizikové poradny a k zahájení RHB obvodním lékařem.

Status presens

Ne zcela orientován v čase i prostoru, dětský pacient při vyšetření moc nespolupracoval, nerozuměl pokynům a celkově byl špatně motivovatelný.

výška: 92 cm, váha: 16,5 kg, BMI: 33

teplota a tlak: v normě

kůže: bledá, celkově dobrá elasticita, není zvýšená potivost, ani teplota

Indikace k RHB

Syndrom Prader – Willi, centrální hypotonický syndrom

Výpis ze zdravotní dokumentace

Vyšetření z 13.5.2008

V péči endokrinologa v Motole, na terapii STH, dávka zvýšena, nyní vyrostl a zesílel. Začal více žvatlat, leze po čtyřech, staví se u opory, obchází, sám se ale nepouští. Ručky zatím střídá. Poruchy vědomí nyní nepozorovány. Nadále má pleny, v noci spí dobře, přes den usne jen v kočárku.

Obj: bledší, OH 48cm, sleduje, bulby dotahují, mimika chudší, na oslovení nereaguje, reakce na zvuk nepřesvědčivá v ordinaci, reflexy výbavné symetricky. Po hračce sáhne jistě, hyperexkursibilita kloubní, občasné stereotypní pohyby hlavičkou. Svalový tonus nižší. Leze střídavým vzorem, staví se u opory, obchází. Větší bederní lordóza, lehká rekurvace kolen, pedes planti.

Výsledek: syndrom Prader - Willi, centrální hypotonický syndrom, kloubní hyperexkursibilita, cerebelární syndrom, více paleo.

Vyšetření z 21.10.2008

Hbitě leze po čtyřech, působí čilým dojmem, u opory se hned staví, obchází, sám se po oddělení nepouští.

Vyšetření na foniatřii v Praze Břevnově, se závěrem, že sluch bez závažnějšího postižení, zatím jen dle klinického projevu dítěte. Doporučena logopedie. Trvale zajištěna antiepileptická terapie, záchvat nyní dlouho nepozorován. Je na terapii STH, sledován na endokrinologii v Motole. V DRS zajištěna rehabilitace, logopedie, dodržování dietního režimu.

Při vyšetření klidný, bledší, OH 48cm. Mimika chudá, bulby dotahují, hračky sleduje, občas nejasně artikulované zvuky. Nemluví, zde neslabikuje. Svalový tonus nižší, hyperexkursibilita kloubní. Reflexy výbavné, spíše se zdají nižší. Sedí s lehkou kyfózou, z břicha jde na 4, leze střídavým vzorem, u opory se staví rychle s nakročením, široká báze, špičky zevně, zatěžuje vnitřní hranu chodidel, lehká rekurvace kolen, větší bederní lordóza, výrazně pastózní.

Výsledek: Syndrom Prader - Willi, centrální hypotonický syndrom, kloubní hyperexkursibilita, cerebelární syndrom, více paleo.

Vývoj stagnuje, epilepsie, výrazně opožděný vývoj řeči v obou složkách.

Vyšetření 25.11.2008, neurologie

Lehce abnormní graf s pomalejší rytmickou monomorfní základní aktivitou, bez jednoznačných ložiskových nebo speciálních změn.

Pacient na kontrole na endokrinologii. Výrazně přibyl na váze, důrazně připomenuto dodržování dietních opatření. Po telefonické domluvě úprava dietního režimu i ve stacionáři. Toho času ubyl na váze a nyní se drží na váze. Poruchy vědomí nepozorovány. Poruchy vědomí v anamnéze, hypoglykemie.

Závěr: syndrom Prader - Willi, ideomotorická odpověď odpovídá konci IV trimestru. Výrazně opožděný vývoj řeči v obou složkách, RHB, logopedická péče, dietní opatření.

výpis z dokumentace zdravotních sester a speciálního pedagoga, starající se o pacienta se PWS:

Na 1. oddělení máme v současné době jednoho chlapce se syndromem PW, kterému budou v dubnu 4 roky. Zatím ještě samostatně nechodí, pouze obchází kolem nábytku. Má již velmi zkažené zuby. Je malý a hodně zavalitý. PMV je hodně opožděný. Rodiče mu aplikují růstový hormon dle doporučení. Spolupráce s matkou, co se týká dietních opatření, však byla donedávna velmi obtížná, proto je v jídle vybíravý. Doposud byl zvyklý hlavně na sladké. I

pohybová aktivita je u něj velmi špatná. Maminka chlapce stále ještě krmí, nevysazuje ho na nočník a ani ho příliš nenutí k pohybu. V poslední době po omezení sladkého u něj začíná nastupovat střídání nálad – vztek a pláč.

2.3 Diferenciální rozvaha

Vzhledem k tomu, že syndrom Prader – Willi se vyznačuje centrální hypotonií, nedostatek svalové síly je významný a podílí se na pomalejším pohybovém vývoji, bude pro nás důležité vyšetření svalové síly, vyšetření stoje i chůze aspekci.

Obezita a vůbec pocit sytosti je dalším problémem u těchto dětí. Rády se přejídají a tím i rychleji přibývají na váze. Budeme se tedy snažit vést pacienta k aktivnímu pohybu, který potřebuje.

V případě syndromu Prader – Willi bude nutnou součástí terapie i odborná pomoc logopeda, speciálního pedagoga a psychologa.

2.4 Vstupní kineziologický rozbor

Vyšetření stoje

A. Vyšetření na 2 vahách

nevyšetřeno

B. Vyšetření aspektů zezadu

- Váha na vnitřní hranu chodidla
- Stoj o široké bázi
- Paty kulatého tvaru
- Obě Achillovy šlachy přechází plynule v m. triceps surae
- Hypotonus m. triceps surae P, L
- L podkolenní rýha kratší a širší
- Hypotonus m. gluteus maximus
- Posun pánve vlevo
- L thoracobrachiální trojúhelník více výrazný
- P lopatka níže

C. Vyšetření aspektů zepředu

- Chodidla rotovány zevně
- Propadlá příčná i podélná klenba
- Valgozita hlezenních kloubů, více na LDK
- Valgozita a hyperextenze kolenních kloubů
- M. rectus abdominis v hypotonu
- Ramena v elevaci

D. Vyšetření aspektů z boku

- Rekurvace kolenních kloubů
- Hypermobilita loketních kloubů
- Elevace ramen
- Předsun hlavy
- Hyperlordóza

E. Vyšetření pánve (palpací)

Nebylo možno vyšetřit přesně pro neklid pacienta

F. Vyšetření olovní

Nebylo vyšetřeno pro neklid pacienta

G. Dynamické vyšetření

- Rombergův test I-III: nevyšetřeno, samostatný stoj zatím s obtížemi

- Předklon: pacient nesvede
- Lateroflexe: symetrie, oboustranně se nerozvíjí bederní část páteře
- Trendeleburg: nevyšetřeno, pacient nepochopil instrukce
- Typ dýchání: převážně břišní

Vyšetření chůze

Pacient je schopen chodit sám s pomocí chodítka nebo se musí přidržovat nábytku, pomocné ruky za neustálé kontroly zrakem. Chůzi bez opory nezvládne.

A. Aspekci

- Chůze o široké bázi
- Nášlap na vnitřní hranu chodidla
- Při chůzi PDK táhne za sebou – chybí flexe v kolenním i kyčelním kloubu
- Prolamování kolen do hyperextenze
- Při chůzi prohýbá páteř – zvýrazňuje se bederní lordóza

B. Modifikace chůze

- Chůze pozadu – zvládne s pomocí nebo chodítkem, nášlap na vnitřní stranu chodidla, chybí flexe kolenních kloubů, bederní hyperlordóza
- Chůze po špičkách – nesvede
- Chůze se zavřenýma očima – nevyšetřeno
- Chůze po patách – zvládne s pomocí a názornou ukázkou ve formě hry

Antropometrie

A. Obecné údaje

Hmotnost	16,5 kg
Výška	92 cm
BMI	33
Výška v sedu	48 cm
Rozpětí paží	100 cm
Obvod hlavy	48 cm
Obvod hrudníku (horní žebra)	56,5 cm
Obvod hrudníku (dolní žebra)	57 cm
Obvod břicha	52 cm

B. Horní končetina

Obvody	PHK	LHK
Acromion – daktylion	42 cm	42 cm
Acromion – processus styloideus radii	30 cm	29,5 cm
Acromion – laterální epikotyl humeru	17 cm	16,5 cm
Olekranon – processus styloideus ulnae	15,5 cm	16 cm
Délka ruky	11 cm	11 cm
Objemy		
Biceps brachii relaxovaný	16 cm	16 cm
Biceps brachii v kontrakci	neměřeno	Neměřeno
Loketní kloub	16 cm	15,5 cm
Předloktí	16 cm	15 cm
Nad zápěstím	11,5 cm	11,5 cm
Hlavičky metakarpů	13 cm	13 cm

C. Dolní končetina

Obvody	PDK	LDK
Spina iliaca ant.sup. – malleolus medialis	49 cm	49 cm
Trochanter maior – malleolus lateralis	44 cm	44 cm
Délka stehna	22 cm	22 cm
Délka bérce	22 cm	22 cm
Délka nohy	14 cm	14 cm
Objemy		
Stehno	27,5 cm	29 cm
8 cm nad kolenem	neměřeno	Neměřeno
Přes koleno	23 cm	23 cm
Přes tuberositas tibiae	20,5 cm	20,5 cm
Lýtka	20 cm	20 cm
Nad kotníky	16 cm	16 cm
Přes nárt	16 cm	16 cm
Přes hlavičky metakarpů	14 cm	14 cm

Vyšetření svalové síly dle Jandy

Závěr vyšetření viz příloha č. 6

Mimické svaly	m. frontalis	2+	
	m. orbicularis oculi	3	
	m. corrugator supercilii	2+	
	m. procerus	2+	
	m. nasalis	2+	
	m. orbicularis oris	3	
	m. zygomaticus major	2+	
	m. levator anguli oris	2+	
	m. depressor labii inferioris	2+	
	m. mentalis	3	
	m. buccinator	3	
	Žvýkácí svaly	m. masseter	2+
		m. pterygoideus lateralis	2+

Vyšetření kloubního rozsahu

1. Goniometrie

Pokud neuvedeno jinak, výsledky měření jsou oboustranně totožné, hodnoty ve °.

Měření prováděno při aktivních i pasivních pohybech dvouramenným goniometrem.

A. Horní končetina

Kloub	Rovina	Rozsah u pacienta
Ramenní kloub	S	S 60 – 0 – 180
	F	F 110 – 0 – 0
	R _{F90}	R _{F90} 100 – 0 – 100
Loketní kloub	S	S 5 – 0 – 150
	F	F 90 – 0 – 90
Zápěstí	S	S 90 – 0 – 90
	F	F 35 – 0 – 60

B. Dolní končetina

Kloub	Rovina	Rozsah pacienta
Kyčelní kloub	S	S 10 – 0 – 110
	F	F 60 – 0 – 20

	R_{F90}	$R_{F90} 70 - 0 - 60$
Kolenní kloub	S	S 5 - 0 - 150
Hlezenní kloub	S	S 95 - 0 - 90
	F	F 30 - 0 - 30
	T	T 30 - 0 - 30

2. Vzdálenosti na páteři

Název	Norma	Výsledek
Schobber (L5 + 10 cm kraniálně)	4-5 cm	5 cm
Stíbor (L5 - C7)	10 cm	15 cm
Čepoj (C7 + 8 m kraniálně)	3 cm	1,5 cm
Ottova inklinální vzdálenost (C7 + 30 cm kaudálně)	Součet > 4	5 cm
Ottova reklinální vzdálenost (C7 + 30 cm kaudálně)	Součet > 4	6 cm
Forestierova fleche (záklon)	-	-
Thomayerova vzdálenost (předklon, cm od země)	-	-
Lateroflexe (úklon)	-	-
Lenochův příznak (brada k fossa jugularis)	-	Dotkne se

3. Vyšetření hypermobility dle Sachseho

- Zkouška rotace hlavy: B
- Zkouška rotace trupu: C
- Zkouška šály: C
- Zkouška zapažených paží: C
- Zkouška založených paží: C
- Zkouška extendovaných loktů: C
- Zkouška sepjatých rukou: C
- Zkouška extenze bederní páteře: B
- Zkouška rotací kolenního kloubu: C
- Zkouška extenze kolenního kloubu: C
- Zkouška předklonu: B
- Zkouška úklonu: C
- Zkouška posazení na paty: posadí se na paty

Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

M. triceps surae:

- m. gastrocnemius – 0
- m. soleus - 0

Flexory kyčle:

- m. iliopsoas – 0
- m. rectus femoris – 0
- m. tensor fasciae latae - 0

Extenzory kyčle - 0

Adduktory kyčle - 0

M. piriformis – 0

M. quadratus lumborum – 0

Paravertebrální svaly – 0

Mm. pectorales:

- pars sternalis posteriori (dolní část) – 0
- pars sternalis intermedius, anterior (střední, horní) – 0
- pars claviculární + m. pectoralis minor - 0

M. trapezius (horní část) – 0

M. levator scapulae – 0

M. sternocleidomastoideus – 0

Vyšetření šlacho – okosticových reflexů

Reflexy	Pravá	Levá
Bicipitový reflex	3	3
Tricipitový reflex	3	3
Reflex flexorů prstů	3	3
Patelární reflex	3	3
Reflex Achillovy šlachy	3	3
Medioplantární reflex	3	3

Legenda

- 0 - areflexie, 1- hyporeflexie (s využitím facilitace), 2 – hyporeflexie (bez použití facilitace), 3 – normoreflexie, 4 – hyperreflexie, 5 – hyperreflexie (klony)
- bicipitový reflex (segmenty C5, C6) – poklepem na šlachu bicepsu brachii v jamce loketní vybavíme flexi předloktí.

- Tricipitový reflex (segment C7) – poklepem na šlachy tricepsu brachii vyvoláme extenzi předloktí.
- Reflex flexorů prstů (segment C8) – poklepem na šlachy flexorů volárně v zápěstí vyvoláme flexi prstů.
- Patelární reflex (segmenty L2 – L4) – poklepem na ligamentum patellae vyvoláme kontrakci m. quadriceps a extenzi bérce. Nejlépe se vyvolává u ležícího pacienta s pokrčenými končetinami.
- Reflex Achillovy šlachy (segmenty L5 – S2) – poklepem na šlachy vyvoláme plantární flexi nohy.
- Medioplantární reflex (segmenty L5 – S2) – poklepem do středu planty vyvoláme plantární flexi nohy. Pro výbavnost je nutná relaxace, ale přitom základní tonické napětí lýtkových svalů, kterého dosáhneme pasivní dorsální flexí nohy.

Vyšetření úchopu

Úchop se postupně vyvíjí od narození dítěte, kdy se dítě narodí s úchopovým reflexem, který postupně zaniká a vyvíjí se v uvědomělý úchop. Kvalita úchopu závisí na svalové síle, pohyblivosti kloubů, povrchovém a hlubokém čítí a na svalové koordinaci.

Vyšetřujeme úchop:

- Jemný úchop – štipec, špetka, laterální úchop
- Silový úchop – kulový, hákový, válcový úchop
- Úchop M.R. je nedokonalý, spíše reflexní. Po hračce se snaží sáhnout a sám ji uchopí. Pokud mu hračku podáme, udrží ji. Dává palec i hračky do úst. Jemná motorika je porušena, ruce má v pěst, palec do dlaně. Cílený úchop je obtížný. Jemný ani silový úchop nezvládne.

Vyšetření pyramidových jevů iritačních

Pyramidové jevy iritační bývají pozitivní u léze centrálního motoneuronu. Podle některých autorů nejde o patologické reflexy, jedná se pouze o důsledek hyperreflexie flexorů prstů.

Reflexy

HK:

Hoffmanův reflex

Výsledek vyšetření

Extenze z důvodu leknutí

Justerův reflex

Extenze z důvodu leknutí

DKK (extenční odpověď)

Babinski

Nevýrazná reakce

	Chaddock	Negativní reflex
	Oppenheim	Negativní reflex
DKK (flekční odpověď)	Rossolimov	Flexe prstů je mírná
	Medioplantární reflex	Flexe prstů je mírná

Legenda

A. Horní končetina

- Hoffmanův reflex – při přebrnknutí přes nehtové lůžko 3 prstu se vybaví flexe a lehká opozice palce
- Justerův reflex – při podrážení kůže hypothenaru ostřejším předmětem směrem od zápěstí pod prsty se vybaví lehká opozice addukce a flexe palce

B. Dolní končetina

Extenční – odpovědí je extenze palce, někdy i s abdukci prstů

- Babinski – po ostrém podráždění planty dojde k extenční odpovědi
- Chaddock – extenční odpověď vybavíme ostrým podrážděním za zevním kotníkem.
- Oppenheim – za současného tlaku jedeme prsty po hraně tibie směrem dolů

Flekční – odpovědí je flexe prstů

- Rossolimov – vybavíme poklepem kladívka pod hlavičky metatarsů
- Medioplantární reflex – vybavíme klepnutím na střed planty

Vyšetření pyramidových jevů zánikových

A. Horní končetina

- Mingazzini – obě HKK drží nemocný při zavřených očích v předpažení a pronaci minimálně 30 vteřin. Sledujeme pokles celých rukou.

Výsledek vyšetření: mému pacientovi mírně klesá pravá HK

- Daffour – obě HKK v předpažení a maximální supinaci. Na postižené straně se HK stáčí do pronace a často je patrný i pokles.

Výsledek vyšetření: vážně supinace na pravé HK, kde je tento příznak pozitivní

- Barré – obě HKK jsou v předpažení s dlaněmi směřujícími k sobě a maximální abdukci prstů. Na postižené straně je abdukce prstů menší.

Výsledek vyšetření: u M.R. je negativní

- Rusecký – obě HKK jsou v předpažení s maximální dorsální flexí rukou. Pozitivní je při poklesu ruky

Výsledek vyšetření: pozitivní na pravé straně

- Fenomén retardace – oběma HKK se provádí současně stejný pohyb a postižená končetina se opoždíuje

Výsledek vyšetření: negativní

B. Dolní končetina

- Mingazzini – pacient v lehu na zádech drží při zavřených očích DKK zvednuté a flektované do pravého úhlu. Na postižené straně dochází k poklesu.

Výsledek vyšetření: mírně klesá pravá DK

- Barré – v lehu na břiše drží pacient bérce flektované do pravého úhlu. Opět sledujeme pokles.

Výsledek vyšetření: bylo těžké udržet 90%, pro hypermobilitu přepadávaly nohy do většího úhlu.

- Fenomén retardace – v lehu na břiše provádí pacient flexi a extenzi v kolenních kloubech. Postižená končetina se při pohybu opoždíuje.

Výsledek vyšetření: negativní

Vyšetření taxy

Na HK je to zkouška prst – nos. Při zavřených očích se má nemocný dotknout špičkou prstu špičky nosu. Výchozí polohou je předpažení a pohyb je prováděn pomalu. Taxi na DK vyšetřujeme zkouškou pata – koleno, kdy si nemocný při zavřených očích dá patu na druhé koleno a sjíždí po tibií směrem dolů.

Výsledek vyšetření: u mého pacienta není taxy správná, nerozpozná, kam má prst přiblížit.

Vyšetření čítí

Čítí rozeznáváme povrchové a hluboké. Při vyšetření musíme vždy porovnávat pravou a levou stranu těla. K vyšetření je ale nutná spolupráce pacienta.

Rozeznáváme kvality čítí:

Vyšetření algického čítí – bpn

Vyšetření grafestezie – bpn

Vyšetření topestezie – bpn

Vyšetření termického čítí – neprovedeno

Vyšetření hlubokého čítí – pohybovit – bpn

- polohovit – bpn

- vibrační čítí (ladička) - nebylo vyšetřeno

Vyšetření reflexních změn dle Lewitta

Reflexní změna je reakce organismu na nociceptivní podnět. Může se projevit na kůži, podkoží, svalu, ale i na vnitřních orgánech. Jestliže vyšetřujeme reflexní změny, měli bychom vyšetřit všechny tkáně, které vyšetřit lze – kůži, podkoží, fascie, sval, periost a kloubní spojení.

A. Vyšetření kůže a podkoží

Vyšetření kůže (demografická zkouška, vyšetření kůže, vyšetření pružení kůže, Kiblerova řasa, diagnostický hmat). Kůže M.R. je na celém povrchu těla hladká a volně pohyblivá. Kiblerova řasa se dá volně nabrat mezi prsty na paravertebrálních svalech stejně na obou stranách. Zádové fascie těsně obepínají spastické svaly a dají se jen těžce uvolnit, zatímco fascie na končetinách jsou poměrně pružné. Výrazně hypotonické jsou paravertebrální svaly, hýžďové svaly, extenzory šíje.

B. Vyšetření fascií

Dorzální fascie – dobře posunlivá

Pectorální fascie – hůře posunlivá

Krční fascie – hůře posunlivá

Fascie předloktí – dobře posunlivá

C. Periostové body

processus xiphoideus – bpn

Erbův bod – bpn

Vyšetření joint play

Joint play je omezena v těchto segmentech:

	P	L
IP1 kloub	Dorso – plantárně 1 – 4 prst	Dorso – plantárně 2, 3 prst
IP2 kloub	Dorso – plantárně 2, 4 prst	Dorso – plantárně 2 prst
TMT kloub palce	Dorso – plantárně	-
Os naviculare	Mediálně	Mediálně
Os calcanei	Dorso - plantárně	-
Talokrurální kloub	Dorsálně	Dorsálně

Závěr vyšetření

Do závěru jsem vybrala důležité informace pro tvorbu krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu, který by se měl zaměřit na korekci stoje a chůze, posílení hypotonických svalů, mobilizaci plosky nohy.

- 1) Dýchání – převažuje horní hrudní dýchání v souvislosti s vadným držením těla
- 2) Při vyšetření stoje bylo patrné zatížení chodidla na vnitřní hranu, stoj o široké bázi, propadlá příčná i podélná klenba
- 3) Hypotonus m. triceps surae na P i L straně a m. gluteus maximus na obou stranách
- 4) Při vyšetření stoje aspekci z boku je výrazná hypermobilita obou kolenních i loketních kloubů, bederní hyperlordóza
- 5) Pacient není schopen chodit sám bez opory. Dokáže si stoupnout s opřením o nábytek, chůzi zvládá v chodítku nebo držením za ruce druhé osoby se stálou fixací země pomocí zraku
- 6) Při chůzi PDK táhne za sebou (chybí flexe v kolenním i kyčelním kloubu), prolamování kolen do hyperextenze, při chůzi prohýbá páteř, zvýrazňuje se bederní lordóza
- 7) Při vyšetření svalové síly byla zjištěna hypotonie v oblasti obličeje (žvýkáci, mimické svaly) a také hypotonus m. triceps surae P,L, m. gluteus maximus na obou stranách
- 8) Vyšetření svalového rozsahu (goniometrie) ukázalo hypermobilitu, hlavně v kolenním a loketním kloubu
- 9) Svaly nejsou zkrácené
- 10) Vyšetření patologických reflexů v normě (normoreflexie)
- 11) Úchop je nedokonalý, spíše reflexní, po hračce se snaží sáhnout a sám ji uchopí, pokud mu hračku podáme, udrží ji. Dává palec i hračky do úst.
- 12) Jemná motorika je porušena, ruce má v pěst, palec do dlaně. Cílený úchop je obtížný.
- 13) Jemný ani silový úchop nezvládne.
- 14) Blokády v oblasti plosky nohy způsobené nefyziologickým postavením chodidla, zejména na pravé noze

Krátkodobý rehabilitační plán

- 1) Motivace mého pacienta pro spolupráci při cvičení
- 2) Cvičení v klidném prostředí
- 3) Návčik správného stereotypu dýchání, lokalizované dýchání, prohloubený nádech a výdech
- 4) Posílení hypotonických svalů izometricky, zvýšení svalové síly
- 5) Korekce chůze – správný stoj, stejně dlouhé kroky, zatížení zevní strany chodidel

- 6) Stimulace mimických svalů – hlazení, masáž
- 7) Posilování břišních a hýžďových svalů
- 8) Cvičení rovnováhy v podporu klečmo, ve vzpřímeném kleku – rytmická stabilizace, cvičení na míči
- 9) Rozvoj gnostické funkce HKK

Návrh terapie

- 1) Správný stereotyp dýchání
- 2) Ovlivnit hypotonii
- 3) Správný stoj
- 4) Korekce chůze
- 5) Zvýšit svalovou sílu HKK, DKK
- 6) Naučit se používat horní i dolní končetiny v běžných denních činnostech, např. hygiena, oblékání, manuální práce atd.

2.5 Průběh terapie

Terapie č.1 - 16.1.2009

Status presens: M.R. byl roztěkaný, nekomunikativní, odmítal spolupracovat.

Při první návštěvě byl realizován rozhovor s matkou. Účelem rozhovoru bylo seznámit matku s cílem mé bakalářské práce, svolení ke spolupráci s chlapcem. V další části rozhovoru jsem se zaměřila na získání základních anamnestických údajů chlapce.

Seznámila jsem se s mým pacientem, kterému jsem se snažila vysvětlit záměr naší spolupráce.

Cíl terapie: vstupní kineziologický rozbor, anamnéza, vyšetření stoje a chůze, vyšetření stereotypu dýchání, antropometrie, goniometrie, svalový test, respirační fyzioterapie

Terapie:

- Byla jsem přítomna celkové vířivé koupeli, která je vždy nutností pro uvolnění a relaxaci svalstva. Bývá u něj i motivací k další rehabilitaci vzhledem k tomu, že vodu miluje.
- Z důvodu nachlazení jsem provedla techniku míčkování dle Zdeny Jebavé na hrudníku a zádech pro lepší vykašlávání a usnadnění dýchání.

Výsledek: výsledek vyšetření viz Vstupní kineziologický rozbor. Došlo k lepšímu dýchání a vykašlávání.

Terapie č.2 - 19.2.2009

Status presens: můj pacient byl velmi dobře naladěný, byl ochoten spolupracovat.

Cíl: dokončení vstupního kineziologického rozboru, protažení zkráceného m.rectus femoris, nácvik úchopu

Terapie:

- Vyšetření šlacho – okosticových reflexů, vyšetření reflexních změn, vyšetření pyramidových jevů iritačních
- Před zahájením rehabilitace podstoupil M.R. vířivou koupel
- Senzomotorika - kontrola a korekce úchopu, využití pomůcek – molitanový míček, „ježek“ ve tvaru válce, kuliček, snaha o „pěst“ a natažení prstů

Výsledek: výsledek vyšetření viz Vstupní kineziologický rozbor, nácvik správného úchopu hraček nebo jídla.

Terapie č. 3 - 21.1.2009

Status praesens: pacient nebyl naladěný na cvičení, nespolupracoval

Cíl: facilitace a cvičení mimických svalů kvůli hypotonii v oblasti obličeje, mobilizace plosky nohy, kontrola chůze v chodítku, vířivá koupel

Terapie:

- Cvičení mimických svalů v lehu na zádech: facilitace svalů obličeje pomocí míčků a speciální sady na stimulaci obličeje. Pasivní pohyby, aktivní pohyby s dopomocí. Hlazení froté žínkou. Snaha o zvednutí obočí, mračení se, špulení rtů, sevření rtů, široký úsměv a stahování ústních koutků.
- Mobilizace plosky nohy v lehu na zádech, pokrčená kolena: IP1 + IP2 dorsálně x plantárně, hlavičky metatarsů dorsálně x plantárně, os naviculare směrem laterálním, mediálním
- Mobilizace plosky nohy v lehu na břiše: os calcanei dorsálně, plantárně, laterálně, do rotace, osmičkový hmat
- Kontrola chůze v chodítku za neustálé kontroly zrakem, korekce těla, správný nášlap přes patu.

Výsledek: Mobilizace obou plosek nám pomohla odstranit menší blokády, hlavně IP1+IP2 a hlaviček metatarsů, s čímž souvisí i lepší postavení chodidla při stožení. Při cvičení mimických a žvýkacích svalů nebylo patrné žádné zlepšení.

Terapie č. 4 - 23.1.2009

Status praesens: pacient byl mrzutý, neustále se dožadoval jídla, křičel a nebyl k utišení

Cíl: posílení gluteálních svalů, vířivá koupel, sensomotorika

Terapie:

- Posilování gluteálních svalů v lehu na břicho, hlava opřena čelem o složené ruce
- Sensomotorika – přebírání korálků, skládání kostiček, sbírání hraček
- Posílení m.rectus femoris v lehu na zádech

Výsledek: nedošlo k výrazným změnám, je třeba toto posilování opakovat a cvičit i doma s rodinou.

Terapie č. 5 - 26.1.2009

Status presens: po víkendu byl můj pacient velmi dobře naladěný, spolupracoval, usmíval se

Cíl: dechová gymnastika, respirační fyzioterapie, mobilizace plosky nohy, posílení břišních svalů

Terapie:

- Dechová cvičení
- A) Návuk bráničního dýchání v lehu na zádech s DKK pokrčeny v kyčelních a kolenních kloubech. Při nádechu „nafouknout“ břicho, při výdechu „vyfouknout“ např. míč
- B) Návuk prodlouženého výdechu v lehu na zádech s DKK pokrčenými v kyčelních a kolenních kloubech, při výdechu využít samohlásek, sykavek a výdech postupně prodlužovat (pára uniká z hrnce (šššššššš), vypouštění balónku (ssssss), velký údiv (óóóóóó))
- C) Lokalizované dýchání v lehu na zádech s DKK pokrčenými v kyčelních a kolenních kloubech, nádech pod ruce fyzioterapeuta
- DG doplnit pomůckami – foukačka, nafukovací balónek
- respirační fyzioterapie a míčkování hrudníku podle Zdeny Jebavé
- mobilizace v lehu na zádech, pokrčená kolena: IP1 + IP2 dorsálně x plantárně, hlavičky metatarsů dorsálně x plantárně, os naviculare směrem laterálním, mediálním, talokrurální kloub dorsálně
- mobilizace plosky nohy v lehu na břicho: os calcanei dorsálně, plantárně, laterálně, do rotace, osmičkový hmat
- posílení břišních svalů na míči v lehu na zádech

Výsledek: Vzhledem k nefyziologickému postavení chodidla se opět objevily blokády v oblasti plosky, které jsem se snažila odblokovat mobilizační technikou. Díky dechové gymnastice a respirační fyzioterapii došlo ke konci terapie k lepšímu vykašlávání a uvolnění dýchání.

Terapie č. 6 - 28.1.2009

Status presens: pacient byl orientován, v dobré náladě, ochoten cvičit

Cíl: vířivá koupel, správný stoj + korekce chůze, sensomotorika

Terapie:

- Korekce stoje - pacient se opíral o chodítka a já jsem mu nastavila chodidla do fyziologického postavení – zúžení báze, váha na celé chodidlo, rovná záda, ramena dole, hlava vzhůru
- Korekce chůze – pacient byl postaven do hrazdičky s opřením se o postranní madla. Chtěla jsem po pacientovi, aby se přidržel postranních madel a zkusil se po této plošině projít s cílem postupného zúžení báze.
- Kutálení se na velkém míči. Neprováděli jsme žádné cviky, jen se pohupovali v lehu na břiše a zádech

Výsledek: vzhledem k tomu, že postavení chodidel a celkový správný stoj byl pro pacienta nepřirozený, po několika minutách začal být nervózní a tak jsme přešli k dalšímu cvičení s tím, že na konci terapie jsem ho opět na chvíli do této pozice zainstruovala.

Terapie č. 7 - 30.1.2009

Status presens: pacient byl v dobré náladě, ochoten spolupracovat, vydržel však 15 min. a poté si chtěl jít hrát s ostatními dětmi

Cíl: vířivá koupel, posílení břišních svalů, korekce stoje

Terapie:

- Korekce stoje – postavení na pár minut do správného stoje s opřením o nábytek na začátku i konci terapie
- Posílení břišních svalů v lehu na zádech, Kolena mírně pokrčená a podložená kolena
- Sensomotorika – chůze po ježkovi s přidržováním se o stůl a neustálou kontrolou zraku

Výsledek: během jedné terapie nebylo možné posílit m. rectus abdominis, matka byla zainstruována, jak doma posilovat a korigovat správný stoj

Terapie č. 8 - 2.2.2009

Status presens: pacient byl v dobré náladě, spolupracoval

Cíl: posílení svalů DKK a HKK na míči, sensomotorika, vířivá koupel

Terapie:

- Cvičení na míči v sedu s pomocným držením za ruce – pohupování, odlepování DKK od země, podsazování pánve

- Cvičení na míči v lehu na břicho – pohupování, snaha udržet se rukama na zemi a zvednout DKK od podložky
- Cvičení na míči v lehu na zádech – zvedání trupu, koulení se po míči
- Senzomotorika – udržení se na kruhové výseči s pomocným držením za ruce a neustálou kontrolou zraku, přebírání korálků, mačkání „ježka“ a molitanového míčku
- Korekce chůze – postavení pacienta do hrazdičky s držením se postranních madel a neustálou kontrolou zraku, nácvik chůze o úzké bázi

Výsledek: Pacient byl ze cvičení na míči nadšen, podařilo se nám posílit svaly HKK i DKK, ovšem celková hypotonie ovlivněna nebyla.

Terapie č. 9 - 4.2.2009

Status presens: pacient byl rozmrzelý, nachlazený a odmítal cvičit

Cíl: korekce stoje a chůze, respirační fyzioterapie

Terapie:

- Korekce stoje – nastavení pacienta do správné polohy, zabavením hračkami snaha o udržení alespoň 5 min
- Korekce chůze – chůze v chodítku po místnosti, snaha o správné kladení chodidel a udržování stejné báze
- Respirační fyzioterapie

Výsledek: aby byla terapie účinná, je zapotřebí denní rehabilitace alespoň 30 min. a zainstruování rodinných příslušníků. V tomto případě je nutné cvičení i doma.

Terapie č.10 - 6.2.2009

Dnes se pacient z důvodu nemoci nedostavil na terapii.

Terapie č.11 - 9.2.2009

Status presens: Pacient se po nemoci necítil příliš dobře a nebyl naladěný na cvičení, bylo patrné i nepodnětné prostředí v rodině.

Cíl: výstupní kineziologický rozbor, vodoléčba

Terapie:

- vyšetření stoje a chůze, vyšetření stereotypu dýchání, antropometrie, goniometrie, svalový test
- respirační fyzioterapie a míčkování hrudníku podle Zdeny Jebavé.

Výsledek: závěr vyšetření viz Výstupní kineziologický rozbor

Terapie č. 12 - 11.2.2009

Status presens: Dnes můj dětský pacient necvičil, nedostal sladkost a byl nepřítelny. Bylo možno pozorovat typicky střídající se vztek x normální náladu se stereotypy v pohybu, které jsou pro tento syndrom typické.

Cíl: dokončení výstupního kineziologického rozboru

Vyšetření:

- vyšetření šlacho – okosticových reflexů, vyšetření reflexních změn, vyšetření pyramidových jevů iritačních

Výsledek: závěr vyšetření viz Výstupní kineziologický rozbor

2.6 Výstupní kineziologický rozbor

Vyšetření stoje

A. Vyšetření na 2 vahách

nevyšetřeno

B. Vyšetření aspektů zezadu

- Váha na vnitřní hranu chodidla
- Stoj o široké bázi
- Paty kulatého tvaru
- Obě Achillovy šlachy přechází plynule v m. triceps surae
- Hypotonus m. triceps surae P
- L podkolenní rýha kratší a širší
- Posun pánve vlevo
- L thoracobrachiální trojúhelník více výrazný
- P lopatka níže

C. Vyšetření aspektů zepředu

- Chodidla rotovány zevně
- Propadlá příčná i podélná klenba
- Valgozita hlezenních kloubů, více na LDK
- Valgozita a hyperextenze kolenních kloubů
- Ramena v elevaci

D. Vyšetření aspektů z boku

- Rekurvace kolenních kloubů
- Hypermobilita loketních kloubů
- Elevace ramen
- Předsun hlavy
- Lordóza

E. Vyšetření pánve (palpací)

Nebylo možno vyšetřit přesně pro neklid pacienta

F. Vyšetření olovníci

Nebylo vyšetřeno pro neklid pacienta

G. Dynamické vyšetření

- Rombergův test I-III: nevyšetřeno, samostatný stoj zatím s obtížemi
- Předklon: pacient nesvede
- Lateroflexe: symetrie, oboustranně se nerozvíjí bederní část páteře

- Trendelenburg: nevyšetřeno, pacient nepochopil instrukce
- Typ dýchání: převážně břišní

Vyšetření chůze

Pacient je schopen chodit sám s pomocí chodítka za stálé kontroly zrakem nebo se musí přidržovat nábytku, pomocné ruky. Chůzi bez opory nezvládne.

A. Aspekci

- Chůze o široké bázi
- Nášlap na vnitřní hranu chodidla
- Při chůzi PDK táhne za sebou – chybí flexe v kolenním i kyčelním kloubu
- Prolamování kolen do hyperextenze
- Při chůzi prohýbá páteř – zvýrazňuje se bederní lordóza

B. Modifikace chůze

- Chůze pozadu – zvládne s pomocí nebo chodítkem, nášlap přes patu, chybí flexe kolenních kloubů, bederní hyperlordóza
- Chůze po špičkách – nesvede
- Chůze se zavřenýma očima – nevyšetřeno
- Chůze po patách – zvládne s pomocí a názornou ukázkou ve formě hry

Antropometrie

A. Horní končetina

Obvody	PHK	LHK
Acromion – daktylion	42 cm	42 cm
Acromion – processus styloideus radii	30 cm	29,5 cm
Acromion – laterální epikotyl humeru	17 cm	16,5 cm
Olekranon – processus styloideus ulnae	15,5 cm	16 cm
Délka ruky	11 cm	11 cm

Objemy

Biceps brachii relaxovaný	16 cm	16 cm
Biceps brachii v kontrakci	neměřeno	Neměřeno
Loketní kloub	16 cm	15,5 cm
Předloktí	16 cm	15 cm
Nad zápěstím	11,5 cm	11,5 cm

Hlavičky metakarpů	13 cm	13 cm
--------------------	-------	-------

B. Dolní končetina

Obvody	PDK	LDK
Spina illiaca ant.sup. – malleolus medialis	49 cm	49 cm
Trochanter maior – malleolus lateralit	44 cm	44 cm
Délka stehna	22 cm	22 cm
Délka bérce	22 cm	22 cm
Délka nohy	14 cm	14 cm
Objemy		
Stehno	27,5 cm	29 cm
Přes koleno	23 cm	23 cm
Přes tuberositas tibiae	20,5 cm	20,5 cm
Lýtko	20 cm	20 cm
Nad kotníky	16 cm	16 cm
Přes nárt	16 cm	16 cm
Přes hlavičky metakarpů	14 cm	14 cm

Vyšetření svalové síly dle Jandy

Závěr vyšetření viz příloha č. 6

Mimické svaly	m. frontalis	2+	
	m. orbicularis oculi	3	
	m. corrugator supercilii	2+	
	m. probrus	2+	
	m. nasalis	2+	
	m. orbicularis oris	3	
	m. zygomaticus major	2+	
	m. levator anguli oris	2+	
	m. depressor labii inferioris	2+	
	m. mentalis	3	
	m. buccinator	3	
	Žvýkácí svaly	m. masseter	2+
		m. pterygoideus lateralit	2+

Vyšetření kloubního rozsahu

1. Goniometrie

Pokud neuvedeno jinak, výsledky měření jsou oboustranně totožné, hodnoty ve °.

Měření prováděno při aktivních i pasivních pohybech dvouramenným goniometrem.

A. Horní končetina

Kloub	Rovina	Rozsah u pacienta
Ramenní kloub	S	S 60 – 0 – 180
	F	F 110 – 0 – 0
	R _{F90}	R _{F90} 100 – 0 – 100
Loketní kloub	S	S 5 – 0 – 150
	F	F 90 – 0 – 90
Zápěstí	S	S 90 – 0 – 90
	F	F 35 – 0 – 60

B. Dolní končetina

Kloub	Rovina	Rozsah pacienta
Kyčelní kloub	S	S 10 – 0 – 110
	F	F 60 – 0 – 20
	R _{F90}	R _{F90} 70 – 0 – 60
Kolenní kloub	S	S 5 – 0 – 150
Hlezenní kloub	S	S 95 – 0 – 90
	F	F 30 – 0 – 30
	T	T 30 – 0 – 30

2. Vzdálenosti na páteři

Název	Norma	Výsledek
Schobber (L5 + 10 cm kraniálně)	4-5 cm	5 cm
Stibor (L5 – C7)	10 cm	15 cm
Čepoj (C7 + 8 m kraniálně)	3 cm	1,5 cm
Ottova inkliniční vzdálenost (C7 + 30 cm kaudálně)	Součet > 4	5 cm
Ottova rekliniční vzdálenost (C7 + 30 cm kaudálně)	Součet > 4	6 cm
Forestierova fleche (záklon)	-	-
Thomayerova vzdálenost (předklon, cm od země)	-	-
Lateroflexe (úklon)	-	-
Lenochův příznak (brada k fossa jugularis)	-	Dotkne se

3. Vyšetření hypermobility dle Sachseho

- Zkouška rotace hlavy: B
- Zkouška rotace trupu: C
- Zkouška šály: C
- Zkouška zapažených paží: C
- Zkouška založených paží: C
- Zkouška extendovaných loktů: C
- Zkouška sepjatých rukou: C
- Zkouška extenze bederní páteře: B
- Zkouška rotací kolenního kloubu: C
- Zkouška extenze kolenního kloubu: C
- Zkouška předklonu: B
- Zkouška úklonu: C
- Zkouška posazení na paty: posadí se na paty

Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy

M. triceps surae:

- m. gastrocnemius – 0
- m. soleus - 0

Flexory kyčle:

- m. iliopsoas – 0
- m. rectus femoris – 0
- m. tensor fasciae latae - 0

Extenzory kyčle - 0

Adduktory kyčle - 0

M. piriformis – 0

M. quadratus lumborum – 0

Paravertebrální svaly – 0

Mm. pectorales:

- pars sternalis posteriori (dolní část) – 0
- pars sternalis intermedius, anterior (střední, horní) – 0
- pars claviculární + m. pectoralis minor - 0

M. trapezius (horní část) – 0

M. levator scapulae – 0

M. sternocleidomastoideus – 0

Vyšetření šlacho – okosticových reflexů

Reflexy	Pravá	Levá
Bicipitový reflex	3	3
Tricipitový reflex	3	3
Reflex flexorů prstů	3	3
Patelární reflex	3	3
Reflex Achillovy šlachy	3	3
Medioplantární reflex	3	3

Legenda

- 0 - areflexie, 1- hyporeflexie (s využitím facilitace), 2 – hyporeflexie (bez použití facilitace), 3 – normoreflexie, 4 – hyperreflexie, 5 – hyperreflexie (klony)
- bicipitový reflex (segmenty C5, C6) – poklepem na šlachu bicepsu v jamce loketní vybavíme flexi předloktí.
- Tricipitový reflex (segment C7) – poklepem na šlachu tricepsu vybavíme extenzi předloktí.
- Reflex flexorů prstů (segment C8) – poklepem na šlachy flexorů volárně v zápěstí vybavíme flexi prstů
- Patelární reflex (segmenty L2 – L4) – poklepem na ligamentum patellae vyvoláme kontrakci m.quadriceps a extenzi bérce. Nejlépe se vybavuje u ležícího pacienta s pokrčenými končetinami.
- Reflex Achillovy šlachy (segmenty L5 – S2) – poklepem na šlachu vyvoláme plantární flexi nohy
- Medioplantární reflex (segmenty L5 – S2) – poklepem do středu planty vyvoláme plantární flexi nohy. Pro výbavnost je nutná relaxace, ale přitom základní tonické napětí lýtkových svalů, které dosáhneme pasivní dorsální flexí nohy.

Vyšetření úchopu

Úchop se postupně vyvíjí od narození dítěte, kdy se dítě narodí s úchopovým reflexem, který postupně zaniká a vyvíjí se v uvědomělý úchop. Kvalita úchopu závisí na svalové síle, pohyblivosti kloubů, povrchové a hluboké cití a na svalové koordinaci.

Vyšetřujeme úchop:

- Jemný úchop – štipec, špetka, laterální úchop
- Silový úchop – kulový, hákový, válcový úchop
- Úchop M.R. je nedokonalý, spíše reflexní. Po hračce se snaží sáhnout a sám ji uchopí. Pokud mu hračku podáme, udrží ji. Dává palec i hračky do úst. Jemná motorika je porušena, ruce má v pěst, palec do dlaně. Cílený úchop je obtížný. Jemný ani silový úchop nezvládne.

Vyšetření pyramidových jevů iritačních

Pyramidové jevy iritační bývají pozitivní u léze centrálního motoneuronu. Podle některých autorů nejde o patologické reflexy, jedná se pouze o důsledek hyperreflexie flexorů prstů.

Reflexy		Výsledek vyšetření
HK:	Hoffmanův reflex	Extenze z důvodu leknutí
	Justerův reflex	Extenze z důvodu leknutí
DKK (extenční odpověď)	Babinski	Nevýrazná reakce
	Chaddock	Negativní reflex
	Oppenheim	Negativní reflex
DKK (flekční odpověď)	Rossolimov	Flexe prstů je mírná
	Medioplantární reflex	Flexe prstů je mírná

Legenda

A. Horní končetina

- Hoffmanův reflex – při přebrnknutí přes nehtové lůžko 3 prstu se vybaví flexe a lehká opozice palce
- Justerův reflex – při podráždění kůže hypothenaru ostřejším předmětem směrem od zápěstí pod prsty se vybaví lehká opozice addukce a flexe palce

B. Dolní končetina

Extenční – odpovědí je extenze palce, někdy i s abdukci prstů

- Babinski – po ostrém podráždění planty dojde k extenční odpovědi
- Chaddock – extenční odpověď vybavíme ostrým podrážděním za zevním kotníkem.
- Oppenheim – za současného tlaku jedeme prsty po hraně tibie směrem dolů

Flekční – odpovědí je flexe prstů

- Rossolimov – vybavíme poklepem kladívka pod hlavičky metatarsů.
- Medioplantární reflex – vybavíme klepnutím na střed planty

Vyšetření pyramidových jevů zánikových

A. Horní končetina

- Mingazzini – obě HKK drží nemocný při zavřených očích v předpažení a pronaci minimálně 30 vteřin. Sledujeme pokles celých rukou.

Výsledek vyšetření: mému pacientovi mírně klesá pravá HK

- Daffour – obě HKK v předpažení a maximální supinaci. Na postižené straně se HK stáčí do pronace a často je patrný i pokles.

Výsledek vyšetření: vážne supinace na pravé HK, kde je tento příznak pozitivní

- Barré – obě HKK jsou v předpažení s dlaněmi směřujícími k sobě a maximální abdukci prstů. Na postižené straně je abdukce prstů menší.

Výsledek vyšetření: u M.R. je negativní

- Rusecký – obě HKK jsou v předpažení s maximální dorsální flexí rukou. Pozitivní je při poklesu ruky.

Výsledek vyšetření: pozitivní na pravé straně

- Fenomén retardace – oběma HKK se provádí současně stejný pohyb a postižená končetina se opoždíuje.

Výsledek vyšetření: negativní

B. Dolní končetiny

- Mingazzini – pacient v lehu na zádech drží při zavřených očích DKK zvednuté a flektované do pravého úhlu. Na postižené straně dochází k poklesu.

Výsledek vyšetření: mírně klesá pravá DK

- Barré – v lehu na břicho drží pacient bérce flektované do pravého úhlu. Opět sledujeme pokles.

Výsledek vyšetření: bylo těžké udržet 90%, pro hypermobilitu přepadávaly nohy do většího úhlu

- Fenomén retardace – v lehu na břicho provádí pacient flexi a extenzi v kolenních kloubech. Postižená končetina se při pohybu opoždíuje.

Výsledek vyšetření: negativní

Vyšetření taxy

Na HK je to zkouška prst – nos. Při zavřených očích se má nemocný dotknout špičkou prstu špičky nosu. Výchozí polohou je předpažení a pohyb je prováděn pomalu. Taxi na DK vyšetřujeme zkouškou pata – koleno, kdy si nemocný při zavřených očích dá patu na druhé koleno a sjíždí po tibií směrem dolů.

Výsledek vyšetření: u mého pacienta není taxe správná, nerozpozná, kam má prst přiblížit.

Vyšetření čítí

Čítí rozeznáváme povrchové a hluboké. Při vyšetření musíme vždy porovnávat pravou a levou stranu těla. K vyšetření je ale nutná spolupráce pacienta.

Rozeznáváme kvality čítí:

Vyšetření algického čítí – bpn

Vyšetření grafestezie – bpn

Vyšetření topestezie – bpn

Vyšetření termického čítí – neprovedeno

Vyšetření hlubokého čítí – pohybovit – bpn

- polohovit – bpn

- vibrační čítí (ladička) - nebylo vyšetřeno

Vyšetření reflexních změn dle Lewitta

Reflexní změna je reakce organismu na nociceptivní podnět. Může se projevit na kůži, podkoží, svalu, ale i na vnitřních orgánech. Jestliže vyšetřujeme reflexní změny, měli bychom vyšetřit všechny tkáně, které vyšetřit lze – kůži, podkoží, fascie, sval, periost a kloubní spojení.

A. Vyšetření kůže a podkoží

Vyšetření kůže (demografická zkouška, vyšetření kůže, vyšetření pružení kůže, Kiblerova řasa, diagnostický hmat). Kůže M.R. je na celém povrchu těla hladká a volně pohyblivá. Kiblerova řasa se dá volně nabrat mezi prsty na paravertebrálních svalech stejně na obou stranách. Zádové fascie těsně obepínají spastické svaly a dají se jen těžce uvolnit, zatímco fascie na končetinách jsou poměrně pružné. Výrazně hypotonické jsou paravertebrální svaly, hýžďové svaly, extenzory šíje.

B. Vyšetření fascií

Dorzální fascie – dobře posunlivá

Pectorální fascie – hůře posunlivá

Krční fascie – hůře posunlivá

Fascie předloktí – dobře posunlivá

C. Periostové body

Processus xiphoideus – bpn

Erbův bod – bpn

Vyšetření joint play

Joint play je omezena v těchto segmentech:

	P	L
IP1 kloub	Dorso – plantárně 1 prst	Dorso – plantárně 3 prst
IP2 kloub	Dorso – plantárně 4 prst	Dorso – plantárně 2 prst
TMT kloub palce	Dorsálně	Dorsálně
Os naviculare	Mediálně	-
Os calcanei	Dorso - plantárně	-
Talokrurální kloub	Dorsálně	-

Závěr vyšetření

Novorozenci postižení PWS jsou slabí a mléko sají jen slabě nebo vůbec. Nápadně je u nich sníženo svalové napětí. Pohybový vývoj je nutno kontrolovat v ordinacích dětské neurologie a svaly posilovat cvičením pod odborným dohledem. Svalová hypotonie se během prvního roku částečně upravuje a zrychluje se pohybový vývoj. Rovněž problémy s krmením ustupují a dítě začíná postupně nabírat na hmotnosti, protože se projevuje jejich touha po jídle. Ve věku 2 – 5 let se u dětí s PWS zpravidla dokončuje pohybový vývoj, mezi 2. a 3. rokem již bezpečně chodí. Vývoj řeči může být o něco opožděn a poruchy výslovnosti si často vyžadají péči logopeda. U silně obézních dětí a u dětí s ortopedickými problémy je vhodná konzultace se specialistou (dětským endokrinologem, ortopedem) o míře povolené fyzické zátěže.

Je tedy více než jasné, že lidé postižení tímto syndromem jsou odkázáni na spolupráci lékařů různých specializací.

Dlouhodobý rehabilitační plán

1. Nácvik a upevnění stereotypu dýchání
2. Vhodným cvičením zlepšit držení těla
3. ovlivnit hypotonické svaly
4. Rehabilitační cvičení provádět jako prevenci následků, které vyplývají ze samotného PWS a jeho sekundárních postižení.
5. Rozvoj jemné motoriky – zlepšení sebeobsluhy, umožnění psaní na počítači, orientaci na školu a povolání

6. Lázeňská léčba

7. Skupinová cvičení – podpora integrace mezi vrstevníky

2.7 Zhodnocení efektu terapie

Vzhledem k tomu, že terapie trvaly zhruba měsíc a každá byla zaměřená na určitou oblast, nedošlo k výrazným změnám. Hlavním úkolem byla korekce chůze a správného stoje, mobilizace plosky a celkové posílení svalů celého těla.

Pacient dokázal spolupracovat max. 30 min. Terapie probíhala vždy kolem 9 hodiny dopolední, kdy byl pacient po snídani a nemyslel na jídlo. Dle mého názoru je možno s tímto pacientem pracovat a dosáhnout dobrých výsledků, zainstruovat pacienta do všedního života, ale je zapotřebí delší čas.

Za pomoci rodiny je zapotřebí zajistit více pohybové aktivity jak doma, tak i v přírodě. Rodina by měla dodržovat stravovací režim z důvodu podávání růstového hormonu a udržení ideální váhy.

3. ZÁVĚR

Tato předložená práce splnila cíl zpracovat teoretické podklady týkající se problematiky dětského syndromu Prader - Willi, včetně etiologie, tohoto syndromu, jejích projevů a možnostech léčby syndromu. Teoretické podklady pro obecnou část jsem čerpala z literatury uvedené v seznamu.

Ve speciální části práce byla zpracována podrobná kazuistika dětského pacienta se syndromem Prader - Willi. Podklady pro zpracování kazuistiky jsem získala během souvislé praxe v dětském rehabilitačním stacionáři zvonek, Kladno absolvované v období 16.1. – 13.2.2009. Během této praxe jsem využila teoretických i praktických zkušeností získaných během 3 - letého bakalářského studia fyzioterapie.

4. PŘEHLED LITERATURY

Bibliografie

1. JANDA, V. *Funkční svalový test*. Praha: Grada, 2004, ISBN 80-247-0722-5
2. JANDA, V., PAVLŮ, D. *Goniometrie*. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví v Brně 1993, ISBN 80-7013-160-8.
3. JANDA, V. *Základy kliniky funkčních (neparetických) hybných poruch*. Brno: Ústav pro další vzdělávání středních zdravotnických pracovníků
4. LEWIT, K. *Manipulační léčba v myoskeletální medicíně*. Praha: Sdělovací technika, 2003, ISBN 80-86645-04-5.
5. RYCHLÍKOVÁ, E. *Manuální medicína*. Praha: Maxdorf s. r. o., 1997, ISBN 80-85800-46-2.
6. HALADOVÁ E. *Léčebná tělesná výchova*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2007, ISBN 978-80-7013-460-3
7. VERCHOZINOVÁ V. *Diagnostika a terapie funkčních poruch*. Praha, 2002
8. ZAPLETALOVÁ, J. *Průručka pro rodiče*. Praha: FN Motol, 2004

Elektronické zdroje

9. www.prader-willi.cz 13.2.2009, 15.2.2009, 16.2.2009, 19.2.2009
10. www.rustovyhormon.cz 17.2.2009

Zahraniční literatura

11. WHITTINGTON J. *Prader – Willi syndrome/development and manifestations*. Cambridge University Press, 2004, ISBN 0-521-84029-5.
12. VARSÍK P. a kol. *Neurologia I*. Bratislava: S+S typografik, 2001, ISBN 80-968663-0-3

Ostatní zdroje

13. Poznámky z předmětu „Vyšetřovací metody a postupy“, 1 + 2 ročník
14. Poznámky z předmětu „Přístupy v manuální medicíně“, 2 ročník
15. Učební text k základnímu kurzu diagnostiky a terapie funkčních poruch pohybového aparátu

PŘÍLOHY

Seznam příloh:

Příloha č. 1 – žádost o vyjádření etické komise UK FTVS

Příloha č. 2 – informovaný souhlas

Příloha č. 3 – informovaný souhlas pacienta

Příloha č. 4 – grafy č. 1, 2

Příloha č. 5 – graf č. 3

Příloha č. 6 – svalový test



UNIVERZITA KARLOVA
FAKULTA TĚLESNÉ VÝCHOVY A SPORTU
Josef Martího 31, 162 52 Praha 6 – Veleslavín
tel. (02) 2017 1111
<http://www.ftvs.cuni.cz/>

Žádost o vyjádření etické komise UK FTVS

k projektu bakalářské práce zahrnující lidské účastníky

Název: Fyzioterapie u dětí se syndromem Prader-Willi / Physiotherapy of children with Prader-Willi syndrome

Forma projektu: bakalářská práce

Autor/ hlavní řešitel/ Eliška Slawiková

Školitel (v případě studentské práce) PhDr. Andrea Hašková

Popis projektu

Kazuistika rehabilitační péče o pacienta s diagnózou R 62.0 bude zpracovávána pod odborným dohledem zkušeného fyzioterapeuta v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek, Kladno. Nebudou použity žádné invazivní techniky. Osobní údaje získané z šetření nebudou zveřejněny.
Návrh informovaného souhlas (přiložen)

V Praze dne 3.2.2009

Podpis autora.....

Vyjádření etické komise UK FTVS

Složení komise: doc.MUDr.Staša Bartůňková, CSc.
Prof.Ing.Václav Bunc, CSc.
Prof.PhDr. Pavel Slepíčka, DrSc.
Doc.MUDr.Jan Heller, CSc.

Projekt práce byl schválen Etickou komisí UK FTVS pod jednacím číslem: 0239 / 2009

dne: 3.2.2009

Etická komise UK FTVS zhodnotila předložený projekt a **neshledala žádné rozpory** s platnými zásadami, předpisy a mezinárodními směrnici pro provádění biomedicínského výzkumu, zahrnujícího lidské účastníky.

Řešitel projektu splnil podmínky nutné k získání souhlasu etické komise.

.....
podpis předsedy EK



INFORMOVANÝ SOUHLAS

V souladu se Zákonem o péči o zdraví lidu (§ 23 odst. 2 zákona č.20/1966 Sb.) a Úmluvou o lidských právech a biomedicíně č. 96/2001, Vás žádám o souhlas k vyšetření a následné terapii. Dále Vás žádám o souhlas k nahlížení do Vaší dokumentace osobou získávající způsobilost k výkonu zdravotnického povolání v rámci praktické výuky a s uveřejněním výsledků terapie v rámci bakalářské práce na FTVS UK. Osobní data v této studii nebudou uvedena.

Dnešního dne jsem byla odborným pracovníkem poučena o plánovaném vyšetření a následné terapii. Prohlašuji a svým dále uvedeným vlastnoručním podpisem potvrzuji, že odborný pracovník, který mi poskytl poučení, mi osobně vysvětlil vše, co je obsahem tohoto písemného informovaného souhlasu, a měla jsem možnost klást mu otázky, na které mi řádně odpověděl.

Prohlašuji, že jsem shora uvedenému poučení plně porozuměla a výslovně souhlasím s provedením vyšetření a následnou terapií.

Souhlasím s nahlížením níže jmenované osoby do mé dokumentace a s uveřejněním výsledků terapie v rámci studie.

Datum:.....

Osoba, která provedla poučení:.....

Podpis osoby, která provedla poučení:.....

Vlastnoruční podpis pacienta /tky:.....

Informovaný souhlas pacienta

Informace pro pacienta a jeho informovaný souhlas

s účastí na zpracovávání bakalářské práce

Jméno pacienta:

Jméno informujícího:

Byl(a) jsem srozumitelně a dostatečně podrobně informován(a) ošetřujícím rehabilitačním pracovníkem o obsahu a významu bakalářských prací pro studenty III. ročníku oboru fyzioterapie.

Měl(a) jsem příležitost se na vše zeptat a zvážit podané odpovědi. Jsem si vědom(a), že moje účast na bakalářské práci je dobrovolná a že z ní mohu z jakéhokoliv důvodu kdykoliv odstoupit, aniž to ovlivní další standard lékařské péče či pozornost, kterou mi bude ošetřující personál věnovat.

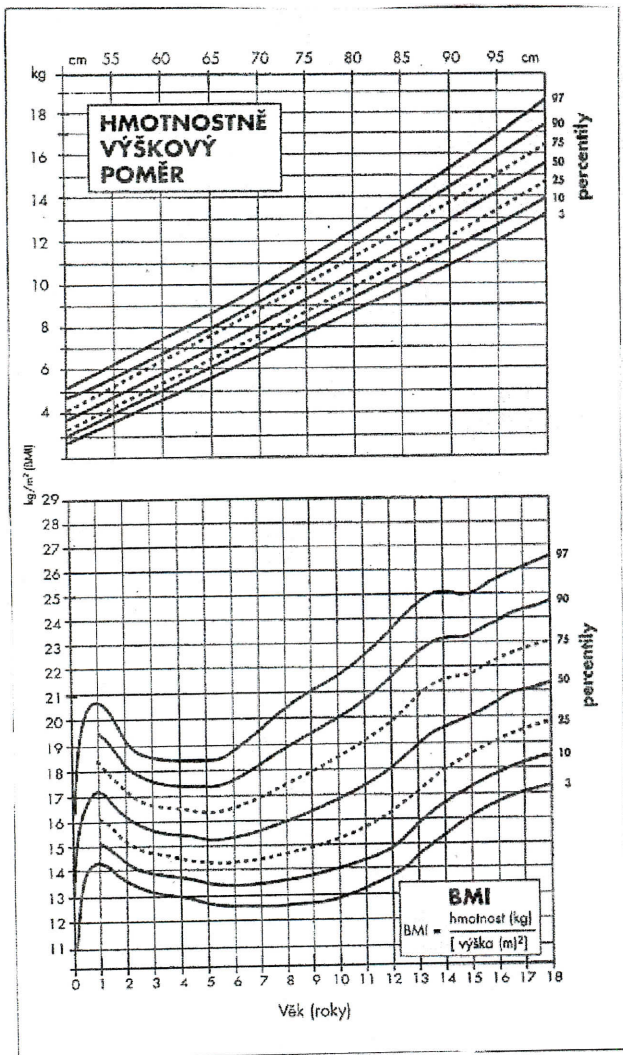
Byl(a) jsem ujištěn(a), že moje anonymita v bakalářské práci zůstane zachována a že všechny výsledky a záznamy budou používány pouze v souvislosti s touto prací.

Tímto dávám svůj souhlas s účastí a spoluprací na bakalářské práci studentů III. Ročníku fyzioterapie, Fakulty tělesné výchovy a sportu Univerzity Karlovy. Souhlasím s tím, že veškeré údaje získané při této práci budou přístupné pouze oprávněným osobám (lékařům, fyzioterapeutům, studentům lékařství a fyzioterapie) k vědeckým účelům a zůstanou důvěrnými v rámci povinnosti zachování lékařského tajemství.

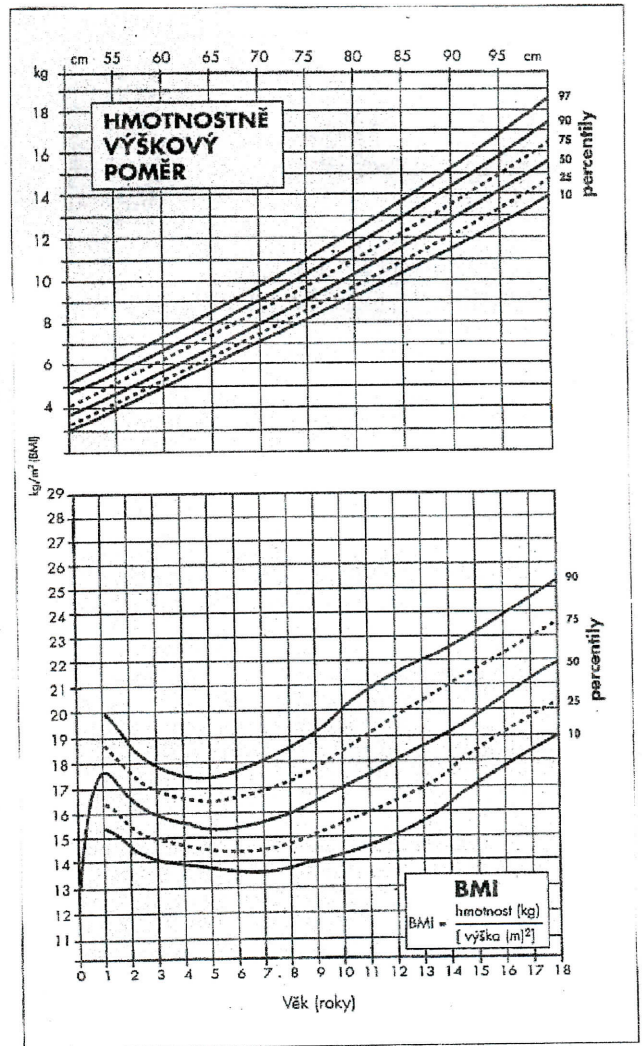
Datum: Podpis pacienta:

Datum: Podpis informujícího:

Příloha č. 4



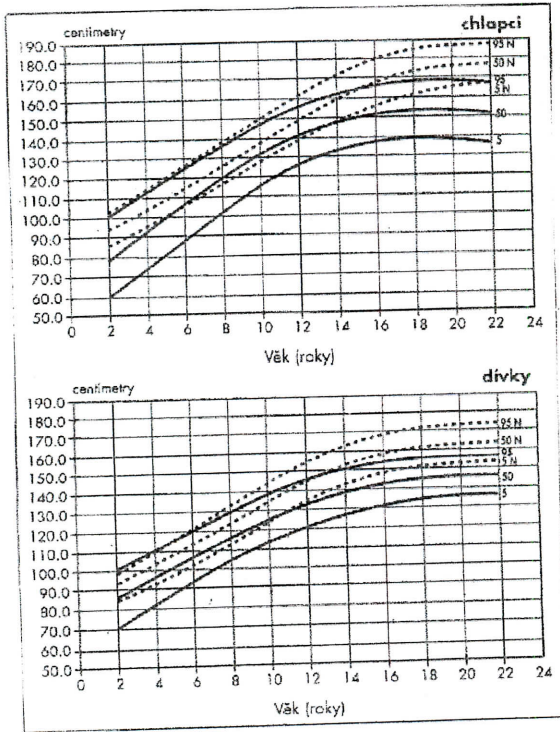
Graf č. 1: Vztah věku a BMI u chlapců běžné populace



Graf č. 2: Vztah věku a BMI u dívek běžné populace

pozn: Dolní a horní čára vyznačuje normální rozmezí BMI u chlapců (graf č. 1) a dívek (graf č.2)

Příloha č. 5



Graf č. 3: Vztah tělesné výšky chlapců a dívek běžné populace (-----) a neléčených chlapců a dívek se syndromem Prader – Willi (plná čára)

