



ČESKÉ VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ V PRAZE

FAKULTA BIOMEDICÍNSKÉHO INŽENÝRSTVÍ
Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva

Fyzioterapeutická intervence u dítěte s Kabuki syndromem

Physiotherapeutic Intervetion in a Child with Kabuki Syndrome

Bakalářská práce

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Fyzioterapie

Autor bakalářské práce: Michal Rott

Vedoucí bakalářské práce: PhDr. Andrea Hašková

Kladno 2022

I. OSOBNÍ A STUDIJNÍ ÚDAJE

Příjmení: **Rott** Jméno: **Michal** Osobní číslo: **482914**
Fakulta: **Fakulta biomedicínského inženýrství**
Garantující katedra: **Katedra zdravotnických oborů a ochrany obyvatelstva**
Studijní program: **Specializace ve zdravotnictví**
Studijní obor: **Fyzioterapie**

II. ÚDAJE K BAKALÁŘSKÉ PRÁCI

Název bakalářské práce:

Fyzioterapeutická intervence u dítěte s Kabuki syndromem

Název bakalářské práce anglicky:

Physiotherapeutic Intervention in a Child with Kabuki Syndrome

Pokyny pro vypracování:

Bakalářská práce bude zaměřena na vrozené onemocnění Kabuki syndrom. Bude pojednávat o komplexní fyzioterapeutické péči u dětského probanda. V teoretické části bude toto onemocnění blíže definováno. Dále budou rozpracovány příčiny vzniku, možná genetická podmíněnost, patofyziologie a klinické aspekty. V metodické části budou popsána použitá vyšetření, způsoby fyzioterapeutické intervence a další části komplexní rehabilitační péče, které budou u tohoto pacienta součástí léčby. Ve speciální části bude vypracován vstupní kineziologický rozbor, na jehož základě bude sestaven krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Praktická část bude zpracována formou kazuistiky. V závěru bude zařazeno výstupní vyšetření, dle kterého bude vyhodnocen vliv aplikovaných terapeutických postupů na jednotlivé kvality pohybu a funkční možnosti pacienta.

Seznam doporučené literatury:

- [1] KITTNAR, Otomar, Lékařská fyziologie, ed. 2., přepracované a doplněné vydání, Praha: Grada Publishing, 2020, ISBN 978-80-247-1963-4
- [2] BONIEL, Snir, Krystyna SZYMAŃSKA, Robert ŚMIGIEL a Krzysztof SZCZAŁUBA, Kabuki Syndrome—Clinical Review with Molecular Aspects. Genes [online], ročník 12, číslo 4, 2020, Basel, Švýcarsko: MDPI, Dostupné z: doi:10.3390/genes12040468, 2073-4425
- [3] WANG, Yi-Rou, Nai-Xin XU, Jian WANG a Xiu-Min WANG, Kabuki syndrome: review of the clinical features, diagnosis and epigenetic mechanisms. World Journal of Pediatrics [online], ročník 15, číslo 6, 2019, Čína: Institute of Pediatrics of Zhejiang University, Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1007/s12519-019-00309-4, 18670687

Jméno a příjmení vedoucí(ho) bakalářské práce:

PhDr. Andrea Hašková

Jméno a příjmení konzultanta(ky) bakalářské práce:

Datum zadání bakalářské práce: **15.02.2022**

Platnost zadání bakalářské práce: **22.09.2023**

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci s názvem fyzioterapeutická intervence u dítěte s Kabuki syndromem vypracoval samostatně pouze s použitím pramenů, které uvádím v seznamu bibliografických odkazů.

Nemám závažný důvod proti užití tohoto školního díla ve smyslu § 60 zákona č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

V Předoníně dne 11.05.2022

.....

PODĚKOVÁNÍ

Tímto bych chtěl poděkovat paní PhDr. Andree Haškové za její vedení během mé bakalářské práce. Velmi si vážím jejich cenných rad a kritických, přesto konstruktivních připomínek, kterými mi pomohla k úspěšnému sepsání mé bakalářské práce a v nasměrování moji další cesty. Nerad bych opomenul ještě poděkovat za její trpělivost, kterou se mnou měla v průběhu naší spolupráce. Dále bych chtěl poděkovat rodičům mého pacienta za to, že mi dovolili popsat kazuistiku jejich syna. Poděkování patří samozřejmě i mému pacientu, bez kterého by má práce nikdy nevznikla. Rád bych poděkoval i personálu dětského rehabilitačního stacionáře Zvonek v Kladně za to, že mi umožnili využít jejich prostor pro zpracování hlavně praktické části. Samozřejmě nesmím zapomenout na své nejbližší.

ABSTRAKT

Cílem bakalářské práce je přiblížit onemocnění Kabuki syndrom dále KS. Předmětem je rehabilitační intervence u dětského pacienta s tímto vrozeným onemocněním. V teoretické části je zpracován ucelený přehled o vzácném onemocnění jménem Kabuki syndrom. Nejprve se zabývá definicí Kabuki syndromu, dále jsou rozpracována diagnostická kritéria, která jsou mezinárodně uznávána pro diagnózu tohoto vrozeného onemocnění. Na základě diagnostických kritérií je zmíněna genetická predispozice a mutace genů zapříčínujících KS. V další části je shrnuta různorodost klinického obrazu u jednotlivých orgánových systémů, které jsou u jednotlivých mutací postiženy.

V metodické části jsou vypsány konkrétní fyzioterapeutická vyšetření a terapeutické postupy, které byly využity pro vypracování praktické části práce. Nejsou opomenuty ani postupy, které pacient absolvuje mimo dětský rehabilitační stacionář Zvonek.

Speciální část je zpracována formou kazuistiky dítěte s Kabuki syndromem. Je zde popsáno vstupní a výstupní vyšetření. Na základě vyšetření je sestaven krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán, dále je rozpracován rozpis a náplň absolvovaných cvičebních jednotek v průběhu 6 měsíců. Je zde zhodnocen efekt terapie.

Diskuse se věnuje specifikům práce s pediatrickým pacientem, problematice spolupráce s rodiči, kvalitě budoucího života a efektu dosažené léčby. V neposlední řadě se zde diskutují dosažené výsledky.

Klíčová slova

Kabuki syndrom; Kabuki-makeup syndrom; Niikawa–Kuroki syndrom; KMT2D, KDM6A

ABSTRACT

The aim of this bachelor thesis is to present a disease called Kabuki syndrome. The subject is rehabilitation intervention in a pediatric patient with this congenital disease. In the theoretical part a comprehensive overview of the rare disease called Kabuki syndrome is presented. Firstly, the definition of Kabuki syndrome is discussed, secondly, the diagnostic criteria that are internationally accepted for the diagnosis of this congenital disease are elaborated. Based on the diagnostic criteria, genetic predisposition and gene mutations causing KS are mentioned. The last section summarises the variety of clinical features of the different organ systems affected by each mutation.

The methodological part lists specific physiotherapeutic examinations and therapeutic procedures that were used to develop the practical part of the thesis. The procedures that the patient undergoes outside the Zvonek children's rehabilitation hospital are not omitted.

The special part is prepared in the form of a case report of a child with Kabuki syndrome. The initial and exit examination is described. On the basis of the examination, a short-term and long-term rehabilitation plan is drawn up, as well as a schedule and content of the completed exercise units for 6 months. The effect of the therapy is evaluated.

Discussion is devoted to the specifics of working with a pediatric patient, the problem of cooperation with parents, the issue of future life and the effect of the achieved treatment. Last but not least, the achieved results are discussed.

Keywords

Kabuki syndrome; Kabuki-makeup syndrome; Niikawa–Kuroki syndrome; KMT2D, KDM6A

Obsah

1	Úvod.....	9
2	Cíle práce	10
3	Přehled současného stavu.....	11
3.1	Definice onemocnění.....	11
3.2	Diagnostická kritéria	11
3.3	Gen KMT2D.....	12
3.4	Gen KDM6A	13
3.5	Rozdílné poruchy genů u chlapců a dívek.....	13
3.6	Klinický obraz	13
3.6.1	Asymetrický obličej	13
3.6.2	Orocentální abnormality	15
3.6.3	Nervový systém a inteligence	16
3.6.4	Imunitní systém.....	17
3.6.5	Hormonální systém a růst.....	17
3.6.6	Kardiovaskulární poruchy	18
3.6.7	Gastrointestinální poruchy	19
3.6.8	Nefrologické abnormality	19
3.6.9	Vzácné přidružené onemocnění	20
3.7	Kabuki-like syndrom a příbuzná onemocnění.....	20
4	Metodika	22
4.1	Použité vyšetřovací postupy	22
4.1.1	Anamnéza.....	22
4.1.2	Aspekce	24
4.1.3	Neurologické vyšetření	24
4.1.4	Vyšetření soběstačnosti	29
4.2	Použité fyzioterapeutické techniky.....	29

4.2.1	Bobath koncept.....	29
4.2.2	Hipoterapie	30
4.2.3	Orofaciální regulační terapie podle Castilla Moralese.....	32
5	SPECIÁLNÍ ČÁST	36
5.1	Kazuistika rehabilitační péče.....	36
5.1.1	Vstupní data	36
5.1.2	Anamnéza.....	36
5.1.3	Vstupní kineziologický rozbor	38
5.1.4	Definice cílů rehabilitace	49
5.1.5	Krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán	49
5.1.6	Průběh rehabilitace.....	50
6	Výsledky	57
6.1	Vyšetření v rámci Bobath konceptu.....	57
6.2	Výstupní vyšetření.....	58
6.2.1	Neurologické vyšetření	58
6.2.2	Vyšetření orofaciálního komplexu	60
6.2.3	Výstupní vyšetření soběstačnosti	60
6.2.4	Slovní hodnocení výsledků terapie	60
7	Diskuze.....	62
8	Závěr	70
9	Seznam použitých zkratk	71
10	Seznam použité literatury.....	73
11	Seznam použitých obrázků	76
12	Seznam použitých tabulek	77
13	Seznam příloh	78

1 ÚVOD

Vrozené vývojové vady jsou abnormality, které postihují vývoj daného jedince na základě vrozených postižení jednotlivých částí organismu. Mohou vznikat v průběhu prenatalního vývoje lidského zárodku a postihují přibližně 3 % novorozenců. Faktory, které vedou k výskytu VVV, jsou velmi různorodé a to od vnitřních až po vnější (teratogeny, poruchy výživy a podobně), dokonce v některých případech nejsou dosud objasněny. Vnitřní se skládají z poruch genů. Člověk má v jádře buněk 46 chromozomů, které jsou složené ze 44 autozomů a 2 gonozomů neboli pohlavních chromozomů. Pohlavní chromozomy se značí X a Y. V chromozomech je obsažena genetická informace lidského jedince. Genetické odchylky vznikají např. na základě chromosomální aberace (strukturální či numerické odchylky v karyotypu - Downův syndrom), monogenně podmíněné či multifaktorálně podmíněné vrozené vady (mutace 1 nebo více genů, podílí se i faktory vnějšího prostředí). Genetická zátěž může vzniknout na podkladě přenosu od matky či otce (gonosomálně/autosomálně dominantní poruchy, mitochondriální dědičnost) nebo dokonce úplně samostatně a to mutací. Klinická závažnost závisí na typu, charakteru, rozsahu a lokalizaci vady. Kabuki syndrom vzniká na podkladě mutace genů KMT2D a KDM6A. V mezinárodní klasifikaci nemocí se VVV označují písmenem Q.

Vrozené vývojové vady těžších forem komplikují a zhoršují kvalitu života u pediatrických pacientů. Terapie VVV vyžaduje celostní péči a především spolupráci napříč obory. U fyzioterapie se snažíme dosáhnout maximální funkční schopnosti daného jedince.

Motivací k vytvoření této práce byla právě snaha zpracovat a následně podat ucelený přehled o tomto vzácném genetickém syndromu, s nímž jsem se setkal během své praxe v Dětském rehabilitačním stacionáři „Zvonek“. Dále jsem se pro práci s pediatrickým pacientem rozhodl, jelikož mám praxi s dětmi a chtěl bych se nadále věnovat dětské fyzioterapii.

2 CÍLE PRÁCE

Cílem bakalářské práce bylo zpracovat ucelený teoretický přehled o tomto vzácném vrozeném onemocnění s širokou paletou symptomů a vypracovat na něj fyzioterapeutickou intervenci jako součást komplexní rehabilitační péče. Dalším cílem bylo zpracovat kazuistiku pacienta s Kabuki syndromem a zdokumentovat průběh rehabilitace. Na základě vstupního kineziologického rozboru a vstupních dat byl vypracován krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán. Porovnáním vstupních a výstupních dat byl zhodnocen efekt terapie.

3 PŘEHLED SOUČASNÉHO STAVU

3.1 Definice onemocnění

Kabuki syndrom je vzácné vrozené onemocnění postihující přibližně jedno nově narozené dítě na 32 tisíc celosvětově narozených. Synonymy názvu jsou Kabuki make-up syndrom a Niikawa-Kuroki syndrom. Do povědomí se uceleně dostal až v osmdesátých letech minulého století, kdy byl poprvé popsán v Japonsku. Název Kabuki je odvozen od masky herce japonského divadla, která značně připomíná obličej postiženého. Původně se předpokládalo, že tento syndrom je typický pro obyvatele východní Asie, avšak dnes již víme, že se vyskytuje na celém světě. Podle mezinárodní klasifikace nemocí se jedná o vrozený malformační syndrom postihující převážně vzhled obličeje neboli Q. 87.0. [1]

KS je charakterizován na první pohled výrazným postižením obličeje, postižením psychomotorického vývoje, postnatální růstovou retardací a dalším širokým spektrem postižení různých tělesných systémů. Bývá postižen cévní, imunitní, trávicí a vylučovací systém. Mezi další přidružené choroby patří rozštěp patra nebo rtu a hypotonie. Většina pacientů s tímto onemocněním má mutaci genů KMT2D (také znám jako MLL2). Kromě toho má ještě několik pacientů mutaci genu KDM6A. Genetická mutace není dosud objasněna u 30 % pacientů. [1, 2]

3.2 Diagnostická kritéria

Je velmi důležité, aby pediatři měli povědomí o KS, jelikož hlavní rysy u KS mohou vypadat podobně, avšak celý klinický obraz se může u jednotlivých pacientů s tímto onemocněním výrazně lišit. To platí zejména s ohledem na problémy týkající se specifických orgánových systémů. Včasná genetická diagnostika je zásadní při odhalení základního syndromu, protože potvrzuje diagnózu a také určuje přesnější podtyp. Včasné rozpoznání abnormálních zdravotních problémů u pacientů s KS je důležité pro prevenci komplikací, a může vést ke zlepšení prognózy, zejména s ohledem na to, že léčba některých stavů u pacientů s KS se neliší od pacientů bez KS. Lepší porozumění klinickému obrazu KS umožní lékařům poskytovat pacientům kvalitní primární péči. [1, 2]

V roce 2018 sestavila skupina mezinárodních odborníků diagnostická kritéria pro KS. Klasifikovali KS podle stupně závažnosti na diagnózu definitivní, pravděpodobnou, nepravděpodobnou a možnou diagnózu podle klinického fenotypu (typické dysmorfie nebo podpůrné klinické rysy) a genotypu. Diagnóza se opírá o molekulární genetické testování, to však není všeobecně dostupné. Proto se světoví odborníci dohodli, že definitivní diagnózu KS lze konstatovat u dívky či chlapce v jakémkoliv věku s historií kojenecké hypotonie, opoždění psychomotorického vývoje nebo s mentálním postižením a jedno nebo obě následující kritéria: patogenní varianta genu KMT2D a KDM6A a typické dysmorfické rysy obličeje včetně dlouhých palpebrálních znaků, everze dolního víčka a alespoň dva z těchto následujících rysů. Mezi tyto rysy patří vyklenuté a široké obočí s vroubkováním nebo řídkým obočím, krátká kolumela a vpadlá špička nosu, velké nebo vystouplé kupírované uši, přetrvávající polštářky na konečcích prstů. Rysy obličeje se s růstem a vývojem můžou měnit, jsou nejvíce rozpoznatelné ve věku 3 až 12 let. [2, 3]

3.3 Gen KMT2D

Gen KMT2D se nachází na q raménku 12. chromozomu, který se promítá do většiny buněk a tkání. KMT2D je histonový lyzinmetyltransferázový protein. Kóduje velký nukleoprotein s 5537 AMK. Nukleoprotein vykazuje histonmetyltransferázovou aktivitu a dokáže methylovat lysin 4 zbytku histonu-3-lysinu-4 neboli H3K4. Methylovaný H3K4 je markerem v celém genomu souvisejícím s aktivací genů, který působí až na 75 % transkripčních iniciačních míst lidských genů. Mutace KMT2D nás navádí k přerušení metylace histonů související s genovou expresí, což ovlivňuje normální růst a vývoj. Rysy obličeje pacientů s mutací KMT2D jsou více charakteristické pro KS. V kojeneckém věku byla míra výskytu klinických symptomů včetně hypotonie a vysokého oblouku obočí ve skupině s mutací KDM6A nižší než ve skupině s mutací KMT2D. Výskyt vrozených srdečních vad je vyšší ve skupině s mutací genu KMT2D. Gen KMT2D se též podílí na vývoji nervového systému, na metabolismu a dělení buněk. Mutace genu KMT2D je běžná u lidí s rakovinou, jako je rakovina žaludku, lymfomu a meduloblastomu. Porucha nebo mutace genu KMT2D nás vede ke KS prvního typu. [1, 2]

3.4 Gen KDM6A

KDM6A neboli Lysin specifický demethyl, je druhým genem, který je spojován s Kabuki syndromem. Kóduje histon demethylázu v histonu-3-lysinu-27, která interaguje s KMT2D. Nachází se na p-raménku chromozomu X. U méně jak 5% pacientů je KS způsoben mutací KDM6A, což vede k KS druhého typu. Klinická manifestace KS 2. typu je hypoglykémie, problémy s polykáním až dysontogenezi. Všichni pacienti s KDM6A mají malou postavu a postnatální poruchu růstu, kdežto jenom půlka pacientů s poruchou genu KMT2D má růstové obtíže. Deformity obličeje způsobené KDM6A jsou více variabilní a někteří pacienti jsou těžko diagnostikováni vzhledem k obličejovým rysům. Hypertrofie a velké řezáky jsou charakteristické pro KS 2. typu a mohou být užitečným vodítkem pro potenciální mutace KDM6A. [1, 2]

3.5 Rozdílné poruchy genů u chlapců a dívek

Mentální retardace je horší u chlapců s KS 2. typu, jelikož ti dosahují střední až vážné mentální retardace, kdežto dívky mají mírnou až střední mentální retardaci. Některá děvčata se vyvíjí normálně u KS 1. typu, avšak všichni mají těžší poruchu řeči a kognice než poruchu motorického vývoje. Chlapci mají mutaci genu KDM6A většinou zděděnou od svých matek a babiček. [2]

3.6 Klinický obraz

3.6.1 Asymetrický obličej

Asymetrický obličej vzniká na podkladě předčasné synoviální hyperplazie lebečních švů. Podílí se především pravý korunový a pravý boční sagitální šev. Všichni pacienti s KS mají typický vzhled obličeje připomínající masku herce japonského divadla. Zvláštními rysy jsou: klenuté obočí řídké v postranních polovinách, dlouhé řasy, dlouhé palpebrální štěrby s ektrópiem v postranní třetině dolních víček, široká anebo vpadlá špička nosu a výrazné velké uši s hypoplastickými antihelixy. Dále může být u čerstvě narozených dětí pozitivní nález rozštěpu. [1, 2, 4]

Výrazný dysmorfismus zevní části ucha je jeden z nejpatrnějších znaků typických pro toto onemocnění a vyskytuje se až u 80 % pacientů, což může pomoci s včasnou

diagnostikou tohoto syndromu. Ucho může být postiženo dysplazií, zvětšením boltce, zevní rotací, nízkým posazením nebo kalichovitým tvarem. Mezi vzácněji hlášené abnormality ušního boltce patří mikrocie (zmenšené nebo deformované ucho), preaurikulární píštěl a atrézie (úplný uzávěr sluchového kanálku) nebo stenóza sluchového kanálku. Vnitřní sluchový orgán může být též postižený, avšak k tomuto problému dochází u méně jak 10 % pacientů. Nejčastější malformací vnitřního ucha u pacientů s KS je Mondiniho dysplazie nebo také Mondiniho anomálie. To je stav, kdy chybí poslední část závitu hlemýždě, což obnáší různý rozsah postižení sluchu. Ušní dysmorfismus je často přítomen společně s rozštěpem patra, rtu nebo čípku, což může vést ke zvýšenému riziku vzniku otitid. Kochleární implantát však není nejlepší rehabilitační volbou pro všechny pacienty s KS, protože logopedická terapie a sluchová intervence vedou obvykle k lepším výsledkům. [1]

Mimooční abnormality byly definovány jako zásadní klinické a diagnostické příznaky Kabukiho syndromu. Jsou přítomny téměř u všech pacientů s KS a patří k nim: dlouhé palpebrální fisury, dolní palpebrální everze, vyklenuté obočí, epikantus, ptóza a Gunnova zornice (což snižuje fotoreakci oka). Dalším častým znakem, který se vyskytuje u více než poloviny pacientů s KS, je noční lagofthalmus (spánek s otevřenými očima). Ten může pacienty predisponovat k infekčním komplikacím v důsledku suchého oka. Může se též vyskytovat kolombom oka, který bývá více spojován s CHARGE syndromem. Dále se můžou vykytovat různé vady zraku, mikroftalmie (zmenšení oka) nebo dysfunkce okohybných svalů. Viz. Obrázek 1 [1]

Tabulka 1 Kraniofaciální poruchy u pacientů s KS hlášené v literatuře; převzato z [1]

Charakteristiku	Frekvenci případů v %	Počet případů v literatuře
Ochrnutí měkkého patra		3
Rozštěp patra (obecný)	35-70	15
Podslizniční rozštěp patra	15-50	
Dolní retní jamky	10	4
Uzlíky na dolním rtu	73	
Charakteristický vzhled	100	
Everze očních víček	87-100	1
Vpadlý nos	80-100	20
Klenuté obočí	68-90	23
Epikantus	60-65	4
Nízká posteriorní vlasová linie	50-55	5
Strabismus	45-50	5
Preaurikulární jamka	39	5
Abnormální chrup	58-85	20
Absence zubů, malokluze	80-90	9
Vysoké klenuté patro		7
Uvula Bifida		1

3.6.2 Orodentální abnormality

Orální anomálie jsou přítomny u více než 60 % případů KS. Zdokumentované případy zahrnují vrozenou absenci zubů, malokluzi, vysoko vyklenuté patro neboli gotické patro, abnormální chrup, široce rozložené zuby, hypodoncii neboli snížený počet zubů, kónické nebo šroubovité řezáky, opožděnou erupci zubů a ektopické horní moláry. Exprese genů KMT2D a KDM6A v lidských zubních pupenech byla nedávno prokázána. Rovněž lze u pacientů s KS potvrdit chybějící stálé zuby, v některých případech jich chybí až sedm. To se nejčastěji týká horních a dolních řezáků, nicméně lze rovněž pozorovat chybějící horní špičák. Tyto stomatologické nálezy mohou pomoci podpořit klinickou diagnózu KS. Extrakce zubů nebo fluoridová léčba se zdají být účinnými léčebnými metodami. Léčba orodentálních příznaků zahrnuje ortodontickou léčbu k nápravě skusu. Často se používají extrakční a implantační postupy k nápravě poruch vývoje zubů a ke zvýšení kvality života pacienta. Ortodontická léčba musí jít ruku v ruce s logopedickou péčí. Rozštěp patra se vyskytuje u 33-50 % případů KS. Prvními příznaky rozštěpu patra jsou obvykle poruchy vývoje řeči a únik mléka nosem v raném kojeneckém věku (submukózní rozštěp patra), avšak mentální retardace často

komplikuje přesnou a správnou diagnózu rozštěpu, protože jí mohou být přisuzovány též uvedené příznaky. Mnohem vzácnější, přesto jeden ze základních klinických znaků onemocnění KS, jsou jamky na dolním rtu, které jsou spíše spojovány s Van der Woudovým syndromem. [1]

3.6.3 Nervový systém a inteligence

Nervový systém je postižen vždy u všech pacientů s KS, jelikož dochází k deregulaci v dělení neurálních a myogéních buněk. A to má za následek velké spektrum neurologických poruch, které jsou patrné i v chování. Mezi nejčastější symptomy poruch nervového systému patří hypotonie, opoždění psychomotorického vývoje (dále PMV), epilepsie, abnormality v chování, malformace CNS. Neuropsychologické příznaky mají mnohem častěji pacienti s mutací KMT2D. Hypotonie se projevuje na celém organismu, v kojeneckém věku může být patrná hypotonie v oblasti úst, která znemožňuje schopnost sát, polykat a žvýkat. U dětí s KS ve věku od 3 do 6 let se charakteristicky vyskytují otevřená ústa v klidu. Dále se může hypotonie projevovat sníženou laxitou ligament ve velkých kloubech, což může být léčeno podáním růstového hormonu. Opoždění PMV je opět spojeno s genem KMT2D. Různé stupně postižení PMV a s ním spojená řeč jsou přítomné u všech pacientů s KS, inteligenční kvocient se pohybuje mezi 35-69. Pacienti mívají často problém se zrakovou pamětí a zrakovou koordinací. Naopak pokud dojde k nějakému projevu řeči, tak sice dochází k opoždění na základě hypotonie a poruše artikulace, avšak pacienti mají poměrně širokou funkční schopnost slovní zásoby. Řeč je tupá, plochá, špatně srozumitelná, výška tónu a hlasitost je nevyzrálá. [1]

Behaviorální nálezy zahrnují poruchy učení se sníženým IQ, poruchy adaptivních dovedností, poruchy autistického spektra a psychiatrické patologie, jako jsou úzkostné poruchy, fobie, bizarní chování, poruchy chování a zhoršená kontrola emocí. Chování podobné autistickému zahrnuje samotu, selektivní zájem o specifické objekty, stereotypní chování, nestabilitu pozornosti a echolalii (opakování slov bez pochopení významu, „papouškování“). U Nových studií dokazují, že IQ se mění v kontextu KS. Inhibitor histonové deacetylázy protein HDACi-AR-42 ovlivňuje hipokampální paměť tím, že zlepšuje neurogenezi dospělých. Na základě tohoto zjištění bylo prokázáno, že ketogenní dieta zlepšuje kognitivní funkce u pacientů s KS. Ketogenní dieta vede

k uvolňování β -hydroxybutyrátu, který působí na acetylaci histonů a tím na neurální vývoj. Tato teorie byla dokázána zatím na myším modelu. Prevalence epilepsie u KS nebyla dosud přesně zjištěna, některé studie mluví o 5-16 %, jiné dosahují pravděpodobnosti až 36%. Záchvaty mohou být důsledkem dětské hypoglykémie nebo mohou vznikat v důsledku abnormálních elektrických poruch v mozku. Nejčastěji se jedná o fokální záchvaty, konvulzivní záchvaty a myoklonus. Bylo prokázáno, že věk nástupu epilepsie je vyšší (medián 11,8) a s věkem se zvyšuje i frekvence záchvatů. [1]

3.6.4 Imunitní systém

Onemocnění KS sebou přináší i řadu dalších problémů. Jedním z nich je hypogamaglobulinemie, což je vada, při které dochází ke snížení obsahu gamaglobulinů (tj. většiny imunoglobulinů) v krvi, a to vede ke snížení imunity. U pacientů s KS se hypogamaglobulinemie projevuje deficitem IgA, zvýšeným počtem IgM. Kromě toho mutace KMT2D narušují diferenciaci terminálních B-buněk, které produkují imunoglobuliny. Tyto mutace mohou vyústit v humorální imunodeficienci a mohou vést ke vzniku autoimunitních onemocnění včetně hemolytické anémie. [1, 2]

3.6.5 Hormonální systém a růst

Růst u dětských pacientů závisí na vnitřních faktorech (genetická výbava) a vnějších faktorech (prenatální péče, porod, hormony a výživa). U pacientů s KS se běžně vyskytuje v kojeneckém věku neprospívání, jelikož dochází k problémům s polykáním a refluxem, přičemž až 74 % pacientů vyžaduje zavedení nazogastriční sondy nebo gastrostomie. Porodní hmotnost a délka bývá u dětí s KS normální, k poruše vzrůstu dochází až v prvním roce života. Mutace genu KMT2D vede k poruše postnatálního vývoje růstu a snížení hladiny hormonů v krvi, nejčastěji právě růstového hormonu. Děti s KS mají větší hlavu a delší horní končetiny v poměru k tělu a mají delší horní končetiny úměrné jejich tibii a chodidlům, jelikož mutace genu KMT2D a KDM6A ovlivňuje osifikaci na růstových ploténkách dlouhých kostí tím, že narušuje estrogenové receptory ve vyvíjejících se kosterních tkáních. Což v konečném důsledku způsobuje problém při dělení chondrocytů v osteoblastech, jelikož je narušena rovnováha chondrocytů a osteoblastů (chondrocytů je mnohem větší počet než osteoblastů) ve skeletálním systému. [1, 2]

Dále geny KMT2D a KDM6A mají vliv na glukózový mechanismus, jelikož mutace genu KDM6A demethyluje H3K27 protein, a to může vést k poruše vývoje β -buněk pankreatu. Při poruše KDM6A mají děti zvýšené riziko hyperinzulismu, což může vést k častějším stavům hypoglykémie. Další endokrinologické symptomy jsou opožděný sexuální vývoj, předčasná puberta a diabetes insipidus (onemocnění způsobené nedostatkem antidiuretický hormon). Dosud nejrozsáhlejší studie na téma hormonální terapie KS, kterou v roce 2017 provedli Schott a kolektiv, kteří analyzovali vliv růstové hormonální léčby na lineární výšku a tělesné proporce u pacientů s KS. Výsledkem bylo zjištění, že dochází k statisticky významnému nárůstu lineární výšky po ročním podávání růstového hormonu. [1, 2]

Proband má poruchu melatoninu. Melatonin je hormon epifýzy, což je drobný útvar mezimozku a jejích buněk pinealocytů. Chemickým základem je derivát esenciální aminokyseliny L-tryptofanu, který se za přítomnosti pyridoxinu mění na melatonin. Ovlivňuje hlavně cirkadiální rytmus, jeho tvorba je maximální v noci nehledě na aktivitu organismu. Další účinky jsou imunomodulační a antioxidační, působí na vývoj reprodukčních orgánů, plodnost, snad i pozitivně zasahuje do paměti a učení. Hlavním udavačem endogenního cirkadiálního rytmu je nucleus suprachiasmaticus, který reaguje na světlo a tmu a především na modré světlo vlnové délky 460-480 nm. To přes vlákna sympatiku aktivuje epifýzu, která zvyšuje syntézu melatoninu. Pokud dojde k poruše cirkadiálního rytmu, může dojít k dysregulaci imunitního systému. [5]

3.6.6 Kardiovaskulární poruchy

Tři nejčastěji pozorované srdeční vady u pacientů s KS jsou defekt síňové přepážky, defekt komorové přepážky a koarktace neboli vrozené zúžení aorty (u pacientů s KS se vyskytuje nejčastěji juxtaduktální, což je zúžení v místě ductus arteriosus). Mezi vzácnější srdeční vady patří aortální stenóza, plicní stenóza, Fallotova tetralogie (1. defekt komorového septa, 2. dextropozice aorty, která nasedá nad defekt, 3. stenóza plicnice, 4 hypertrofie pravé komory), dvojitá pravá komora (aorta a plicnice vycházejí z pravé komory), úplná transpozice a Ebsteinova anomálie, při které dochází ke změně pozice trikuspidální chlopně. Dále kvůli poruše pojivové tkáně může vést v konečném důsledku k srdečním vadám. Vzácnější syndromy se nacházejí u méně jak 5 % pacientů a až u 80 % pacientů s poruchou genu KMT2D má vrozenou srdeční vadu,

avšak role genu nebyla dosud plně objasněna. Gen KMT2D se spíše uplatňuje na levostranné lézi. Méně jak polovina pacientů s variacemi KDM6A má vrozenou srdeční vadu a u těch, kteří ji mají, se častěji jedná o pravostranné léze. K léčbě vrozených srdečních anomálií u pacientů s KS je běžně indikována chirurgická léčba. Obvykle pacienti s KS dobře snášejí chirurgickou korekci koarktace aorty a kardiologická prognóza je příznivá, dále se používají například miniinvazní techniky na defekty sept. Proto se u pacientů s KS klade důraz na včasnou diagnostiku a terapii, jelikož někteří pacienti mohou vykazovat asymptomatický stav. [1]

3.6.7 Gastrointestinální poruchy

KS je často spojován s problémy s krmením a nutricí, která vede ke špatnému vývoji. Často mají děti problémy i se smyslovým ústrojím, proto některým pacientům může vadit textura, vůně a teplota jídla, což může vést k averzi. Kvůli těmto a dalším problémům, jako je například špatná koordinace mezi sáním a polykáním a orální hypotonie, dochází k zavedení nazogastrické sondy či perkutánní endoskopické gastrostomii. Reflux bývá častější a závažnější u populace s KS. Závažný reflux se může projevat opakovanou aspirací, která nakonec vyústí v závislost na kyslíku, v chronické plicní onemocnění až smrti v důsledku komplikací nervosvalového a plicního onemocnění. Ženy s KS mají větší šanci pro vznik GI dysmorfismu, což je rizikový faktor pro anorektální malformace. U pacientů se dále může vyskytovat GI maltrotace, anální atrezie, anovestibulární píštěl, anomálie dolní části trávicího traktu jsou pravděpodobnější u pacientů s KS a obecně mají pozitivní prognózu. U dětí s KS může být zvýšené riziko vzniku pankreatických duktů vedoucím k pankreatitidě. Hepatobiliární abnormality, biliární atrezie, jaterní fibróza a sklerotizující cholangitida byly zdokumentovány u 2-21 % pacientů s KS. Onemocnění jater může mít i imunologický základ, zejména s ohledem na to, že pacienti s KS často trpí dalšími autoimunitními chorobami. U pacientů se somatickou mutací KMT2D se vyskytl hepatocelulární karcinom, což dále může být spojováno s hepatitidou B. [1]

3.6.8 Nefrologické abnormality

Až 40 % pacientů s KS má abnormality v močovém systému. Z nich má přibližně polovina malformace ledvin a polovina anomálie močových cest. Renální malformace a onemocnění v pořadí podle prevalence zahrnují: podkovovitou ledvinu, hypodysplazii

ledvin, u níž dochází k redukci parenchymu, ektopie ledviny (ledvina je umístěna v malé pánvi, nejčastěji vedle arteria iliaca communis;), duplikace ledviny a renální insuficience. Mezi malformace močových cest patří podle četnosti výskytu: hydronefróza (rozšířený pánvičky kalichů na základě městnání moči a to může vést až k atrofii parenchymu ledviny) a ureterální duplikace močovodu. Předpokládá se, že etiologie abnormalit močového systému a etiologie abnormalit v regulaci vývoje ledvin má původ v epigenetické roli KMT2D. Dysfunkce KMT2D může v konečném důsledku vést k dysplazii ledvin. Specifická úloha KMT2D ve vývoji ledvin však nebyla dosud plně stanovena. Proto nesmí být opomenuta včasná diagnostika a vyšetření ledvin u pacientů s KS jako je – ultrasonografické vyšetření, vyšetření glomerulární filtrace a vyšetření proteinurie. Dále by se u pozitivního nálezu měl pacient vyhnout nefrotickým lékům a vysokoproteinové dietě. [1]

3.6.9 Vzácné přidružené onemocnění

KS je také znám spoustou anomálií a dalších přidružených onemocnění. Speciální anomálie jsou například přerušená nebo dvojitá klíční kost, anorektální malformace, vrozená brániční kýla nebo spina bifida a v neposlední řadě např. duplexní ledvina. Nedávné průzkumy ukázaly, že pacienti s KS mají větší riziko karcinomů, neobvyklý výskyt může mít ependymom, což je nádor nervové tkáně. Nejčastěji se nachází intrakraniálně ve 4. mozkové komoře nebo v míše. Ependymom je nezhoubný, ale má i zhoubné formy, bývá dobře ohraničený a může zakrvácet. Vyrůstá nejčastěji z výstelky komorového systému z radiálního typu neuroglií. Zvýšená rizika nádorových onemocnění vycházejí z mutace genů KMT2D a KDM6A, jelikož jsou exprimovány ve většině buněk a tkání. Defektní demetylace histonů v důsledku patologických variant genů může vést k narušení regulace genové exprese a predisponovat vznik rakoviny, zároveň však deficit KMT2D oslabuje migraci nádorových buněk, což podporuje růst nádoru. Gen KMT2D byl definován jako jeden z nejčastěji mutovaných genů u řady nádorů, jako je např. rakovina žaludku a plic, lymfom či meduloblastom. [1, 2]

3.7 Kabuki-like syndrom a příbuzná onemocnění

Někteří pacienti nemající žádnou mutaci KMT2D nebo KDM6A patogenu, a přesto trpící vrozeným onemocněním, jsou klasifikováni jako Kabuki-like syndrom. Tato skupina onemocnění je velmi rozmanitá:

Podobu s KS má i Wiedemannův-Steinerův syndrom (WSS). Ten se vyznačuje tím, že nemocní mají chlupaté lokty, deformity obličeje (husté obočí, oční hypertelorismus neboli nadměrná vzdálenost očí, pokleslá a vertikální úzká víčka), poruchu růstu a psychomotorické opoždění. KMT2A je hlavním patogenním genem WSS, který kóduje histonovou metyltransferázu. WSS vykazuje široké spektrum fenotypů, mezi ně patří např. intelektuální zaostalost (mírná až těžká), facies a související malformace (kosterní, mozkové, ledvinové, srdeční a oční abnormality). WSS vykazuje fenotypové překrývání s KS 1. typu způsobené mutací KMT2D. Nedávné studie odhalily, že WSS fenotyp obsahuje mikrocefalii, hlubokou palmární rýhu, malformace zevního zvukovodu, zpoždění růstu karpální epifýzy, dyslipidémii a glossoptózu (hluboko zapadlý jazyk).[2]

Dalším podobným syndromem je CHARGE syndrom, což je komplexní vrozené onemocnění, které má řadu symptomů. Název CHARGE je akronym odvozen od šesti hlavních symptomů a to kolobom oka (C, rozštěpová vada, nejčastěji postihuje duhovku, tvar klíčové dírky), srdeční vady (H), atrézie choany – vnitřní nozdry (A), opožděný vývoj a růst (R), hypoplazie rozmnožovacího ústrojí (G) a ušní vady (E). Syndrom je autosomálně dominantní, asi 2/3 mají v patogenu mutaci CHD7 genu (chromodomain helicase DNA-binding protein) na 8. chromozomu. Vyskytuje se s prevalencí 1/10 000-15 000 novorozenech dětí. [2, 6]

4 METODIKA

4.1 Použité vyšetřovací postupy

4.1.1 Anamnéza

Anamnéza je soubor dat, která vypovídají o zdravotním stavu pacienta. Tato data jsou sbírána od okamžiku narození do okamžiku odebrání. Většinou se odebírá přímá anamnéza (přímo od pacienta) anebo nepřímá (doprovod pacienta, rodiče dětí). Jedná se o rozhovor s nemocným, který vedeme v soukromí a důstojně. Anamnézou si skládáme dílky k vytvoření lepší představy o problémech pacienta a jeho zdravotním stavu, vytváříme hypotézy a ty si na základě dalších vyšetření potvrzujeme nebo vyvracíme. Při anamnéze si taky vytváříme vztah důvěry mezi pacientem a zdravotníkem. Během líčení zdravotník reaguje nejen na to, co pacient říká, ale taky musí dát pozor na to, jak to pacient říká a jak se u toho chová. [7, 8]

Anamnéza má několik podskupin, které je důležité prozkoumat, abychom získaly ucelený přehled o nemoci zkoumaného jedince:

- Rodinná anamnéza (RA) – zde se zaměřujeme na dědičné choroby nebo onemocnění předpokládající familiární náklonost (např. diabetes mellitus, psychiatrické nemoci). Ptáme se jak na rodiče, tak i další sourozence a prarodiče a dále. [7, 8]
- Osobní anamnéza (OA) – je souhrn všech onemocnění prodělaných vyšetřovaným pacientem od dětských let až přes operace, hospitalizace či úrazy. Zde musíme brát v úvahu i věk, ve kterém chorobu prodělal, jelikož jinak nahlížíme na onemocnění v dětském věku jinak v seniorském věku. [7, 8]
- Alergická anamnéza (AA) – zde se uvádí přehled všech alergií pacienta. [7, 8]
- Farmakologická anamnéza (FA) – je přehled všech užívaných léků a jejich dávkování. [7, 8]
- Gynekologická anamnéza (GA) – se týká jenom ženského pohlaví. Ptáme se zde na první menstruaci, její pravidelnost a bolestivost, na menopauzu. Dále

se zde ptáme na i na užívání hormonální antikoncepce, na počet těhotenství a porodů (zde se zaměříme i na to zda byly spontánní, v kolikátém týdnu těhotenství porod proběhl) a počet potratů. [7, 8]

- Pracovní anamnéza (PA) – zde je shrnutí předchozích a současných zaměstnání zkoumaného pacienta. Nesmí se opomenout i charakter práce, pracovní poloha, ergonomie práce, rizika pracovního prostředí. Důležité je i zapsat, zda pacient není dlouhodobě zaměstnán. U náctiletých a studentů je náplní pracovní anamnézy studium, doptáme se i na zaměření studia. Součástí pracovní anamnézy by mělo být dotaz ohledně spokojenosti pacienta v zaměstnání nebo studenta v jeho oboru. [7, 8]
- Sociální anamnéza (SA) – je záznam o rodinných vztazích, s kým pacient bydlí, životní i bytová situace by neměla být opomíjena. Doptáváme se na manželství a rodičovství. Nesmíme opomenout zaznamenat i sociální status jako například invalidní důchod nebo jeli pacient držitelem průkazu TP, ZTP, ZTP/P. [7, 8]
- Sportovní anamnéza (SPA) – zde se zaznamenávají volnočasové aktivity, relaxace. Zohledňuje se druh sportovní aktivity, na jaké úrovni byla vykonávána a kolik let byl sport provozován. U volnočasového běhu, cyklistiky se nesmí opomenout ani terén. [7]
- Abúzus – zde se uvádí, zda pacient konzumuje legální či nelegální návykové látky. Mezi legální návykové látky patří nikotin (cigarety/ doutníky, doptáváme se, kolik cigaret denně vykouří), kofein (kolik hrnků jaké kávy vypije denně) a alkohol. Mezi nelegální návykové látky se řadí marihuana a další drogy. [7, 8]
- Nynější onemocnění (NO) – zde je zaznamenáno, jaké obtíže vedli k návštěvě zdravotnického zařízení. Zde se doptáme, jak dlouho pacient pociťuje dané obtíže, jaký mají charakter. Dále se doptáváme na to, zda byl pacient již léčen s touto chorobou a na další informace o jeho zdravotním stavu. [7, 8]

V pediatrii nás nejvíce zajímá: Rodinná a osobní anamnéza, psychomotorický vývoj, očkování, prodělané nemoci, operace a úrazy, hospitalizace a dispenzarizace neboli sledování osob s chronickými onemocněními a vážnými chorobami, alergie. Pro anamnézu u dětí a dorostu se ještě doptáváme na užívání léků, na stravu,

gynekologickou anamnézu u dívek, močení a stolici a v neposlední řadě sociální a epidemiologickou anamnézu. V rodinné anamnéze v pediatrii se zaměříme na rodiče a prarodiče dětí, na jejich prodělané nemoci a jejich zaměstnání. Dále nesmíme opomenout rizikové faktory, jako jsou pobyty v infekčním prostředí, abúzus návykových látek, nezaměstnanost, choroby s familiárním výskytem tzv. civilizační choroby a genetická a vrozená onemocnění. Do osobní anamnézy v pediatrii se musí zahrnout jak prenatální (údaje o těhotenství, nesmí se opomenout dotázat na užívání zakázaných látek v těhotenství), perinatální (zde se ptáme na porod, zda proběhl v pořádku, komplikace, APGAR score), tak postnatální období. Další oddíl, který nás zajímá v rámci dětské anamnézy, je psychomotorický vývoj. U kojenců a batolat se dotazujeme na aktuální motorické a mentální schopnosti vzhledem k věku. [9]

4.1.2 Aspekce

Pohledem neboli aspekci hodnotíme a zkoumáme celkový stav lidského těla. Zrak využíváme i pro zhodnocení jednotlivých částí těla i orgánových systémů. Při vyšetření pohledem si všímáme i celkového chování, naladění pacienta, včetně jeho pohybových stereotypů. V rámci celkového stavu člověka se hodnotí vzhled, barva kůže, všímáme si i jizev, dechového stereotypu. Dále nesmíme opomenout držení těla, stav nutrice a hydratace tkáně. Při vyšetření se na pacienta podíváme ze všech stran. [7, 9]

4.1.3 Neurologické vyšetření

Neurologické vyšetření patří k základním vyšetřovacím postupům ve fyzioterapii. Snažíme se na základech jako je anamnéza a aspekční vyšetření, najít příčiny vzniku neurologických deficitů a lokalizovat neurologické poruchy a bolesti. V podstatě vyšetřujeme, zda neurologické onemocnění vzniká postižením centrálního motoneuronu nebo periferního, nebo zda jsou postiženy motorické, senzitivní či senzorické funkce. [10, 11]

4.1.3.1 Vyšetření myotatických reflexů

Vyšetření myotatických reflexů (šlachosvalových, napínacích) provádíme pomocí neurologického kladívka, kterým klepneme na šlachy svalů. Za normálních,

fyziologických okolností by měla následovat odpověď – kontrakce svalu příslušné šlachy. Reflexy potřebujeme zhodnotit, jelikož vypovídají o reflexní mechanické dráždivosti svalu. Ta vzniká na základě reakce svalového vřetenka na podnět. U poruch periferních motoneuronů jsou snižené až vyhaslé (přerušena dráha periferního nervu) a u svalových onemocnění (myopatie), naopak zvýšené u poruch centrální motoneuronu (poruchy CNS). [10, 11]

Na horních končetinách vyšetřujeme:

- **Reflex bicipitový** – vyšetřujeme poklepem na šlachu musculus biceps brachii v semiflektovaném postavení paže v loketní jamce. Reakcí je flexe v loketním kloubu. Bicipitovým reflexem vyšetřujeme kořenový segment C5. [10, 11]
- **Reflex tricipitový** – se vyvolává poklepem na šlachu musculus triceps brachii nad loketním kloubem při flektované paži. Odpovědí na podnět je extenze v loketním kloubu. Vyšetřujeme tím segment C7. [10, 11]
- **Reflex styloradiální** – se vyvolává poklepem neurologického kladívka na oblast processus styloideus radii při semipronačním postavení předloktí. Vyvoláme tím flexi předloktí v loketním kloubu – segment C5-C6. [10, 11]
- **Reflex pronační** – se vyšetřuje poklepem na capitulum radii nebo processus styloideus ulnae. Předloktí je v semisupinaci a mírné flexi v loketním kloubu. Odpovědí je mírná pronace předloktí – reflexní oblouk C5-C6. [10, 11]
- **Reflex flexorů prstů** – vyvoláme poklepem na šlachy flexorů prstů v dlani při mírné flexi prstů, nebo poklepem na vlastní prst, zachycený přes prst pacienta. Kontrakci testujeme reflexní segment C8. [10, 11]

Na dolních končetinách vyšetřujeme:

- **Reflex patelární** – zkoumáme poklepem na ligamentum patellae pod patelou. Pacient může ležet nebo sedět (nohy přes sebe nebo spuštěny). Odpovědí je reflexní stah čtyřhlavého stehenního svalu a tudíž extenze v koleni. Vyšetřujeme tím segment L2-L4. [10, 11]
- **Reflex tibio-femoro-posterior** – se vyvolává poklepem neurologickým kladívkem na šlachy musculi semitendinosus a semimembranosus u ležícího

pacienta při mírně pasivně flektovaných kolenních kloubech. Odpovědí je stah těchto svalů, lépe jde cítit přes prst. Reflexně zkoumáme segment L4-S1 (nejvíce L5). [10, 11]

- **Reflex Achillovy šlachy** – můžeme vybavit vleže na zádech nebo vleže. Vleže si vyšetřující uchopí flektovanou dolní končetinu za plosku chodidla a poklepe kladívkem na oblast Achillovy šlachy nad kostí patní. Reflexně vyvoláme plantární flexi nohy – segment L5-S2. [10, 11]
- **Reflex medioplantární** – se vybavuje poklepem na střed plosky nohy. Podráždění vyvolá extenzi hlezna ve výši reflexního oblouku L5-S2. [10, 11]

Na trupu vyšetřujeme:

- **Břišní reflexy** – jsou kožní reflexy, jelikož se vyšetřují podrážděním břišní dutiny ostrým předmětem od zevní strany směrem ke střední linii těla. Horní neboli epigastrický se vyvolá mediálně od žeberních oblouků, segment Th7-Th9. Mezogastrický se vyvolá podrážděním linie od zevní části těla směrem k pupíku, testujeme tím segment Th9-Th10. Dolní neboli hypogastrický vyšetřujeme podrážděním mezi pupkem a třísly, zkoumáme tím segment Th10-Th12. Odpovědí na všechny břišní reflexy je stah homolaterální strany s přetažením pupku na tuto stranu. [10, 11]

4.1.3.2 Vyšetření zánikových jevů

Je skupina vyšetřovacích zkoušek, kterými testujeme svalové oslabení na základě porušení periferní nervové dráhy. Jsou tudíž pozitivní pouze u svalových obrn. Postižením periferního nervstva získáme buď parézu, což je částečné oslabení svalové síly, nebo plegii, což je úplné ztráta svalové síly. [10, 11]

Na horních končetinách vyšetřujeme: Mingazziniho zkouška – základní zkouška k určení svalového oslabení na HKK i DKK, testuje kořenovou oblast. Vyšetřovaná osoba předpaží se zavřenýma očima, HKK jsou natažené i v loketních kloubech. Nejmenší oslabení se projeví oscilací, těžší až pádem končetin zpět k tělu. Další zkoušky jako Ruseckého zkouška, Dufourova, Barrého, Hanzalova jsou jenom modifikace se zaměřením na akrum končetiny. Ruseckého zkouška je předpažení s dorzální flexí v zápěstí, pozitivní test je při nemožnosti dorziflexe nebo přepadávání

do plantární flexe. Dofourova zkouška je předpažení se supinovanými dlaněmi, postižená končetina se stáčí směrem do pronace. Hanzalova zkouška neboli Hanzalův příznak je fenomén, kdy při Mingazziniho zkoušce poklesne ruka do plantiflexe. Barrého zkouška pro HKK je vyšetření na abdukci prstů, vyšetřujeme sílu jak kladením odporu, tak schopnost provést pohyb. Lehká paréza se projeví i zpomalením pohybu nebo nemožností dosáhnout plného rozsahu pohybu. [10, 11]

Na dolních končetinách zkoumáme: Mingazziniho zkouška – modifikace pro DKK, pacient leží a přednoží v kyčelních a v kolenních kloubech flektované DKK se zavřenýma očima. Test je pozitivní při oscilacích až pádech postižené končetiny dolů. Poté na DKK vyšetřujeme Barrého zkoušku, což je skupina tří manévru s rostoucí náročností. Všechny tři manévry se vyšetřují vleže na břiše s DKK přes okraj lehátka a s flexí v kolenních kloubech. Barré I je zkouška, při které sledujeme bérce, zda se udrží ve vertikálním postavení, pozitivitu testu značí i oscilace až pád končetiny zpět na podložku. Barré II je manévr, při kterém se pacient snaží přitáhnout nohy k hýždím, svalová obrna se projevuje i lehkým zpomalením pohybu. Barré III je zkouška, při které se fyzioterapeut snaží odtáhnout bérce od hýždí a pacient mu v tom brání. Na straně parézy překonáme odpor snadněji. Modifikací Barrého I. zkoušky můžeme získat velmi citlivý manévr označován jako fenomén šikmých bérců, kdy se vyšetřovaná osoba snaží udržet bérce přibližně ve 30 stupních nad podložkou. Tato modifikace odhalí i lehké parézy. [10, 11]

4.1.3.3 Vyšetření iritačních jevů

Iritační (spastické) jevy neboli patologické reflexy prokazujeme skupinou testů, při kterých zjišťujeme postižení centrální nervové soustavy, neboli postižení centrálního motoneuronu. Centrum je tvořeno mozkem a míchou. Při postižení těchto center se objevuje spasticita jako jeden z prvotních znaků. [10, 11]

Na horních končetinách vyšetřujeme následující spastické iritační jevy:

- **Justerův příznak** – vyšetřujeme ostrým předmětem a následným podrážděním od hypothenaru přes hlavičky metakarpů obloukem až ke druhému prstu. Pokud se objeví táhlá addukce palce, je test pozitivní. [10, 11]

- **Marinesca-Radoviciho příznak** – se zkoumá pícháním ostrým předmětem do thenaru. Při centrálním postižení se objeví záškuby musculus mentalis na homolaterální straně. [10, 11]
- **Hoffmanův příznak** – se vyvolá při centrálním postižení, když vyšetřující přebrnkne přes nehet 3. prstu, rovněž dojde k flexi prstů. [10, 11]
- **Trömnerův příznak** – se vyšetřuje brknutím přes břicho distálního článku prostředníku, v případě, že se objeví flexe prstů nebo chňapavý pohyb, je test pozitivní. [10, 11]

Na dolních končetinách vyšetřujeme dva typy a to extenční a flekční spastické jevy. Spastické jevy extenční mají společný výsledek testu a to extenzi palce nebo dorziflexi chodidla:

- **Babinskiho příznak** – vybavujeme poškrábáním ostrým předmětem od zevní hrany chodidla přes malíkovou stranu až obloukem pod prstce. U pozitivního postižení centrálního motoneuronu je přítomna extenze palce, někdy též bývá přítomna i abdukce prstců. Může se vyskytovat i permanentní extenze palce označována jako Sicardův příznak. [10, 11]
- **Oppenheimova zkouška** – z 2. a 3. prstu se vytvoří žlábek, kterým se s tlakem sjede tibie. Pozitivní je test opět při extenzi palce. [10, 11]
- **Chaddockova zkouška** – se vyšetřuje ostrým předmětem, kterým se podráždí zevní kotník směrem zezadu dopředu, od paty k malíku. Pozitivní je zkouška při extenzi palce. [10, 11]
- **Gordonova a Schäfferova zkouška** – tyto dvě zkoušky se vyznačují tlakem a tisknutím buď distální části lýtkového svalu anebo Achillovy šlachy. Test je pozitivní při extenzi palce. [10, 11]

Spastické jevy flekční mají spojitost, že se všechny vyšetřují poklepem neurologického kladívka. I v tomto případě dochází u všech ke stejné odpovědi a to flexi palce a prstců. [10, 11]

- **Rossolimova zkouška** – se vyšetřuje poklepem na bříska distálních hlaviček prstců nebo na oblast metatarzofalangeálního skloubení. Výsledkem testu za patologické situace je rychlý flekční pohyb prstců. [10, 11]

- **Žukovského-Kornilova zkouška** – se vybavuje za patologické situace poklepem do středu plosky chodidla a výsledkem je opět flexe prstců. [10, 11]
- **Zkouška podle Mendela a Bechtěreva** – se zkoumá poklepem na tarzometatarzové skloubení nebo na ossis cuboidei. Pozitivní je test při flexi prstců. [10, 11]

4.1.4 Vyšetření soběstačnosti

K vyšetření soběstačnosti pacienta se používá speciálních testů pro hodnocení omezení denních aktivit neboli disability. Toto testování je především v zájmu ergoterapeutů, ovšem je i nedílnou součástí fyzioterapeutické péče. Denní aktivity jsou úkony spojené s personální péčí (koupání se, oblékání), ale i instrumentální (používání příborů, auta, nákup). V práci jsme využili test Barthelové, který se zaměřuje na deset základních denních aktivit, které se hodnotí dvou až třístupňovou škálou. Výhodou je rychlost provedení a výběr denních aktivit, nevýhodou testu je, že nehodnotí detailní změny funkce pacienta. První stupeň je hodnocen 0, což je úkon, který pacient neprovede sám. Při provedení úkonu s dopomocí se hodnotí 5 body. 10-15 body se hodnotí pouze aktivita, která je vykonána zcela samostatně. Výsledné bodové rozpětí nám dává relativně dobrý přehled ohledně hodnocení soběstačnosti pacienta a hodnotí se 0-40 jako nesoběstačný, 41-60 bodů středně nesoběstačný, 61-95 mírně nesoběstačný, 96-100 soběstačný. [12]

4.2 Použité fyzioterapeutické techniky

4.2.1 Bobath koncept

Bobath koncept neboli koncept manželů Bobathových je fyzioterapeutická metoda založená na neurovývojovém podkladě. Karel Bobath a jeho žena Berta Bobath tuto metodu vypracovali a zkompletovali pod názvem Neuro-Developmental Treatment ve 40. letech minulého století a až do své smrti se na jejím vývoji podíleli. Jedná o živý koncept, který se neustále vyvíjí na základě nových informací. [13]

Cílem terapie je vždy funkční aktivita dítěte a to v průběhu celého dne. Jedná se o 24 hodinový koncept. Propojuje terapii v denní péči, hře a každodenních aktivitách, a proto je důležitá spolupráci rodiny, která je vždy považována za plnohodnotného partnera

v procesu léčby. Intervence je založena na terapeutickém týmu, který klade důraz na interdisciplinárnost. Základem týmu je fyzioterapeut, dále by v týmu neměl chybět logoped, který se stará o orofaciální funkce, krmení, polykání a v neposlední řadě vokalizaci, dále ergoterapeut, který se stará o jemnou motoriku rukou, koordinaci oko-ruka a zkvalitňuje úroveň sebeobsluhy. Do interdisciplinárního týmu je vhodné zařadit i psychologa, speciálního pedagoga, ortoptika a důležitá je propojenost i s neurologem, ortopedem. [13]

Bobath koncept je založen na důsledné observaci. Čím kvalitnější vyšetření uděláme, tím lépe terapii zacílíme. Cíle nastavíme podle systému SMART, neboli musí být specifické, měřitelné, akceptovatelné, reálné, časově ohraničené, tudíž bychom měli neustále kontrolovat, zda nastavené cíle korespondují s výsledky a zda je terapie efektivní. Správným stanovením hlavního problému dosahujeme 70% úspěchu. [13]

V rámci konceptu se nepoužívají žádná přesně definovaná cvičení, ale vhodně volené taktilní a proprioceptivní stimulační techniky. Nejčastější je pressure taping a přenos váhy (weightbearing). Na základě dostupných dat se poslední dobou využívají přístrojové vibrační pomůcky. Jedinou standardizovanou vibrační platformou pro dětský věk je platforma Galileo. [13]

4.2.2 Hipoterapie

Hipoterapie je nejrozšířenější forma animoterapie, tedy speciální léčebné metody, která využívá k rehabilitaci pacienta komplexní působení koně na člověka. První zmínku o pozitivním vlivu jízdy na koni vyslovil už Hipokrates, ovšem první písemné doporučení k jízdě na koni pochází od Galena z 2. století našeho letopočtu. O skutečném aplikování hipoterapie jako léčebné metody můžeme mluvit od 60. – 70. let minulého století. V Československu se s tímto trendem setkáváme až v roce 1979, kdy v rehabilitačním ústavu Chuchelná dochází k využití huculů (huculský kůň) při léčbě dětí s DMO. Podporu hipoterapie vyjádřily i velké osobnosti pražské školy – Véle, Lewit a Kolář. Ve světě koordinuje rozvoj hipoterapie FRDI (The Federation of Riding for the Disabled International), v České republice to je Česká hiporehabilitační společnost. [14]

Hipoterapie je komplexní rehabilitační metoda, jelikož zahrnuje oblast medicíny, psychologie, pedagogiky a sportu. Kůň má několik možností využití, jelikož může léčit v pravém slova smyslu, při léčbě pouze asistovat, sloužit jako prostředek ke vtažení pacienta do léčby nebo pomoci rehabilitaci, resocializaci, dokonce i socializaci. Na základě těchto skutečností má hiporehabilitace tři základní složky a to hipoterapii, pedagogicko-psychologické ježdění a sportovní ježdění postižených. Podstatou hipoterapie je ovlivnění postury, která je drážděna přímo přes pohybový aparát (CNS, propiocepce), nebo nepřímo přes jiné orgánové systémy. Hipoterapii lze přirovnat k senzomotorické stimulaci, jelikož taky vychází ze dvou stupňů motorického učení. [14]

„U nemocných s poruchami nejen posturální, ale i s jakýmkoli poruchami řídicích funkcí nervového systému, je možné použít jízdu na koni k terapeutickým účelům, protože hipoterapie zasahuje aktivně do řídicích pochodů CNS. Léčebný postup je třeba rozdělit do dvou oddělených etap. V první etapě je hlavním účelem tvorba adaptačních posturálních programů jako reakcí na pohyb koně a vnímání jeho pohybů, a pokus o predikci těchto pohybů (edukace korektního sedu). Jde o navázání kontaktu mezi koněm a nemocným. Toto období je spojené s psychologickými zážitky vznikajícími při kontaktu koně a jezdce. Až když se vytvoří vzájemná komunikační vazba, je možné přikročit k tomu, že jezdec přejde k řízení pohybu koně. V této etapě se musí naučit vysílat signály, na které bude kůň nejen reagovat, ale které také akceptuje. Zde už nejde pouze o posturální adaptaci, ale o skutečný velký psychologický význam, protože jezdcí umožňuje získat určité sebevědomí, že je opět schopen ovlivňovat své okolí.“ [14, str. 30]

Působení terapie při jízdě na koni se dělí na specifické, nespecifické a psychosociální. Nespecifické prvky jsou založeny na propioceptivních podnětech, které ovlivňují přímé i nepřímé senzomotorické ovlivnění postury. Mezi nespecifické prvky se řadí taktilní kožní stimulace, vliv tepla, cvičení proti odporu, podpůrné reakce, které umožňují facilitaci extenzorů při tlaku do kloubu a flexorů při tahu z kloubu. Dále se uplatňuje obranná reakce proti pádu, labyrintové reflexy, hluboké krční a posturální reflexy, vytahování zkrácených svalů a uvědomování si propioceptivních vzruchů při emotivním prožívání pohybu na koni. Specifické prvky jsou vázány na chůzi koně a ovlivňování postury. Chůze koně inscenuje chůzi ve vzpřímené rovině, jelikož je též

založena na zkříženém krokovém mechanismu a dochází ke vzájemnému propojení posturálního systému koně a jezdce, což se projeví zlepšováním postury, zapojování hlubokého stabilizačního systému, pohybům pánve a páteře. Dále dochází k ovlivnění osobnosti nebo-li psychosociální terapii, jelikož působí vyrovnávajícím způsobem. Zlepšuje sebevědomí, sebeuvědomění, emotivnost, kooperaci, komunikaci, odbourává nedůvěru, úzkost, tlumí hyperaktivitu, agresi, podporuje intelektuální funkce. Hipoterapie je velmi užitečná metoda, která má spojitost i s kinezioterapeutickými koncepty, jako metoda manželů Bobathových, PNF, Vojtova reflexní lokomoce a další [14]

4.2.3 Orofaciální regulační terapie podle Castilla Moralese

Orofaciální regulační terapii vymyslel a zkompletoval argentinský neurolog a lékař Rodolfo Castollo Morales. Metoda je založena na třech částech – neuromotorická vývojová terapie pro ošetření dětí se statomotorickou retardací, meningomyelokélou a periferními parézami. Dále orofaciální regulační terapií, která se zaměřuje na pacienty se senzomotorickými poruchami v oblasti obličeje, úst a hrdla, obzvláště při léčbě poruch sání, žvýkání, polykání a mluvení, a v neposlední řadě s rehabilitací pomocí speciální destičky na patro (ve spojení s ORT). Koncept je založen a orientován na funkci, která se skládá z prvků - pohyb, hmota, čas prostor, energie, regulace. [15]

Podle Castilla Moralese se různé mechanismy podílejí na správné funkci orofaciální oblasti s cílem zajistit jednotnou rovnováhu a vytvořit rovnováhu mezi různými částmi orofaciálního komplexu, celkovým držením těla a celým organismem. Porucha jedné části tohoto komplexu se projeví i jako porucha celkového fungování těla. Na správném fungování orofaciální oblasti se podílí i funkce jako přijímání potravy, mimika, dýchání, fonace, ale i jednotlivé stereotypy dítěte, jako cucání palce a anatomické struktury plus svaly. Při posuzování správné funkce orofaciální oblasti se zaměříme na laterální strany (tváře), zadní strany (hrtan, měkké patro), přední strany (rty). Vrchní a dolní část je tvořena mandibulou a maxilou, což jsou kostní útvary spojené pohyblivým temporomandibulárním kloubem (dále TMK) a umožňuje koordinaci svalů. [15]

Koncept ORT se uplatňuje i při diagnostice, kde testujeme jak jednotlivé svaly a jejich funkce, tak i jednotlivé části orofaciálního komplexu. Zaměřujeme se na extenzory, flexory, rotátory hlavy, pohyby čelisti a jednotlivé svalové komponenty a

v neposlední řadě na mimické svalstvo. Při posuzování rtů se zaměříme na klidové postavení, svalový tonus (hypertonus – červenější, vlhčí), a jejich pohyb a to sešpulení, zavření úst a podobně. Při diagnostice jazyka zkoumáme klidovou polohu jazyka, strukturu, úchytky při plazení na jednu stranu. Sledujeme, jestli pacient nemá makro (Downův syndrom, tumory) nebo mikroglosii (kretenismus), atrofii, posuzujeme pohyby jazyka při artikulaci, dále hledáme, zda pacient nemá přítomné fascikulace. Diagnostika patra se zaměřuje, na přítomnost rozštěpu, u nějž dochází k motorické nesynergii. Při posuzování čelistí pozorujeme, jestli jsou přítomné nějaké anomálie, posuzujeme TMK a jeho pohyby. V neposlední řadě posuzujeme funkce orofaciální, kde se zaměříme na polykání, přetrvání sacích návyků, dudlíku a podobně. [15]

Cílem při terapii pomocí konceptu ORT podle Castilla Moralese je snaha o navození co možná nejnornálnějšího pohybového stereotypu. Skládá se ze tří základních prvků:

- **Stavba a mechanismus TMK** – zde je důležitá znalost anatomie, biomechaniky, neurofyziologie. [15]
- **Kontrola polohy, umístění hlavy a TMK** – pro vznik správných stereotypů je velmi důležité držení těla, které je umožněno správným držením hlavy a mandibuly, to je umožněno držením jazyka, mandibuly a jazyky. Cílem toho elementu je aktivní vzpřímení trupu a hlavy a její kontrola ve vertikále. Význam to má pro navození správných stereotypů, jelikož když nedojde u malých dětí k podepření hlavy v týlní oblasti, můžeme navodit nadměrnou extenzi, dále se mohou vyvolat asymetrické nebo tonické šíjové reflexy. Podepřením týlní oblasti přivedeme kojence do stavu „motorického“ klidu. Dále se zaměříme i na kontrolu čelisti, která vychází z Bobathova konceptu. [15]
- **Manuální techniky používané v terapii** – zde se jedná o dotyk, tlak, hlazení, vibrace, tah, ale i smyslové vjemy. Dotýkáme se špičkami prstů nebo celou dlaní ruky, snažíme se o stimulaci receptorů pro dotyk. Lechtání by mělo být pevné a pomalé, obvykle začínáme od punctum fixum až k punctum mobile, dochází k aktivaci receptorů vlasových kořínek. U tahu jde o velmi lehký tah, kdy dochází k pomalému tahu jednoho svalu nebo celého svalového řetězce. Dochází k aktivaci svalových vřetének a receptory kloubů typu I a II. Tlakem stimulujeme stimulační oblast, na kterou tlačíme

v určitém směru, nesmíme vyvolat bolest, tlak je spojen s vibracemi. Tlakem docílíme aktivace Meissnerových, Vaterova-Paciniho tělísek. U vibrací jde o použití přerušovaného tlaku, aktivují se stejná tělíska jako při obyčejném tlaku. Existují dva druhy vibrací a to přerušované s různě dlouhými přestávkami pro zvýšení svalového tonu a pravidelná, dlouhodobá vibrace, která má vliv na snížení svalového tonu. [15]

Na obličeji se nachází celá řada speciálních motorických bodů, pomocí kterých je terapie prováděna. U Motorických bodů dráždíme prostřednictvím taktilní a proprioreceptivní stimulace, dochází k vyvolání motorické odpovědi neboli záškubu svalu. Tyto body můžeme dráždit samostatně v rámci terapie nebo současně, kdy je stimulováno tři až pět motorických bodů. Viz. Obrázek 2[15]

- **Horní bod nosu** – Tento bod se nachází ve středu kořene nosu, stimuluje se bříškem druhého prstu vibrací a tlakem v dorzo-kraniálním směru. Motorickou odpovědí je zavření obou víček s následným intenzivním otevřením (kontrakce m. orbicularis oculi), vytvoření horizontálních vrásek u kořene nosu (kontrakce m. procerus) a někdy může nastat i zvednutí obočí (kontrakce m. frontalis) [15]
- **Dolní bod nosu (bod horního rtu)** – Tento bod zahrnuje oblast mezi horním rtem a špičkou nosu. Stimuluje se dvěma způsoby a to celou plochou ukazováčku, který se přikládá nad horní ret nebo tlakem, tahem a vibrací v dorzo-kaudálním směru, přičemž se ukazováček na konci stimulace pootočí zevně. Reakcí na stimul je protruze a elevace horního rtu (kontrakce mm. orbicularis oris superior a levator labii superioris alaeque nasi). [15]
- **Bod na nosním křídle** – se nachází na obou stranách nosních křídel v úrovni incisura nasalis, přičemž se oba body stimulují současně napínáním, tlakem a vibrací bříšky ukazováčků v dorzálním-laterální-kaudálním nebo kraniálním směru. Stimulace je úspěšná při zvednutí nosních křídel a rozšíření nosních otvorů (kontrakce mm. levator labii superioris alaeque nasi a levator labii superior). [15]
- **Bod na víčku** – je lokalizován v oblasti u vnějších očních koutků přibližně ve výšce křížení horního a spodního očního víčka. Motorické body stimuluje současně bříšky ukazováčků tahem, tlakem a vibrací ve třech směrech a to: dorzo-kranio-mediálním za účelem většího protažení a následnou aktivací

dolního víčka, dorzo-kaudo-mediálně dochází k silnější aktivaci horního víčka a dorzálně-mediálně za účelem protažení a aktivace obou stran víček stejnosměrně. Reakcí na stimulaci je zavření víček (aktivace m. orbicularis oculi) [15]

- **Bod na rtech** – je motorický bod u obou retních koutků. Motorickou odpověď vyvoláme podrážděním obou koutků současně tahem, tlakem a vibrační směrem: dorzo-kranio-mediálním za účelem intenzivnějšího protažení a aktivace dolního rtu. Pro horní ret volíme podráždění ve směru dorzo-kaudo-mediálním. Pro rovnoměrné podráždění obou rtů stimulujeme směrem dorzo-mediálním. Stimulací vyvoláme vyšpulení rtů (kontrakce m. orbicularis oris). [15]
- **Bod na bradě** – je lokalizován nad bradoretní rýhou. Při stimulaci musíme nejprve položit ukazováček na ústní dno, abychom dodrželi během stimulace zavřená ústa. Stimulaci poté vyvoláme bříškem palce směrem dorzálně-kaudálním pomocí napínání, tlaku a vibrace. Poté dojde k zvedání kůže brady a dolního rtu (kontrakce m. mentalis). [15]
- **Bod na ústním dnu** – se nachází ve střední části ústního dna ve svalové hmotě. V dorzálně-kraniálním směru podráždíme pomocí bříška palce nebo ukazováku motorický bod tahem, tlakem a vibrační. Jeho stimulací vyvoláme motorickou odpověď nadžylkových svalů (m. mylohyoideus) zvedání jazyčky a jazyka. [15]

5 SPECIÁLNÍ ČÁST

5.1 Kazuistika rehabilitační péče

5.1.1 Vstupní data

Jméno a příjmení: O. P.

Rodné číslo: 160110/****

Pohlaví: Muž

Diagnóza: F82 – Specifická vývojová porucha motorických funkcí

R628 – Jiný nedostatek předpokládaného normálního fyziologického vývoje

R638 – Jiné příznaky a znaky týkající se příjmu potravy a tekutin

Z931 – Gastrostomie

H549 – Neurologická ztráta zraku

Q653 – Vrozená jednostranná subluxace kyčle

5.1.2 Anamnéza

Anamnéza byla získána ze zdravotnické dokumentace uložené v Dětském rehabilitačním stacionáři Zvonek v Kladně.

OA: Dítě z II. Rizikové gravidity, sledované po agenési ductus venosus a jedné umbilikální arterie, Amniocentéza, normální karyotyp, porod v 38. týdnu spontánně, záhlavím – zkalená plodová voda, porodní hmotnost – 3110g/ porodní délka – 47 cm. Apgar score 9-9-9. Rozvoj RDS, přechodná tachypnoe, sklon k hypoglykémii na KI. Dále poporodní adaptace bez komplikací. Ikterus bez fota. Kardiologické vyšetření bez závažné VCC, FoA apertum. Patrná stigmatizace: gotické patro, mikromandibula, od novorozeneckého věku obtíže s krmením, cysta P ledviny. Nezávažné VVV: retence testis, dysplazie kyčlí. USG mozku bpn., sérologie (TORCH) negativní, metabolická vyšetření negativní, OAE výbavné, MRI mozku v Motole bpn., opožděná myelinizace, na VEP a ERG latence, EMG neděláno. Psychomotorický vývoj opožděný, stagnuje, trvale plen, řeč nevyvinuta. V topickém nálezu hypotonie, mikrocefalie, rehabilituje.

Prokázána porucha zraku, atrofie papil n. II. V kojeneckém věku časté apnoe, od 1/2018 pro četné aspirace a růstovou retardaci zaveden PEG. Záchvaty nikdy neměl. Dosud sledován na dětské neurologii ve Slaném, chlapec multioborově sledován na endokrinologii, antropometrii, ortopedii, urologii, gastroenterologii, kardiologii, oftalmologii. Je v péči Rané péče – EDA. Genetikem faciální stigmatizace a fenotyp suspenční pro Kabuki-make up syndrom, potvrzeno molekulárně geneticky jako de novo mutace.

RA: ve smyslu neurologického onemocnění negativní. Matka 78 zdravá jenom skolióza, otec 69 zdravý, bratr 2013 zdravý, PMV v normě,

FA: Léky trvale neužívá jenom vitamíny. Pouze čípky, léky vyzvrací. Dodáván melatonin, avšak neefektivní

NO: Kabuki syndrom

SA: žije s oběma rodiči a sourozencem

PA: Dochází do DRS Zvonek.

Status praesens: Chlapec klidný, faciální stigmatizace – mikromandibula, gotické patro, níže posazené uši, dysplastický habitus MN: oční štěrby symetrické, sleduje, nystagmus negativní, mimika symetrická, Svalový tonus povšechně nízký, zejména axiálně, hybnost končetin symetrická. Reflexy výbavné, Pyramidové jevy iritační negativní, váhu těla již unese, stojí titubace a stoj s dopomocí. Dominance levostranných končetin, z lehu se dostane pomocí šikmého sedu do sedu, z tureckého sedu na čtyři, nazpět se ze vzpřímeného kleku s oporou dostane do sedu, opora musí být nad podložkou, hyperextenze krční páteře, zhoršená kontrola hlavy. Mimovolní projevy – mávání rukama, hlasitý křik, úsměv dokáže. Zrak korigován brýlemi. Potravu přijme PEGem. Komunikace nemožná. Plně závislý na péči druhé osoby.

Charakteristika (Centrum rané péče EDA): má rád zvuky, sluch v pořádku, pousmání dovede, mimovolní stereotyp → mávání HKK (křídel) s hlasitým doprovodem, pláč pouze při bolestech, strach – smích. Motorika – nechodí, leze ztěžka,

sedět dokáže, nohy v tureckém sedu. Zrak – silné postižení zraku, centrální postižení zraku, korekce brýlemi, sluch bppn, rád škrábe, ťuká, nekomunikuje. Při pláči pozor dojde k zahlenění, sebeobsluhu nezvládá, hraje si sám. Sociální vztahy – pozná rodiče, sourozence, reaguje přátelsky, prostorová orientace – rozezná domov a dokáže se doma orientovat, venku ne. Reaguje na počasí, orientace v kočárku nulová, spíše si hraje. Spánek silně nepravidelný, neusne bez dudlíku, probudí se po vypadnutí. Nesení ne – chytá za vlasy, zaklání se, vertikalizace do stoje s dopomocí, chůzi nezvládá.

5.1.3 Vstupní kineziologický rozbor

Vstupní kineziologický rozbor byl proveden 1. 11. 2021 a 3. 11. 2021. K vyšetření bylo použito neurologické kladívko.

5.1.3.1 Neurologické vyšetření

Tabulka 2 Neurologické vyšetření - Reflexy

Myotatické reflexy		
Reflexy HKK	LHK	PHK
Bicipitový	Fyziologické	Fyziologické
Tricipitový	Fyziologické	Fyziologické
Styloradiální	Fyziologické	Fyziologické
Pronační	Fyziologické	Fyziologické
Flexory prstů	Fyziologické	Fyziologické
Reflex DKK	LDK	PDK
Patelární	Fyziologické	Fyziologické
Tibio-femoro-poster	Fyziologické	Fyziologické
Achillovy šlachy	Fyziologické	Fyziologické
Medioplantární	Fyziologické	Fyziologické

Tabulka 3 Neurologické vyšetření - zánikové jevy

Zánikové jevy		
Zánikové jevy HKK	LHK	PHK
Mingazziniho zk.	Nelze	Nelze
Ruseckého zk.	Nelze	Nelze
Dufourova zk.	Nelze	Nelze
Hanzalova zk.	Nelze	Nelze
Barrého zk.	Nelze	Nelze
Zánikové jevy DKK	LDK	PDK
Mingazziniho zk.	Nelze	Nelze
Barrého I zk.	Nelze	Nelze
Barrého II zk.	Nelze	Nelze
Barrého III zk.	Nelze	Nelze

Tabulka 4 Neurologické vyšetření - Iritační jevy

Iritační jevy		
Iritační jevy HKK	LHK	PHK
Jisterův příznak	Negativní	Negativní
Marinesca-Radoviciho	Negativní	Negativní
Hoffmana	Negativní	Negativní
Trömnerův příznak	Negativní	Negativní
Iritační jevy DKK extenční	LDK	PDK
Babinského příznak	Negativní	Negativní
Oppenheimova zk.	Negativní	Negativní
Chaddockova zk.	Negativní	Negativní
Gordonova zk.	Negativní	Negativní
Schäfferova zk.	Negativní	Negativní
Iritační jevy DKK flekční	LDK	PDK
Rossolimova zk.	Negativní	Negativní
Žukovského-Kornilova zk.	Negativní	Negativní
Mendela-Bechtěrevova zk.	Negativní	Negativní

5.1.3.2 Vyšetření orofaciálního komplexu

Tabulka 5 Vyšetření orofaciálního komplexu: svalstvo

A. Svalstvo		Stav
Flexory hlavy		Omezená činnost
Extenzory hlavy		Hypertonus
Lateroflexory hlavy		Fyziologická
Rotátory hlavy		Pouze s extenzí
Žvýkácí svalstvo:	m. temporalis	Omezena činnost (koordinace, síla)
	m. masseter	Omezena činnost
	m. pterygoideus med.	Omezena činnost
	m. pterygoideus lat.	Omezena činnost
Tvářový mechanismus		Patologická činnost
Svalstvo jazyky:	Nahoru	Nelze vyšetřit
Dno úst hypotonické, svaly izolovaně nelze vyšetřit	Dolů	Nelze vyšetřit
	Dopředu	Nelze vyšetřit
	Dozadu	Nelze vyšetřit
	Doprava	Nelze vyšetřit
	Doleva	Nelze vyšetřit
Přímé břišní svalstvo	Rektusdyastáza	Je přítomna

Tabulka 6 Vyšetření orofaciálního komplexu: rty

B. Rty		Stav
Otevřené?		Ano
Normotonní?		Ne
Hypertonní?		Ne
Hypotonní?		Ano
Dystonie?		Není
Je dolní ret relaxovaný a evertovaný?		Ne
Slinotok?		Ano
Ragády?		Ne
Otisk zubů:	na horním rtu?	Nevyšetřeno
	na dolním rtu?	Nevyšetřeno
Jsou koutky?	ve středním postavení?	Ano
	v horním postavení?	Ne
	v dolním postavení?	Ne
Filtrum (horního rtu)	normální?	Ne
	krátké?	Ne
	dlouhé?	Ne
Hypertonus m. mentalis s tlakem na dolní řezáky s vysunutím dolního rtu?		Ne
Zhrubnutí horního rtu?	Lahvovité našpulení?	Ne

Tabulka 7 Vyšetření orofaciálního komplexu: jazyk

C. Jazyk		Stav
Má přirozenou délku?		Ano
Hypertrofie/makroglosie?		Ano (hypertrofie)
Hypotrofie/mikroglosie?		Ne
Rozštěp patra?		Ne
Diaastáza jazyka?		Ne
Symetrický?		Ano
Asymetrický vpravo?		Ne
Asymetrický vlevo?		Ne
Mapovitý jazyk?		Ne
Otisk zubů na jazyku?		Ne
Zasahuje diaastáza jazyka přes celý jazyk?		Ne
Postavení jazyka:	Leží na okluzních plochách?	Ne
	Tlačí na horní ret?	Ne
	Tlačí na dolní ret?	Ne
	Leží mezi zuby?	Ano
	Tlačí na horní řezáky?	Ne
	Tlačí na dolní řezáky?	Ne
	Přesahuje ze stany přes linii zubů?	Ne
	Zvednutí kořene jazyka v klidu?	Ne
	Klesnutí hrotu jazyka?	Ne
Kvalita pohybů jazyka:	Jsou pohyby harmonické?	Ano
	Třes?	Ne
	Choreatické pohyby?	Ne
	Červovité pohyby?	Ne
	Fascikulace?	Ne
	Primární pohyby jazyka?	Ne
	Jiné změny pohybu?	Ne
	Jaké?	-

Tabulka 8 Vyšetření orofaciálního komplexu: měkké a tvrdé patro

D. Tvrdé patro	Stav
Normální tvar patra?	Ano
Široké?	Ne
Kompletní rožštěp?	Ne
Gotické?	Ne
Úzké?	Ne
Schodovité?	Ne
Početné patrové rýhy?	Ne
E. Měkké patro	Stav
Funkční?	Omezena funkce
Ochrnuté?	Ne
Dávivý reflex?	Ano
Rožštěp?	Ne

Tabulka 9 Vyšetření orofaciálního komplexu: zuby a skus

F. Vývoj zubů		Stav
Neprořezané?		Ano
Mléčné?		Ano
Smíšený chrup?		Ne
Stálý chrup?		Ne
Zpomalené prořezávání zubů?		Ne
Hypodoncie?		Ne
Výskyt zubních anomálií?		Ano
Vyskytují se odchylky od tvaru korunky:	soudkovitý?	Ne
	čepovitý?	Ne
	obroušené?	Ne
	jiné odchylky?	Ne
Mezera mezi zuby		Ne (asymetrické uspořádání)
G. Skus		Stav
Normální?		Ne
Otevřený?		Ne
	Protruze horní čelisti?	Ne
	Protruze dolní čelisti?	Ne
Přední otevřený skus?		Ne
	s malokluzí vpravo?	Ne
	s malokluzí vlevo?	Ne

Tabulka 10 Vyšetření orofaciálního komplexu: čelist a TMK

H. Horní čelist		Stav
Normální tvar horní čelisti?		Ano
	Prognatie (distální skus)	Ne
	Mikrognatie?	Ne
I. Dolní čelist		Stav
Normální tvar dolní čelisti?		Ano
	Progenie (centrace uprostřed)	Ne
	Mikrogenie?	Ne
K. Čelistní kloub		Stav
Normální pohyblivost?		Omezeně vyšetřitelné
Vzdálenost řezných hran?		Omezeně vyšetřitelné
Zvýšená pohyblivost?		Omezeně vyšetřitelné
Rigidita?		Omezeně vyšetřitelné
Habituální luxace?		Omezeně vyšetřitelné
Trismus?		Omezeně vyšetřitelné
Ankylóza?		Ne

Tabulka 11 Vyšetření orofaciálního komplexu: dýchání a příjem potravy

L. Dýchání		Stav
Převažuje klavikulární?		Ne
Převažuje dolní hrudní?		Ne
Převažuje břišní dýchání?		Ano
Paradoxní dýchání?		Ne
Dýchání pouze ústy?		Ne
M. Příjem potravy		Stav
Pije tekutou potravu?		Ne
Pije z prsu?		Ne
Pije z láhve?		+/-
Příjem tekutiny lžičkou?		Ano
Pije ze sklenice nebo hrníčku?		Ne
Pije brčkem?		Ne
Příjem kašovitě potravy?		+/-
Jí tuhou stravu?		Ne
Umí sát?		Ano
	normálně?	Ne
	atypicky?	Ano
Umí polykat?		Ano (disharmonie)
	normálně?	Ne
	atypicky?	Ano
	s jazykem mezi řezáky?	-
	mezi stoličkami?	-
	dolní ret vtažený?	-
	horní ret vtažený?	-
Umí kousat?		Ne
Umí žvýkat?		Ne
Umí srkat?		Ne
Sondováno?		Ne

Tabulka 12 Vyšetření orofaciálního komplexu: pozorování funkcí

N. Další pozorování	Stav
Usmívá se?	Ano
Pláče?	Ano
Kašle?	Ano
Vydává hrdelní hlásky?	Ano
Vyslovuje slova?	Ne
Dysartrie?	Ne
Jaké poruchy artikulace?	Ano
Salivace? pouze při námaze,...	Ne
Skřípání zubů?	Ano
Dumlá si palec?/prsty?	Ano

5.1.3.3 Test Barthelové

Tabulka 13 Test Barthelové

Test Barthelové		
Funkce	Počet bodů	Popis
Příjem potravy	0	Nezvládne sám
Přesun z vozíku na židli	0	Nezvládne sám
Osobní hygiena	0	Nezvládne sám
Toaleta	0	Nezvládne sám
Koupání	0	Nezvládne sám
Pohyb po rovině	0	Nezvládne sám
Schody	0	Nezvládne sám
Oblékání	0	Nezvládne sám
Ovládání a vyměšování stolice	0	Nezvládne sám
Ovládání měchýře	0	Nezvládne sám
Součet bodů	0	Vysoká Závislost

5.1.3.4 Vyšetření v rámci Bobath konceptu

1. Jméno, příjmení, datum narození, věk

O. P., 10. 1. 2016, 5 let

2. Datum vyšetření

3. 11. 2021

3. Všeobecný dojem

Do stacionáře dochází v doprovodu rodiče (matky), dále si ho přebíráme v dětské polohovací stoličce ARIS v doprovodu PhDr. Haškové do ambulance. Při přesunu na individuální terapii se projevuje zvukově a mává horními končetinami. Jiné verbální komunikace není schopen. Co se týče mimiky, tak se na mě směje. Vypadá to, že cizí lidé mu nevadí. V oblasti úst je přítomná vysoká hypersalivace, jelikož má obtíže s polykáním, dále nosí dioptrické brýle kvůli centrální poruše zraku. Při pohledu na ústa je nezvyklý tvar patra a uspořádání zubů, které je typické pro KS. Při umožnění volného pohybu se pohybuje po kolenou zkříženým vzorem. Snaží se o vzpřímený klek do opory, ale nestoupne si. Leze pro věci, které ho zajímají. Stále vokalizuje. Akra na horních končetinách ve flexi. Při posazení kříží nohy do tureckého sedu. Z této pozice je schopen se opět dostat na do kolena a lézt. Má rád zvuky hraček a barvy.

4. Významné informace

Pacient narozen z rizikového těhotenství v 38. týdnu, porod spontánní hlavičkou. Poporodní adaptace s komplikacemi, porodní hmotnost i délka v normě, Apgar score 9-9-9. Po porodu patrná stigmatizace v obličejí a retence pohlavních orgánů. Problémy s krmením už od novorozeneckého věku. V kojeneckém věku následně prokázána porucha zraku kvůli atrofií papil optického nervu. Dále časté apnoické pauzy, aspirace, hypotonie. Na základě problémů s krmením zaveden PEG. Z hlediska psychomotorického vývoje pacient stagnuje.

5. Funkční možnosti (dovednosti)

V poloze vsedě dokáže sáhnout rukama pro věc či hračky, dokáže si je dát i do pusy. Po vyndání z ARIS židličky a položení na koberec je pacient schopen se posadit, dokáže lézt za hračkami. U nábytku je schopen se zastavit, přidržet a opřít se o vyšší pozice. Svoji váhu unese při stoji s dopomocí.

6. Funkční omezení (co nedokáže)

Špatná motivovatelnost, zraková porucha, špatná posturální kontrola hlavy a trupu. Stálá pomoc při sebeobsluze i denních aktivitách.

7. Vzory postury a pohybu

Při pohybu se objevuje posturální vzor smíšený, nejvíce patrný extenční vzor je při zaklánění krční páteře při přenášení nebo sedu.

8. Hlavní problém

- a. svalová hypotonie
- b. neschopnost verbální komunikace a uzavírání úst
- c. stagnace psychomotorického vývoje

Na základě Bobath vyšetření jsme si stanovili hlavní cíle terapie:

- a) Zlepšení posturální kontroly hlavy a trupu ve všech pozicích
- b) Přenos těžiště z nižších do vyšších pozic

9. Funkční cíle

Zlepšení participace na životě.

5.1.4 Definice cílů rehabilitace

Na základě sestaveného vstupního kineziologického rozboru a všech vyšetření jsme se rozhodli sestavit krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán se zaměřením na jednotlivé cíle rehabilitace.

5.1.5 Krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační plán

Krátkodobý rehabilitační plán

- Zlepšení posturální kontroly hlavy a trupu ve všech pozicích
- Přenos těžiště z nižších do vyšších pozic
- Zlepšení orofaciálních funkcí

Dlouhodobý rehabilitační plán

- Přenos těžiště ve vertikále
- Chůze ve specializovaném chodítku s doprovodem

5.1.6 Průběh rehabilitace

V rámci cvičebních jednotek dominoval fyzioterapeutický směr Bobath konceptu, dále byla použita orofaciální stimulace podle Castilla Moralese.

První cvičební jednotka

Status praesens

Pacient je přivezen v doprovodu rodiče do stacionáře. Po předání přesun ve speciální židli ARIS do ambulance. Pacient se na mě směje, vypadá to, že mu přítomnost cizích lidí nevadí.

Náplň cvičební jednotky:

Vstupní kineziologický rozbor

Závěr

Pro náročnost byl vstupní kineziologický rozbor udělán jenom z části. Zbytek bude proveden na dalším setkání.

Druhá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient unavený a mrzutý po předchozí logopedické intervenci v DRS Zvonek.

Náplň cvičební jednotky:

Vstupní kineziologický rozbor, stoj v chodítku Crocodile

Závěr

Po dokončení vstupních vyšetření a na základě jejich vyhodnocení je sestaven KRP a DRP. Vertikalizace se nezdařila, pacient neměl zájem o stoj.

Třetí cvičební jednotka

Status praesens

Pacient dobře naladěný na pobyt. Dnes se zdál lépe motivovatelný, ke konci už byl unavený a došlo k negaci terapie.

Náplň cvičební jednotky:

Orofaciální stimulace

Závěr

Jednotka zaměřená na zlepšení uzavírání úst z důvodu velkého slinění podle terapie Castilla Moralese. Snaha o zlepšení alignmentu hlavy a krku a uzavření úst s polykáním stimulováním motorických bodů obličeje.

Čtvrtá cvičební jednotka

Status praesens

I když se pacient vrátil po nemoci, reaguje dobře. V průběhu terapie mrzutý, málo motivovaný.

Náplň cvičební jednotky:

Stimulace dlaní pro oporu pro využití stoje v chůzku Crocodile (viz. Obrázek 3)

Závěr

Pro stimulování dlaní pro oporu bylo využito vibrační pomůcky (viz. Obrázek 4). Během krátké (1 - 2 minutové stimulace), jsme ruku umístili do opory v šikmém sedu. Tento cyklus jsme zopakovali 2 – 3 krát během celé terapie pro obě dlaně, následně byly ruce umístěny do opory. Během cyklu jsme neopomněli zapojit svrchní HKK při hře a vyvolat tak cílený úchop. Stoj v chodítku Crocodile byl velmi nejistý, motivace byla tento den omezená, tudíž schopnost spolupráce byla snížena. Přes to se nám povedlo ho na chvíli postavit, poté docházelo k pokrčování DKK a nespolupráci. Během terapie došlo ke zvýšenému slinění.

Pátá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient byl dobře naladěn před začátkem terapie

Náplň cvičební jednotky:

Disociace končetin v lezení po čtyřech s cílem dostat se k opoře, přenos těžiště do vertikály a ve vertikále

Závěr

K dosažení disociace končetin v lezení po čtyřech bylo využito Bobath konceptu. Druhá fáze terapie byla zacílena na nesení těžiště přes nákok do vertikály. Přenos těžiště ve vertikále se nezdařil

Šestá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient špatně spal, není dobře naladěn, unavený. Dále pacient přichází po prodělaném onemocnění s rýmou a zahleněn. V průběhu terapie se jeho nálada zlepšuje.

Náplň cvičební jednotky:

Odhlenění, orofaciální stimulace, zlepšení kontroly hlavy ve vertikále

Závěr

Na začátku terapie pacient přichází zahleněn a kvůli nemožnosti použití míčkové facilitace na hrudník kvůli zavedenému PEGu byl vyzkoušen vibrující přístroj Novafon (viz. Obrázek 5). Poté jsme pokračovali orofaciální stimulací motorických bodů okolo úst, dna úst a tváří. Nejprve jsme využili vibrační přístroje Novafon s násadou a poté prsty s tlakem a vibrací ve směru požadovaného pohybu. Použití přístroje musí být krátkodobé, jelikož pacientovi se delší vystavení nelíbí. Poté stoj v chodítku s cílem kontroly hlavy ve vertikále.

Sedmá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient dobře naladěný na terapii, je přivezen pí. doktorkou do ambulance v židliče ARIS. Pokračuje zahlenění a rýma.

Náplň cvičební jednotky:

Přesun k opoře a u opory nácvik vzpřímeného kleku s přechodem do vertikály přes nárok.

Závěr

Při stimulování nízké opory jsme využili lavičku, u které jsme pacienta zafixovali našimi stehny a stimulací jedné dolní končetiny jsme se snažili vyvolat nárok. Protilehlou horní končetinu jsme využili k úchopu pro hračku. Při vysoké opoře jsme umístili HKK na stolek a přes fixaci jsme pacienta postavili stimulací úderem na sternum. Během této fáze terapie byly vidět špatné stereotypy, ať už vtáčení rozevřených HKK při opoře nebo propad hlezenních kloubů do pronace bez podpory bot. Při vysoké opoře snaha o cílený úchop hračky. Při nácviku disociace končetin

v lezení byl využit stejný princip jako v předchozí cvičební jednotce. Hrající hračka zvedla motivovatelnost dítěte k přenesení těžiště do vertikály.

Osmá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient je pohodově naladěn na cvičení, projevy typické pro základní diagnózu.

Náplň cvičební jednotky:

Stoj v chodítku s nácvikem stabilního stoje s kontrolou hlavy a trupu, chůze vpřed

Závěr

Stoj v chodítku Crocodile, snaha o stabilizaci pánve, extenze v kolenních kloubech a celého kontaktu chodidel s podložkou. Po opakované stimulaci do stoje zkusíme s pacientem chůzi v chodítku s dopomocí. Chůze je pacient schopný díky zlepšení práce s těžištěm, chůze je pomalá, kroky jsou nestejně velké s malou vzdáleností.

Devátá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient přichází emociální stabilitě.

Náplň cvičební jednotky:

Navázání na předchozí terapeutickou jednotku

Závěr

Na rozdíl od minulé cvičební jednotky bylo dosaženo pouze stoje s fixovanou pánví a extenzí v kolenních kloubech.

Desátá cvičební jednotka

Status praesens

Pacient dobře naladěn

Náplň cvičební jednotky:

Výběr individuálního mechanického vozíku ve spolupráci s rodiči a respektováním jejich požadavků.

Závěr

Významným požadavkem pro rodinu bylo, aby vozík byl skládací, což nám komplikovalo dodržení některých aspektů na zajištění správného sedu. Nicméně vozík je plánován využívat převážně jako transportní a do školy bude dále řešena individuální židle.

Jedenáctá a dvanáctá cvičební jednotka

Status praesens

Cvičební jednotka byla vypracována po delší pauze kvůli nemoci pacienta. Pacient je přinesen a položen na koberec v ambulanci paní doktorkou a zdá se být v dobré náladě.

Náplň cvičební jednotky:

Výstupní kineziologický rozbor

Závěr

Byl proveden výstupní kineziologický rozbor zaměřený především na neurologické vyšetření, testování soběstačnosti a hodnocení využívaných v NDT terapii.

Volba cvičebních jednotek byla uzpůsobena aktuálním potřebám pacienta. Jejich náročnost byla rozmělněna, jelikož pacient vykazuje opoždění psychomotorického vývoje a mentální retardaci. Usilovali jsme o to, aby rehabilitace byla prováděna formou jednodušší hravé cvičební jednotky, které by pacienta vtáhly. Také jsme se snažili zabránit snahám o přerušování rehabilitace. Cvičebních jednotek bylo vypracováno celkem devět a jejich zaměření se neustále opakovalo. U dětí se sníženou mentální úrovní volíme časté opakování bez variability, protože by nadměrná variabilita ovlivňovala výsledky terapie. Desátá cvičební jednotka zaměřená na výběr a sestavení individuálního mechanického vozíku je doplňková, ale pro další aktivní život nezbytná, tudíž byla zařazena též do našeho cvičebního plánu. V metodice je dále uváděna hipoterapie, na kterou proband dochází s rodiči dvakrát týdně. S hipoterapeutem je nutná spolupráce, abychom sledovali stejný cíl.

6 VÝSLEDKY

6.1 Vyšetření v rámci Bobath konceptu

1) Jméno, příjmení

O. P., 10. 1. 2016, 6 let

2) Datum vyšetření

20. 04. 2022

3) Všeobecný dojem

Do ambulance je pacient přivezen na židličce ARIS v doprovodu pí. PhDr. Andrey Haškové. Pacient vokalizuje a skřípe zuby. Je přítomná hypomimika, ale je schopen úsměvu a pláče. Jiné verbální komunikace není schopen. V oblasti úst je stále přítomná vysoká hypersalivace, nosí dioptrické brýle, které mu jsou na první pohled již malé, jelikož má otlaky okolo spánků. Při pohledu na ústa je patrný nezvyklý tvar patra a uspořádání zubů, které je typické pro KS. Stále je přítomný i PEG. Při vyndání ze stoličky na koberec je pacient schopen sedu, který je stále hypotonický s typickým předklonem, při únavě si pacient si lehá až na DKK. Přesouvá se ležením po čtyřech, avšak stále převládá špatná disociace DKK a špatná koordinace. Leze s otevřenými akry, ale vtáčí HKK k sobě, palci dovnitř. Dokáže se opřít o nábytek, ale nestoupne si. Při přesunu z nižších do vyšších pozic se zvedá zkříženým stereotypem (turecký sed). Je schopen se přes nízký šikmý sed dostat do sedu a zpět na čtyři. Při stojí v chodítku Crocodile je patrná lepší kontrola těžiště a hlavy. Dokáže ujít pár kroků, chůze je pomalá s malými kroky.

4) Významné informace

Viz. významné informace ve vstupním vyšetření dle Bobath konceptu v kapitole 5.1.3.4

5) Funkční možnosti

Lokomoce - Pacient dokáže lézt po čtyřech, před nízký šikmý sed se dostane do sedu. V poloze sedu je schopen úchopu, k čemuž využívá více pravou HKK. Opory je schopen pouze nízké. Zvládne stoje pouze v chodítku Crocodile. Chůze pouze s dopomocí a to opět v chodítku Crocodile.

6) Funkční omezení

Svalový tonus a síla je snížena. V oblasti hlavy je nejpatrnější omezení zavírání úst, což souvisí se schopností polykat. Při sebeobsluze je stále potřeba druhé osoby, jeho verbální komunikace je minimální – pouze projev pár emocí a zvuků. Lokomoční schopnosti pouze na malé vzdálenosti a v chodítku.

7) Vzory postury a pohybu

Při pohybu se objevuje posturální vzor smíšený.

8) Hlavní problém

- a. svalová hypotonie
- b. neschopnost verbální komunikace a uzavírání úst
- c. stagnace psychomotorického vývoje

6.2 Výstupní vyšetření

Výstupní kineziologický rozbor byl uskutečněn 20. 4. 2022. Použité pomůcky využitě k sestavení výstupního kineziologického rozboru byly neurologické kladívko, neurologická jehla.

6.2.1 Neurologické vyšetření

Neurologické vyšetření včetně vyšetření myotatických reflexů, zánikových jevů a spastických jevů zůstalo nezměněno.

Tabulka 14 Výstupní neurologické vyšetření

Iritační jevy		
Iritační jevy HKK	LHK	PHK
Jisterův příznak	Negativní	Negativní
Marinesca-Radovičiho	Negativní	Negativní
Hoffmana	Negativní	Negativní
Trömnerův příznak	Negativní	Negativní
Iritační jevy DKK extenční	LDK	PDK
Babinského příznak	Negativní	Negativní
Oppenheimova zk.	Negativní	Negativní
Chaddockova zk.	Negativní	Negativní
Gordonova zk.	Negativní	Negativní
Schäfferova zk.	Negativní	Negativní
Iritační jevy DKK flekční	LDK	PDK
Rossolimova zk.	Negativní	Negativní
Žukovského-Kornilova zk.	Negativní	Negativní
Mendela-Bechtěrevova zk.	Negativní	Negativní
Myotatické reflexy		
Reflexy HKK	LHK	PHK
Bicipitový	Fyziologické	Fyziologické
Tricipitový	Fyziologické	Fyziologické
Styloradiální	Fyziologické	Fyziologické
Pronační	Fyziologické	Fyziologické
flexory prstů	Fyziologické	Fyziologické
Reflex DKK	LDK	PDK
Patelární	Fyziologické	Fyziologické
tibio-femoro-poster	Fyziologické	Fyziologické
Achillovy šlachy	Fyziologické	Fyziologické
medioplantární	Fyziologické	Fyziologické
Zánikové jevy		
Zánikové jevy HKK	LHK	PHK
Mingazziniho zk.	Nelze	Nelze
Ruseckého zk.	Nelze	Nelze
Dufourova zk.	Nelze	Nelze

Hanzalova zk.	Nelze	Nelze
Barrého zk.	Nelze	Nelze
Zánikové jevy DKK	LDK	PDK
Mingazziniho zk.	Nelze	Nelze
Barrého I zk.	Nelze	Nelze
Barrého II zk.	Nelze	Nelze
Barrého III zk.	Nelze	Nelze

6.2.2 Vyšetření orofaciálního komplexu

Vyšetření orofaciálního komplexu podle Castilla Moralese zůstalo nezměněné.

6.2.3 Výstupní vyšetření soběstačnosti

Tabulka 15 Výstupní test Barthelové

Test Barthelové		
Funkce	Počet bodů	Popis
Příjem potravy	0	Nezvládne sám
Přesun z vozíku na židli	0	Nezvládne sám
Osobní hygiena	0	Nezvládne sám
Toaleta	0	Nezvládne sám
Koupání	0	Nezvládne sám
Pohyb po rovině	0	Nezvládne sám
Schody	0	Nezvládne sám
Oblékání	0	Nezvládne sám
Ovládání a vyměšování stolice	0	Nezvládne sám
Ovládání měchýře	0	Nezvládne sám
Součet bodů	0	Vysoká Závislost

6.2.4 Slovní hodnocení výsledků terapie

Během šesti měsíční rehabilitační terapie došlo ke zlepšení v motorických projevech pacienta, především v oblasti kontroly těžiště a hlavy ve vertikále. V lokomočních schopnostech došlo k posunu. Přesun na čtyřech k opoře, probíhá již na otevřených dlaních, ale stále je špatná disociace DKK. Chůze v chodítku s fixací pánve a s dopomocí druhé osoby je více sebejistá, pacient dokáže ujít delší vzdálenost a chůze je ekonomičtější.

V oblasti orofaciálního komplexu, k žádnému výraznému posunu nedošlo, pacient stále nedokáže efektivně polykat a zavírat ústa. V neurologickém vyšetření a testování nedošlo k žádné změně.

7 DISKUZE

Fyzioterapeutická intervence u pediatrických pacientů s tímto syndromem a jemu podobných, je zcela zásadní a přístup je zcela odlišný než u dospělých pacientů. Včasné rozpoznání a zahájení léčby je klíčové ke zlepšení a zkvalitnění budoucího života pacienta. Mělo by se vždy jednat o komplexní přístup, jehož součástí by měl být interdisciplinární tým složený z více zdravotnických oborů, abychom dosáhli propojenosti efektu celkové léčby. Přístup k pediatrickým pacientům je zcela jiný a to i u vyšetření. Například anamnézu většinou neodebíráme od pacienta, ale spíše od doprovodu, ostatní vyšetření nemusí probíhat přesně podle kostry, ale spíše dbáme na atmosféru při vyšetření. Atmosféra by měla být klidná, přátelská a jemná, ale s neústupným přístupem. Dítě nesmí cítit strach či nedůvěru, jelikož se poté může „zabrzdit“ a odmítne spolupracovat. Znovunabytí ztracené důvěry je bohužel běh na dlouhou trať. Nesmí se opomenout ani rodina pacienta, její zapojení je velmi důležité. Rodiče by měli být plně seznámeni s terapií, měli by chápat výběr metod a stanovení plánu, jelikož jde v ruku v ruce i s jejich požadavky. Rodiče by se měli zapojit ve fyzioterapeutické péči více, protože mohou velmi ovlivnit „pohyb“ i mimo fyzioterapeutická zařízení a to v domácím prostředí.

Terapeutický plán byl stanoven i na základě opožděného psychomotorického vývoje jednodušeji a pro pacienta snesitelněji. Byla snaha o co největší korigované zapojení probanda do terapie. K tomu se byl využit jako hlavní terapeutický přístup Bobath koncept.

Bobath koncept vychází ze snahy dosáhnout maximální funkční aktivity pacienta. Další výhodou Bobath konceptu je, že se jedná o 24 hodinový koncept, který by měl být praktikován i při péči v domácím prostředí, abychom dosáhli co možná největšího efektu léčby. Jak již bylo zmíněno, neobsahuje žádná konkrétní cvičení, ale základem domácí péče je adekvátní handling. Nesmíme opomenout, že cvičební jednotky by zvláště v pediatrii měli být hravé, aby došlo k získání jeho pozornosti pacienta do terapie. Bobath koncept byl zvolen i na základě toho, že se snaží brát ohled na přání rodičů pacienta. Ovšem často nejsou rodiče dostatečně obeznámeni s prognózou onemocnění a kladou zvýšené nároky na dítě, které není schopno jejich přání splnit. Klíčová je proto i komunikace s rodiči, kterým je nutno jemně vysvětlit, že jejich

nároky nejsou někdy reálné. Musí zde proto fungovat kompromis mezi fyzioterapeuty a rodiči.

Na první pohled je pro laika zřetelná hypersalivace, které se ještě zvýrazní při manuální činnosti, jelikož chybí přesná spolupráce ruka-ústa a kontrola úst. Orofaciální koncept dle C. Moralese byl zvolen na základě zlepšení a docílení polykání a zavírání ústní dutiny. Přes stimulování vibrační bodů kolem úst a hlavně ústních koutků jsme se snažili navodit motorickou aktivitu m. orbicularis oris a docílit plného zavření úst. Došlo ke zlepšení. Bohužel při únavě a během aktivity dochází opět ke zhoršení. Dále musíme brát ohled na PEG. Při terapii by se pacient nesměl nacházet v poloze na břiše. Pronační poloha je však pro dítě přirozená a zásadní. Dochází při ní k rozvoji vnímání tělesného schématu, získávání informací z exteroceptorů, zapojují se jiné svalové řetězce a získává se stabilita pro pozdější kvalitní provedení pohybu. Pokud je poloha na břiše u pacienta dobře tolerována, doba strávená v této poloze by neměla být dlouhá, aby nedošlo k poškození PEGu.

Zajímavá je u pacienta též porucha melatoninu. Pacient jej syntetizuje hlavně přes den, ale i tak je spánkový cyklus porušen a pacient nedokáže spát dlouho v kuse. Co mi přijde zajímavé, že žádná studie neodkazuje na spojení Kabuki syndromu s poruchou melatoninu. Záleží, jestli opravdu porucha sekrece melatoninu vznikla na základě mutace genu vedoucích k diagnóze KS, nebo je sekundárním problémem jiné poruchy. Avšak tato porucha ovlivňuje nejen kvalitu života pacienta, ale především psychicky stresuje jeho rodiče a sourozence. Pacient přichází hlavně o reparační mechanismy, které se dějí během spánku. Rodiče při zvýšené starostlivosti o pacienta přichází o relaxaci, což může mít negativní vliv na jejich kognitivní funkce, psychiku a fungování rodiny. Rodina vyzkoušela podávání melatoninu v tabletkách, avšak neúspěšně, protože nedošlo k žádnému výraznému zlepšení. Studie na téma suplementace melatoninu u pediatrických pacientů s akutní dermatitidou a autismem [16][17] říkají, že, perorální suplementace melatoninu vedla ke zlepšení spánku, avšak chybí další rozsáhlejší studie, informace o dávkování a efektu na další vývoj dítěte.

Další zajímavostí léčby u KS je využití podávání růstového hormonu. Studie [18][19] zjistili, že podávání růstového hormonu u dětí s KS vede ke zvýšení lineárního růstu. První studie prokázala pozitivní výsledky léčby růstovým hormonem a zlepšení

lineárního růstu. Účinek byl silnější u subjektů s mutací KMT2D než u osob s mutací KDM6A. Druhá studie se zabývala především hypermobilitou u KS a následnou léčbu růstovým hormonem. Léčba prokázala pozitivní vliv růstového hormonu včetně zlepšení hypermobility, avšak není dosud znám přesný mechanismus.

Velmi výrazný problém se kterým se potýkají pacienti s KS v oblasti hlavy a úst je nepravidelnost chrupu, kterou se zabývá část zubního lékařství zvaná ortodoncie. Ortodontální náprava chrupu u dítěte s KS je založena na interdisciplinární úrovni, musí se na ní podílet genetik, praktický zubní lékař, chirurg, ortodontista, implantolog i protetik. Zásadní význam má proto nejen vlastní terapie, ale i dlouhodobá, pokud možno neinvazivní léčba zavzatá do pravidelné dentální hygieny, která je pro symptomy prováděna další osobou. Úkon nejčastěji provádějí rodiči, u kterých je důležitá spolupráce a instruktáž. Terapie je proto dlouhodobá, často od narození dítěte až do ukončení jeho růstu. U pacienta s KS se nevyužije standartní otisk, pro jeho nezvládnutí, ale digitální. V práci na téma Mezioborová spolupráce při stomatologickém ošetření pacientů se vzácným onemocněním – Kabuki syndrom je rozpracován detailní plán korekce chrupu u dětského pacienta s KS. Autoři zdůrazňují, že pacienti s KS nemusí být překážkou ortodontické léčby, indikaci ortodontické zákroku je třeba individuálně posoudit i v závislosti na celkovém zdravotním stavu pacienta, hlavně s ohledem na typ zubní anomálie a schopnostech spolupráce pacienta a jeho rodičů. [20]

Dále v oblasti hlavy můžeme u dítěte s KS řešit symptomy postižení zraku a sluchu. Zrak nejčastěji řešíme pomocí dioptrických brýlí, či invazivním zákrokem chirurgickým laserem metodou LASIK, avšak u korekce laserem je vždy nutné myslet i na pozdější vývoj oka s jeho dioptrickými změnami. Co se týče sluchu, objevují se chronické záněty středního ucha až ztráta sluchu. Autoři studií opět kladou důraz na včasnou intervenci a individuální posouzení. Studie Bonebridge implantation for mixed hearing loss in a patient with Kabuki syndrome popisuje léčbu pacienta, která vedla až k subtotální petrosektomii (dále SPT) a středoušního implantátu. Autoři popisují léčbu zvukového deficitu u pacienta s KS. Pacientovi byl v osmi letech diagnostikován KS na základě výše popsaných symptomů. Anamnéza zahrnovala zánět středního ucha s výtokem na uších s oboustrannou smíšenou ztrátou sluchu. Ve věku 5 let byly pacientovi nasazeny sluchadla. Bohužel o dva roky později, se u něj začaly objevovat oboustranné recidivující příhody. Ve věku 11 let bylo upuštěno od naslouchadel kvůli opakovaným

infekcím, dále byla vybavena sluchadlem s kostní kondukcí na hlavě (sluchadla s přímou kostní kondukcí). Kvůli další nespokojenosti došlo u pacienta k rozhodnutí pro Baha naslouchátko (Naslouchátko pro přímé vedení zvuku kostí skládající se ze zvukového procesoru, titanový šroub, implantátu se spojkou procházející kůží. Zvuk, který přichází do procesoru je přenášen vibrací kostí do vnitřního ucha – zvuk „obejde“ středouší.), nicméně došlo k neúspěšným operacím a fixacím. Po pokračování léčby navrhli lékaři na základě klinických a radiologických nálezů SPT s uzávěrem zevního zvukovodu a Eustachovy trubice a implantaci Bonebridge naslouchadla, dutina byla obliterována břišním tukem. Bonebridge je též naslouchadlo s aktivním kostním vedením, skládá se ze zevní části (audio procesoru) a implantované části (implantátu kostního vedení, což zahrnuje demodulátor, přijímací cívku a převodník). Vzhledem k tomu, že se implantuje přímo pod kůží, je jeho hlavním problémem nalezení adekvátního hloubky kosti a prostoru. Při jednoročním sledování byl klinický průběh a pooperační zobrazovací vyšetření potvrdily úspěšný eradikaci zvukových deficitů. Další studie na toto téma popisuje kazuistiku Kabuki pacienta s kochleárním implantátem. Pacientka od věku jednoho roku a šesti měsíců do sedmi let nosila převážně oboustranná sluchadla. Ve věku osmi let u ní došlo k progresivní ztrátě sluchu a nebyly pozorovány žádné známky vnímání řeči. V devíti letech jí byl aplikován kochleární implantát. Pooperačně došlo ke zlepšení schopnosti slyšení a vnímání řeči, ale receptivní a expresivní jazykové schopnosti zůstaly pod průměrem kalendářního věku subjektu. Subjekt potřeboval odezírání rtů a znakovou řeč jako doplněk receptivní řeči. Kromě zlepšení řeči se u subjektu zdokonalení rozpoznávání zvuků z okolí a projevíly se silnější komunikační schopnosti. Intelektuální postižení a další handicapy ztěžovaly rozvoj receptivních a expresivních jazykových dovedností po implantaci. Autoři zdůrazňují, že je obtížné zobecnit výsledky jednotlivých případů. Dítě s KS a poruchou sluchu bude mít prospěch z implantace, nicméně závisí na profilu každého jednotlivce. [21][22]

Na nápravu chrupu, polykání a sluchu nasedá logopedická intervence. V práci paní Němečkové je rozpracována logopedická intervence u chlapce s KS. Autorka rozpracovala terapeutický plán na čtyřletou docházku od roku 2007-2012, kde se snažila cílit na rozvoj řeči, jemné a hrubé motorika, grafomotoriky a kresby. Dále se snažila zlepšit rozumovou oblast, sociální a citovou oblast, psychickou a volní oblast, ale i sebeobsluha. Použité metody a cvičení vycházeli z vytyčených cílů a patřily mezi ně

dechová cvičení (bublifuk, foukání brček do vody, lodička, ...), cvičení na rozvoj motoriky a obratnosti mluvidel (rozvoj pohyblivosti jazyka, ...), cvičení na rozvoj slovní zásoby. Pacient na začátku se řečově projevoval cca 20 slovy, z nichž tvořil jedno až dvouslovné agramatické věty. Onomatopoicky pojmenoval především zvířata, velmi dobře chápal jednoduché pokyny i dětské hříčky, na vyzvání dokázal ukázat části těla. Projevovala se neobratná obratnost mluvidel. Po čtyřleté intervenci došlo k nárůstu slovní zásoby, výslovnost byla srozumitelnější a dokonce došlo ve zkoušce fonemické diferenciaci splnění pro školní zralost. V oblasti hrubé a jemné motoriky došlo ke zlepšení, pacient působil pohyblivějším dojmem, dokázal stříhat, vázat uzli či stavět stavebnici. Správný úchop pera nebyl v době jeho nástupu do mateřské školy vytvořen a grafické projevy odpovídaly úrovni bezobsažné čmáranice. V oblasti grafomotoriky bylo dosaženo psaní psacím i velkým tiskacím písmem všechny samohlásky a přibližně asi polovinu souhlásek, písmo bylo kostrbaté, ale převážně dobře čitelné. Zvládal i psaní do malých řádků písanky. Autorka vzhledem k jeho celkovým motorickým schopnostem a možnostem hodnotí dosažený pokrok jako obrovský. V době zahájení docházky do mateřské školy speciální nedokázal přiřadit základní barvy nebo geometrické tvary, nerozlišoval časové a prostorové vztahy, ani pojmy s nimi související, zcela vázly rovněž matematické představ. I v této oblasti došlo ke zlepšení. Posunu došlo i v sociální a psychické sféře došlo k zdokonalení a to hlavně v navázání kontaktu s vrstevníky a výrazném prodloužení doby koncentrace na činnost a rozvoji hry. [23]

Mechanický vozík typu ZIPPIE Youngster 3 od firmy Medicco byl vybrán na základě přání rodičů probanda. Přáním bylo vybrat co nejlehčí a snadno skladatelný mechanický vozík, jehož hlavním účelem bude transport. Výhodou vozíku je nastavitelnost součástí v případě růstu pacienta. Ovšem tento typ vozík nepodporí některé prvky pacientova sedu a proto bude muset být řešena ještě dodatečně speciální židle do školy.

Proband navštěvuje rehabilitační péči již déle a tudíž i u něj došlo k motorickému posunu. Lze se domnívat, že většina schopností, které před začátkem terapie zvládal, by bez takové intervence vůbec nebyla možná. Proto znova apeluji na to, že zahájení včasné rehabilitace u pediatrických pacientů s vrozenými vývojovými vadami má své výsledky. Ke zlepšení došlo hlavně v oblasti motoriky. Pacient, i když se špatným stereotypem (turecký sed, křížení DKK, prsty ve flexi) už lezl po čtyřech a byl schopný se opřít o vyvýšený nábytek, což je u dítěte s vrozenou hypotonií velký posun. Zajímalo

by mě, jak velký pokrok by další intervence mohla dosáhnout. Pacient se blíží ke školnímu věku, a proto by další intervence mohla směřovat k dosažení stabilního sedu, pokračovat se zlepšením kontroly hlavy ve vertikále, stoje a chůze. Společně s tím by mohlo dojít i ke zlepšení kognitivních funkcí.

Bohužel si nemyslím, že by proband dokázal bydlet a žít sám v dospělosti. Pořád tu bude potřeba druhé osoby k zajišťování jeho denních potřeb. Hlavně, co se týká péče o PEG, doplňování stravy a živin a k udržení hygieny. Jedinou formou samostatného života by byla forma chráněného bydlení. Chráněné bydlení je forma pobytové služby, která je poskytována lidem se sníženou soběstačností z důvodu zdravotního postižení nebo chronického onemocnění, včetně psychického, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné fyzické asistenční osoby. Chráněné bydlení má formu skupinového, popřípadě individuálního bydlení. Klienty neustále navštěvují sociální pracovníci a jsou s nimi stále v kontaktu, další docházejí pečovatelé a zdravotničtí asistenti. Služby, které poskytuje chráněné bydlení, jsou pomoc při poskytnutí a zajišťování stravy, poskytují ubytování, pomoc při osobní hygieně a chodu domácnosti, výchovné a vzdělávací aktivity, zprostředkovávají pomoc při kontaktu s vnějším světem, sociálně terapeutickou pomoc a pomoc s uplatňování práv. Služby jsou poskytovány podle individuálních potřeb klientů. Chráněné bydlení kombinuje prvky bydlení a sociální pomoci, posiluje přirozené sociální vazby, zachovává či vytvoří nové přirozené sítě podpory v rámci širší rodiny, přátel a dalších blízkých osob. Převažující metodou práce s klientem je poradenství, poskytnutí informací, terapeutická podpora, bezprostřední dopomoc a nácvik potřebných dovedností. Hlavní cíl je vytvoření vyhovujících postupů a podmínek k vykonání činností, které sami zvládnou. Klienti jsou vedeni a motivováni k maximální samostatnosti, více rozhodují o vlastních záležitostech. Poskytovatelem služeb se může stát obec nebo kraj, nestátní neziskové organizace a fyzické osoby nebo ministerstvo práce a sociálních věcí. Chráněné bydlení by mohlo pomoci s případným osamostatněním se probanda a pomoci tak rodině, bohužel může v dospělosti prohloubit jeho izolovanost, pasivitu a zvýšené výdaje na zdravotní péči.

S blížícím se nástupem chlapce do školy se otevírá spousta otázek k jeho vzdělávání. Podle školského zákona – z. č. 561/2004 má každé dítě nárok na vzdělání a to i děti se speciálními potřebami. Děti mají právo na upravení obsahu a formy vzdělání odpovídající jejich potřebám a možnostem.

Hlavně mají právo na vytvoření nezbytných podmínek, které toto vzdělávání umožní, na poradenskou pomoc školy a školského poradenského zařízení. S eventuálním nástupem do školy bude potřeba nejen pedagogického asistenta, který bude pomáhat s učením, ale i zdravotnického asistenta, který pomůže se stravou, hygienou a podobně. Speciální pedagog využívá podpůrná opatření. Tím se rozumí využívání pedagogických, popřípadě speciálně pedagogických metod a kroků, které odpovídají vzdělávacím potřebám žáka, poskytování individuální podpory v rámci výuky a přípravy na školní výuku, využívání poradenských služeb školy a školských poradenských zařízení, individuálního vzdělávacího plánu a služeb asistenta pedagoga. Škola tato opatření poskytuje na základě posouzení vzdělávacích potřeb žáka, koriguje je na základě průběhu a výsledků jeho vzdělávání. Podpůrná opatření upravuje vyhláška č. 27/2016. Pedagogický asistent je hrazen školou popřípadě státem. Pedagogický asistent má na starost pouze pomoc při vzdělávání, a může se starat o více dětí najednou.

K zabezpečení osobních základních životních potřeb, mezi které patří pomoc při osobní hygieně, stravování a podobně, slouží osobní nebo zdravotnický asistent. Postavení osobních asistentů upravuje zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb. Osobního asistenta na rozdíl od pedagogického si pacient nebo rodina pacienta hradí sama. Ten se však stará pouze o daného jedince. Uzlová ve své knize *Asistence lidem s postižením a znevýhodněním: praktický průvodce pro osobní a pedagogické asistenty*, specifikuje možné potíže se záměnami asistenčních rolí: Při podpoře začlenění dítěte se zdravotním postižením do školního prostředí i mimo ně, se osobní asistence uplatňuje jak při doprovodu do školy a ze školy nebo přímo ve škole, tak o přestávkách nebo v průběhu vyučování. Během výuky může osobní asistent působit buď v kombinaci s asistentem pedagoga, anebo pokud ve třídě není asistent pedagoga, poskytuje začleněnému žákovi veškerou potřebnou podporu sám. [24]

V neurologickém vyšetření není dosaženo zlepšení. Zánikové jevy nejsou u pacienta vyšetřitelné z důvodu jeho nespolupráce a komunikační bariéry, jelikož pacientovy nelze přesně popsat, co po něm chceme. Během vyšetření se snaží pacient udržet nastavenou polohu buď HKK nebo DKK, což je těžké pacientovy vysvětlit. Předpokládáme, že by byly testy pozitivní vzhledem k jeho hypotonii. Iritací jevy jsou negativní, což značí, že u pacienta není porucha spojená s poruchou CNS neboli centrálního motoneuronu a tudíž se neobjevuje spasticita. V běžné praxi se provádí

v rámci neurologického vyšetření i testování povrchového a hlubokého cití, což je též ztíženo pacientovou neschopností komunikace a spolupráce. V rámci testování soběstačnosti podle Barthelové nebylo dosaženo změny vzhledem k jeho diagnóze. Pacient v průběhu života bude víceméně závislý na druhé osobě.

Mezi některými cvičebními jednotkami byla prodleva z důvodu pacientovi náchylnosti k respiračním onemocněním. Proto i v rámci některých terapií se zpočátku terapie zaměřujeme na odhlenění. Pacient po každé nákaze byl dlouho ještě léčen v domácím prostředí.

8 ZÁVĚR

Díky této bakalářské práci jsem měl možnost prostudovat problematiku konkrétního vrozeného a vzácného genetického onemocnění jménem Kabuki syndrom. Snažil jsem se nastínit způsob jeho řešení, především v rámci fyzioterapie. Z práce jasně vyplívá, že pokud má pacient z péče profitovat, je nutná multioborová spolupráce. V rámci vypracování jsem se blíže seznámil s rehabilitací dle Bobath konceptu, orofaciální stimulací a hlavně si prakticky vyzkoušet aplikované postupy. Zároveň jsem měl možnost pracovat s dětským pacientem, což nebylo v mnoha ohledech vůbec jednoduché a diametrálně odlišné než je práce s dospělým pacientem.

Cílem předkládané bakalářské práce bylo podat ucelený přehled o zpracovávané diagnóze a možnostech intervence u dětí s tímto genetickým syndromem. V tomto ohledu si myslím, že byl cíl splněn.

9 SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

VVV	Vrozená vývojová vada
KS	Kabuki syndrom
AMK	Aminokyselina
PMV	Psychomotorický vývoj
IQ	Intelligenční kvocient
GI	Gastrointestinální
WSS	Wiedemann-Steiner syndrom
TP	Tělesně postižený
ZTP	Zvlášť tělesně postižený
ZTP/P	Zvlášť tělesně postižený s nezbytností průvodce
HKK	Horní končetiny
DKK	Dolní končetiny
DMO	Dětská mozková obrna
CNS	Centrální nervová soustava
ORT	Orofaciální regulační terapie
TMK	Temporomandibulární kloub
DRS	Dětský rehabilitační stacionář

KRP	Krátkodobý rehabilitační plán
DRP	Dlouhodobý rehabilitační plán
SPT	Subtotální petrosektomie

10 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. BONIEL, Snir, Krystyna SZYMAŃSKA, Robert ŚMIGIEL a Krzysztof SZCZAŁUBA. *Kabuki Syndrome—Clinical Review with Molecular Aspects*. Genes [online]. Basel, Švýcarsko: MDPI, 2021, 2021, 12(4) [cit. 2021-10-18]. ISSN 2073-4425. Dostupné z: doi:10.3390/genes12040468
2. WANG, Yi-Rou, Nai-Xin XU, Jian WANG a Xiu-Min WANG. *Kabuki syndrome: review of the clinical features, diagnosis and epigenetic mechanisms*. World Journal of Pediatrics [online]. Čína: Institute of Pediatrics of Zhejiang University, 2019, 5. října 2019, 15(6), 528–535 [cit. 2021-10-18]. ISSN 18670687. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1007/s12519-019-00309-4
3. ADAM, Margaret P, Hans T BJORNSSON, Olaf BODAMER, et al. *Kabuki syndrome: international consensus diagnostic criteria*. Journal of Medical Genetics [online]. 2019, 2018, 56(2), 89-95 [cit. 2021-10-30]. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2018-105625
4. NIIKAWA, Norio, Nobuo MATSUURA, Yoshimitsu FUKUSHIMA, Tadashi OHSAWA a Tadashi KAJII. *Kabuki make-up syndrom: A syndrome of mentalretardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency*. The Journal of Pediatrics [online]. Elsevier, říjen 1981, 1. října1981, 99(4), 565-569 [cit. 2021-10-31]. ISSN 0022-3476. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1016/S0022-3476(81)80255-7
5. KITTNAR, Otomar. *Lékařská fyziologie*. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2020. ISBN 978-80-247-1963-4.
6. VERLOES, Alain. *Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: A proposal*. American Journal of Medical Genetics [online]. 2005, 21 January 2005, 133A(3), 306-308 [cit. 2021-10-31]. ISSN 1552-4825. Dostupné z: doi:https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30559
7. PODĚBRADSKÁ, Radana. *Komplexní kineziologický rozbor: funkční poruchy pohybového systému*. Praha: Grada Publishing, 2018. ISBN 978-80-271-0874-9.
8. NAVRÁTIL, Leoš. *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory*. 2., zcela přepracované a doplněné vydání. Praha: Grada Publishing, 2017. ISBN 978-80-271-0210-5.
9. FREMUTH, Jiří, František STOŽICKÝ a Josef SÝKORA. *Propedeutika dětského lékařství*. Praha: Karolinum, 2021. ISBN 978-80-246-4741-8.

10. PFEIFFER, Jan. *Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1135-5.
11. OPAVSKÝ, Jaroslav. *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2003. ISBN 80-244-0625-X.
12. KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. Praha: Galén, c2009. ISBN 978-80-7262-657-1.
13. ROBENKOVÁ, Jana, Jana ŠVANDOVÁ, Robert GIEZEK, Sebastian GOLEBIEWSKI. *Basic Bobath v pediatrické praxi* [Skriptum]. Ostrava, 2015.
14. HOLLÝ, Karol a Karol HORNÁČEK. *Hipoterapie: léčba pomocí koně*. Ostrava: Montanex, 2005. Kůň v životě člověka. ISBN 80-7225-190-2.
15. CASTILLO-MORALES, Rodolfo. *Orofaciální regulační terapie: metoda reflexní terapie pro oblast úst a obličeje*. Praha: Portál, 2006. Speciální pedagogika (Portál). ISBN 80-7367-105-0.
16. GOLDMAN, Suzanne E, Karen W ADKINS, M Wade CALCUTT, et al. Melatonin in children with autism spectrum disorders: endogenous and pharmacokinetic profiles in relation to sleep. *Journal of Autism and Developmental Disorders* [online]. 2014, **44**(10), 2525–2535 [cit. 2022-03-31]. ISSN 1573-3432. Dostupné z: doi:10.1007/s10803-014-2123-9
17. CHANG, Yung-Sen, Ming-Hung LIN, Jyh-Hong LEE, et al. Melatonin Supplementation for Children With Atopic Dermatitis and Sleep Disturbance: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Pediatrics* [online]. 2016, 2016, **170**(1), 35-42 [cit. 2022-03-31]. ISSN 2168-6211. Dostupné z: doi:10.1001/jamapediatrics.2015.3092. PMID: 26569624.
18. SCHOTT, Dina A, Willem J M GERVER a Constance T R M STUMPEL. Growth Hormone Therapy in Children with Kabuki Syndrome: 1-year Treatment Results. *Hormone Research in Paediatrics* [online]. 2017, **88**(3-4), 258-264 [cit. 2022-03-31]. ISSN 1663-2826. Dostupné z: doi:10.1159/000479368
19. SCHOTT, Dina A., Constance T. R. M. STUMPEL a Merel KLAASSENS. Hypermobility in individuals with Kabuki syndrome: The effect of growth hormone treatment. *American Journal of Medical Genetics* [online]. 2019, **179**(2), 219-223 [cit. 2022-03-31]. ISSN 1552-4833. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.a.60696
20. PEČENKA, Jiří, Radana JANOVSÁ, Tat'jana DOSTÁLOVÁ a Markéta HAVLOVICOVÁ. Mezioborová spolupráce při stomatologickém ošetření pacientů se vzácným onemocněním - Kabuki syndrom. *Kazuistika. LKS*. 2019, **29**(12), 252-257. ISSN 1210-3381. Dostupné také z: <http://www.lks-casopis.cz/archiv/>

21. PEPE, Giovanni, Maurizio NEGRI, Maurizio FALCIONI, Filippo DI LELLA a Vincenzo VINCENTI. Bonebridge implantation for mixed hearing loss in a patient with Kabuki syndrome. *Acta Biomedica* [online]. 2020, Září 2020, **91**(3) [cit. 2022-04-22]. ISSN 2531-6745. Dostupné z:
doi:<https://doi.org/10.23750/abm.v91i3.8257>
22. VESSEUR, Annemarie, Eva CILLESSEN a Emmanuel MYLANUS. Cochlear Implantation in a Patient with Kabuki Syndrome. *The Journal of International Advanced Otolaryngology* [online]. 2016, 2016, **12**(1), 129-131 [cit. 2022-04-22].
Dostupné z: doi:<https://doi.org/10.5152/iao.2016.2004>
23. NĚMEČKOVÁ, Lenka. *Logopedická intervence u předškolních dětí s kombinovaným postižením* [online]. Brno, 2012 [cit. 2021-10-19]. Dostupné z:
<https://is.muni.cz/th/negh4/>. Diplomová práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Barbora CHLEBORADOVÁ.
24. UZLOVÁ, Iva. *Asistence lidem s postižením a znevýhodněním: praktický průvodce pro osobní a pedagogické asistenty*. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-764-0

11 SEZNAM POUŽITÝCH OBRÁZKŮ

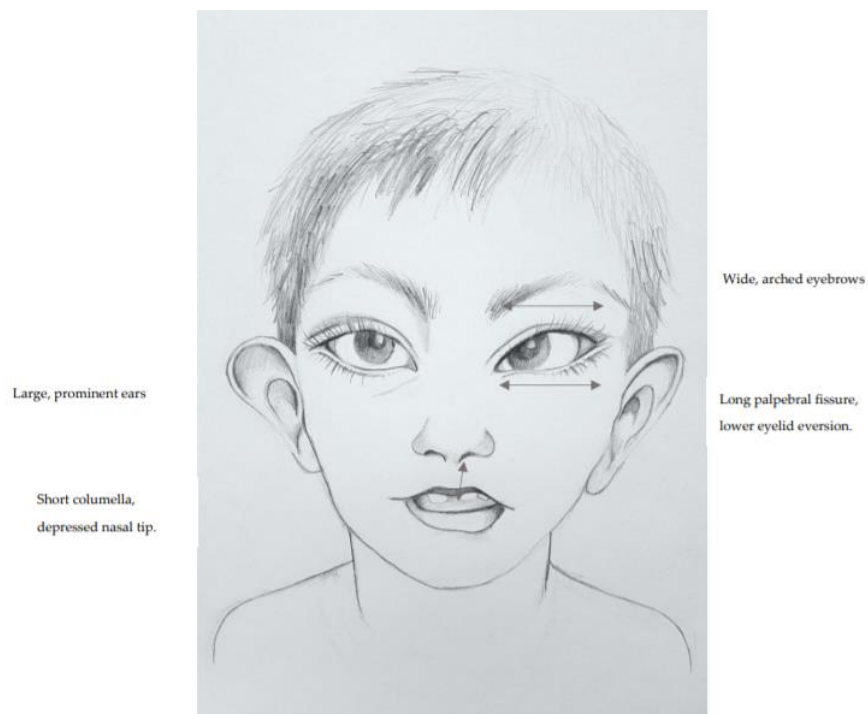
Obrázek 1 Dítě s typickým vzezřením u KS; převzato [1].....	78
Obrázek 2 Motorické body, převzato z [12]	78
Obrázek 3 Chodítko Crocodile.....	79
Obrázek 4 Vibrační pomůcka.....	79
Obrázek 5 Novafon vibrační pomůcka s násadami.....	80

12 SEZNAM POUŽITÝCH TABULEK

Tabulka 1 Kraniofaciální poruchy u pacientů s KS hlášené v literatuře; převzato z [1]	15
Tabulka 2 Neurologické vyšetření - Reflexy	38
Tabulka 3 Neurologické vyšetření - zánikové jevy	39
Tabulka 4 Neurologické vyšetření - Iritační jevy.....	39
Tabulka 5 Vyšetření orofaciálního komplexu: svalstvo	40
Tabulka 6 Vyšetření orofaciálního komplexu: rty	41
Tabulka 7 Vyšetření orofaciálního komplexu: jazyk	42
Tabulka 8 Vyšetření orofaciálního komplexu: měkké a tvrdé patro.....	43
Tabulka 9 Vyšetření orofaciálního komplexu: zuby a skus.....	44
Tabulka 10 Vyšetření orofaciálního komplexu: čelist a TMK.....	45
Tabulka 11 Vyšetření orofaciálního komplexu: dýchání a příjem potravy.....	46
Tabulka 12 Vyšetření orofaciálního komplexu: pozorování funkcí.....	47
Tabulka 13 Test Barthelové.....	47
Tabulka 14 Výstupní neurologické vyšetření	59
Tabulka 15 Výstupní test Barthelové	60

13 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1



Obrázek 1 Dítě s typickým vzezřením u KS; převzato [1]

Příloha č. 2



Obrázek 2 Motorické body, převzato z [12]

Příloha č. 3 - Autorská fotografie



Obrázek 3 Chodítko Crocodile

Příloha č. 4 - Autorská fotografie



Obrázek 4 Vibrační pomůcka

Příloha č. 5 – Autorská fotografie



Obrázek 5 Novafon vibrační pomůcka s násadami