

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2015

JITKA FILOVÁ

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDÍÍ

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví B 5345

Jitka Filová

Studijní obor: Fyzioterapie 5342R004

**FYZIOTERAPIE U GENETICKÝCH VÝVOJOVÝCH
VAD**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Jana Knězová

PLZEŇ 2015

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 20. 3. 2015

.....

vlastnoruční podpis

Děkuji Janě Knězové za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů. Také bych chtěla poděkovat Mgr. Petře Pokové za formální vedení mojí bakalářské práce a rodičům postižených dětí za jejich ochotu a spolupráci.

ANOTACE

Příjmení a jméno: Filová Jitka

Katedra: Fyzioterapie a ergoterapie

Název práce: Fyzioterapie u genetických vývojových vad

Vedoucí práce: Jana Knězová

Počet stran: číslované 70, nečíslované 19

Počet příloh: 8

Počet titulů použité literatury: 59

Klíčová slova: fyzioterapie, genetické vývojové vady, motorický vývoj dítěte, syndrom, Bobath koncept, Vojtův princip

Souhrn:

Tato bakalářská práce se zabývá fyzioterapií u dětí s genetickými vývojovými vadami. Práce je členěna na část teoretickou a praktickou. V teoretické části je přehled genetických vývojových vad dětí a možnosti fyzioterapie. Dále je stručně popsán motorický vývoj v prvním roce života dítěte.

Praktická část práce obsahuje tři kazuistická šetření. Součástí každé kazuistiky je vyšetření pacienta s následným kontrolním vyšetřením a záznamem o průběhu terapie. Výsledky jsou dále diskutovány.

ANNOTATION

Surname and name: Filová Jitka

Department: Department of physiotherapy and ergotherapy

Title of thesis: Physiotherapy in congenital anomalies

Consultant: Jana Knězová

Number of pages: numbered 70, unnumbered 19

Number of appendices: 8

Number of literature items used: 59

Key words: physiotherapy, congenital anomalies, motor development of child, syndrome, Bobath concept, Vojta therapy

Summary:

This thesis deals with physiotherapy for children with congenital anomalies. The work is divided into theoretical and practical part. The theoretical part contains from the review of genetic developmental disorders of children and the possibility of physiotherapy. There is briefly described the motor development in the first year of life.

In the practical part are given three case reports. Part of each case study is an examination of the patient followed by a simple test and record the course of therapy. The results are discussed.

OBSAH

ÚVOD.....	11
TEORETICKÁ ČÁST	
2 DEFINICE GENETICKÝCH VÝVOJOVÝCH VAD.....	12
2.1 Klasifikace vad	12
2.2 Příčina vzniku vad	12
3 MOTORICKÝ VÝVOJ DÍTĚTE V 1. ROCE ŽIVOTA	13
3.1 První trimenon (1.-3. měsíc).....	13
3.2 Druhý trimenon (4.-6. měsíc)	14
3.3 Třetí trimenon (7.-9. měsíc).....	15
3.4 Čtvrtý trimenon (10.-12. měsíc)	15
4 GENETICKÉ VÝVOJOVÉ VADY.....	15
4.1 Westův syndrom	15
4.2 Prader-Willi syndrom	16
4.3 Downův syndrom.....	19
4.4 Moebiův syndrom	20
4.5 Treacher Collinsův syndrom.....	22
4.6 Pompeho nemoc.....	23
4.7 VACTERL syndrom	24
4.8 Rubinsteinův-Taybiův syndrom	25
4.9 Loweho syndrom	27
4.10 Dandy-Walker syndrom	28
4.11 Rethore syndrom	30

4.12	Bartterův syndrom	30
4.13	Apertův syndrom	32
5	METODY FYZIOTERAPIE.....	33
5.1	Vojtův princip: reflexní lokomoce.....	33
5.2	Bobath koncept	35
5.3	Respirační fyzioterapie	36
5.4	Bazální stimulace	37
5.5	Koncept Castillo-Morales	38
5.6	Cvičení s využitím velkého míče.....	39
5.7	Animoterapie	39
PRAKTICKÁ ČÁST		
6	CÍL A ÚKOLY PRÁCE.....	40
7	HYPOTÉZY	41
8	CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU	42
9	METODIKA VÝZKUMU	43
9.1	Odběr anamnézy	43
9.2	Vyšetření polohových reakcí	43
9.3	Bobath vyšetření-vyšetření posturálního vývoje	43
9.4	Psychické vyšetření.....	43
9.5	Vyšetření svalového tonu.....	43
9.6	Fotodokumentace	43
10	KAZUISTIKY	44

10.1	Kazuistika 1.....	44
10.2	Kazuistika 2.....	50
10.3	Kazuistika 3.....	57
11	VÝSLEDKY.....	63
12	DISKUZE.....	67
	ZÁVĚR.....	70

POUŽITÁ LITERATURA

SEZNAM TABULEK

SEZNAM OBRÁZKŮ

SEZNAM PŘÍLOH

ÚVOD

Vrozené vývojové vady vznikají během prenatálního vývoje plodu v důsledku změny genetické informace nebo změn faktorů zevního prostředí. Podle Pritcharda (2007) je vrozená vývojová vada odchylkou struktury, funkce nebo biomechanismu přesahující meze normální variability druhu, které svého nositele znevýhodňují vzhledem k ostatním. V rozdílném rozsahu postihuje 3% novorozenců. Skupina anomálií, která se vyskytuje společně, se označuje jako syndrom.

Dítě s vývojovou vadou se rodí znevýhodněné vůči ostatním jedincům a předpokládá se, že i jeho motorický a psychický vývoj se bude lišit od normálu. Proto je opodstatněné vyšetřovat motorické funkce, těmi jsou především svalový tonus, posturální a lokomoční funkce už v novorozeneckém období. Pohybový projev dítěte odpovídá zralosti (vývojovému stáří) centrálního nervového systému a také se z něj dá rozpoznat, zda – li probíhá vývoj centrálního nervového systému fyziologicky či patologicky. Centrální koordinační porucha je diagnostikována dítěti, které vykazuje abnormální modely při spontánní motorice a polohových reakcích a je indikací k zahájení terapie. U dětí s lehčím stupněm centrálního postižení je hlavní problém v kvalitě posturální aktivity, ale nemusí docházet k opoždění kvantitativnímu.

Výhodou včasné diagnostiky v raném věku je neuroplasticita centrálního nervového systému, která se využívá k buzení náhradních nebo nefunkčních neurálních spojů. Užívá se specializovaných metod jako je Vojtův princip nebo Bobath koncept, které jsou vytvořeny na neurofyziologickém podkladu.

Jelikož děti s vývojovou vadou mají i další přidružená onemocnění, je důležité najít správnou terapii, která bude u každého jedince odpovídat jeho individuálním potřebám a bude zohledňovat přidružená onemocnění.

TEORETICKÁ ČÁST

1 DEFINICE GENETICKÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Obecně je vrozená vývojová vada (dále VVV) definována jako odchylka struktury, funkce či biomechanismu přesahující meze normální variability druhu, které svého nositele znevýhodňuje vzhledem k ostatním jedincům. Jedná se především o vady strukturální, chromozomální. Dále jsem patří vady vznikající znetvořením již vytvořeného orgánu mechanickým stresem a deformace.

VVV jsou defekty orgánů, ke kterým došlo během prenatalního vývoje plodu a jsou přítomny při narození jedince. A v rozdílném rozsahu postihují přibližně 3% novorozenců. Prevencí VVV a jejich včasnou diagnostikou se zabývá genetické poradenství. (Pritchard, Korf, 2007)

1.1 Klasifikace vad

Vady rozdělujeme následovně:

1. **Malformace** jsou následkem poruch, které se vznikly v počátečních obdobích vývoje struktur.
2. **Disrupce** jsou následky destruktivních procesů, které působily, když už byl orgán vytvořen.
3. **Deformace** jsou poruchy způsobené mechanickými silami.
4. **Dysplazie** jsou poruchy, které způsobuje abnormální organizace buněk ve tkáních.
5. **Sekvence** jsou následky, které vznikly na základě dřívějších abnormalit.
6. **Syndromy** jsou skupiny anomálií, které se trvale vyskytují společně. (Pritchard, Korf, 2007)

1.2 Příčina vzniku vad

Příčinou vzniku vad mohou být změny genetické informace nebo faktory zevního prostředí, které označujeme jako teratogeny. Mezi ně patří léčiva (např. abortiva, androgeny, antikonvulziva, sedativa, antibiotika, antikoagulancia, antihypertenzia...),

alkohol, drogy, kouření, chemikálie (olovo, methylrtuť...), infekce a fyzikální faktory (hypertermie, ionizující a rentgenové záření).

Nejčastější změnou genetické informace je strukturální aberace chromosomů. Mezi aberaci patří translokace (Downův syndrom), delece (Prader-Willi syndrom), kruhové chromozomy, duplikace, inverze a izochromozomy. (Pritchard, Korf, 2007)

2 MOTORICKÝ VÝVOJ DÍTĚTE V 1. ROCE ŽIVOTA

2.1 První trimenon (1.-3. měsíc)

Novorozenecké období

V novorozeneckém období je u dítěte asymetrické držení těla. Neexistuje žádná opěrná báze, jen úložná plocha. V poloze na bříše je hlava níže než pánev a je otočena k jedné straně, tzv. predilekční držení, které je fyziologické do 6. týdne. Těžiště se nachází v oblasti sternu a pupku. Neexistuje žádná koaktivace svalů. Vyskytují se primitivní reflexy. Dítě reaguje na zvukové a tělesné podněty, ale není žádný optický kontakt.

Kineziologický obraz držení:

1. Ruka - flexe prstů, palec uzavřen v ruce, ulnární dukce, flexe zápěstí
2. Loket - flexe, pronace
3. Rameno - protrakce, vnitřní rotace
4. Lopatka -elevace
5. Páteř - kyfotické držení
6. Pánev - anteverze
7. Kyčel - flexe, abdukce, zevní rotace
8. Koleno - flexe
9. Noha - plantární flexe (Kolář, 2012; RL - Corpus s. r. o., 2012)

4. - 6. týden

Dítě zvedá asymetricky hlavičku nad podložku, mizí predilekce, začíná opticky fixovat. Objevuje se opěrná funkce horních končetin se zatížením distální části předloktí. Opora těla se přenáší kaudálním směrem k symfýze. Povoluje anteflexe pánve a flekční držení. Mizí primitivní reflexy. Začíná koaktivace svalových skupin. V poloze na zádech

se objevuje poloha šermíře - hlava je otočena na jednu stranu, horní končetina (HK) a dolní končetina (DK) na straně obličeje je v abdukci a zevní rotaci, loketní kloub je v extenzi, předloktí v supinačním postavení, ruka je otevřená bez palce uzavřeného v dlani. Tato poloha připomíná vzor asymetrických tonických šijových reflexů, ale na rozdíl od těchto reflexů má dítě zevní rotaci v rameni, supinaci v lokti a otevřenou dlaň s palcem v mírné abdukci, dítě má optickou fixaci na rozdíl od asymetrických tonických šijových reflexů (ATŠR). (Kolář, 2012; RL - Corpus s. r. o., 2012)

2.2 Druhý trimenon (4. - 6. měsíc)

Dokončena první opora - v poloze na břicho ji tvoří symfýza a mediální epikondyly humeru obou horních končetin, v poloze na zádech je opora tvořena linea nuchae, úroveň dolních úhlů lopatek a zevní kvadrant hýžd'ových svalů. Hlava se rotuje bez souhybu trupu. Bránice se zapojuje do posturální funkce. Aktivita mezi antagonisty je v rovnováze. Klouby jsou funkčně centrovány. Rozvoj stereognozie na celých zádech. Uchopuje hračku z laterální strany a vzniká generalizovaný úchop. V poloze na zádech si dokáže sáhnout na genitál a třísla. Dolní končetiny jsou v 90° flexi nad podložkou a pánev se nachází ve středním postavení.

Od poloviny 2. trimenonu je tvar opory trojúhelníkový - loket, spina iliaca anterior na jedné straně a epicondylus medialis femoris na straně opačné. Ruce jsou opřeny v kořenové oblasti. Uchopuje hračku v poloze na břicho i ze střední roviny. Je vyvinut radiální úchop. Sahá si na kolena, koordinace mezi nohama, dotýkají se navzájem vnitřními ploškami.

V 5. a 6. měsíci se dokončuje vývoj otáčení ze zad na břicho a úchopu v poloze na břicho. Diferenciuje se náročná a opěrná funkce. Opora v poloze na břicho je o kořen ruky a přední stranu stehna. Na konci 6. měsíce je flexe v kyčelním kloubu přibližně 110° - 120° a podmiňuje přechod do polohy na čtyřech. Dochází k vzájemné koordinaci nohy a ruky a ke kontaktu obou plosek. Vzniká reciproční vzor nároku a opory. (Kolář, 2012; RL - Corpus s. r. o., 2012)

2.3 Třetí trimenon (7. - 9. měsíc)

V 7. měsíci se objevuje první lokomoce z polohy na břiše, dítě objevuje polohu na čtyřech. Z polohy na zádech se dítě dostává do šikmého sedu s oporou o mediální gluteus a loket.

V 8. měsíc dokáže uchopit hračku v poloze na čtyřech, flexe v ramenní kloubu se zvětšuje až do 100°. Dostává se do vzpřímeného kleku se symetrickou a kontralaterální oporou končetin. Dokáže se postavit u nábytku.

V 9. měsíci už leze po čtyřech. Je vyvinut pinzetový úchop. Dokončuje se vývoj šikmého sedu s oporou o dlaň a flexe v ramenním kloubu se zvětšuje až do 120°.

2.4 Čtvrtý trimenon (10. - 12. měsíc)

Nejdůležitější je vertikalizace do stoje, 1DK se unožuje v poloze na čtyřech, tzv. trojnožka a dostává se do flekčního postavení s oporou o chodidlo, poté se dítě vzpřimuje do opory o dlaně a přední stranu chodidel, poté jde dítě do hlubokého dřepu a stoje. Nejdříve chodí ve frontální rovině.

V období 12. - 14. měsíce dochází k samostatné bipedální lokomoci. (Kolář, 2012; RL - Corpus s. r. o., 2012)

3 GENETICKÉ VÝVOJOVÉ VADY

3.1 Westův syndrom

Westův syndrom je označení pro nebezpečný typ epilepsie, který byl poprvé popsán doktorem Williamem Jamesem Westem ve 40. letech 19. stol. v Anglii na jeho synovi.

Svou incidencí je syndrom srovnatelný s dětskou mozkovou obrnou, což je přibližně 3 promile dětí. Vyskytuje se zhruba u 28 - 30% dětí s epilepsií. Až 97% případů se objeví v prvním roce života, maximum výskytu je mezi 3. - 7. měsícem. Častější výskyt postižení je u chlapců.

Poškození mozku způsobují narušené mozkové buňky vysílající abnormální elektrické signály. Tyto signály se šíří v mozku a způsobují vlastní záchvat. Následkem může být snížení inteligence až mentální retardace. (Komárek, 2004)

Příčina

Mezi nejčastější příčiny patří tuberózní skleróza a různé vývojové dysplazie mozku. Dalšími příčinami jsou infekční fetopatie, hypoxicko - ischemické infarkty nebo může být původ idiopatický.

Vakcinace, zejména proti pertussis může být spouštějícím faktorem prvních infantilních křečí. (Komárek, 2004)

Diagnostika

Dítě je diagnostikováno neurologem, který provádí klasické neurologické vyšetření. Diagnostiku potvrzuje elektroencefalografie, magnetická rezonance nebo počítačová tomografie. Důležité je také vyšetření od psychologa. (Štefánek, 2010)

Klinický obraz

Mezi tři hlavní příznaky, které potvrzují tento syndrom, patří infantilní spasmy, hypersyrmie na elektroencefalografie (EEG) a stagnace až regrese mentálního vývoje. Mohou být také přítomny záchvaty celého těla nebo některých svalových skupin a tahy krčních svalů, kdy je brada přinucena sklonit se k hrudi. (Komárek, 2004)

Léčba a prognóza

Léčba antiepileptiky a adrenokortikotropním hormonem (ACTH). Předpokládá se vysoká tvorba hormonu CRH (kortikotropin releasing hormon), která se podáváním ACTH tlumí. (Štefánek, 2010)

Při včasné a správně vedené léčbě mohou některé z dětí zůstat bez trvalých následků. Přesto většina dětí má doživotní následky, jako je snížená inteligence a poruchy hybnosti.

V některých případech přechází Westův syndrom plynule v Gestautův - Lennoxův syndrom nebo se může rozvinout autismus. (Komárek, 2004)

3.2 Prader - Willi syndrom

Poprvé jej popsali v roce 1956 švýcarští endokrinologové: profesor Prader a doktoři Labhart a Willi. Četnost PWS (Prader - Willi syndrom) se udává 1 : 10000 - 16000 živě narozených dětí. Výskyt v běžné populaci je tedy přibližně 60 lidí z jednoho milionu. (Zapletalová, 2004)

Porucha je charakterizována nedostatečnou funkcí hypothalamu (mezimozku), který ovlivňuje fyzický růst, pocit hladu a žízně, sexuální funkce, tělesnou teplotu emocionální stabilitu. Hypothalamus odpovídá za uvolňování růstového hormonu (stimuluje růst), gonadotropinů (stimulující funkci vaječnicků a varlat), hormonů štítné žlázy a hormonů nadledvinek z hypofýzy. (Prader - Willi syndrom, 2014)

Příčina

Každá buňka lidského těla obsahuje 46 chromozomů (23 párů), které nesou speciální genetickou informaci. Polovina genů je získána od matky a polovina od otce. Geny určují jak tělesné, tak psychické schopnosti jedince.

PWS je genetická vrozená vada, která je způsobena abnormalitou v oblasti dlouhého raménka 15. chromozomu (15q11 - 13) s mikrodeleci, maternální disomií nebo translokací. (Pomáhačová, 2012)

Diagnostika

Diagnóza je nejčastěji stanovena už u novorozenců. Přesto tento syndrom může zůstat bez povšimnutí do té doby než se u dítěte objeví obezita (často se ve věku 2 - 5 let zaznamená rychlé zvýšení hmotnosti).

Rozhodující pro stoprocentní určení diagnózy je genetického testování - podrobné vyšetření chromozomů z lymfocytů, které jsou získány odběrem krve dítěte. (Prader - Willi syndrom, 2014)

Klinický obraz

Těžká centrální svalová hypotonie a problémy s krmením s nutností sondování je typické pro děti v prvním roce života, poté se to obrátí, děti začnou mít kladný vztah k jídlu, začnou přibývat na váze.

Funkce endokrinního a centrálního nervového systému je porušena - problémy s učním, porucha emočního a sociálního vývoje, nízký vzrůst, spavost, přejídání. Pacienti často trpí obezitou, protože neumí ovládnout chuť k jídlu, neustále pociťují hlad, přejídají se, ale spálí jen nízký počet kalorií. Činnost pohlavních žláz je snížena, u chlapců je často mikropenis, retence testes a malé skrotum.

Charakteristický vzhled se vyznačuje užším tvarem hlavy, oči mají tvar mandle, úzkým čelem, úzkými rty, ústní koutky svěšeny směrem dolů, malou bradou, světlými vlasy, nápadně světlou kůží, která špatně snáší slunce a akromikrii.

Opožděně se vyvíjí řeč, velký problém mu dělá rovnováha a koordinace.

U většiny dětí s PWS je přítomna lehká mentální retardace, IQ dosahuje k 70. Krátkodobá paměť je dobrá (skládání puzzle, drobné skládačky), za to dlouhodobá paměť je špatná.

Střídání nálad a stavy vzdoru s projevy agresivity jsou často podníceny omezováním příjmu potravy, kterému se nechtějí podřídit, jsou schopné i lhát a krást pro zisk jídla. (Zapletalová, 2004; Pomáhačová, 2012; Prader - Willi syndrome organisation, 2003)

Léčba a prognóza

Léčba je kauzální, nedá se léčit ztráta genetického materiálu, ale dají se léčit přidružené symptomy. Pacienti jsou posíláni do specializovaných ambulancí dětské endokrinologie. Jsou léčeni růstovým hormonem (v České republice je schválen od roku 2001) od nejranějšího věku až do té doby než se uzavřou růstové štěrby a i poté léčba může pokračovat, ale s mnohem menšími dávkami. (Zapletalová, 2004)

Růstový hormon se aplikuje pomocí speciálních per ve formě podkožních injekcí každý den těsně před spaním, je tak kopírována přirozená tvorba tohoto hormonu, která je nejvydatnější v tuto dobu. Tento hormon je bílkovinné povahy, proto nemůže být aplikován do zažívacího traktu, kyselá žaludeční šťáva by jej znehodnotily.

Léčba nedostatečného pohlavního vývoje u dívek začíná malými dávkami přirozených estrogenů, které se postupně zvyšují až na odpovídající produkci v dospělosti. Díky estrogenům se rozvíjí druhotné pohlavní znaky jako je růst prsů, růst ochlupení v podpaží a kolem genitálu. Po přidání hormonu progesteronu se objeví menarche. Přípravky obsahující ženské pohlavní hormony jsou ve formě tablet nebo náplastí, ze kterých se hormon vstřebává skrz kůži. Takto je zabezpečen pravidelný menstruační cyklus.

U chlapců je nutné operačně stáhnout nesestouplá varlata. Pro navození puberty jsou podávány hormony androgeny ve vzestupném dávkování ve formě tablet nebo injekcí. Následkem léčby se mění vzhled genitálu - zvětšuje se penis, šourek, přibývá ochlupení kolem genitálu a v podpaží. Začínají růst vousy a hrubnout hlas. (Zapletalová, 2004)

Sdružení rodičů dětí se syndromem Prader - Willi

Sdružení vzniklo na jaře 2002 z iniciativy rodičů postižených dětí. Sdružení se nazývá Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom, které má svoje webové stránky: www.prader-willi.cz. Pravidelně jsou pořádány setkání rodičů, jsou vydávány informační materiály, a je tu i možnost získat informace od odborníků. Sdružení je také členem světové organizace pro Prader - Willi syndrom, což umožňuje sledovat aktuální dění o tomto syndromu mezinárodně a také přístup k nejnovějším výsledkům světového výzkumu. (Občanské sdružení pro Prader - Willi syndrom, 2011)

3.3 Downův syndrom

Známý také jako trisomie 21. chromozomu byl poprvé popsán anglickým lékařem Johnem Landonem Downem v roce 1862, až v roce 1958 francouzský lékař Jérôme Lejeune vysvětlil její podstatu.

Ze statistik vyplývá, že se v České republice ročně narodí 50 novorozenců s Downovým syndromem (DS), světově je to až 100 000 narozených s DS. (Selikowitz, 2005)

Příčina

Onemocnění je podmíněné genetickou mutací. Normální jedinec má 23 párů chromozomů (46 chromozomů), jedinci s DS mají 47, tedy jeden navíc. Má tři různé formy změn v chromozomech: nondisjunkce (nejčastější) - v jádře všech buněk najdeme tři samostatné kopie 21. chromozomu. U translokace je chromozom 21 už navíc v zárodečných buňkách budoucího rodiče a je vázaný k chromozomu jiného páru. Mozaiková forma znamená, že trisomické jsou jen některé buňky. (Bartoňová, 2007)

Diagnostika

Prenatálně lze DS diagnostikovat vyšetřením plodové vody či placenty. Postnatálně se diagnóza ověřuje cytogenetickým vyšetřením karyotypu dítěte.

Klinický obraz

Typickým rysem je oploštělá zadní část hlavy, která vyvolává dojem kulatého obličeje, šikmý tvar očí, široký nos, krátký a široký krk. Ušní boltce leží níže. Zvětšený jazyk je nutí mít pootevřená ústa. Na dlaních je patrna tzv. opičí rýha, ruce jsou široké s kratšími prsty. Jedinci trpí celkově sníženým svalovým tonusem. Mentální postižení je přítomno ve většině případů v lehké nebo střední formě. (Selikowitz, 2005)

Léčba a prognóza

Léčba je symptomatická, důležité je diagnostikovat a léčit projevy co nejdříve. U hypnotických a psychomotoricky opožděných dětí je důležitá včasná rehabilitace. Jedinci s DS se dožívají v průměru 50 let, závisí na množství zdravotních komplikací, etnických a socioekonomických podmínkách.

Nadace pro Downův syndrom

DS se vyskytuje s vyšší četností než jiné genetické onemocnění, a proto i v České republice je více nadací, podpůrných skupin a společností rodin s DS. Mezi nejznámější patří Společnost rodičů a přátel s Downovým syndromem, která má svoji internetovou stránku www.downsyndrom.cz.

3.4 Moebiův syndrom

Moebiův syndrom je extrémně vzácná genetická porucha. Jedná se o parézu obličejového svalstva, která je způsobena hypogenezí nervus abducens a nervus facialis. Nervus abducens inervuje přímý oční sval a nervus facialis inervuje mimické svaly obličeje.

Pojmenování je podle německého neurologa Paula Juliuse Möbiuse, který poprvé popsal tento syndrom v roce 1888.

Odhaduje se, že je postiženo 2 - 20 dětí na milion narozených. (Medlicker, 2013)

Příčina

Tento syndrom patří mezi vrozené genetické onemocnění. Přesná příčina však není známa. Jednou z teorií snížený nebo přerušovaný průtok krve mozkiem v prenatálním vývoji nebo hypoxie. Další teorie mluví o reciproční translokaci mezi chromozomy.

Užívání drog nebo stresující těhotenství také může způsobit Moebiov syndrom (MS).

Někteří vědci se domnívají, že problémem může být vrozená hypoplazie nebo ageneze jader hlavových nervů. (Medlicker, 2013)

Diagnostika

U prenatální diagnostiky nemůže zjistit, zda je dítě postiženo MS. Dítě bývá zpravidla diagnostikováno krátce po porodu, často kvůli nedostatečnému sacímu reflexu. Pro přesnou diagnostiku se používá elektromyograf, který měří elektrickou aktivitu nervu a svalu, který daný nerv řídí. Postihuje děvčata i chlapce ve stejné míře. (Medlicker, 2013)

Klinický obraz

Nepřehlédnutelná je obličejová maska, která vzniká kvůli nedostatečné funkci mimických svalů. Po narození chybí sací reflex, nepřiměřeně slintají a mají problémy s polykáním. Díky hypotonii je opožděn motorický vývoj. Dítě nezvládne pohybovat očními bulby ze střední linie (dítě otáčí za předmětem celou hlavou, ne jen oči). Nedovrou úplně oční štěrbinu. Problémy s řečí (porušení hybnosti jazyka a rtů), zrakem (strabismus) a sluchem. Na končetinách a hrudníku se vyskytují abnormality (pes equinovarus, chybějící prsty na ruce a nohou). Zvýšení citlivosti na prudké světlo a hlasité zvuky. Inteligence je normální, ačkoli jejich výraz obličeje je chápán jako otupělost nebo výraz nepřátelství (Dominiková, 2009)

Léčba a prognóza

Novorozenci dostanou po narození speciální krmicí láhev kvůli špatnému sacímu reflexu. Strabismus se řeší chirurgicky. Problémy s erozí rohovky se řeší pomocí očních kapek. Je důležité zlepšit řečové schopnosti, s kterými jim pomůže logoped. Nedílnou součástí léčby je dlouhodobá rehabilitace zaměřená především na opožděný motorický vývoj, posílení dýchacích svalů, stimulaci obličejových svalů nejprve pasivně a poté co nejvíce aktivně. "Smile surgery" je operace, kdy jsou transplantovány svaly ze stehna do ústních koutků za účelem vytvořit úsměv na tváři. Operace jednoho ústního koutku trvá až 12 hodin. Tato léčba nejde brát jako lék na MS, protože nezlepší pohyblivost dalších mimických svalů. (Dominiková, 2009)

Nadace pro Moebiový syndrom

Celosvětová nadace na podporu lidí postižených Moebiovým syndromem založená roku 1994. Najdete ji pod webovým odkazem www.moebius syndrome.com. (Moebius syndrome foundation, 2007)

3.5 Treacher Collinsův syndrom

Používá se i název Franceschetti - Zwaan - Klein syndrom nebo Mandibulofacial syndrom.

Britský oftalmolog Edward Treacher Collins jako první popsal tento syndrom v roce 1900. (Patient.co.uk, 2013)

Příčina

Je to autosomálně dědičné onemocnění postihující více ženy než muže. Riziko dědičnosti je 50% a je vyšší u žen.

Příčinou je genová mutace v TCOF1 genu na chromozomu 5q32 - q33.1.

Vyskytuje se přibližně u 1 dítěte z 10 000. (Štefánek, 2011)

Diagnostika

Diagnostika se provádí na základě symptomů a genetického vyšetření, které prokáže přítomnost mutovaného genu. (Štefánek, 2011)

Klinický obraz

Tento syndrom ovlivňuje vývoj kostí a tkání v obličeji. Typické je zešíkmení očí, zapadlá brada, orofaciální rozštěp, čelistní anomálie, absence či deformace uší způsobující nedoslýchavost až hluchotu. Obstrukce horních cest dýchacích zapříčiňuje dýchací problémy. Inteligence je ve většině případů normální. (Patient.co.uk, 2013)

Léčba

Chirurgické zákroky na plastické chirurgii zlepšují vzhled pacienta. Hluchota se léčí sluchadly. Důležitá je spolupráce logoped, hlavně při orofaciálních rozštěpech. (Patient.co.uk, 2013)

Asociace

Existuje světové sdružení pro děti s kraniofaciálním postižením, které se nazývá Children's craniofacial association a je přístupné z webové stránky <http://www.ccakids.com/index.html>. Posílá a dává naději jednotlivcům a rodinám zasažených rozdíly v obličeji. (Children's craniofacial association, 2013)

3.6 Pompeho nemoc

Často nazývána jako glykogenóza 2. typu nebo deficit α - glukosidázy, je vzácné metabolické onemocnění postihující svaly.

V roce 1932 byla tato nemoc popsána holandským patologem dr. J. C. Pompe. (Slouková, 2009)

Příčina

Je autosomálně recesivně dědičné onemocnění, které je způsobeno lysozomálními enzymy, což vede k hromadění lysozomálního glykogenu v buňkách a tkáních. Dochází k dysfunkci hlavně ve svalové tkáni srdce a kosterních svalů. (Vohánka, 2011)

Pompeho nemoc patří mezi vzácné choroby. Výskyt se odhaduje ve velkém rozmezí (kvůli vzácnosti choroby a počtu nediagnostikovaných případů) a to 1/40 000 až 1/300 000 obyvatel. Choroba postihuje rovnoměrně obě pohlaví. V České republice je diagnostikováno 12 případů (údaje z roku 2012). (Vohánka, 2011)

Diagnostika

Diagnóza je určena pomocí screeningového testu z kapky krve. Vyšetření aktivity α - glukosidázy v leukocytech potvrzuje diagnózu. Důležité je i vyšetření DNA, které detekuje přenašeče v rodině a stanoví vzájemných vztah mezi genotypem a fenotypem. (Vohánka, 2011)

Klasická infantilní forma

Rozvíjí se v prvním roce života dítěte (hlavně v prvních 4 měsících) a rychle progreduje. Kvůli úplné katalytické inaktivitě kyselé alfa - glukosidázy (GAA) se glykogen shromažďuje převážně v kosterní a srdeční svalovině.

Ze symptomů je nejvýraznější hypotonie, opožděný motorický vývoj, mají problémy s příjmem potravy a neprospívají.

Před zavedením substituční terapie většina dětí umírala před prvními narozeninami na kardiorespirační selhání. (Slouková, 2009)

Non - klasická forma

U této formy je zbytková aktivita GAA menší než 5%. Symptomy jsou podobné jak u klasické formy, ale jejich nástup je zřejmý později v prvním roce života a progresse je pomalejší.

Důsledkem kardiorespiračního selhání nastává smrt mezi prvním a druhým rokem života. (Slouková, 2009)

Pozdní forma

Vyskytuje se v dětství a dospělosti. Je charakteristická pomalou progresí. Mezi hlavní symptomy patří slabost pánevního pletence, proximálních svalů končetin a feryngeálního svalstva. Zhoršuje se motorická aktivita, každá fyzická námaha je spojená s dušností, dochází k apnoickým pauzám ve spánku. Pacient je postupně odkázán na invalidní vozík a ventilační podporu. Příčinou smrti ve většině případů je respirační selhání. (Slouková, 2009)

Léčba

Terapie spočívá v podávání i.v. infuze biotechnologicky vyrobené rekombinantní kyselý α - 1,4 - glukosidázy (rhGAA) v týdenních nebo 14denních intervalech. (Vohánka, 2011)

Tento lék se nazývá Myozym a má za cíl zastavit progresi nemoci a/nebo zlepšit svalovou funkci.

Důležitou součástí léčby je rehabilitace k zabránění kontraktur a deformit, zvýšení svalové síly. Snažíme se udržet co nejdéle soběstačnost pacienta. Velký význam má také respirační fyzioterapie. (International Pompe Association, 2013)

3.7 VACTERL syndrom

Vater asociace byla definována roku 1973. Později byl výčet anomálií rozšířen o srdeční anomálie, a proto vznikla dnešní zkratka VACTERL. (Ježová, 2013)

VACTERL syndrom je také označován jako VACTERL asociace, kde je asociace definována jako nenáhodný výskyt dvou či více vad s častým společným výskytem, bez toho aniž by byla vyvolávající příčina známa. (Sadler, 2011)

Název syndromu vznikl z prvních písmen anomálií: V - vertebrální, A - anální, C - kardiovaskulární, T - tracheoezofageální píštěl, E - ezofageální atrézie, R - renální, L - končetinové anomálie. (Sadler, 2011)

Incidence je uváděna u živě narozených dětí 1,6:10000. Z toho je nejčastější VATER asociace, kde jsou diagnostikovány 3 systémové anomálie. (Mařík, 2001)

Příčina

Jedná se o sporadickou vadu bez známé příčiny, ale výskyt je častější u matek s diabetem. Před 35. dnem těhotenství mohou faktory ze zevního prostředí zapříčinit defekt vývoje mezodermy v postižených systémech. (Ježová, 2013; Mařík, 2001)

Klinický obraz

Typická je přítomnost atrézie jícnu s tracheoezofageální píštělí, dysplazie/ageneze ledvin a vývodných močových cest, aplazie umbilikální arterie. Vady v oblasti srdce a osového skeletu (hemivertebrae, kaudální regrese, anomálie žeber). Abnormality v oblasti ruky jako je hypoplazie palce nebo tříčlankový palec. Může být přítomna i porucha sluchu či intrauterinní růstová retardace. (Ježová, 2013; Mařík, 2001)

Léčba

Komplexní léčení na základě postižených systémů. Individuální indikace k ortopedicko - chirurgické a ortopedicko - ortotické léčbě kvůli anomáliím pohybové aparátu (převážně končetin a páteře). Komplexní rehabilitace provází dítě už od narození, v počátku ve formě Vojtovi reflexní lokomoce a redresního protahování HK a DK. (Mařík, 2001)

3.8 Rubinsteinův - Taybiův syndrom

Výskyt tohoto syndromu se odhaduje na 1 ze 100 000 narozených dětí. (Patient.co.uk, 2013)

Příčina

Mutace v genech CREBBP a EP300 je zodpovědná za některé případy Rubinsteinova - Taybiho syndromu RTS. Další možností je delece v chromozomu 16. Většina případů je sporadická, nejsou předávány prostřednictvím rodiny. (U. S. National Library of Medicine, 2014)

Diagnostika

Diagnóza je primárně založena na klinických projevech, přesto chromozomální analýza karyotypu dokáže přítomnost strukturálních abnormalit. (Patient.co.uk, 2013)

Klinický obraz

Typický vzhled obličeje se vyznačuje širokým dlouhým nosem („cyranovský nos“), klenutým obočím, šikmými očními štěrbinami a specifickým úsměvem. Malý vzrůst je patrný už od porodu. Deformovány jsou distální články palců u nohou a rukou do šířky, deltový metatarzus s varózně postaveným palcem a patelární luxace. Kardiovaskulární abnormality zahrnují defekt septa komor a otevřenou Botallovu dučeň. Oční abnormality se nejčastěji vyskytují v podobě strabismu a dysfunkce sítnice. U chlapců nejsou sestouplá varlata, u dívek se vyskytuje kryptorchismus (zvýšený růst pigmentovaných chloupků u žen v místech typických pro muže). Přítomna mentální retardace v rozmezí IQ mezi 25 a 80. (Patient.co.uk, 2013)

Léčba a prognóza

Léčba je symptomatická. Fyzioterapie, logopedie a speciální pedagogika jsou základem. Chirurgie dokáže zpravit kosti v palcích na rukou a nohou, což může zlepšit úchop a zmírnit nepohodlí.

Většina dětí se naučí číst na základní úrovni. Většina z nich má zpomalený motorický vývoj, ale průměrně se naučí chodit ve 2,5 roce. (U. S. National Library of Medicine, 2014)

Asociace

Pro ty, kterým byl diagnostikován Rubinsteinův - Taybiův syndrom a jejich rodiny byla vytvořena webová stránka <http://rubinstein-taybi.com/>. (Rubinstein - Taybi syndrome, 2013)

3.9 Loweho syndrom

Loweho syndrom (LS) neboli oculocebrorenal syndrom je vzácné vrozené onemocnění, které způsobuje různé úrovně tělesného a mentálního postižení. Je pro něj typická kombinace vrozené oboustranné katarakty, hypotonie, renální abnormality a mentální retardace. (Schück, 2006)

Poprvé byl LS popsán v roce 1952 doktory Lowe, Terrey a MacLachlan v Messachusetts General Hospital v Bostonu. (GeneReviews, 1993 - 2014)

Četnost výskytu se udává přibližně 1:500 000 živě narozených dětí. (Patient.co.uk, 2013)

Příčina

LS je způsoben jedním defektním genem (mutací genu) v genu nazvaném OCRL1, který je lokalizován v oblasti Xp24 - 26. Z důvodu vadného genu proto není možné kódovat fosfatidylinozitol - 4,5 - bifosfát – 5 - fosfatázu, který se nachází v Golgiho komplexu.

Jelikož je tento gen přenášen X - recesivním typem přenosu jsou přenašečkami ženy, které bývají jen zřídka tímto onemocněním postiženy, ve většině případů jsou postiženi muži. (Schück, 2006)

Diagnostika

Diagnóza se prokáže sníženou aktivitou fosfatidylinozitol - 4,5 – bifosfát – 5 - fosfatázy v OCRL1 v kultivovaných kožních fibroblastech. Molekulární genetické testování OCRL1 detekuje mutace přibližně v 95% postižených mužů a podobné procento žen přenašeček. Dalším důkazem LS je nízká molekulová hmotnost proteinurie nebo defekt v karyotypu v oblasti Xp24 - 26.

Pokud je matka přenašečka má 25% šanci, že bude mít postiženého chlapce, 25% šanci na zdravého chlapce, 25% na dívku přenašečku a 25% šanci na zdravou dívku. Není dokázáno, že muž s tímto syndrom může přenést tuto chorobu na svoje děti. Přibližně 95% žen přenašeček starších 15 let mají charakteristické nálezy v čočce oka.

Prenatální diagnostika se doporučuje v rodině s definovaným LS.

(GeneReviews, 1993 - 2014)

Klinický obraz

Typickým příznakem jsou oční vady, jako je kongenitální katarakta a glaukom. Děti se rodí s hypotonií, která se s věkem zlepšuje, ale nikdy nedosáhne normálu, s tím také souvisí absence hlubokých šlachových reflexů a opožděný motorický vývoj. Renální postižení se zpočátku vyznačuje jako Fanconiho syndrom, později klesá glomerulární filtrace, až dochází k chronickému selhávání ledvin. (GeneReviews, 1993 - 2014; Schück, 2006)

Léčba a prognóza

Léčba je pouze symptomatická. Spočívá v náhradě renálních ztrát, oftalmologickém zásahu v případě šedého zákalu a glaukomu. Důležitá je podpůrná péče, jako je fyzioterapie, ergoterapie, speciální pedagogika. Pacienti také velmi těžší z alkalizace moči, doplňování draslíku, vápníku, fosfátu a karnitinu. (News - Medical.net, 2000 - 2014)

Pomalé progresivní renální selhání je nejčastější příčinou úmrtí. Smrt obvykle nastává ve druhé nebo třetí dekádě života. (Patient.co.uk, 2013)

Lowe syndrom association

Lowe syndrom association je mezinárodní asociace, která vznikla v roce 1983 na podporu rodin s LS. Je určena rodinám, blízkým, odborníkům a všem, co se zajímají o LS.

Jelikož je procento výskytu tohoto syndromu tak nízké nevznikla podobná asociace jen pro Českou republiku. (Lowe syndrome association, 2000 - 2012)

3.10 Dandy - Walker syndrom

Dandy - Walker syndrom (DWS) je vzácné neurologické onemocnění, kde je přítomna tzv. Dandy - Walkerova malformace, což je aplásie vermis a vznik cysty v zadní jámě lebeční, která je otevřená do IV. mozkové komory a dochází k patologickému hromadění mozkomíšního moku v mozkových komorách.

Četnost výskytu je udávána jako 1: 25 000 - 30 000 narozených dětí. (Genetics home reference, 2014)

Příčina

U postižených DWS se objevují mutace v určitých genech (jen malý počet případů). Je tu spojitost s chromozomálními abnormalitami, jako je trizomie 18, 21, 13 a 9. Byl zaznamenán i u plodů s triploidií.

Je zde možnost působení vnějšího prostředí na plod před jeho narozením (expozice plodu infekcemi - zarděnky, toxoplazmóza, vlivem látek nazývaných teratogeny). Častěji dochází k DWS u matek, které jsou diabetičky. (Genetics home reference, 2014)

Diagnostika

Z prenatální diagnostiky je možno provést ultrazvuk a amniocentézu k zjištění karyotypu. Potvrdit diagnózu může ultrazvuk, magnetické rezonance nebo počítačové tomografie.

Výskyt syndromu nemá jasný vzor dědičnosti, jenom přímí příbuzní mají vyšší riziko vzniku onemocnění oproti normální populaci. (National institute of neurological disorders and stroke, 2014)

Klinický obraz

Až v 90% případů se vyskytuje hydrocephalus, který způsobuje makrocefalii. Kůže na hlavě je ztenčená, proto dochází k průsvitu žilní kresby. Trhavé pohyby očí, nestabilita, špatná koordinace svalů mohou být známky cerebelární dysfunkce. Dochází k malformacím urogenitálního traktu a prstů (polydaktylie, syndaktylie). Časté je opoždění v motorickém vývoji. Inteligence může být zcela normální nebo může dojít k mírné až těžké mentální retardaci. Ojediněle se vyskytuje holoprosencefalie a ageneze corpus callosum. (Mlčochová, 2012 - 2014; Genetics home reference, 2014)

Léčba

Chirurgickým zákrokem může být odváděna přebytečná mozkomíšní tekutina, a tím se sníží nitrolební tlak a pomůže kontrole nad otokem. (National institute of neurological disorders and stroke, 2014)

Dandy - Walker alliance

Mezinárodní asociace pro všechny co se zajímají o Dandy-Walker syndrom. K nalezení pod odkazem <http://www.dandy-walker.org/>. (Dandy - Walker alliance, 2014)

3.11 Rethore syndrom

Používá se také název parciální trisomie chromozomu č. 9. Jedná se o vzácný chromozomální syndrom, který byl popsán v roce 1970 Rethoreovou a jejími kolegy. (Čápková, 2014)

Příčina

Část 9. chromozomu se objeví třikrát (trisomie) než dvakrát jak by to mělo být normálně v buňkách našeho těla. Trisomie může zahrnovat krátké raménko a část dlouhého raménka (9Q), část krátkého raménka (9P) nebo kompletní krátké raménko (každý chromozom obsahuje dlouhé raménko označované jako q a krátké raménko označované jako p). Syndrom může vzniknout spontánní chybou v embryonálním vývoji bez známých důvodů nebo familiárně. (WebMD, 2005 - 2014)

Diagnostika

Diagnóza se určuje cytogenetickým vyšetřením. Detailnější metodou je pak metoda FISH (fluorescenční in situ hybridizace) a CGH (komparativní genomická hybridizace). (Čápková, 2014)

Klinický obraz

Už po narození jsou vidět typické rysy syndromu jako je hypotonie, hluboko posazené oči, úzkostný výraz v obličeji, cibulovitý nos, ploché záhlaví, prominující čelo, velké a nasedající boltce uší. Deformity se nacházejí v oblasti hrudníku, páteře, nohou (pes equinovari) a prstů s častými kontrakturami kloubů. Vyskytuje se mikrocefalgie, brachycefalgie, antimongoloidní postavení očních štěrbin, oční vady (strabismus). Dítě je ve většině případů středně až těžce mentálně retardované. (Čápková, 2014; WebMD 2005 - 2014)

Léčba

Léčba je symptomatická. Chirurgicky se mohou řešit některé defekty nebo abnormality. Důležitou roli hraje rehabilitace, logopedie, speciální pedagogika, podpora vzdělání, sociální a zdravotnické služby. (Right diagnosis from healtgrades, 2014)

3.12 Bartterův syndrom

Je skupina velmi podobných poruch způsobujících nerovnováhu draslíku, vápníku a chloridu v těle. (Genetics home reference, 2014)

Byl poprvé popsán v roce 1962. Je rozdělen podle postižených genů na 5 typů. (Neonatální Bartterův syndrom, 2013)

Přesný výskyt tohoto onemocnění není znám, ale odhaduje se na 1 z milionu lidí na celém světě. Častější výskyt je udáván v Kostarice a Kuvajtu. (Genetics home reference, 2014)

Příčina

Autosomálně recesivně dědičné onemocnění, které je způsobeno mutací genu SLC12A1 na chromozomu 15q15-21 nebo genu KCNJ1 na chromozomu 11q24. Tyto geny hrají důležitou roli v normální funkci ledvin. Mutace narušuje schopnost ledvin zpětně vstřebávat sůl. Abnormální transport soli narušuje vstřebávání jiných iontů, jako jsou draslík a vápník. (Teplan, 2006)

Diagnostika

Prenatálně stanovujeme diagnózu na podkladě zvýšených hladin Cl⁻ v amniové tekutině. Po narození dítěte je průkazná vysoká hladina draslíku, vápníku a chloridu v moči. V krvi je nízká hladina draslíku a chloridu, vysoká hladina hormonů reninu a aldosteronu a také můžeme zjistit i metabolickou alkalózu. Biopsií ledvin můžeme potvrdit Bartterův syndrom (BS). Ve většině případů je BS diagnostikován už v raném věku. (U. S. National Library of Medicine, 2014)

Klinický obraz

V těhotenství dochází často k rozvoji polyhydramnia, které může způsobit předčasný porod. Po narození se u dítěte vyskytuje masivní polyurie, polydipsie, opakující se ataky, zvracení, průjmů a následně dehydratace, proto také dítě neprospívá. Dochází k postupnému selhávání ledvin. Dostavuje se svalová slabost a dítě je opožděno ve svém motorickém vývoji. (Neonatální Bartterův syndrom, 2013; U. S. National Library of Medicine, 2014)

Léčba a prognóza

Pouze možnost symptomatické léčby. Za nejdůležitější je považována korekce hypokalemie. Důležité je jíst potraviny bohaté na draslík a doplňky potravy obsahující draslík, sůl a hořčík.

Při adekvátní léčbě dochází k rychlému zlepšení stavu dítěte a k normalizaci většiny laboratorních odchylek. Zlepšení růstu, polyurie mizí. Jen vzácně dochází k progresy do nefrokalcinózy nebo chronické renální insuficience. (Muntau, 2009)

Bartter syndrome foundation

Stránka na podporu lidí s tím to onemocněním. Slouží k nalezení veškerých informací, výzkumů, rad, příběhů... Stránka je dostupná z internetového odkazu: <http://www.barttersyndrome.foundation.org/index.php/en/>.

3.13 Apertův syndrom

Apertův syndrom je autosomálně dominantně dědičné onemocnění.

V roce 1906 bylo navrženo pojmenování syndromu akrocefalosyndaktylie francouzským lékařem Eugénem Charlesem Apertem, který popsal případy se stejnými projevy deformací lebky a jiných částí těla. (Apert syndrom neboli Apertův syndrom, 2014)

Výskyt je udáván 1:150-200 000 živě narozených dětí. (Štefánek, 2011)

Příčina

Příčinou je mutace v genu na 10. chromozomu, který se jmenuje Receptor pro fibroblastový růstový hormon (FGFR2) na chromozomu 10q26. Tato změna způsobuje fyzický vzhled Apertova syndromu. (A guide to understanding apert syndrome, 2013)

Jedná se autosomálně dominantní dědičnost, což znamená, že pravděpodobnost předání anomálie rodiče na potomka je 50%, pokud je druhý rodič zdravý. Výzkumy dokázali, že syndrom se častěji vyskytuje u otců starších 30 let. (Apert syndrom neboli Apertův syndrom, 2014)

Diagnostika

Hned po narození jsou očividné fyzické anomálie, hlavně syndaktylie, která odlišuje Apertův syndrom od jiných kraniofaciálních poruch. Při nálezů abnormalit lze udělat genetické vyšetření ze vzorku krve. (Štefánek, 2011)

Klinický obraz

Dítěti se předčasně spojují lebeční švy (kraniosynostóza), které zabraňují růstu lebky a dochází ke zvýšení nitrolebního tlaku. Typické je vysoké a vyčnívající čelo, propadlý obličej a ploché záhlaví. Objevují se srostlé prsty na dolních a horních končetinách (syndaktylie), ojediněle může být lžícovitá ruka, kdy dochází k vzájemnému srůstu všech prstů, nebo akrosyndaktilie okénková, kde je srůst jen na distálních člancích prstů. Poruchy zraku a výslovnosti jsou spojeny s deformacemi obličeje, očnic a dutiny ústní. Méně často se vyskytuje rozštěp patra či hluchota. Inteligence může být jak normální, tak i mentální retardace různého stupně. (Štefánek, 2011; A guide to understanding apert syndrome, 2013)

Léčba

Léčba je symptomatická a neobejde se bez komplexního přístupu chirurga, neurologa, genetika, pediatra, ortodontisty, oftalmologa, audiologa, psychologa, sociálního pracovníka, logopeda, nutričního terapeuta, fyzioterapeuta a dalších. Důležitý je raný neurochirurgický zákrok na uvolnění předčasně srostlých lebečních švů, a tak umožní správný růst mozku a hlavy. Chirurgické zákroky jako je remodelace lebky, palatoplastika (operace rozštěpu patra), separace prstů, úprava hypoplazie střední části mozku, korekce skusu, estetické plastické operace v oblasti obličeje. (A guide to understanding apert syndrome, 2013)

Organizace

Neexistuje žádná oficiální mezinárodní či česká asociace pro postižené tímto syndromem. Pravděpodobně nejznámější webovou stránkou je <http://www.apert.org>, která byla založena Don a Cathie Sears pro jejich dceru Elisabeth (Teeter), která má Apertův syndrom. Teeter's page byla založena v roce 1995 a stala se největší podporující rodinou pro rodiče s dětmi s tímto syndromem. (Teeter's page, 1997 - 2004)

4 METODY FYZIOTERAPIE

4.1 Vojtův princip: reflexní lokomoce

Podstatou této metody je nácvik základního pohybového stereotypu - pohybu těla vpřed (reflexní lokomoce). Základ metody tvoří dva koordinační celky pohybu- reflexní

plazení v poloze na břiše a reflexní otáčení v poloze na zádech a na boku. (Hromádková, 2002)

Principem dle Vojty dokážeme vstoupit do geneticky kódovaného pohybového programu člověka. Přesným zásahem z periferie se vyvolává přesná motorická odpověď. V přesně vymezených výchozích polohách a oblastech těla manuálně vyvíjíme tlak na tzv. spoušťové zóny, které slouží k vyvolání automatických lokomočních pohybů (označeny autorem jako reflexní plazení a otáčení).

Základ metody tvoří reflexní plazení, reflexní otáčení, a proces vzpřimování. Tyto pohybové komplexy obsahují základní prvky každého pohybu vpřed-posturální řízení (automatické řízení rovnováhy při pohybu), vzpřimování těla a fázičnou hybnost (cílené úchopové a krokové pohyby končetin).

Vojtova metoda vysílá podněty do mozku a tím se aktivují "vrozené pohybové vzory". Projevem aktivace jsou koordinované pohyby trupu a končetin. Při poruchách centrálního nervového systému je spontánní zapojení těchto pohybových vzorů omezeno. Opakovaným vyvoláváním těchto reflexních pohybů dochází v určité míře k uvolnění nebo vytvoření nových spojů ve funkčně blokové nervové síti mezi mozkiem a míchou. Výsledkem je zapojení svalů v oblasti páteře, horních a dolních končetin a obličejové do běžných každodenních aktivit. (Kolář, 2012)

Pro aktivaci reflexní lokomoce je důležité dodržovat výchozí polohu těla, její výchozí báze, spoušťové zóny (celkově 9), centraci kloubu, přesný směr tlaku a odporu a reciproční vzor reflexního programu. (Hromádková, 2002)

Reflexní plazení

Výchozí polohou je poloha na břiše, hlava je mírně natočená a leží na podložce. Pohyb se děje ve zkříženém vzoru (současný pohyb levé dolní a pravé horní končetiny a naopak). Tělo je opřeno o jednu dolní končetinu a protilehlou paži a následně dochází k posunu těla vpřed. Hlava se otáčí do strany a terapeut klade adekvátní odpor jejímu pohybu. Tím se zesiluje aktivace svalů celého těla a vytváří se předpoklady pro vzpřimovací proces.

Mezi cíle reflexního plazení patří aktivace mechanismů potřebných k opoře, úchopu, vzpřimování a chůzi, aktivace dýchacího a břišního svalstva, svalů pánevního dna,

svěračů močového měchýře a konečníku, aktivace polykacích funkcí a žvýkacích svalů, aktivace okohybných svalů. (RL - Corpus s. r. o., 2012)

Reflexní otáčení

Začíná z polohy na zádech a pokračuje do polohy na boku, končí v lezení na čtyřech.

1. fáze začíná v poloze na zádech, paže a dolní končetiny jsou nataženy. Otočením do polohy na boku dosáhneme drážděním hrudní zóny. Terapeut klade odpor proti otáčení hlavy.

Očekáváme napřímění páteře, zvednutí horních končetin od podložky a držení dolních končetin v této poloze proti gravitaci mimo opěrnou bázi (záda), pohyby očí do stran, polykání, prohloubené dýchání, koordinovanou a diferencovanou aktivaci břišního svalstva. (RL - Corpus s. r. o., 2012)

4.2 Bobath koncept

Mechanismus centrální posturální kontroly je teoretickým základem Bobath konceptu (v angličtině Neurodevelopmental Treatment). Klade si za cíl inhibici spasticity, inhibici patologických posturálních a hybných vzorů, facilitaci fyziologické postury a pohybu, změnu senzorického vjemu (zlepšení vnímání polohy a pohybu), podporu motorického vývoje, prevenci kontraktur a deformit. (Kolář, 2012)

Terapeut hodnotí posturální tonus (normotonie, hypertonie, hypotonie), stabilitu a mobilitu ve vývojových pozicích, reciproční inervaci (plynulost pohybů při složitějších činnostech), vzpřimovací reakce a reakce k udržení těžiště ve všech polohách, disociaci a různorodost pohybu a úplný rozsah pohybu. Pozoruje, co zvládne dítě samo a jakým způsobem. Poté je otázkou, co dítě neumí a proč tomu tak je. Vyšetřuje povrchové a hluboké cití, všímáme si kognitivních schopností dítěte.

Polohování

Samotné polohování není formou aktivního cvičení, ale může mít vliv na schopnost výkonu dítěte. Jedná se o statický přístup pomocí vnější posturální podpory. Využíváme různé adekvátní pomůcky, jako jsou válce, polštáře, klíny atd. Polohování je prováděno v pronační a supinační poloze, lehu na boku, sedu, kleku a stojí.

Handling

Handling je způsobem práce s dítětem po celých 24 hodin každý den. Cílem je podpora motorického vývoje dítěte, kontrola hlavy, regulace svalového tonu a odbourávání nežádoucích reflexů. Handling zahrnuje zdvihání a pokládání dítěte, klubičko, otáčení, předávání dítěte partnerovi, nošení, krmení a mytí.

Pracujeme s 3 klíčovými body na těle: ramena, pánev a sternum. Dotekem těchto bodů při určité fixaci lze vyvolat reakci.

Hypertonus lze snížit pomalým handlingem, aproximací do kloubu, trakci, chvějivými pohyby směrem z kloubu technikou nošení, rotací a odpovídajícím polohováním. Hypotonus lze zvýšit pomocí podnětů z distálních klíčových bodů, pomalými kontrolovanými pohyby s omezením rozsahu pohybu, tappingem (přerušované dotýkání a tlakové dráždění povrchových a hlubokých receptorů) a odporu.

Facilitace a inhibice

Při cvičení je nutné, aby byly užity současně. Facilitace pomáhá reagovat normálním způsobem a umožňuje aktivní motorickou odpověď. Na abnormální vzory těla a pohybu se využívá inhibice. Kombinací inhibice a facilitace podporujeme vytváření normálních pohybových vzorů, kontrolovaných a koordinovaných pohybů. (Hromádková, 2002)

4.3 Respirační fyzioterapie

Kontaktní dýchání

„Kontaktní dýchání je založeno na poznatcích neurofyziologické facilitace dýchání, kdy zevně aplikovaná taktilní a proprioceptivní stimulace formou manuálního kontaktu provokuje reflexní dechové odpovědi a ty jsou příčinou změny rytmu a hloubky dýchání. ”
(Smolíková, Máček, 2010, s. 130)

Ruka terapeuta či rodiče je přiložená na hrudníku dítěte, vede a stimuluje dýchací pohyby dítěte. Je nutné zachytit frekvenci a rytmus, střídání nádechu a výdechu. Je možná kombinace s polohováním, manuální vibrací nebo měkkými technikami uvolňující měkké tkáně. Cílem je prohloubení dýchacích pohybů, zlepšení pohyblivosti hrudníku a odstranění sekretu. (Zounková, Smolíková, 2012)

Asistovaná autogenní drenáž

Speciálně tuto techniku upravil Belgičan Filip van der Ginderdeuren. Terapeut sedí na fyziomíči s dítětem v náruči ve vertikální poloze a pomalu se pohupuje. Jemně vibračně kompresivně manuálně stimuluje hrudník a čeká na spontánní kašel dítěte. (Smolíková, Máček, 2010)

Respirační handling

Stimulace fyziologických dechových pohybů pomocí vzájemných dotyků, uchopením a manipulací s dítětem. Motorika dýchacích svalů je v optimálním souladu s jeho motorickým vývojem a aktuální dechovou kapacitou. Manuální kontakty jsou individuálně upraveny pro běžnou denní manipulaci s dítětem.

Nedílnou součástí respiračního handlingu je polohování, které by mělo poskytnout dítěti oporu pro odpočinek, pocit jistoty a bezpečí. (Zouňková, Smolíková, 2012)

Kontaktní stimulující fyzioterapie

Prolíná prvky dechové a pohybové terapie na podkladě reflexně vybavitelné spontánní fyziologické motoriky dítěte. Cvičení se provádí pomocí velmi krátkých, ale opakujících se provokačních stimulů z reflexních zón hrudníku, pánve, hlavy a končetin. Technika funguje na principu akce - reakce: poloha těla, manuální stimul ze spoušťové, reflexní zóny vyvolá odpověď hrudníku a břišního svalstva, zavzatých do globálních vzorů motorické ontogeneze. (Smolíková, Máček, 2010).

4.4 Bazální stimulace

Podporuje v bazální (nejzákladnější) rovině lidské vnímání a komunikaci. Předpokladem účinné stimulace vnímání je získání autobiografické anamnézy, stanovení reálných cílů, sestavení adekvátního terapeutického plánu, kontinuální evaluace reakcí klienta na poskytovanou terapii a zapojení příbuzných do péče.

Mezi prvky základní bazální stimulace patří stimulace somatická (vnímání vlastního těla dotykem), vestibulární (prostorová orientace a uvědomění si polohy těla) a vibrační. Do nástavbové stimulace spadá stimulace optická, auditivní (poslech zvuků), taktilně-haptická, olfaktorická a orální.

Při péči je důležité dodržovat desatero bazální stimulace:

1. Přivítejte a rozlučte se s pacientem vždy stejnými slovy.
2. Při oslovení se ho vždy dotkněte na stejném místě.
3. Hovořte zřetelně, jasně a pomalu.
4. Mluvte přirozeným tónem.
5. Tón, mimika a gestika jsou odpovídající významu našich slov.
6. Používejte formu komunikace, na kterou byl pacient zvyklý.
7. Nepoužívejte zdobněliny, pokud na ně nebyl pacient zvyklý.
8. Nemluvte s více osobami najednou.
9. Při rozhovoru minimalizujte rušivé elementy.
10. Umožněte reagovat pacientovi na vaše slova. (Friedlová, 2007)

4.5 Koncept Castillo-Morales

Je to neurofyziologicky orientovaný koncept terapie senzomotorických a orofaciálních poruch u dětí i dospělých, který se dělí na dvě části: neuromotorická vývojová terapie a orofaciální regulační terapie.

V rámci neuromotorické vývojové terapie se stimulují různé senzomotorické systémy, aktivují se receptory v kůži, pojivové tkáni, svalech a kloubech.

V rámci orofaciální regulační terapie se využívá tonizace a aktivace kompletního orofaciálního svalstva k dosažení fyziologické funkce. Působí se na funkci sání, polykání a žvýkání, a s tím související funkci řeči.

Při terapii využíváme techniky v různých kombinacích: **dotykem** se aktivují receptory volných nervových zakončení a Merkleova hmatová tělíska, dotyk musí být jistý a příjemný, **hlazením** se aktivují receptory vlasových kořínků, **tah** jednoho svalu, popřípadě synergického svalového řetězce v proximálním nebo distálním směru stimulované části těla, aktivují se primární a sekundární receptory nacházející se ve svalovém vřeténku, silný **tlak**, který nikdy nesmí vyvolat bolest, nejdříve se určí

stimulační oblast, poté dochází k aktivitě Vaterova-Paciniho tělísek a Messnerových tělísek, při **vibracích** se aktivují Vaterova-Paciniho a Meissnerova tělíska. (Morales, 2006)

4.6 Cvičení s využitím velkého míče

Cviky děláme na pomůcce zvané velký míč, může být také označována jako Gymball nebo Fitball.

Při cvičení využíváme vlastnosti míče jako elasticita, kulovitý tvar, dvě styčné plochy: labilní míč a stabilní podložka.

Při vlastním cvičení využíváme pohybu míče po podložce, pohybu těla jak ke vztahu k podložce, tak ve vztahu k míči, trvalých balančních reakcí a odlehčení těla (přenos části váhy těla na míč).

Cílem cvičení je svalový trénink, ovlivnění zkrácených svalových skupin, zlepšení kloubní pohyblivosti, kloubní mobilizace, trénink koordinace, funkční stabilizace páteře, aktivace v rovině smyslové, relaxace a nácvik správného sedu. (Pavlů, 2003)

4.7 Animoterapie

Hippotherapie

Je formou fyzioterapie, kde je kůň využíván jako prostředek na ovlivnění a zlepšení motorické schopnosti pacientů. Cílem je ovlivnění až normalizace zvýšeného svalového tonu, trénink rovnováhy trupu a zlepšení balance v sedu.

Při terapii pacient reaguje na třídimenzionální pohyby koňského hřbetu, ke kterým dochází při chůzi koně. Tyto pohyby jsou přenášeny na pánev a trup.

Canisterapie

Rozvíjí hrubou a jemnou motoriku, nabádá k verbální i neverbální komunikaci, rozvíjí orientaci v prostoru a čase, trénuje koncentraci a paměť, rozvíjí sociální citění a citovou složku, rozvíjí motoriku, podněcuje ke hře a pohybu, motivuje a ve velké míře ovlivňují lidskou psychiku. (Pavlů, 2003)

PRAKTICKÁ ČÁST

5 CÍL A ÚKOLY PRÁCE

Cílem této práce je přehled méně častých vrozených vývojových vad a možnost rehabilitace u takto postižených jedinců. Dalším cílem je, aby práce zvýšila informovanost rodičů a v případě zájmu i široké veřejnosti.

Pro dosažení cíle je nutno splnit následující body:

1. Načerpání teoretických znalostí z různých zdrojů.
2. Vybrání sledovaného souboru.
3. Uvědomění si a nastudování vhodné metody testování a pozorování k potvrzení či vyvrácení mých hypotéz.
4. Sestavení rehabilitačního plánu pro jednotlivé pacienty.

Tyto výsledky budou uceleny, porovnány a diskutovány v závěru práce a budou konfrontovány s mými hypotézami.

6 HYPOTÉZY

Předpokládám, že:

1. Včasná rehabilitace u dětí s genetickou vývojovou vadou působí pozitivně na jejich psychomotorický vývoj.
2. U sledovaných pacientů bude více přítomna svalová hypotonie než hypertonie.
3. Sledovaní pacienti se budou kontinuálně posouvat v motorickém vývoji, stále však s určitým opožděním za normálním motorickým vývojem.

7 CHARAKTERISTIKA SLEDOVANÉHO SOUBORU

Sledovaný soubor byl tvořen 3 dětmi ve věku do 2 let, které pravidelně navštěvují centrum vývojové péče ve fakultní nemocnici Plzeň Lochotín. Jednalo se o 2 chlapce a 1 dívku. Prvnímu byl zjištěn Downův syndrom, druhému Prader-Willi syndrom a třetímu Westův syndrom.

U všech 3 klientů jsem odebrala anamnézu, zhodnotila jejich psychický a motorický vývoj. Provedla jsem vyšetření dle Vojty a Bobatha a stanovila jsem krátkodobý rehabilitační plán (KRP) a dlouhodobý rehabilitační plán (DRP). Pořádila jsem fotodokumentaci z důvodu názorné ukázky posturálního vývoje.

Terapie byla prováděna v centru vývojové péče ve spolupráci s rodiči jednou za měsíc. Terapii jsem prováděla ve spolupráci s fyzioterapeutem. Vybrané klienty jsem sledovala od listopadu 2014 do března 2015. Rodiče podepsali souhlas s vyšetřením, manipulací a fotografováním jejich dítěte.

8 METODIKA VÝZKUMU

8.1 Odběr anamnézy

Odběr anamnézy jsem provedla vždy na při první návštěvě zjištěním informací od rodičů a z dokumentace nemocnice. Zjišťovala jsem tyto typy anamnéz: rodinná, osobní, sociální, alergická a farmakologická.

8.2 Vyšetření polohových reakcí

Viz příloha 8.

8.3 Bobath vyšetření-vyšetření posturálního vývoje

Hodnotila jsem posturální tonus, stabilitu a mobilitu, reciproční inervaci (plynulost pohybů), vzpřimovací reakce a různorodost pohybu. (Hromádková, 2002)

8.4 Psychické vyšetření

Hodnotila jsem navázání kontaktu s dítětem, posouzení jeho aktivity a interakci mezi rodiči a dítětem, jeho vnímání okolí a reakci na nabízené podněty.

8.5 Vyšetření svalového tonu

Nejdříve jsem palpačně vyšetřovala konzistenci svalů a nálezy jsem stranově srovnávala. Poté jsem provedla zkoušky palpance a supinace v zápěstí, flexe a extenze v loketním kloubu a dorzální a plantární flexe v hlezenním kloubu. Na základě těchto vyšetření jsem stanovila, zda je přítomen nomotonus, hypotonus nebo hypertonus. (Kolář, 2009)

8.6 Fotodokumentace

Fotodokumentaci jsem provedla z důvodu názorné ukázky posturálního vývoje děti. Užívala jsem fotoaparát značky OLYMPUS typu VH-210. Fotografie byly pořízeny ze vzdálenosti přibližně 1 metru za umělého osvětlení.

9 KAZUISTIKY

Informace o pacientech byly získány rozhovorem s rodiči dítěte, z lékařské dokumentace a přímým pozorováním.

9.1 Kazuistika 1

Klient: chlapec, stáří 4,5 měsíce (korigovaně 3,5 měsíce)

Diagnóza:

Downův syndrom, prematurita 36+3, polycythaemia neonatorium, novorozenecká žloutenka sdružená s předčasným porodem, akutní osteomyelitida předloktí, sepse novorozence způsobená staphylococcus aureus

Anamnéza:

Rodinná anamnéza: Matka-31 let, hyperthyreóza, 2008 operace pravého oka, alergie na roztoče; otec-36 let, zdravý; bratr-3 roky, zdravý

Osobní anamnéza: Dítě z druhého rizikového těhotenství. Porod proběhl per sectio caesarea. Porodní hmotnost dítěte byla 2680g, porodní délka byla 46cm a obvod hlavy byl 33cm. Dítě narozeno v gestačním týdnu 36+3 a Apgar scóre bylo 10, 10, 10.

Sociální anamnéza: Žije s rodiči a bratrem v rodinném domě.

Alergie: Žádné.

Farmakologická anamnéza: Vigantol.

Dosavadní rehabilitace:

Chlapec byl hospitalizován na neonatologickém oddělení pro předčasný porod a následně byla zahájena rehabilitace. Genetickým vyšetřením byl diagnostikován Downův syndrom. Z Vojtova principu bylo využito reflexní plazení a reflexní otáčení I. Inhibiční polohování a stimulační cvičení bylo použito z Bobath konceptu. Z důvodu špatného příjmu potravy byla zvolena technika orofaciální stimulace. Dále byla prováděna respirační fyzioterapie.

Psychomotorický vývoj:

Ve 3 měsících (korigovaně 2 měsících) v pronaci vázla opora o předloktí, těžiště bylo v oblasti horní Th páteře. Byl přítomen mírný svalový hypotonus. Pohybový vývoj byl opožděn z důvodu dlouhodobé hospitalizace. sledoval okolí a fixoval pohled.

Terapie 15.12.2014

Věk dítěte: 4,5 měsíce (korigovaný věk 3,5 měsíce).

Vstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 2.fáze-3 měsíc-dítě hlavu přitahuje na úroveň trupu.
- Landaurova reakce: 2.fáze-dítě drží končetiny v mírné flexi a oblast pánve spočívá pod horizontálou. Symetrická extenze šíje je v úrovni střední hrudní páteře. Dítě se zvládne v pronační poloze opřít o lokty.
- Axilární vis: 1a. fáze: Dolní končetiny jsou v inertní flexi. Dítě dokáže udržet v supinační poloze 90 stupňů flexi v kyčlích, kolenních a hlezenních kloubech.
- Vojtova sklopná reakce: 1. přechodná fáze: Moorova reakce dolních končetin ustupuje, paže jsou v abdukci. Dolní končetiny jsou v semiflexi v kyčelních i kolenních kloubech.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 1.b fáze: Hlava je držena proti gravitaci. Horní končetina je volně ve flexi a předloktí je v supinaci. Dolní končetiny jsou v addukci v kyčelním kloubu, je přítomno 90 stupňové flekční držení v kyčelním a kolenním kloubu, hlezno je v nulovém a středním postavení.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 1.fáze: Horní končetiny jsou v abdukci. Šíje je extendována a hlava je v reklinaci. Dolní segment trupu je ve flexi.

- Vertikální závěs podle Collinsové: 1.fáze: Volně visící dolní končetiny je v maximální flexi v kyčelním, kolenním a hlezenním kloubu.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

- **Supinační poloha**

Spojuje horní končetiny, chytá se i dlaněmi. Dobře fixuje pohledem. Dítě je mírně hypotonické. Dolní končetiny dává nad podložku do devadesátistupňové flexe.

- **Pronační poloha**

Neúplně se opírá o symfýzu a mediální epikondyly humeru obou horních končetin. Hlavou rotuje bez souhybu trupu. Dolní končetiny volně leží v extenzi na podložce.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí. Často se usmívá. Rozpozná matku od ostatních osob. Kojenec je bdělý a velmi aktivní. Zajímá se o nabízené hračky a hraje si s nimi.

Krátkodobý rehabilitační plán:

- Vojtův princip-reflexní plazení 1.
- Bobath koncept- stimulační cvičení, cvičení na velkém míči na podporu svalového korzetu.
- Orofaciální stimulace z důvodu špatného příjmu potravy.
- Prohloubení dýchacích pohybů pomocí respirační fyzioterapie, především respirační handling a kontaktní dýchání.

Terapie 8.1.2015

Dítě se nedostavilo na terapii z důvodu onemocnění.

Terapie 20.2.2015

Věk dítěte: 6 měsíců (korigovaný věk 5 měsíců).

Vyšetření posturálního vývoje

- **Supinační poloha**

Zvládá horizontální sed, souhra mezi HK a DK je neúplná. Manipuluje s hračkou pod oční kontrolou. Je přítomná mírná svalová hypotonie.

- **Pronační poloha**

Neúplně se opírá o symfýzu a mediální epikondyly humeru obou horních končetin, poloha je nestabilní. Zvládá se otáčet ze supinace do pronace.

Vyšetření psychického vývoje

Kojenec navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí. Je velmi usměvavý. Rozpozná matku od ostatních osob. Je bdělý a velmi aktivní. Zajímá se o nabízené hračky a hraje si s nimi.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Souhra HK a DK.
- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Opora o HK.
- Stabilita v pronaci.
- Vojtův princip-reflexní plazení 1.
- Bobath koncept- stimulační cvičení, cvičení na velkém míči na podporu svalového korzetu.

Terapie 22.3.2015

Věk dítěte: 7 měsíců (korigovaný věk 6 měsíců).

Výstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 2.fáze-konec 2.trimenonu: brada přitažena k trupu, stehna flektovaná u břicha, přitahuje se jen lehce horními končetinami.
- Landaurova reakce: 3.fáze:extenze páteře až do lumbální oblasti, DK ve flexi v pravém úhlu, paže volně ve flexi v loktech.
- Axilární vis: 1b. fáze: flexe v kyčlích do 90 stupňů.
- Vojtova sklopná reakce: 2. fáze-konec 5. až 6. měsíce: končetiny ve volné flexi, dlaně otevřeny, nohy v dorzální flexi a abdukci, prsty ve střední postavení nebo flexi.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 2.fáze: otevření celé dlaně a extenze prstů, DK ve flexi ve všech kloubech, koleno směřuje k podložce, změna na úhel abdukční.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 2.fáze: paže svírají úhel s trupem 135 stupňů, dlaně otevřeny, šije a trup v symetrické extenzi až do thorakolumbálního přechodu.
- Vertikální závěs podle Collinsové: 1.fáze: volně visící dolní končetiny je v maximální flexi v kyčelním, kolenním a hlezenním kloubu.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

- **Supinační poloha**

Přitahuje si dolní končetiny k bříšku. Souhra mezi HK a DK je úplná. Manipuluje s hračkou pod oční kontrolou. Sahá si po těle v úrovni kyčlí až kolen. Posturální tonus je stále mírně snížený.

- **Pronační poloha**

Nestabilní opora o extendované HK. Zvládá se otáčet ze supinace do pronace i z pronace do supinace.

Vyšetření psychického vývoje

Kojenec navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí. Je velmi usměvavý. Rozpozná matku od ostatních osob. Je bdělý a velmi aktivní. Začíná si povídat. Zajímá se o nabízené hračky a hraje si s nimi.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Souhra HK a DK.
- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Opora o otevřené dlaně v pronaci.
- Stabilita v pronaci.
- Vojtův princip-reflexní plazení 1.
- Bobath koncept- stimulační cvičení, cvičení na velkém míči na podporu svalového korzetu.

Dlouhodobý rehabilitační plán:

- Pokračování v zavedené terapii Vojtovou metodou, Bobath konceptem a respirační fyzioterapií.
- Podpora správného vývoje dítěte.
- Instruktaž rodičů do celkové rehabilitace.
- Poučení o nutnosti pravidelného cvičení.
- Doporučený sport dle možností dítěte, např. plavání.
- Navržení animoterapie, např. hippoterapie.

Závěr:

Chlapeček je lehce opožděn v motorickém vývoji. Jeho velká motivace vychází z rodinného zázemí, především od jeho tříletého bratra, který ho motivuje k pohybu. S matkou je bezproblémová spolupráce, s dítětem pravidelně doma cvičí. Pravidelně k nim také dochází asistentka ze Střediska pro ranou péči.

Pacient v 7 měsících zvládne přitáhnout stehna k bříšku a sáhnout si na úroveň třísel a kolen. Přetáčí se ze supinace do pronace i na zpět, v pronaci se opírá o rozvinuté dlaně. Vnímá okolí, reaguje jak na vizuální, tak i na sluchové podněty, zajímá se o hračky. Začíná mluvit. (žvatlat)

9.2Kazuistika 2

Klient: chlapec, stáří 17 měsíců

Diagnóza:

Prader-Willi syndrom, porodní asfyxie, subdurální krvácení, posthemoragický hydrocephalus, hypoxicko-ischemická encefalopatie II. Stupně, posthemoragická anemie, intraretinální hemorhagie, kongenitální svalová hypotonie, degenerativní stigmatizace, kryptorchismus, hypoplastický genitál.

Anamnéza:

Rodinná anamnéza: Matka-40 let, počínající glaukom, trombocytóza před porodem; otec-43 let, zdravý; sestra-13 let, bratr-7 let, nevlastní sourozenci ze strany otce, zdraví.

Osobní anamnéza: Dítě z 1. rizikové gravidity kvůli těžkému polyhydramnionu. Porod proběhl spontánně v gestačním týdnu 38+2 vakuumextrakcí.. Porodní hmotnost dítěte byla 2860g, porodní délka byla 49cm a obvod hlavy byl 37cm. Apgar scóre bylo 7, 8, 9.

Sociální anamnéza: Žije s rodiči v rodinném domě.

Alergie: Žádné.

Farmakologická anamnéza: Vigantol, Lactulosa, Encefabol, Genotropin.

Dosavadní rehabilitace:

Chlapec byl hospitalizován na neonatologickém oddělení pro poporodní komplikace. Zde byla zahájena rehabilitační péče formou Vojtovi metody, Bobath konceptu, respirační fyzioterapie, polohování a orofaciální stimulace. Chlapec je v péči fyzioterapeuta v centru vývojové péče FN Plzně. Ambulantně dochází na terapii jednou za měsíc.

Psychomotorický vývoj:

Ve 4 měsících měl chlapec svalovou hypotonii, nesahal po hračkách, nezvládal fixovat pohledem, hlavička byla v predilekčním držení. V pronaci nebyl schopen se opřít o předloktí.

V 5 měsících ještě nefixoval pohledem, začínal se zajímat o hračky. Přetáčel se ze supinace do pronace. V pronaci zvládal oporu o předloktí, ale bez velké stability. V supinaci zvládal dát dolní končetiny do 90 stupňové flexe v kyčlích a kolenou. Byla přítomna svalová hypotonie.

V 6 měsících sahal po hráčkách a také lépe fixoval pohledem. Přetrvávala svalová hypotonie a nestabilita v pronaci v opoře o předloktí.

V 7 měsících sledoval okolí a sahal po nabízených hračkách. Přetrvávala svalová hypotonie. V pronaci v opoře o předloktí je mnohem stabilnější. Chlapec byl klidný až afatický.

V 8 měsících začala souhra horní a dolní končetiny. V pronaci byla opora o extendované horní končetiny.

Ve 12 měsících byla dobrá souhra horní a dolní končetiny, v pronaci byla opora o extendované horní končetiny stabilní. Zvládl šikmý sed.

Ve 14 měsících se začal plazit. Pohyby byly trochu nekoordinované. Přetrvávala výrazná svalová hypotonie. Dostal se do polohy na čtyřech.

Terapie 15.11.2014

Věk dítěte: 17 měsíců.

Vstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 3.fáze-dítě se přitahuje, hlava zůstává v linii trupu, DK v abdukci a extenzi, flexe trupu v lumbosakrálním přechodu.
- Landaurova reakce: 4.fáze-šije a trup v extenzi, HK i DK ve volném extenčním postavení.
- Axilární vis: 2. fáze: dolní končetiny ve volné extenzi, hlezenní klouby ve středním postavení.
- Vojtova sklopná reakce: 2. přechodná fáze: HK v mírném předpažení, flexe v kyčelním a kolenním kloubu ustupuje, hlezenní kloub, nohy i prsty ve středním psotavení.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 3. fáze: HK se opírá o rozvinutou dlaň, abdukce v kyčli, přetrvává 90 stupňová flexe v kyčli, volná DK se opře o celou plošku.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 3.fáze: HK ve vzpažení, dlaně otevřené, symetrická extenze trupu až k lumbosakrálnímu přechodu.
- Vertikální závěs podle Collinsové: 2.fáze: DK je flektovány v kyčli, koleno se uvolňuje do větší flexe, HK ve vzpažení.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

Posturální tonus je snížený. Dítě je stabilní v šikmém sedu. Sahá po hračkách a sleduje podměty z okolí. V pronaci se opírá o extendované HK. Zvládne zaujmout polohu na čtyřech. Zvládá šikmý sed, z kterého dokáže přejít do volného sedu. Zvládá se plížit. Dítě má úplný rozsah pohybu.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí a reaguje na podměty z okolního prostředí. Rozpozná rodiče od ostatních osob. Dítě je bdělé a velmi aktivní. Sám se zajímá o hračky.

Krátkodobý rehabilitační plán:

- Bobath koncept - stabilita v poloze na čtyřech.
- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stimulace aker DK.
- Vojtova metoda-reflexní otáčení.

Terapie 20.12.2014

Věk dítěte: 18 měsíců.

Vyšetření posturálního vývoje

Stabilní ve volném sedu, kde si hraje s hračkami. Začátek kvadrupedální chůze v horizontále, která je však nestabilní a nekoordinovaná. Opora o extendované HK je stále nestabilní.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí a reaguje na podměty z okolního prostředí. Rozpozná rodiče od ostatních osob. Dítě je bdělé a velmi aktivní. Sám se zajímá o hračky.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Nácvik nároku.
- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stimulace aker DK.
- Nácvik opory o extendované HK.
- Nácvik kvadrupedální chůze v horizontále.

Terapie 23.1.2015

Dítě se nedostavilo na terapii z důvodu onemocnění.

Terapie 16.2.2015

Věk dítěte: 20 měsíců.

Vyšetření posturálního vývoje

Stabilní ve volném sedu, kde si hraje s hračkami. Kvadrupedální chůze v horizontále, která je stabilnější. Z nakročené DK zvládne jít do stoje u překážky. V této poloze je značně nestabilní.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí a reaguje na podměty z okolního prostředí. Rozpozná rodiče od ostatních osob. Dítě je bdělé a velmi aktivní. Sám se zajímá o hračky.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Nácvik nároku.
- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stimulace aker DK.
- Nácvik opory o extendované HK.
- Nácvik kvadrupedální chůze v horizontále.
- Vojtova metoda-reflexní otáčení.

Terapie 11.3.2015

Věk dítěte: 21 měsíců.

Výstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 3.fáze-dítě se přitahuje, hlava zůstává v linii trupu, DK v abdukci a extenzi, flexe trupu v lumbosakrálním přechodu.
- Landaurova reakce: 4.fáze-šije a trup v extenzi, HK i DK ve volném extenčním postavení.
- Axilární vis: 2. fáze: dolní končetiny ve volné extenzi, hlezenní klouby ve středním postavení.
- Vojtova sklopná reakce: 2. přechodná fáze: HK v mírném předpažení, flexe v kyčelním a kolenním kloubu ustupuje, hlezenní kloub, nohy i prsty ve středním psotavení.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 3. fáze: HK se opírá o rozvinutou dlaň, abdukce v kyčli, přetrvává 90 stupňová flexe v kyčli, volná DK se opře o celou plošku.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 4.fáze: snaha se aktivně chytit a přitáhnout se k terapeutovi.
- Vertikální závěs podle Collinsové: 2.fáze: DK je flektovány v kyčli, koleno se uvolňuje do větší flexe, HK ve vzpažení.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

Stabilní ve volném sedu, kde si hraje s hračkami. Kvadrupedální chůze v horizontále je stabilní, ale vytáčí nohy zevně. Z nakročené DK zvládne jít do stoje u překážky, ale stále je dosti nestabilní.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě navazuje oční kontakt s osobami ve svém okolí a reaguje na podněty z okolního prostředí. Rozpozná rodiče od ostatních osob a reaguje na jejich povely. Dítě je bdělé a velmi aktivní. Sám se zajímá o hračky. Povídá si.

Krátkodobý rehabilitační plán

- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stimulace aker DK.
- Stabilita ve stoji.

Dlouhodobý rehabilitační plán:

- Pokračování v zavedené terapii Bobath konceptem.
- Podpora správného vývoje dítěte.
- Instruktaž rodičů do celkové rehabilitace.
- Poučení o nutnosti pravidelného cvičení.
- Doporučený sport dle možností dítěte, např. plavání.
- Navržení animoterapie, např. hippoterapie.

Závěr:

Chlapeček je motoricky opožděn ve vývoji, ale dělá velké pokroky a to hlavně kvůli kvalitnímu rodinnému zázemí. Rodiče s ním pravidelně cvičí a motivují ho k pokrokům. Pravidelně k nim také dochází asistentka ze Střediska pro ranou péči.

Pacient je stále mírně hypotonický, zvládá volný sed a kvadrupedální chůzi v horizontále. Dokáže se postavit u překážky, ale zatím je tato pozice nestabilní. Pozorně vnímá okolí, reaguje na povely rodičů a zajímá se o hračky.

9.3 Kazuistika 3

Klient: dívka, stáří 23 měsíců, korigovaně 20 měsíců

Diagnóza:

Westův syndrom, epilepsie, posthemoragický hydrocephalus, gastrostomie, atrézie jícnu s tracheo-esofagickou píštělí, bronchopulmonální dysplazie 2. stupně, strabismus.

Anamnéza:

Rodinná anamnéza: Matka-33 let, léčená primární sterilita, gravidita po in vitro fertilizaci (IVF); otec-30 let, zdrav.

Osobní anamnéza: Dítě z 1. rizikové gravidity. Předčasný porod byl způsoben odtokem plodové vody a hrozící hypoxií plodu. Porod proběhl per sectio caesarea v gestačním týdnu 28+4. Porodní hmotnost dítěte byla 1330g, porodní délka byla 36cm a obvod hlavy byl 28cm. Apgar scóre bylo 7, 8, 9.

Sociální anamnéza: Žije s rodiči v rodinném domě.

Alergie: Žádné.

Farmakologická anamnéza: Sabril, Topamax, Phenaemaletter, Keppra, Ecobec.

Dosavadní rehabilitace:

Dívka byla hospitalizována na neonatologickém oddělení pro poporodní komplikace, kde byla zahájena rehabilitační péče formou Bobath konceptu, respirační fyzioterapie, polohování a orofaciální stimulace. Dívka je v péči fyzioterapeuta v centru vývojové péče FN Plzně. Ambulantně dochází na terapii jednou za měsíc.

Dosavadní psychomotorický vývoj:

V 5,5 měsících (korigovaně 2,5 měsících) v supinaci zvládla 90 stupňovou flexi v kyčlích a kolenou. V pronaci byla nestabilní, přítomen epistotonus. Dobrá souhra HK a DK.

V 6 měsících (korigovaně 3 měsících) v supinaci zvládla 90 stupňovou flexi v kyčlích a kolenou. Nefixovala pohledem, souhra HK do úst, v pronaci nebyla opora o předloktí. Byla motorický neklidná. Zjištěn strabismus.

V 9 měsících (korigovaně 6 měsících) nefixovala pohledem, byl přítomen motorický neklid HK. V pronaci se opírala o předloktí, ale tato poloha nebyla stabilní.

V 10 měsících (korigovaně 7 měsících) navýšili léky proti epilepsii. V pronaci i supinaci byla nestabilní, stále nefixovala pohledem.

Ve 12 (korigovaně 9 měsících) měsících byla dobrá souhra HK a DK. Je patrná psychomotorická retardace.

V 15 měsících (korigovaně 12 měsících) zvládla souhru horní a dolní končetiny, v pronaci se opírala o předloktí. Bylo patrné mentální postižení.

V 18 měsících (korigovaně 15 měsících) se začala přetáčet. Špatně fixovala pohledem na hračku. Začínala si broukat.

Ve 20 měsících (korigovaně 17 měsících) zvládla v pronaci oporu o extendované HK, ale velmi nestabilně.

Terapie 12.12.2014

Věk dítěte: 23 měsíců.

Vstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 3.fáze-dítě se přitahuje, hlava zůstává v linii trupu, DK v abdukci a extenzi, flexe trupu v lumbosakrálním přechodu.
- Landaurova reakce: 4.fáze-šije a trup v extenzi, HK i DK ve volném extenčním postavení.
- Axilární vis: 2. fáze: dolní končetiny ve volné extenzi, hlezenní klouby ve středním postavení.

- Vojtova sklopná reakce: 2. přechodná fáze: HK v mírném předpažení, flexe v kyčelním a kolenním kloubu ustupuje, hlezenní kloub, nohy i prsty ve středním psotavení.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 3. fáze: HK se opírá o rozvinutou dlaň, abdukce v kyčli, přetrvává 90 stupňová flexe v kyčli, volná DK se opře o celou plosku.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 3.fáze: HK ve vzpažení, dlaně otevřené, symetrická extenze trupu až k lumbosakrálnímu přechodu.
- Vertikální závěs podle Collinsové: 2.fáze: DK je flektovány v kyčli, koleno se uvolňuje do větší flexe, HK ve vzpažení.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

Posturální tonus je snížený. Zvládá šikmý sed o rozvinuté dlaně. Přetáčí se ze supinace do pronace i z pronace do supinace. Zvládne oporu o extendované HK, ale je značně nestabilní. Nezajímá se o hračky ani o okolní prostředí.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě je unavené, spící, nechce spolupracovat. Reaguje na hlas matky. O hračky nebo jiné vnější podmínky se nezajímá. Je patrna výrazná mentální retardace.

Krátkodobý rehabilitační plán:

- Bobath koncept-timulace vzpřimovacích svalů, cvičení na velkém míči na podporu svalového korzetu.
- Stimulace aker DK.
- Stabilita v šikmém sedu.
- Opora o HK.
- Vojtova metoda-reflexní otáčení.

Terapie 13.1.2015

Dítě se nedostavilo na terapii z důvodu onemocnění.

Terapie 11.2.2015

Věk dítěte: 25 měsíců.

Vyšetření posturálního vývoje

Zvládne se posadit do volného sedu, ale je v něm značně nestabilní. Opírá se o extendované HK, ale není v této poloze stabilní.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě není tak unavené, jak předešlou terapii, více spolupracuje. Reaguje na hlas matky. O hračky nebo jiné vnější podmínky se nezajímá. Je patrna výrazná mentální retardace.

Krátkodobý rehabilitační plán:

- Stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stimulace aker DK.
- Stabilita ve volném sedu.
- Opora o HK.

Terapie 10.3.2015

Věk dítěte: 26 měsíců.

Výstupní vyšetření

Polohové reakce

- Trakční zkouška: 3.fáze-dítě se přitahuje, hlava zůstává v linii trupu, DK v abdukci a extenzi, flexe trupu v lumbosakrálním přechodu.

- Landaurova reakce: 4.fáze-šije a trup v extenzi, HK i DK ve volném extenčním postavení.
- Axilární vis: 2. fáze: dolní končetiny ve volné extenzi, hlezenní klouby ve středním postavení.
- Vojtova sklopná reakce: 2. přechodná fáze: HK v mírném předpažení, flexe v kyčelním a kolenním kloubu ustupuje, hlezenní kloub, nohy i prsty ve středním psotavení.
- Horizontální závěs dle Collinsové: 3. fáze: HK se opírá o rozvinutou dlaň, abdukce v kyčli, přetrvává 90 stupňová flexe v kyčli, volná DK se opře o celou plosku.
- Reakce podle Peipera a Isberta: 3.fáze: HK ve vzpažení, dlaně otevřené, symetrická extenze trupu až k lumbosakrálnímu přechodu.
- Vertikální závěs podle Collinsové: 2.fáze: DK je flektovány v kyčli, koleno se uvolňuje do větší flexe, HK ve vzpažení.

Bobath hodnocení (vyšetření posturálního vývoje)

Posturální tonus je stále snížený. Dítě zvládá sedět ve volném sedu, ale stále chybí dostatečná stabilita. Dokáže zaujmout polohu na čtyřech, která je však velmi nestabilní. Velmi málo se zajímá o hračky a o okolní prostředí. Dítě má úplný rozsah pohybu.

Vyšetření psychického vývoje

Dítě je velmi aktivní, plné energie, více spolupracuje. Povídá si. Reaguje na hlas matky. O hračky nebo jiné vnější podmínky jeví jen malý zájem. Je patrna výrazná mentální retardace.

Krátkodobý rehabilitační plán:

- Bobath koncept-stimulace vzpřimovacích svalů.
- Stabilita ve volném sedu.
- Stabilita v poloze na čtyřech.
- Opora o HK.

- Návčik náčroku.
- Návčik stoje.

Dlouhodobý rehabilitační plán:

- Pokračování v zavedené terapii Bobath konceptem.
- Podpora správného vývoje dítěte.
- Instruktaž rodičů do celkové rehabilitace.
- Poučení o nutnosti pravidelného cvičení.
- Doporučený sport dle možností dítěte, např. plavání.
- Navržení animoterapie, např. hippoterapie.

Závěr:

Holčička má velmi opožděn psychomotorický vývoj kvůli přidruženým onemocněním a častým epileptickým záchvatům. Opožděný vývoj také souvisí s těžkým mentálním postižením. Holčička má kvalitní rodinné zázemí, kde je neustále motivována postupovat ve vývoji dopředu. Pravidelně k nim také dochází asistentka ze Střediska pro ranou péči.

Dítě je stabilní v šikmém sedu, zvládne i sed volný, kde je však značně nestabilní. V pronační poloze zaujímá homologní polohu na čtyřech, ale bez jakéhokoliv pohybu vpřed, nemá dostatečnou inspirace. V pronační poloze se málo zajímá o své okolí, nevyvíjí aktivitu, spíše jen pasivně pozoruje okolní dění, nejeví zájem o hračky, straní se sociálnímu kontaktu, na pokyny reaguje jen od svých rodičů.

10 VÝSLEDKY

Tabulka 1 Srovnání motorického vývoje sledovaných pacientů s normálním motorickým vývojem

	Normální motorický vývoj	Pacient 1	Pacient 2	Pacient 3
1.trimenon	Pronace:opora o mediální epikondyly humeru a o symfýzu, supinace: DK v 90 stupních nad podložkou	Nestabilní opora o mediální epikondyly humeru, DK nezvedá nad podložku	Predilekční držení hlavičky, nezvládne oporu o mediální epikondyly humeru, nezvedá DK nad podložku	Nestabilní v pronaci, opistotonus, DK nezvedá nad podložku
2.trimenon	Pronace:opora o rozvinuté dlaně; otáčení ze supinace do pronace;souhra HK a DK; manipulace s hračkou pod kontrolou očí	Opora o mediální epikondyly humeru a symfýzu, DK zvedá do 90 stupňů nad podložku, otáčí se ze supinace do pronace, manipuluje s hračkou pod oční kontrolou	Opora o mediální epikondyly humeru je nestabilní, neotáčí se, začíná fixovat pohledem, není souhra mezi HK a DK	Opora o mediální epikondyly humeru je nestabilní, neotáčí se, nefixuje pohledem, souhra HK do úst
3.trimenon	Plížení, šikmý sed, volný sed,	x	V pronaci opora o rozvinuté dlaně,	Nefixuje pohledem,

	kvadrupedální chůze v horizontále,		souhra HK a DK, otáčení ze supinace do pronace, manipulace s hračkou pod kontrolou očí	souhra HK a DK
4.trimenon	stoj, kvadrupedální chůze ve vertikále ve frontální rovině	x	Šikmý sed	Nestabilní v pronaci i supinaci
13.-17. měsíců	Samostatní bipedální lokomoce	x	Volný sed, plazení, poloha na čtyřech	V pronaci opora o mediální epikondyly humeru a o symfýzu, DK v 90 stupních nad podložkou
18.-21. měsíců		x	Kvadrupedální chůze v horizontále, nestabilní stoj	Přetáčí se ze supinace do pronace, šikmý sed
22.-26. měsíců		x	x	Nestabilní volný sed

Zdroj: vlastní

Tabulka 2 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 1 na začátku a na konci terapie

	Svalový tonus	Posturální vývoj v supinační poloze	Posturální vývoj v pronační poloze	Zhodnocení
Vstupní vyšetření 4,5 měsíce (korigovaně 3,5 měsíce)	Mírná hypotonie	Spojuje HK, DK zvedá do 90 stupňů nad podložku, otáčí se ze supinace do pronace, manipuluje s hračkou pod oční kontrolou.	Nestabilní opora o mediální epikondyly humeru a symfýzu.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 3 měsíčnímu dítěti.
Výstupní vyšetření 7 měsíců (korigovaně 6 měsíců)	Mírná hypotonie	DK zvedá do 90 stupňů nad podložku, otáčí se ze supinace do pronace i z pronace do supinace, sahá si po těle v úrovni kyčlí až kolen, manipuluje s hračkou pod oční kontrolou	Nestabilní opora o extendované HK.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 5-6 měsíčnímu dítěti.

Zdroj: vlastní

Tabulka 3 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 2 na začátku a na konci terapie

	Svalový tonus	Posturální vývoj	Zhodnocení
Vstupní vyšetření 17 měsíců	Mírná hypotonie	Šikmý sed, z kterého přechází do volného sedu. V pronaci nestabilní opora o extendované HK, zaujímá polohu na čtyřech. Zvládá plazení.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 7 měsíčnímu dítěti.
Výstupní vyšetření 21 měsíců	Mírná hypotonie	Volný sed, kvadrupedální chůze v horizontále, nestabilní stoj u překážky.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 8-9 měsíčnímu dítěti.

Zdroj: vlastní

Tabulka 4 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 3 na začátku a na konci terapie

	Svalový tonus	Posturální vývoj	Zhodnocení
Vstupní vyšetření 23 měsíců (korigovaně 20 měsíců)	Hypotonie	Šikmý sed, v pronaci nestabilní opora o extendované HK.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 7 měsíčnímu dítěti.
Výstupní vyšetření 26 měsíců (korigovaně 23 měsíců)	Hypotonie	Nestabilní volný sed, nestabilní poloha na čtyřech.	Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 7,5-8 měsíčnímu dítěti.

Zdroj: vlastní

11 DISKUZE

4. První hypotéza zní: Předpokládám, že včasná rehabilitace u dětí s genetickou vývojovou vadou působí pozitivně na jejich psychomotorický vývoj.

Léčebné rehabilitace je indikována v době hospitalizace dítěte ve zdravotnickém zařízení ošetřujícím lékařem, v ambulantní péči pak především pediatrem nebo neurologem. Je nedílnou součástí celkové terapie, vyžaduje úzkou spolupráci multidisciplinárního týmu. Důvodem k rehabilitaci může být předčasné narození dítěte (porušená funkce dýchání), porucha postury a pohybu, inkoordinace, tvorba náhradních pohybových vzorů a svalové dysbalance. Podmínkou zahájení rehabilitace je stabilizace základních životních funkcí dítěte.

Podle Zounkové (2005) je včasnost rehabilitace důležitá kvůli neuroplasticitě centrálního nervového systému v časném věku. Výhodou mozku novorozence je nezafixovanost nesprávných paměťových stop naučeného pohybu. Naším účelem je budit náhradní nebo nefunkční neuronální spoje a jejich trvání. Tohoto docílíme opakovaným cvičením mozku pomocí specializovaných metod jako je Vojtův princip nebo Bobath koncept. Důraz je kladen na časté opakování cvičení.

Hlavním úkolem fyzioterapie je podpořit dýchací funkci a stavbu normálních pohybových vzorů jemné i hrubé motoriky. Snažíme se dosáhnout, co největší kvality motorického projevu.

V předkládaném kazuistickém šetření se dvě ze tří dětí narodily předčasně, všechny děti mají přidružená další onemocnění, a proto musely po narození zůstat hospitalizované na neonatologickém oddělení. K rehabilitaci byly indikovány hned po narození a začaly cvičit, jakmile se stabilizovaly jejich životní funkce. Po propuštění z nemocnice začaly docházet na ambulantní fyzioterapii. Léčba je časově i psychicky náročná, ale umožňuje včas zasahovat do pohybového vývoje. Největší motivací pro rodiče je vidina zdravého a šťastného potomka.

Druhá hypotéza zní: Předpokládám, že se u sledovaných pacientů bude více přítomna svalová hypotonie než hypertonie.

U všech sledovaných pacientů byly přítomna svalová hypotonie po celou dobu pozorování. Ať už se jednalo o výraznější nebo mírnější hypotonii.

Hypotézu potvrdila i odborná literatura u jednotlivých syndromů. Podle Selikowitze (2005) u Downova syndromu přetrvává od narození hypotonie, která je zachovalá v určité míře po celý život. Některé části těla mohou být více hypertonické než jiné.

Podle Zapletalové (2004) může být odhalena hypotonie u syndromu Prader-Willi už před narozením. Matky udávají, že v těhotenství hůře cítily pohyby plodu. Po narození jsou děti hodně poddajné a slabě pláčou. Nedostatek svalové síly se podílí na pomalejším motorickém vývoji. Svalový tonus se postupně zlepšuje, ale pacienti zůstávají mírně hypotoničtí až do dospělosti.

Komárek (2014) udává, že děti s Westovým syndromem bývají hypotonické. Záleží jak časté a jak silné epileptické záchvaty mívají.

Třetí hypotéza zní: Předpokládám, že sledovaní pacienti se budou kontinuálně posouvat v motorickém vývoji, stále však s určitým opožděním za normálním motorickým vývojem.

Tuto hypotézu dokládá tabulka č. 1 ve které je názorně srovnán motorický vývoj zkoumaným pacientů s normálním motorickým vývojem.

Pacient 1 na začátku terapie ve svých korigovaných 3,5 měsících zvládnul v supinační poloze dávat DK do 90 stupňové flexe, v pronaci se neúplně opíral o symfýzu a mediální epikondyly humeru. Na konci terapie o 2,5 měsíce později už byla mezi HK a DK úplná souhra, hrál si s hračkou pod oční kontrolou, sahal si po těle v úrovni kyčlí až kolen. V pronaci se neúplně opíral o extendované HK. Dokázal se přetočil ze supinace do pronace i zpět. Po celou dobu terapie byl přítomen snížený svalový tonus, který pacienta omezoval v posunutí vývoje dopředu. Pacient odpovídal v psychomotorickém vývoji 5-6 měsíčnímu dítěti.

Vývoj dětí s DS je pomalejší, zdlouhavější a každý pokrok je výsledkem intenzivního cvičení a cíleného výchovného vedení. Avšak při správném vedení se naučí všechno, co je pro jejich samostatnost potřebné (čtení, psaní, samoobsluha). Oproti normálním dětem zaostávají nejvíce v motorickém vývoji a ve vývoji řeči. Naopak v oblasti sociální a emoční převyšují svoje vrstevníky. (Selikowitz, 2005)

Pacient 2 na začátku terapie ve svých 17 měsících zvládnul volný sed a plazení, zaujmul polohu na čtyřech. V pronaci se nestabilně opíral o extendované HK. Na konci terapie o 4 měsíce později zvládnul stabilní kvadrupedální chůzi v horizontále. Dokázal z nakročené DK přejít do nestabilního stoje u překážky. Vývoj brzdila snížená svalová síla. Pacient odpovídá v psychomotorickém vývoji 8-9 měsíčnímu dítěti.

Prognosticky se tyto děti v dospělosti neosamostatňují, jejich vazba na rodiče trvá po celý život. V dospělosti u nich vzniká cukrovka 2. typu, často spojená s hypertenzí na podkladě dlouhodobé obezity. Celý život je boj s nutkavým pocitem chuti na jídlo. (Zapletalová, 2004)

Pacientka 3 zvládla na začátku terapie ve svých korigovaných 20 měsících šikmý sed, nestabilní oporu o extendované HK. O 3 měsíce později zvládla volný sed, ve stoji neudržela stabilitu. Zaujala polohu na čtyřech. Vývoj brzdilo patrné těžké mentální postižení, časté epileptické záchvaty a také její nezájem o vnější prostředí. Pacientka odpovídá v psychomotorickém vývoji 7,5-8 měsíčnímu dítěti.

Prognóza u Westova syndromu závisí na epileptickým záchvatech. Na jejich charakteru, četnosti a věku dítěte.

ZÁVĚR

Pro svoji bakalářskou práci jsem si zvolila téma fyzioterapie u genetických vývojových vad. Cílem práce bylo načerpat teoretické znalosti o této problematice, sledovat vybrané pacienty a vytvořit rehabilitační plán v závislosti na specifických potřebách jednotlivých dětí. Myslím si, že stanovených cílů bakalářské práce se mi podařilo dosáhnout.

V teoretické části jsem popsala genetické vývojové vady a motorický vývoj dítěte. Zabývala jsem se jednotlivými vadami a popsala metody fyzioterapie, které lze využít při terapii. V praktické části jsem zpracovala 3 kazuistiky, u kterých jsem poukázala na důležitost včasné diagnostiky spojené s včasnou fyzioterapií. Důraz jsem kladla na neuroplasticitu centrálního nervového systému v raném věku, která se využívá k nabuzení náhradních nebo nefunkčních neurálních spojů. Fyzioterapeuti vyvolávají toto nabuzení pomocí Vojtova principu nebo Bobath konceptu, které jsem v terapii využívala.

I přes přítomnost vývojové vady a přidružených dalších onemocnění, dítě dokáže bojovat s tímto handicapem a my jako fyzioterapeuti v rámci multidisciplinárního týmu se snažíme dítě dostat na maximum jeho možností. Těmto dětem trvá delší čas a je zapotřebí vynaložit více energie a trpělivosti než se začnou plazit, postaví se nebo začnou chodit.

Vypracováním této práce bylo pro mě a mou budoucí praxi velkým přínosem. S těmito dětmi a jejich rodiči jsem strávila hodně času na mé praxi ve fakultní nemocnici a také na individuálních terapiích. Získala jsem nový pohled na tuto problematiku.

Hlavním úkolem této práce bylo rozšířit povědomí o méně častých genetických vývojových vadách v široké veřejnosti.

POUŽITÁ LITERATURA

1. *A guide to understanding apert syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2014-11-10]. Dostupné z:http://www.ccakids.com/assets/syndromebk_apert.pdf.
2. *Apert syndrom neboli Apertův syndrom*. [online]. 2014 [cit. 2014-11-10]. Dostupné z: <http://www.apert.estranky.cz/>.
3. JEŽOVÁ, Marta. *VACTERL asociace* [online]. 2013 [cit. 2014-10-29]. Dostupné z:
https://atlases.muni.cz/atlases/feto/atl_cz/main+fetopatologie+pvhod.html#prvvvhod+etiolvvv+komplvvv+vacterl.
4. BARTOŇOVÁ, M. *Psychopedie: texty k distančnímu vzdělávání*. 1. vyd. Brno: Paido, 2007, 150 s. ISBN 978-80-7315-144-7.
5. *Bartter syndrome foundation*. [online]. 2012 [cit. 2014-10-20]. Dostupné z: <http://www.barttersyndromefoundation.org/index.php/en/>.
6. CASTILLO-MORALES, Rodolfo. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. 1. vyd. Praha: Portál, 2006, 184 s. ISBN 80-7367-105-0.
7. CIBOCHOVÁ, Renata. Psychomotorický vývoj dítěte v prvním roce života. *Pediatric pro praxi*. 2004, 6. Dostupné z: <http://www.solen.cz/pdfs/ped/2004/06/07.pdf>
8. ČÁPKOVÁ, Martina. *Syndrom Rethoreové (trizomie 9p)*. [online] 2014. Dostupné z:[http://www.researchgate.net/publication/263620104_Syndrom_Rethoreov_\(trizomie_9_p\)](http://www.researchgate.net/publication/263620104_Syndrom_Rethoreov_(trizomie_9_p)).
9. *Dandy-Walker alliance*. [online]. 2014 [cit. 2014-09-29]. Dostupné z: <http://www.dandy-walker.org/>
10. DOMINIKOVÁ, Aneta. *Moebiův syndrom – příběh malé bojovnice s velkým srdcem* [online]. 2009 [cit. 2014-10-29]. Dostupné z: http://rehabilis.cz/sites/default/files/Moebiuv_syndrom.pdf.

11. FRIEDLOVÁ, Karolína. *Bazální stimulace v základní ošetrovatelské péči*. 1. vyd. Praha : Grada, 2007, 168 s. ISBN 978-80-247-1314-4.
12. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington, Seattle, 1993-2014. ISSN: 2372-0697.
13. Genetics home reference. *Bartter syndrome*. [online]. 2014 [cit. 2014-10-20]. Dostupné z:<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/bartter-syndrome>.
14. Genetics home reference. *Dandy-Walker syndrome*. [online]. 2014 [cit. 2014-09-29]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/dandy-walker-syndrome>.
15. HROMÁDKOVÁ, Jana a kol. *Fyzioterapie*. Vyd. 1. Jinočany: H & H Vyšehradská, s. r. o., 1999, 168 s. ISBN 80-860-2245-5.
16. Children's craniofacial association. *Children's craniofacial association* [online]. 2013 [cit. 2014-11-30]. Dostupné z:<http://www.ccakids.com/index.html>
17. *International Pompe Association*. [online]. 2013 [cit. 2014-10-29]. Dostupné z: <http://www.worldpompe.org/>.
18. KOLÁŘ, Pavel. et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 2009, 713 s. ISBN 978-80-7262-657-1.
19. KOMÁREK, Vladimír. Věkově vázané epileptické syndromy u dětí. *Pediatric pro praxi*. 2014, č.5. Dostupné z:<http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2004/05/04.pdf>
20. Lowe syndrome association: *About the LSA*. [online]. 2000-2012 [cit. 2014-09-27]. Dostupné z: <http://www.lowesyndrome.org/LSA/index.html>.
21. MAŘÍK, Ivo. Syndrom VACTERL. *Pohybové ústrojí* [online]. 2001 [cit. 2014-12-15]. ročník 8, č.3+4, 240-248. Dostupné z: <http://www.ambul-centrum.cz/pub-ac/vady-skeletu-2.pdf>.
22. Medlicker. *Moebiov syndrom: příčiny, příznaky, diagnostika a léčba* [online]. 2013 [cit. 2014-10-29]. Dostupné z:<http://cs.medlicker.com/216-moebiuvsyndrom-priciny-priznaky-diagnostika-a-lecba>.

23. U. S. National Library of Medicine. *Bartter syndrome*. [online]. 2004 [cit. 2014-10-20]. Dostupné z: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000308.htm>.
24. U. S. National Library of Medicine *Rubinstein-Taybi syndrome*. [online]. 2014 [cit. 2014-10-06]. Dostupné z: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001249.htm>.
25. MLČOCHOVÁ, Eva. *Dandy-Walker syndrom, Dandy-Walkerova malformace – příznaky, projevy, symptomy*. [online]. 2012-2014 [cit. 2014-09-29]. Dostupné z: <http://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/dandy-walker-syndrom-dandy-walkerova-malformace-priznaky-projevy-symptomy>.
26. *Moebius syndrome foundation*. [online]. 2007 [cit. 2014-10-29]. Dostupné z: <http://www.moebius syndrome.com/>
27. MUNTAU, Ania Carolina. *Pediatric*. 6. vyd. Praha: Grada, 2014, 608 s. ISBN 978-80-247-2525-3.
28. National institute of neurological disorders and stroke. *NINDS Dandy-Walker Syndrome Information Page*. [online]. 2014 [cit. 2014-09-29]. Dostupné z: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/dandywalker/dandywalker.htm>.
29. Neonatální Bartterův syndrom. *Pediatric pro praxi*. 2013, roč. 2013, 14(2). Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2013/02/13.pdf>.
30. News-Medical.net. *What is Lowe's Syndrome?*. [online]. 2000-2014 [cit. 2014-09-27]. Dostupné z: <http://www.news-medical.net/health/What-is-Lowe's-Syndrome.aspx>.
31. *Občanské sdružení pro Prader-Willi syndrom* [online]. 2011 [cit. 2014-11-13]. Dostupné z: <http://www.prader-willi.cz>.
32. Patient.co.uk. *Lowe's (Oculo-Cerebro-Renal) Syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2014-09-27]. Dostupné z: [http://www.patient.co.uk/doctor/Lowe-\(Oculo-cerebro-renal\)-Syndrome.htm#](http://www.patient.co.uk/doctor/Lowe-(Oculo-cerebro-renal)-Syndrome.htm#).
33. Patient.co.uk. *Rubinstein-Taybi Syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2014-10-06]. Dostupné z: <http://www.patient.co.uk/doctor/rubinstein-taybi-syndrome>.

34. Patient.co.uk. *Treacher Collin's syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2014-10-12]. Dostupné z: <http://www.patient.co.uk/doctor/Treacher-Collins'-Syndrome.htm>.
35. PAVLŮ, D. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody*. 2. vyd. Brno: Akademické nakladatelství Cerm, 2003, 239 s. ISBN 80-7204-312-9.
36. *Prader-Willi syndrom* [online]. 2014 [cit. 2014-09-15]. Dostupné z: http://www.rustovyhormon.cz/prader-willi-syndrom?&set_version=2.
37. POMAHAČOVÁ, Renata. Současný stav léčby poruch růstu. *Pediatric pro praxi*. 2012, 13(2). Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2012/02/05.pdf>.
38. *Prader-Willi syndrome organisation*. 2003. [cit. 2013-02-10]. Dostupné on-line z: <http://www.ipwso.org/>.
39. PRITCHARD, D.J. a KORF, B.R. *Základy lékařské genetiky*. 1. vyd. Praha: Galén, 2007. 182 s. ISBN 978-80-7262-449-2.
40. Příznaky, projevy: *Westův syndrom-příznaky, projevy, symptomy* [online]. 2012-2014 [cit. 2014-09-01]. Dostupné z: <http://www.priznaky-projevy.cz/neurologie-neurochirurgie/westuv-syndrom-priznaky-projevy-symptomy>.
41. *Right diagnosis from healtgrades: Treatments for Chromosome 9, partial trisomy 9p*. [online]. 2014 [cit. 2014-10-19]. Dostupné z: http://www.rightdiagnosis.com/c/chromosome_9_partial_trisomy_9p/treatments.htm.
42. RL - Corpus s.r.o. *Vojtova metoda (Vojtův princip)* [online]. 2012 [cit. 2014-11-28]. Dostupné z: <http://www.rl-corporus.cz/metoda-v-vojty.html>.
43. *Rubinstein-Taybi syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2014-10-06]. Dostupné z: <http://rubinstein-taybi.com/>.
44. SADLER, Thomas W. *Langmanova lékařská embryologie*. 10. vyd. Praha: Grada, 2010, 432 s. ISBN 978-80-247-2640-3.
45. SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom*. 1. vyd. Praha: Portál, 2005, 197 s. ISBN 807178-973-9.

46. SCHÜCK, Otto. *Klinická nefrologie*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing a.s., 2006. 652 s. ISBN 80-247-0503-6.
47. SLOUKOVÁ A SPOL. Pompeho choroba. *Pediatric pro praxi*. 2009, 10(3). Dostupné z: <http://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2009/03/04.pdf>.
48. SMOLÍKOVÁ, Libuše a MÁČEK, Miloš. *Respirační fyzioterapie a plicní rehabilitace*. 1. vyd. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2010, 194 s. ISBN 978-807-0135-273.
49. ŠTEFÁNEK, Jiří. *Apertův syndrom*. [online]. 2011 [cit. 2014-11-23]. Dostupné z: <http://www.stefajir.cz/?q=apertuv-syndrom>.
50. ŠTEFÁNEK, Jiří. *Treacher Collinsův syndrom*[online].2011[cit.2014-11-30].Dostupné z: <http://www.stefajir.cz/?q=treacher-collinsuv-syndrom>
51. ŠTEFÁNEK, Jiří. *Westův syndrom* [online]. [cit. 11. 2. 2010]. Dostupné z: <http://www.stefajir.cz/?q=westuv-syndrom>.
52. *Teeter's page*. [online]. 1997-2004 [cit. 2014-11-10]. Dostupné z: <http://www.apert.org/>.
53. TEPLAN, Vladimír. *Praktická nefrologie*. 2. vyd. Praha: Grada, 2006, 536 s. ISBN 80-247-1122-2.
54. VOHÁŇKA. Pompeho choroba. *Medicína po promoci*. 2011, č. 5. Dostupné z: <http://www.tribune.cz/clanek/24904-pompeho-choroba>.
55. WebMD. *Chromosome 9, Trisomy 9p (Multiple Variants)*. [online]. WebMD 2005-2014 [cit. 2014-10-19]. Dostupné z: <http://www.webmd.com/children/chromosome-9-trisomy-9p-multiple-variants>.
56. ZAPLETALOVÁ, J. *Syndrom Prader-Willi, Rady pro rodiče, děti a blízké okolí*. Praha: Pfizer, 2004.
57. *Zdravotní rizika Prader-Willi syndromu*, Praha: Pfizer, 2004.

58. ZOUNKOVÁ, Irena a SMOLÍKOVÁ, Libuše. *Následná ambulantní fyzioterapie nezralých dětí.* In. *Pediatric pro praxi.* Olomouc: SOLEN, s. r. o., 2012, roč. 13., č. 5. s. 299-303. ISSN 1213-0494.

59. ZOUNKOVÁ, Irena. *Fyzioterapie ve vývojové neurologii.* Vox Pediatric. 2005. č.5

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1 Srovnání motorického vývoje sledovaných pacientů s normálním motorickým vývojem

Tabulka 2 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 1 na začátku a na konci terapie

Tabulka 3 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 2 na začátku a na konci terapie

Tabulka 4 Vyšetření posturálního vývoje u pacienta 3 na začátku a na konci terapie

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Supinační poloha

Obrázek 2 Pronační poloha

Obrázek 3 Aktivace HK a DK

Obrázek 4 Nácvič otáčení

Obrázek 5 Aktivace DK

Obrázek 6 Úchop hračky pod oční kontrolou

Obrázek 7 Nácvič vzpřimování o horní končetiny

Obrázek 8 Handling

Obrázek 9 Opora o horní končetiny

Obrázek 10 Reflexní otáčení-1. fáze

Obrázek 11 Volný sed

Obrázek 12 Opora o předloktí

Obrázek 13 Plazení

Obrázek 14 Stoj

Obrázek 15 Kvadrupedální chůze v horizontále

Obrázek 16 Hra s kostkami

Obrázek 17 Nácvič opory o extendované HK

Obrázek 18 Nácvič opory o extendované HK v poloze na čtyřech s dopomocí

Obrázek 19 Nácvič kvadrupedální chůze v horizontále

Obrázek 20 Nácvič nároku

Obrázek 21 Stimulace aker DK

Obrázek 22 Nácvič stability ve stoji

Obrázek 23 Opora o HK na míči

Obrázek 24 Horizontální sed na míči

Obrázek 25 Žabička na míči

Obrázek 26 Supinace

Obrázek 27 Volný sed

Obrázek 28 Šikmý sed

Obrázek 29 Žabička na míči

Obrázek 30 Návčik nároku

Obrázek 31 Návčik stability v sedu 1

Obrázek 32 Návčik stability v sedu 2

Obrázek 33 Poloha na čtyřech

Obrázek 34 Fixace pohledu na hračku

Obrázek 35 Stabilita ve stoji

Obrázek 36 Přenášení váhy ve stoji

SEZNAM PŘÍLOH

Fotografie byly pořízeny se souhlasem rodičů.

Příloha 1 Pacient 1 vstupní vyšetření

Příloha 2 Ukázka cvičební jednotky

Příloha 3 Vojtova reflexní lokomoce

Příloha 4 Pacient 2 posturální vývoj

Příloha 5 Ukázka cvičební jednotky

Příloha 6 Pacient 3 vstupní vyšetření

Příloha 7 Ukázka cvičební jednotky

Příloha 8 Vyšetřovací polohy a posturální reakce

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

ACTH	adrenokortikotropní hormon
Atd.	a tak dále
ATŠR	asymetrické tonické šijové reflexy
CRH	kortikotropin releasing hormon
č.	číslo
DK	dolní končetina
DRP	dlouhodobý rehabilitační plán
DS	Downův syndrom
DWS	Dandy-Walker syndrom
EEG	elektroencefalografie
HK	horní končetina
IQ	inteligenční kvocient
IVF	in vitro fertilizace
KRP	krátkodobý rehabilitační plán
LS	Loweho syndrom
PWS	Prader-Willi syndrom
s.	strana
Th	thorakální
Tzv.	takzvaně
VVV	vrozená vývojová vada

PŘÍLOHY

Příloha 1 Pacient 1 vstupní vyšetření

Obrázek 15 supinační poloha



Zdroj: vlastní

Obrázek 16 pronační poloha



Zdroj: vlastní

Příloha 2 Ukázka cvičební jednotky

Obrázek 17 Aktivace HK a DK



Zdroj: vlastní

Obrázek 18 Návčik otáčení



Zdroj: vlastní

Obrázek 19 Aktivace DK



Zdroj: vlastní

Obrázek 20 Úchop hračky pod
oční kontrolou



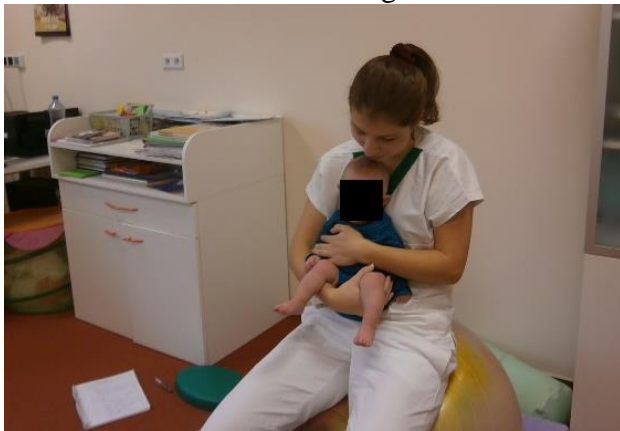
Zdroj: vlastní

Obrázek 21 Nácvik vzpřimování o horní končetiny



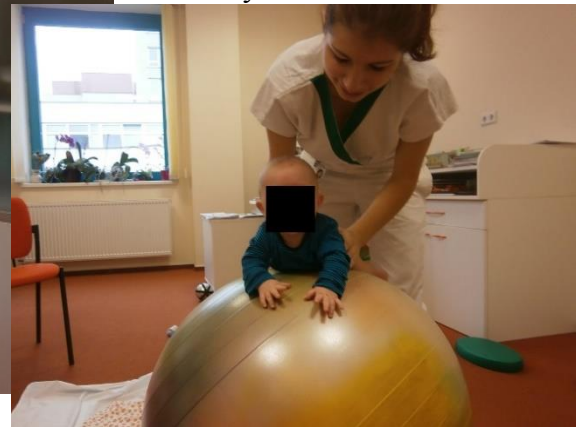
Zdroj: vlastní

Obrázek 22 Handling



Zdroj: vlastní

Obrázek 23 Opora o horní končetiny



Zdroj: vlastní

Příloha 3 Vojtova reflexní lokomoce

Obrázek 24 Reflexní otáčení-1. fáze



Zdroj: vlastní

Příloha 4 Pacient 2 Posturální vývoj

Obrázek 25 Volný sed



Zdroj: vlastní

Obrázek 27 Plazení



Zdroj: vlastní

Obrázek 28 Kvadrupedální chůze v horizontále



Zdroj: vlastní

Obrázek 26 Opora o předloktí



Zdroj: vlastní

Obrázek 14 Stoj



Zdroj: vlastní

Obrázek 29 Hra s kostkami



Zdroj: vlastní

Příloha 5 Ukázka cvičební jednotky

Obrázek 30 Návčik opory o extendované HK



Zdroj: vlastní

Obrázek 31 Návčik opory o extendované HK v poloze na čtyřech s dopomocí



Zdroj: vlastní

Obrázek 32 Návčik kvadrupedální chůze v horizontále



Zdroj: vlastní

Obrázek 33 Návčik náčroku



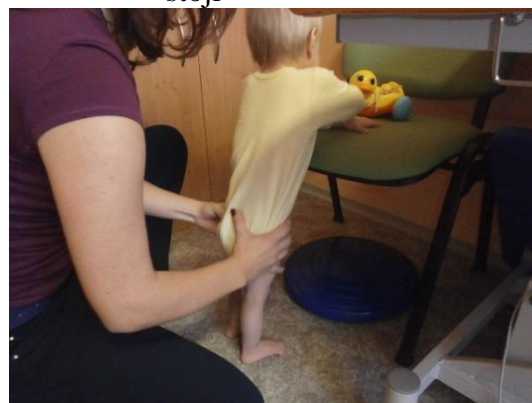
Zdroj: vlastní

Obrázek 34 Stimulace akér DK



Zdroj: vlastní

Obrázek 35 Návčik stability ve stojí



Zdroj: vlastní

Obrázek 36 Opora o HK na míči



Zdroj: vlastní

Obrázek 38 Žabička na míči



Zdroj: vlastní

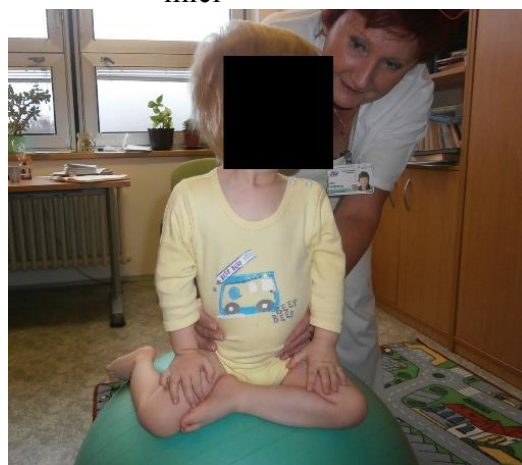
Příloha 6 Pacient 3 vstupní vyšetření

Obrázek 39 Supinace



Zdroj: vlastní

Obrázek 37 Horizontální sed na míči



Zdroj: vlastní

Obrázek 40 Volný sed



Zdroj: vlastní

Obrázek 41 Šikmý sed



Zdroj: vlastní

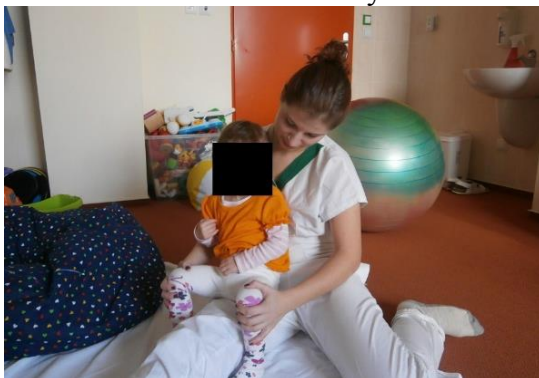
Příloha 7 Ukázka cvičební jednotky

Obrázek 42 Žabička na míči



Obrázek 43 Zdroj: vlastní

Obrázek 31 Nácvik stability v sedu 1



Zdroj: vlastní

Obrázek 30 Nácvik nároku



Zdroj: vlastní

Obrázek 32 Nácvik stability v sedu 2



Zdroj: vlastní

Obrázek 33 Poloha na čtyřech



Zdroj: vlastní

Obrázek 34 Fixace pohledu na hračku



Zdroj: vlastní

Obrázek 44 Stabilita ve stoji



Zdroj vlastní

Obrázek 45 Přenášení váhy ve stoji



Zdroj: vlastní

Příloha 8 Vyšetřovací polohy a posturální reakce

Tabulka 1. Vývojové vyšetření modifikované podle Vlacha a Vojty												
	1 měsíc	2 měsíce	3 měsíce	4 měsíce	5 měsíců	6 měsíců	7 měsíců	8 měsíců	9 měsíců	10 měsíců	11 měsíců	12 měsíců
i. poloha na zádech	 reflexní úchop	úsměv	 brouká	obrací se za zvukem	sahá po hračce		hraje si s nohama vyslovuje slabiky	opakuje slabiky	zvojuje slabiky		jedno smyslu plné slovo	
ii. posazování (trakční test)						 posazeno sedí bez opory			samo se posadí	na výzvu provede pohyb (páci-páci, pá-pá, tik-tak apod.)	shazuje hračky, podá, ev. ukáže asi pět známých předmětů	
iii. poloha na břiše						 převrátí se na bříško	 dělá „letadlo“ (pivotuje)	 udrží se v trakaři	 leze po čtyřech		vyleze na schod	
iv. závěsy závěs pod bříškem (Landau)	 hlava: lehce skloněná trup: lehká flexe HK a DK: volná flexe	 šije: sym. extenze až k ramenům trup: sym. extenze až po střední Th HK a DK: volná flexe	 šije: sym. extenze až k ramenům trup: sym. extenze až po střední Th HK a DK: volná flexe	 šije: sym. extenze až k ramenům trup: v 6 měs. sym. extenze až k Th-L přechodu DK: v kyčli pravoúhlá flexe s lehkou abdukcí	od 7. měsíce se rozvíjí volná extenze DK							
v. závěsy boční polohy (Vojta)											svrchní HK a DK: volná extenze a abdukce	
vi. závěsy závěs v podpaží						 DK: aktivně přitahovány k břichu		 DK: volná ext. s lehkou abdukcí v kyčli				
vii. vertikalizace	 reflexní stoj			 neudrží váhu těla		 udrží váhu těla		 postaví se samo u nábytku	chodí kolem nábytku úkroky			
viii. závěsy Collis horizontální	 volná HK: objímací fáze jak u Moro DK: volná flexe	 volná HK i DK: volná flexe	 pronace volného předloktí, vzpor ruky, DK zůstává ve volné flexi				 volná DK: flexe v kyčli, volná extenze v koleni					
ix. závěsy Collis vertikální	 volná DK: flexe v kyčli koleni dorzální flexe nohy				 volná DK: flexe v kyčli, volná extenze v koleni							
x. závěsy Peiperbert	 HK: objímací fáze jak u Moro, flexe párnve, extenze šije	 HK: upažené ruce: otevřené pánev: flexe				 HK: poloviční vzpažení ruce: otevřené šije a trup: sym. extenze až k Th-L přechodu, flexe párnve povolí	 vzpažení HK s otevřenými rukama, sym. extenze šije a trupu až k LS přechodu				 od 12. měs.	
xi. úlekové reakce	Moro i. II. ±	Moro ±	Moro ±	Moro φ	http://www.solcn.cz/pdfs/ped/2004/06/07.pdf							

Zdroj: Cibochová, 2004