Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2012 Eva Šulová

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta

MOŽNOSTI FYZIOTERAPEUTICKÉ LÉČBY U DOWNOVA SYNDROMU

Bakalářská práce

Autor: Eva Šulová
Vedoucí práce: MUDr. Mgr. Marcela Míková, Ph.D.
Datum odevzdání: 2. 5. 2012

2012

ABSTRAKT

Tato bakalářská práce se zabývá fyzioterapeutickými možnostmi ovlivnění pohybového projevu dětí s Downovým syndromem. V teoretické části jsou zmíněny dva klíčové jevy, podílející se na posturálním chování těchto osob, jimiž jsou snížené napětí svalů (hypotonie) a laxicita ligament daná přítomností abnormálního kolagenu typu VI. Tyto dva geneticky podmíněné fenomény se dle uvedené literatury pojí s insuficiencí svalové kokontrakce, s neadekvátními rovnovážnými reakcemi a s vadnou proprioceptivní zpětnou vazbou pro posturu a pohyb.

Výzkumný soubor tvořily tři děti v předškolním a mladším školním věku s diagnózou Downův syndrom. Kvalitativní formou výzkumu byly zaznamenány informace z odebrané anamnézy a z kineziologického vyšetření. Shodně u všech 3 sledovaných pacientů bylo popsáno vadné držení těla, byl shledán deficit posturální stability při vzpřímeném stoji, deficit dynamické rovnováhy a hlubokého i povrchového čití. Terapie proto zahrnovala prvky cvičení ve vývojových řadách, senzomotorické cvičení a trénink rovnovážných reakcí, cvičení na míči, práce s tělesným schématem, proprioceptivní a exteroceptivní stimulaci, cvičení na podporu psychomotorického vývoje (cvičení na hudbu, dle obrázků zvířat), funkční taping a dechové cvičení. Po realizaci individuální tříměsíční terapie včetně domácího programu došlo k ovlivnění posturální stability při vzpřímeném stoji (u 1 pacienta), dynamické rovnováhy (u 3 pacientů), kvality krokového cyklu (u 2 pacientů) a kvality držení těla (u 3 pacientů). U všech dětí byl ovlivněn také posturální nález, především změna funkce dolních fixátorů lopatek. Terapie byla limitována horší úrovní spolupráce dané mentálním handicapem dětí s DS.

V této práci byl prokázán pozitivní efekt fyzioterapie ve zmíněných kvalitách posturálního a pohybového projevu u dětí s Downovým syndromem.

ABSTRACT

This bachelor thesis deals with the possibilities of influencing locomotor skills of children with Down syndrome by physiotherapy. In the theoretical part two key phenomena involved in the postural behavior of these persons are mentioned, which are low muscle tone (hypotonia) and laxicita ligament, caused by the presence of abnormal collagen type VI. These two genetically conditioned phenomena, according to the cited literature, are associated with impaired muscle cocontraction, with inadequate equilibrium reactions and faulty proprioceptive feedback for posture and locomotion.

The research group consisted of three children of preschool and younger school age diagnosed with Down syndrome. Using the qualitative research method, information obtained from medical history and kinesiologic examination were recorded. In all 3 patients, poor posture was described, deficit of postural stability in upright standing, dynamic balance and deep and superficial sensation deficits were found. Therefore the therapy included elements of exercise in developmental series, sensomotoric exercises and equilibrium reactions training, exercises on a ball, working with physical schema, proprioceptive and exteroceptive stimulations, exercises to promote psychomotor development (exercise to music, according to pictures of animals), functional taping and breathing exercises. After completion of three-month individual therapy, postural stability in upright posture (in 1 patient), dynamic balance (in 3 patients), the quality of step cycle (in 2 patients) and the quality of posture (in 3 patients) were affected. In all the children the postural finding was affected by the change of the function of lower blade fixators. The therapy was limited by a lower level of cooperation caused by the mental handicap of children with DS.

In this study, the positive effect of physiotherapy in the mentioned qualities on postural and locomotion skills in children with Down syndrome has been proved.

Prohlášení

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to v nezkrácené podobě elektrickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce.

Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce.

Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích 2. 5. 2012

……..……...
Podpis studenta

Poděkování

Mé poděkování patří MUDr. Mgr. Marcele Míkové, Ph.D. za její cenné připomínky, paní Janě Jarošové za propůjčení prostor k realizaci praktické části mé bakalářské práce a v neposlední řadě dětem a jejich rodičům za čas a ochotu spolupracovat.

OBSAH

1 SOUČASNÝ STAV……..7
1.1 21. chromozom a příčina Downova syndromu....7
1.2 Druhy trizomie....7
1.3 Prenatální diagnostika....9
1.4 Fenotypové znaky Downova syndromu....10
1.5 Výkonná a opěrná složka pohybového systému osob s DS....11
1.5.1 Svalový tonus....12
1.5.2 Svalový tonus u osob s DS – hypotonie....13
1.5.3 Abnormální kolagen typu VI....14
1.5.4 Následky hypotonie a laxicity ligament....14
1.6 Řídící složka pohybového systému osob s DS....16
1.6.1 Centrální nervová soustava....16
1.6.2 Myelinizace....17
1.6.3 Motorické učení....17
1.6.4 Pohybový vzor....18
1.6.5 Posturální reakce....18
1.6.6 Další potíže v oblasti řízení hybnosti....19
1.7 Ortopedické poruchy osob s Downovým syndromem....19
1.7.1 Atlantoaxiální a atlantookcipitální instabilita....19
1.7.2 Abnormální postavení hlavy (AHD)....21
1.7.3 Skolióza....21
1.7.4 Pectus excavatum a carinatum....22
1.7.5 Morbus Perthes a Epiphyseolysis capitis femoris....22
1.7.6 Nestabilita kyčelních kloubů....22
1.7.7 Instabilita patel....23
1.7.8 Pes planus a Metatarsus primus varus....23
1.7.9 Arthritis a artropatie....24
1.7.10 Osteoporóza....24
1.8 Ostatní zdravotní omezení....25
1.8.1 Popis patologií dutiny ústní a možnosti jejího ovlivnění....25
1.8.2 Choroby dýchacích cest....26
1.8.3 Kardiální onemocnění....27
1.8.4 Poruchy gastrointestinálního traktu....27
1.8.5 Neurologické onemocnění....28
1.8.6 Endokrinologické....28
1.8.7 Ophtalmologické poruchy....28
1.9 Možnosti rehabilitační léčby dětí s Downovým syndromem....28
2 CÍL PRÁCE....34
3 METODIKA....35
3.1 Charakteristika výzkumného souboru....35
3.2 Postupy při vstupním a výstupním vyšetření....35
3.3 Popis použité terapie....39

4 VÝSLEDKY 45
4.1 Kazuistika 1 45
4.1.1 Anamnéza 45
4.1.2 Vstupní vyšetření 47
4.1.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie 52
4.1.4 Výstupní vyšetření 53
4.2 Kazuistika 2 57
4.2.1 Anamnéza 57
4.2.2 Vstupní vyšetření 59
4.2.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie 64
4.2.4 Výstupní vyšetření 65
4.3 Kazuistika 3 70
4.3.1 Anamnéza 70
4.3.2 Vstupní vyšetření 71
4.3.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie 76
4.3.4 Výstupní vyšetření 77
5 DISKUZE 81
6 KLÍČOVÁ SLOVA 89
7 SEZNAM ZKRATEK 90
8 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY 92
9 PŘÍLOHY 99

ÚVOD

Downův syndrom (dále „DS“) je jedna z nejčastěji diagnostikovaných chromozomálních poruch, na kterou se váží mnohé zdravotní komplikace. Vznik a vývoj četných přidružených onemocnění komplikují již tak disabilní životní situace osob s DS. Přestože problematika fyzioterapie u dětí s DS není v oboru prioritní problém, lze i zde poznatky moderní fyzioterapie aplikovat. Pro pochopení posturální a pohybové patologie dětí s DS je nutné uvést podstatné změny v muskuloskeletálním systému a s tím související změny v ontogenezi a vznik ortopedických abnormalit. V práci jsou podrobně popsány příčiny těchto změn, zejména přítomnost abnormálního kolagenu VI a svalové hypotonie. U osob s DS jsou také popisovány patologické změny orgánových soustav, z nichž některé mohou ovlivnit indikace fyzioterapie.

Volba strategie a přístupu v terapii osob s DS se liší podle jejich stáří. V novorozeneckém a kojeneckém období se tak například přednostně využívá Vojtova reflexní lokomoce a Bobath koncept s cílem optimalizovat ontogenetický vývoj. Ze zkušenosti se jeví, že priorita rehabilitace s přibývajícím věkem dětí s DS klesá. Motorický projev předškolních i školních dětí je ovšem chudý, neboť z různých důvodů neužívají mnoho pestrých pohybových strategií. Následkem je omezená variabilita pohybových možností užívaných pro dosažení cíle. Tyto děti mívají následně sníženou vazbu k pohybu, která u starších dětí vede k nedostatku fyzické kondice. V předškolním i mladším školním věku se může přednostně využít aktivního přístupu dětí v terapii, která musí být koncipována převážně formou hry. Zároveň se musí zohlednit úroveň jejich kognitivních funkcí, které by mohly do jisté míry negativně ovlivnit efekt terapie. Volba metod současně závisí na shledaných patokineziologických nálezech a podléhá shodným zákonitostem užívaných u jakékoliv diagnózy léčené pomocí fyzioterapie.

V popředí této tématiky vystupuje otázka, jak lze ovlivnit následky dané přítomností chromozomové aberace. Je tedy třeba zmínit, že prostředky fyzioterapie (a dosud i žádná jiná léčba) neléčí etiologickou podstatu tohoto onemocnění, nýbrž symptomy vzniklé v souvislosti s touto genetickou poruchou.

Množství informací a zkušeností s terapií těchto osob není mnoho. Žádná metodika se Downovým syndromem nezabývá, mimo Orofaciální regulační terapie Castillia Moralese, která byla primárně koncipována pro orofaciální patologie osob s DS, s cerebrální a faciální parézou (Morales, 2006). V budoucnu by se situace měnit neměla, neboť počet pacientů, postižených tímto syndromem, klesá, a to především díky úrovni prenatální diagnostiky. V roce 1980 byl totiž v absolutních počtech prenatálně diagnostikován DS jen v 1 případě a v témže roce se narodilo 154 dětí s tímto syndromem. V roce 2006 byl prenatálně zachycen DS již ve 171 případech a v tomto roce se narodilo 44 dětí s DS (Gregor, Šípek, Horáček, 2008).

Smyslem celé této bakalářské práce je objasnit fakt, zda má čas strávený cílenou individuální rehabilitací s dětmi pozitivní charakter a je třeba mu věnovat pozornost ve stejné míře, jako rozvoji kognitivních funkcí preferovaných právě v období předškolního a mladšího školního věku.

1 SOUČASNÝ STAV

1.1 21. chromozom a příčina Downova syndromu

21. chromozom se řadí mezi nejmenší lidské chromozomy. Jeho větší část tvoří dlouhé raménko, které je důležité pro normální vývoj a funkci lidského organismu (absence krátkého raménka nemá velký klinický význam). Příčinou Downova syndromu je nadbytečný 21. chromozom, tedy jeho trizomie, což znamená přítomnost třech chromozomů místo původního jednoho páru. Tento nadpočet se vyskytuje s frekvencí 1 na 600 – 1000 živě narozených dětí a je nejčastější chromozomální aberací (Šustrová, 2004).

Zmiňovaný nadpočetný chromozom nese takový genetický obsah, který způsobuje vytváření určitého přebytku bílkovin, čímž se poruší normální růst těla plodu. Buňky v těle se při růstu nedělí dostatečně rychle a výsledkem je tedy menší počet tělových buněk a následně menší vzrůst dítě. O které bílkoviny se přesně jedná, se prozatím nezjistilo. Dítě s DS má odlišnou stavbu mozku s menším počtem neuronů, vzniká tak i handicap mozkových funkcí (Selikowitz, 2005).

1.2 Druhy trizomie

Na základě cytogenetického nálezu rozlišujeme 3 druhy trizomie:

Volná trizomie

Volná trizomie se vyskytuje v 88 % případů a nadbytečný chromozom se týká každé buňky těla dítěte s DS. Vzniká nerozdělením (nondisjunkcí) homologních chromozomů během meiotického dělení (Šustrová, 2004). To znamená, že se 21. párový chromozom z původní buňky neoddělí každý k opačnému pólu, ale přechází společně do jedné z nových pohlavních buněk. Daná nová buňka poté obsahuje oba 21. chromozomy a druhá, v níž není ani jeden, se proto rozpadá. Jeden z rodičů následně předá dítěti tyto dva 21. chromozomy z vajíčka či spermie (Selikowitz, 2005). Zjistilo se, že mutace, které způsobují snížení meiotické rekombinace, zvyšují frekvenci nondisjunkce, a že většina trizomií u člověka je spojená se změnami v rekombinacích.

U trizomie 21 nebyly pozorované žádné rekombinace (výměny) homologních úseků chromozomů nebo případné rekombinace byly jen na konci dlouhého raménka (popř. v blízkosti centromery) (Šustrová, 2004).

Mezi teorie vzniku nondisjunkce patří:

- Existence bivalentu (homologního páru chromozomů), který nemá žádnou výměnu či výměnu na nesprávném místě. Tato forma nesouvisí s věkem matky.
- Abnormální zpracování bivalentu, které souvisí s věkem matky (Šustrová, 2004).

Translokační trizomie

Translokační trizomie vzniká na základě nevyvážené translokace (fúze) nejčastěji na podkladě tzv. Robertsonovy translokace. Při ní dochází k fúzi dvou dlouhých ramen akrocentrických chromozomů, po ztrátě krátkých ramének (Šustrová, 2004). Nastane tedy odlomení vrcholků 21. a jiného akrocentrického chromozomu (nejčastěji 14.), jejichž části se spojí. Jedinec s touto translokací má o chromozom méně. Ztráta krátkých ramének sice úplně nezachovala původní množství genetické informace, nositel této translokace ale nemá žádné klinické projevy (řadí se tedy mezi balancované aberace). Přijde-li doba produkce vajíčka či spermie, je obtížné rozdělit počet chromozomů rovnocenně kvůli oněm dvěma spojeným chromozomům. V 1/3 případů je rodič nositelem této translokace, ve 2/3 je translokace samostatnou poruchu vyskytující se při tvorbě vajíčka či spermie, z nichž bylo dítě počato (Selikowitz, 2005).

Dle druhu Robertsonovy translokace je vznik vázán na dědičnou zátěž přenášenou i vícegeneračně, dále může vzniknout náhodná mutace během mitotického dělení předcházejícího meióze, specifická translokace se může týkat jen u matek, či může nastat rovná pravděpodobnost výskytu DS od obou rodičů (Šustrová, 2004).

Mozaiková trizomie 21

Mozaiková trizomie 21 je jediná forma, při které má dítě s DS nadbytečný 21. chromozom pouze v některých tělových buňkách, přičemž ostatní jsou normální. Buňky v jejich těle jsou tedy jako mozaika poskládány z různých buněk obsahující a neobsahující nadbytečný chromozom, což je výsledkem meiotické či mitotické

nondisjunkce. Tento druh trizomie nemá tak zjevné příznaky Downova syndromu, vývoj a projevy těchto dětí se blíží obecnému průměru, ale běžnou úroveň intelektových schopností dosahují zřídka kdy (Selikowitz, 2005).

1.3 Prenatální diagnostika

Diagnostika chromozomální aberace se potvrzuje vyšetřením chromozomů z krve, plodové vody, případně tkáně. Mezi neinvazivní metody se řadí:

- mateřský screeningový test – je dostupný všem ženám, slouží k vytipování těhotných žen se zvýšeným rizikem porodu dítěte s DS. Jedná se o biochemické vyšetření séra těhotné ženy ke stanovení hladin určitých těhotenských hormonů s následným počítačovým vyhodnocením těchto hodnot s věkem, délkou těhotenství, počtem plodů a hmotností těhotné. Výsledek je buď pozitivní či negativní a značí individuální riziko ženy pro narození dítěte s DS. Ženy s pozitivním výsledkem dále podstupují invazivní vyšetření. Nejčastějším je screening ve II. trimestru. Odběr krve se provádí 15.-18. týden gravidity. Vyšetřují se hladiny alfafetoproteinu (AFP), lidského choriového gonadotropinu (hCG), tzv. double test, a o tzv. triple test se jedná v případě vyšetření ještě nekonjugovaného estriolu (uE3). Senzitivita (záchytnost) DS u plodu je u druhotrimestrálního screeningu 65-70 %. V posledních letech se začal provádět mateřský screening i v I. trimestru a to kombinovaným způsobem. Spočívá ve společném zhodnocení opět výsledků biochemického vyšetření, v tomto případě těhotenského plasmatického proteinu (PAPP-A) a volné beta podjednotky lidského choriového gonadotropinu (beta-hCG) spolu s ultrazvukovým vyšetřením. Ultrazvukem se měří tzv. šíjové projasnění a hodnotí se též přítomnost nosní kůstky. Senzitivita tohoto kombinovaného screeningu je 90 %. Nejčastěji propagovaným a nejspolehlivějším je tzv. integrovaný screening spojující výsledky vyšetření I. a II. trimestru. Všechny uvedené údaje se statisticky vyhodnotí po provedení druhotrimestrální části screeningu. Senzitivita se uvádí až 95 % (Kantorová, 2009).

Mezi invazivní metody se řadí:

- odběr plodové vody (amniocentéza) – nejběžnější výkon prenatální diagnostiky. Vpich přes břišní stěnu se provádí v 15.-18. týdnu těhotenství pod kontrolou ultrazvuku. Odebraná amniální tekutina (20 ml) z děložní dutiny je podrobena cytogenetickému vyšetření. Riziko spontánního potratu po tomto odběru je 0,5 %.
- biopsie choriových klků (CVS) – se provádí od ukončeného 11. týdne těhotenství též transabdominálně pod kontrolou ultrazvuku a buňky choria se zpracovávají stejným způsobem jako buňky plodové vody. Výhodou je eventuální možnost dřívějšího ukončení těhotenství při průkazu postižení plodu. Riziko spontánního potratu je shodné s amniocentézou.
- odběr krve z pupečníku (kordocentéza) – probíhá opět pod ultrazvukovou kontrolou a účelem odběru je stanovení karyotypu plodu přímo z buněk jeho krve. Provádí se při nejasném výsledku amniocentézy, nezdařilé kultivaci buněk plodové vody či v případě pokročilé gravidity, aby výsledek byl k dispozici do 24. týdne. Riziko předčasného porodu nebo poranění plodu je 1-2 % (Kantorová, 2009).

1.4 Fenotypové znaky Downova syndromu

Fenotypem je míněn anatomický, fyziologický a psychosociální komplex, který je produktem interakce mezi genotypem, prostředím (např.: ovlivnění výživou získanou z těla matky i postnatálně, dále sluneční záření, sportování apod.) a časem. Genotyp znamená zděděná genetická výbava jedince (Pritchard, Korf, 2007).

Popsané fenotypové rysy dětí s DS slouží pro lékařskou diagnostiku. Neplatí tvrzení, že méně fenotypových znaků reprezentuje „slabší formu“ onemocnění, míra mentálního postižení nekoreluje s množstvím fyzických rysů (Davidson, 2008).

Oblasti vykazující fenotypové rysy

Tvar lebky dětí s DS působí kulatým dojmem. Většinou k tomu přispívá vzniklé oploštění v dorzální oblasti hlavy (tzv. brachycefalie). Zejména při pohledu z boku je patrný plochý faciální profil. Evidentní je také epikantická oční řasa, projevující se jako

záhyb, který částečně pokrývá mediální koutek oka (s růstem dětí může i zcela vymizet). Palpebrální fisury dávají vzniknout šikmému postavení očních štěrbin (Švarcová, 2000). Při světlé barvě očí mohou být okolo duhovky patrny bílé až světle žluté skvrny hvězdicovitého tvaru, tzv. Brushfieldovy skvrny. Obsahují vlákna pojivové tkáně a neovlivňují zrakové funkce (stejně jako epikantus). Zevní uši bývají menší velikosti, níže posazené. Na krátkém širokém krku vyniká nuchální kožní řasa (Baum, 2008).

Průměrný vzrůst muže s DS dosahuje výšky okolo 147-162 cm, ženy okolo 135-155 cm (Bartoňová, M, Bazalová, B., Popelová, J., 2007).

Na dlaňové části ruky nejsou přítomny 2 linie (tříprstová a čtyřprstová), jak je obvyklé, ale splývají v jednu tzv. jednoduchou čtyřprstou rýhu, označovanou (nesprávně, ale vžitě) „opičí“. Ta se vyskytuje i u jiných chromozomálních aberací a u mnoha syndromů skeletálních dysplázií. Zajímavá je ovšem skutečnost, že se jednoduchá ohybová rýha častěji vyskytuje i u jinak zdravých rodičů těchto dětí (buď jako výraz polygenní dispozice nebo přenašečství balancované translokace). Jedním z projevů Downova syndromu mohou být tzv. puntíkovité papilární linie ruky, jejichž reliéf je neúplný (Kuklík, 2002).

Mezi další fyzické projevy DS řadíme krátký pátý prst ruky s možnou přítomností jeho kurvatury (tzv. klinodaktilie) a široká mezera mezi prvním a druhým prstcem, známá jako „sandálová rýha“. To je obvykle doprovázeno podélnou rýhou na plosce nohy táhnoucí se od mezery mezi prvním a druhým prstem k palcovému valu. Některé fyzické znaky se mohou projevit až s rostoucím věkem dítěte. Například je tomu tak při anteriorní fontanele, která je zvětšená a trvá delší dobu, než se uzavře (Baum, 2008).

1.5 Výkonná a opěrná složka pohybového systému osob s DS

Na začátku této kapitoly je nutné popsat svalový tonus (napětí) pro pochopení následujícího výkladu.

1.5.1 Svalový tonus

Rozlišujeme:

- svalové napětí - zajišťované kontraktilními strukturami svalu (Kolář et al., 2009);
- svalové napětí - podmíněné vazivovou složkou svalu (Kolář et al., 2009);
- klidový tonus - má podklad v elastických strukturách svalu a vytváří příznivou výchozí polohu svalu pro kontrakci. Nevykazuje únavu ani činnostní potenciály, existuje dlouhodobě a bez energetických nároků (Trojan, Druga, Pfeiffer, 2005);
- reflexní tonus - má charakter slabé izometrické kontrakce (sval nekoná žádnou práci) a je řízený signalizací ze svalových vřetének. Ta závisí na pasivním protažení svalu a na γ- inervaci. Na udržování reflexního tonu se jednotlivé motorické jednotky střídají (zpravidla se tedy nepodílí celý sval) a význam pro udržení tohoto tonu má též senzitivní inervace z okolí kloubu (Trojan, Druga, Pfeiffer, 2005);
- posturální (polohový) tonus – znamená izometrickou kontrakci antigravitačních svalů. Tento tonus zabezpečuje vzpřímený stoj a je řízen reflexně z míšních a vyšších nervových center (Trojan, Druga, Pfeiffer, 2005).

Pouhým pohmatem svalového bříška můžeme zjistit míru napětí (předpětí) svalu tedy, zda-li je sval „ochablý“ či klade tlaku odpor. Tato vlastnost se označuje jako svalová konzistence a podílí se na ní jak svalové napětí (tj. aktivní složka), tak stav svalového vaziva. Svalové napětí nelze definovat jako trvalou, mírnou aktivitu motorických jednotek, která probíhá i v úplném klidu. Na elektromyografii lze zaznamenat tuto aktivitu vsedě či ve stoje, protože tyto svaly udržují danou polohu proti působení gravitace. Vleže na zádech však vykazuje zdravý jedinec elektrické ticho, ale přesto i v této poloze může stav svalového napětí kolísat. Proto je svalové napětí definováno jako reflexní odpověď na pasivní protažení svalu. U zdravého člověka se vyvolá svalová reflexní kontrakce jen při rychlém protažení svalu, zatímco při patologickém zvýšení svalového napětí dojde k reflexní kontrakci již při pomalém protažení (Trojan, Druga, Pfeiffer, 2005).

Chceme-li vyšetřit svalový tonus, hodnocení jen palpací nemá patřičnou výpovědní hodnotu, proto se zaměřujeme vždy také na vyšetření posturálních a lokomočních

funkcí a na vyšetření reflexů, které odráží svalový tonus objektivněji než palpace (Kolář et al., 2009).

1.5.2 Svalový tonus u osob s DS – hypotonie

Snížený tonus svalů, neboli hypotonie, se u dětí s Downovým syndromem vyskytuje často už při narození a může být pozorován jako tzv. „floppy infant“ (viz obr. 1). Společně s hyperflexibilitou kloubů dovoluje dětem s DS zaujímat neobvyklé polohy, jako je například sed v poloze ve tvaru „W“ nebo zaujímat netradiční polohy během spánku a to s hlavou spočívající na nohách nebo mezi nimi (Baum, 2008).

Obr. 1: Hypotonie

(Goldenring, 2011, online)

Lauteslager a kol. ve své publikaci informuje o tom, že nízký svalový tonus je pozorovatelný ve formě insuficience kokontrakce (viz i kapitola 1.6.4). Dále tvrdí, že posturální tonus se postupem času zvyšuje, ale základní pohybové schopnosti se již

rozvíjejí pod vlivem sníženého tonu posturálních svalů (Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998).

Nízký svalový tonus nelze vyléčit, obecně se ale zlepšuje s postupem času a podle Kathleen Fergus ho lze ovlivnit fyzioterapií (Fergus, 2009).

1.5.3 Abnormální kolagen typu VI

Příčinou téměř všech patologických změn na kostech a kloubech osob s DS je přítomnost jednoho abnormálního kolagenu. Kolagen je důležitý protein, který vytváří vazy, šlachy, chrupavky, kosti a kožní struktury. Kolagen typu VI je kódovaný genem identifikovaným z 21. chromozomu. Důsledkem nadbytečné genové dávky a tedy zvýšené produkci tohoto typu kolagenu je zvýšená rozvolněnost (ochabnutí, laxicita) vazů, které navzájem spojují kosti a svaly s kostmi. Kombinace této laxicity vazů a nízkého svalového tonu u osob s Downovým syndromem se podílí na problémech pohybového aparátu (Šustrová, 2004).

1.5.4 Následky hypotonie a laxicity ligament

Insuficience svalové kokontrakce

Během různých fází posturálního a pohybového vývoje je přítomna nedostatečná svalová kokontrakce a to zejména ve vztahu k hypotonii. Insuficience kontrakce svalů okolo kloubu je jedním z projevů hypotonie. Bobath (1982, in Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998) upozorňuje na důležitost normálního posturálního tonu v kombinaci s dostatečnou svalovou kokontrakcí a to pro rozvoj široké variace posturálních a pohybových vzorů. Nedostatek napětí posturálních svalů jde ruku v ruce s nedostatkem svalových kokontrakcí, což vede k poruše stability během vývoje pohybu a držení těla. Děti s Downovým syndromem kompenzují tuto nedostatečnou stabilizaci tím, že užívají statické a symetrické pohybové strategie, díky nimž se neadekvátně rozvíjí kvalitativní elementy pohybu (Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998). K nedostatečné svalové kokontrakci zároveň přispívá deficit v proprioceptivní zpětné vazbě, který je rovněž následkem svalové hypotonie (viz níže).

Zpoždění v motorickém vývoji

Svalová hypotonie a laxicita vazů hraje důležitou roli v příčině zpoždění v motorickém vývoji (Quartino, 2006). Zhodnocením stavu spontánní motoriky, polohových testů a dynamiky primitivní reflexologie je již v prvním trimenonu možnost odhalit hybnou poruchu dítěte (Kolářová, Hánová, 2007). Je vzácností vidět dítě s DS nezávisle chodit před 18. měsícem života, ale stává se to. Většina děti s DS chodí kolem dvou, dvou a půl let (Baum, 2008). Časový přehled vykonávaných aktivit dětí s DS ve srovnání se zdravými dětmi je uveden v příloze 2.

Hypotézy o tom, že svalová hypotonie a laxicita vazů hraje důležitou roli v příčině zpoždění v motorickém vývoji byly potvrzeny studií (Urlich, B.D. and Urlich, D.A. Alternating stepping patterns: hidden abilities of II-month-old with Down Syndrome) v roce 1992. Autoři prokázali, že u dětí s DS, které nejsou schopny dosáhnout nezávislé chůze, existují (tak jako u zdravých dětí) pohybové vzory, jejichž přítomnost se za určitých okolností a podmínek může projevit. Z uvedených faktů autoři došli k závěru, že zpoždění v motorickém vývoji dětí s DS záleží na svalové hypotonii a nedostatku rovnováhy spíš než na přítomné absenci pohybového vzoru (Rondal, Quartino, 2007).

Dosažení základních vývojových stádií dále brání přítomnost mentální retardace, snížení hlubokých šlachových reflexů, přetrvávání primitivních reflexů a zpoždění v rovnovážných reakcí (Uyanik, Kayihan, 2012).

Nestabilní chůze

Hypotonie s laxicitou ligament brání dynamické stabilizaci kloubů, což následně ovlivní i stereotyp chůze. Pacienti musí kompenzovat tuto dysfunkci svalů a vazů tak, aby si poradili v denních aktivitách. Chůze se proto stává nestabilní, více opatrná, což může vést ke snížení rychlosti a zkracování kroku (Galli, Rigoldi, Brunner, 2008).

Mezinárodní tým vědců ve své studii s názvem „Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome“ uvedl rozdíl v tuhosti mezi kyčelním a hlezenním kloubem dětí s Downovým syndromem. Tuhost se zvyšovala v kyčelním kloubu, ale snižovala v kloubu hlezenním. Pozorovaná zvýšená kloubní tuhost může dle autorů představovat kompenzační mechanismus generalizované svalové slabosti.

Vzniklá nestabilita hlezna u těchto pacientů podle studie dále přispívá k nedostatku odrazové síly (Galli, Rigoldi, Brunner, 2008).

Autoři práce dále popisují charakteristické změny stereotypu chůze pacientů s DS. Mezi ně například patří zvýšená flexe v kolenním kloubu během stojné fáze bez přítomnosti odpovídajícího extenzorového momentu. To ukazuje na nedostatečnou sílu extenzorů kolene zajišťující jeho stabilitu (Galli, Rigoldi, Brunner, 2008).

Změna proprioceptivní zpětné vazby

Dyer (in Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998) tvrdí, že hypotonie vyskytující se u Downova syndromu má destruktivní efekt na proprioceptivní zpětnou vazbu ze senzorických struktur ve svalech a kloubech. Proprioceptivní informace (vycházející z receptorů šlach, vazů, kloubů, kloubních pouzder a svalů) napomáhají k formaci obrazu postury a pohybu a účastní se tak v procesu jejich kontroly. Snížený svalový tonus proto může ovlivnit „vnitřní" informace o poloze a pohybu a může mít negativní vliv na adekvátnost svalových kokontrakcí a posturálních reakcí. Na proprioceptivní informace má také vliv hypermobilita (Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998).

Hypermobilita

Hypermobilita se podle Livingstona a Hirsta (in Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998) vyskytuje u dětí s DS v jednom či více kloubů. V souladu s předchozím odstavcem je hypermobilta další z faktorů podílející se na nekvalitní registraci postury a pohybu. Spolu s insuficiencí kokontrakce působí instabilitu kloubu (Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998).

1.6 Řídící složka pohybového systému osob s DS

1.6.1 Centrální nervová soustava

Centrální nervová soustava (CNS) osob s Downovým syndromem vykazuje změny v celkovém objemu populace neuronů (snížení počtu nervových buněk o 10-50 %),

změny na subcelulární úrovni včetně synaptických spojení a funkční poruchy komunikace na interneuronální úrovni. Ve věku třech až pěti měsíců se pozoruje zkrácení anteroposteriorního průměru mozku, což znamená zredukování frontální a zploštění okcipitální oblasti. K. Wisniewski (in Šustrová, 2004) také popisuje v mozkové tkáni lidí s DS vyhlazené horní temporální gyry a morfologické změny v oblasti mozkového kmene, mozečku, corpus callosum a v hippocampu. Mozkové změny se zvýrazňují s věkem (postihují asi 50 % lidí s DS) a podle Kempera (in Šustrová, 2004) se nachází dvakrát častěji v levé než v pravé hemisféře. Je také známo, že děti a dospělí s Downovým syndromem mají problémy s krátkodobou pamětí, což může ovlivnit jejich schopnost učení (Šustrová, 2004).

1.6.2 Myelinizace

Myelinizace, tedy vytváření myelinových pochev axonů neuronů, je u novorozenců s DS neporušená, ale po 3. měsíci života u 22 % dětí dochází k opoždění myelinizační formace. Změny byly popsány obzvláště na rozhraní frontálních a temporálních laloků (Šustrová, 2004).

1.6.3 Motorické učení

Korelace mezi změnou mozkové aktivity osob s DS a učením dává vzniknout poruchám motorického učení.

Problémy, týkající se motorického učení dětí s DS, vznikají v rámci deficitu jak v procesu plánování pohybu, tak v jeho provedení i motorické kontrole (viz Tab. 1) (Rondal, Quartino, 2007).

Tab. 1: Přehled motorických problémů u pacientů s Downovým syndromem

Plánování pohybu (Motor planning)	**Potíže s pozorností a pamětí**
	Potíže s implementací pohybového vzoru
	Potíže s psychomotorickými schopnostmi
Provedení pohybu (Motor execution)	**Potíže s přenosem akčního potenciálu**
	Potíže s kostním, kloubním a svalovým systémem
Kontrola (a zpracování) pohybu (Motor control)	**Potíže se zpětnovazebním přenosem**
	Potíže se zpětnovazebním dekódováním
	Potíže s korekcí pohybu

(Guazzo, 2007, online)

1.6.4 Pohybový vzor

Lidé s DS mají dle autora významné obtíže během fáze adaptace pohybového vzoru na požadavky konkrétní situace. To je způsobeno faktory souvisejícími s nedostatkem uložených vzorů, ale příčinou je také problém v ukládání a vyjímání těchto vzorů z dlouhodobé paměti. Na dané skutečnosti se dle autora podílí i přítomný psychomotorický deficit a nedostatek aference promítající se do časoprostorové charakteristiky pohybu, který má být zkompletován (Guazzo, 2007).

1.6.5 Posturální reakce

Elektromyografický výzkum posturálních reakcí dětí s DS v průběhu stoje neprokázal významné odchylky od posturálních reakcí běžné dětské populace. Rozdíly ale nastaly v době jejich nástupu, byla tedy zjištěna prodloužená doba latence. Odtud dle autorů pochází abnormality systému posturální kontroly, v rámci níž vznikají rovnovážné obtíže. Rast a Harris (in Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998) zdůrazňují význam časných posturálních reakcí na vývoj reakcí rovnovážných (vzpřimování, rovnováha, anticipační reakce) zajišťující stabilitu hlavy, těla a končetin. Jejich prostřednictvím je

umožněn normální pohyb a přenášení váhy. Děti s DS ukazují méně variací posturálních reakcí, vyvíjí jen ty, které jsou nezbytné k dosažení konkrétní vývojové fáze (Lauteslager, Vermeer, Helders, 1998).

Jelikož zpoždění posturálních reakcí probíhá se zpožděním motorického vývoje, je nezbytné, aby terapeutický program zvyšoval stimulaci těchto posturálních reakcí. Tvorba posturálních synergií a senzorických vstupů je důležitá v terapeutickém přístupu, neboť se podílí na stabilitě těla (Galli, Rigoldi, Mainardi, 2008).

1.6.6 Další potíže v oblasti řízení hybnosti

Děti s Downovým syndromem vykazují potíže s koordinací oka a horní končetiny, mají problémy s vyhraněním laterality, s načasováním reakcí, rovnováhou, rychlostí a potíže s optickou kontrolou motoriky (Uyanik, Kayihan, 2012).

1.7 Ortopedické poruchy osob s Downovým syndromem

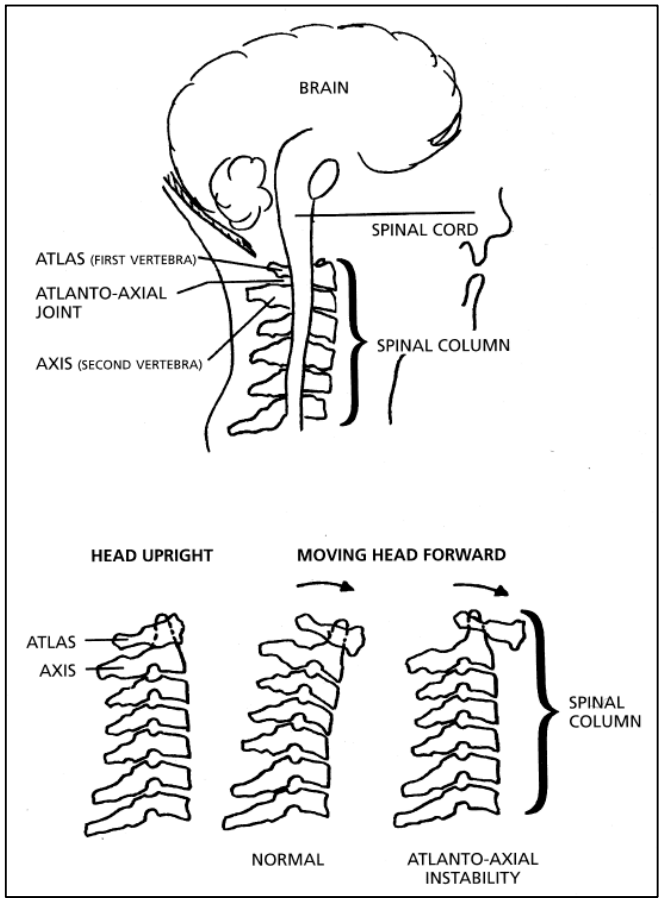
Dle Rebeccy Baum a Elizabeth Marder mají děti s Downovým syndromem sklon k ortopedickým onemocněním v důsledku skeletální dysplázie, již zmiňované ligamentózní rozvolněnosti a svalové hypotonii, jež se u těchto dětí vyskytují téměř univerzálně (Baum, 2008, Marder, Dennis, 2001). Jedinci jsou náchylní k dislokaci kloubů, která se může vyskytovat jak v oblasti kyčelní, tak kolenní, ramenní, loketní a u kloubu palce ruky. Opakované dislokace mohou vést k dřívější degeneraci kloubů provázené bolestivostí, která následně sníží míru pohybu a mobility (Baum, 2008).

1.7.1 Atlantoaxiální a atlantookcipitální instabilita

Odhaduje se, že se u 10-30 % osob s Downovým syndromem vyskytuje buď nestabilita atlantoaxiální (AA), nebo atlantookcipitální (AO), či obě.

Laxicita transverzálního ligamenta obratle C1 nebo dysplázie C1/C2 může predisponovat k dislokaci atlantoaxiálního kloubu (Marder, Dennis, 2001); schéma viz obr. 2.

Obr. 2: Schéma atlantoaxiální instability



(Dennis, 2001, online)

V rozsáhlé studii byla AA instabilita pozorována u 15 % jedinců s DS, 13,5 % vykazovalo symptomy a 1,5 % činila asymptomatická AA instabilita. Až 30 % mladých lidí s DS má AO instabilitu. Obvykle se doporučuje, aby se jedinci s AA instabilitou nezapojovali do sportovních aktivit, které disponují větším výskytem zranění krku (př. skoky do vody po hlavě, gymnastické skákání na trampolíně, boxování) (Pueschel, 1997). Podle Dr. Dennis jsou tyto sporty rizikové i pro zdravou populaci, a tudíž se zranění mohou vyskytovat se stejnou pravděpodobností u obou skupin. Také Marder (2001) potvrzuje, že riziko úrazu spojené s vhodným sportem je malé. Velká část jedinců s Downovým syndromem není ve velkém ohrožení již z toho důvodu, že jsou

méně aktivní ve sportovních činnostech (in Dennis, 2001). Neurologické symptomy většinou předchází případnému vzniku zranění, proto nejsou omezeny sportovní aktivity těm, co nemají klinické projevy (Marder, Dennis, 2001). Nutnou součástí jsou ale pravidelná vyšetření krční páteře, protože pozdně stanovená diagnóza může vést k nevratným změnám cervikálních obratlů s těžkým neurologickým postižením. Indikací k chirurgické léčbě je tedy přítomnost neurologických symptomů (Pueschel, 1997).

1.7.2 Abnormální postavení hlavy (AHD)

Dr. Dumitrescu a kol. se ve své dvacetileté retrospektivní studii (1989-2009) zabývala tzv. abnormálním postavením hlavy (Abnormal head posture = AHD), které se objevuje ve věku zhruba 3-3,5 let (Dumitrescu, Moga, Longmuir, 2011).
AHD má 3 možné varianty deviace hlavy, které se mohou kombinovat (úklon, rotace a anteflexe či retroflexe hlavy) a je často následkem zrakových vad (Hertle, Zhu, 2000).

Ze studie vyplynulo, že se AHD vyskytuje s četností u jednoho ze čtyř dětí s DS a na jejím vzniku se podílí nejen poruchy neurologické, ale také oční. Dr. Dumitrescu vysvětluje, že se u dětí s DS vyskytují četné poruchy zraku a výsledky jejich vyšetření se mohou někdy měnit. Studie zaznamenala jako nejčastější příčinu vzniku i rizikový faktor AHD strabismus, těsně za ním byla přítomnost nystagmu. Další příčiny zahrnují ptózu, refrakterní vady, poruchy sluchu, AA instabilitu, krční a páteřní deformity, torticollis a zpoždění v motorickém vývoji (Pullen, 2011, Dumitrescu, Moga, Longmuir, 2011).

1.7.3 Skolióza

Skolióza se u dětí s DS vyskytuje častěji, přesná incidence však není známa. Především se jedná o idiopatickou skoliózu spojenou s hypotonií svalů páteře, insuficiencí svalové kokontrakce, zřídkakdy je zapříčiněna strukturálními anomáliemi jednoho nebo více obratlů. Léčba skoliózy je stejná jako u jiných dětí (Šustrová, 2004). Americká studie sledující výskyt skoliózy u osob s DS informuje o tom, že ze 379 sledovaných byla

diagnostikovaná idiopatická skolióza u 33 jedinců. Upozornili, že se v této skupině pacientů objevovalo vysoké procento kardiochirurgických zásahů, proto závěrem práce autoři poukazují na možnou souvislost mezi operačními zásahy a vznikem skoliózy u osob s DS (Milbrandt, Johnston, 2005).

1.7.4 Pectus excavatum a carinatum

Pectus excavatum, neboli vpáčený hrudník, má až 18% zastoupení u dětí s DS. O něco méně častou deformitou je vyklenutý hrudník, pectus carinatum (11 %). Obě tyto abnormality ale neovlivňují funkci kardiopulmonálního aparátu (Šustrová, 2004).

1.7.5 Morbus Perthes a Epiphyseolysis capitis femoris

Další onemocnění kyčelních kloubů pozorované u osob s DS je i nedostatečné cévní zásobení hlavice stehenní kosti, což je etiopatogenetický faktor Perthesovy choroby. U osob s DS je tato choroba zaznamenána častěji než u ostatní populace. U dětí pozorujeme kulhání během chůze, které ale není důsledkem bolesti, nýbrž je dáno omezenou pohyblivostí postiženého kloubu. Coxa vara adolescentinum (neboli epiphyseolysis capitis femoris) je název pro deformaci růstové chrupavky, při níž horní epifýza femuru sklouzne směrem dolů a dozadu. Dolní končetina tak začne spočívat v zevně rotační poloze. Tato nemoc se dává do souvislosti s nadváhou a sníženou funkcí štítné žlázy, které se často vyskytují u adolescentů s DS (Šustrová, 2004).

1.7.6 Nestabilita kyčelních kloubů

U 5-8 % dětí s DS se mohou vyvinout změny v kyčelních kloubech a to nejčastěji v podobě subluxace, kdy se hlavice femuru vysune nad pánevní acetabulum. Tato nestabilita může souviset také s deformací kloubní jamky, na níž se podílí laxicita vazů v kombinaci s nízkým svalovým tonem. Zajímavé je, že subluxace kyčelních kloubů u dětí s DS není téměř nikdy vrozená, ale vyvíjí se mezi 3. a 13. rokem života. Důležitý

je i fakt, že tento stav nemusí být bezpodmínečně doprovázen bolestivostí (Šustrová, 2004).

1.7.7 Instabilita patel

Asi 20 % dětí s DS trpí instabilitou čéšek. Většinou se jedná o zevně subluxační postavení, ale v některých případech může dojít k úplné dislokaci čéšky mimo svou polohu, což dítě vnímá bolestivě (Šustrová, 2004). Nestabilita kolene se může projevovat tzv. „giving way" fenoménem (náhlým a neočekávaným podklesnutím kolene). Výskyt této poruchy je spíš zaznamenán u teenagerů a dospělých osob s DS, než u dětí (Pizzutillo, Herman, 2006). Pokud stále přetrvává nestabilita kolene i po konzervativní rehabilitační léčbě, je osoba indikována k léčbě chirurgické (imbrikace mediálního retinacula a zpevnění mediální vastu ze šlachy m. semitendinosus). Kostní operace reorientace tibiálního tubercula nejsou běžnou potřebou v této populaci, protože hlavním faktorem patelární nestability je deficit ve funkci měkkých tkání (Pizzutillo, Herman, 2006). Lidé s nestabilitou patel jsou schopni běhat, pohyblivost kolene je však mnohdy omezená, což s sebou nese změnu stereotypu chůze (Šustrová, 2004).

1.7.8 Pes planus a Metatarsus primus varus

Následkem oslabeného svalového a vazivového aparátu dětí s DS, dojde v průběhu vertikalizace do stoje, k poklesu klenby nohy. Proto můžeme plochonoží pozorovat u drtivé většiny sledovaných (Šustrová, 2004, Leshin, 2003). U méně závažných případů zůstává pata v neutrální poloze, při těžších je rotována, takže jedinci našlapují na vnitřní stranu paty. Plochonoží vede k vzniku mozolů, ze kterých se v krajních případech mohou vyvinout až kostní ostruhy. V mnoha případech je dostačující ortopedická korekce (vložky, individuální obuv), těžké případy vyžadují operativní zásah (Leshin, 2003). Častějším podologickým problémem je metatarsus primus varus, na jehož vzniku se uplatňuje výše uvedený pes planus. Následkem přetěžování vnitřní strany nohy (tím i palcové strany nohy), uvolnění meziprstních svalů, dochází

k rozšíření v oblasti přednoží a vybočení prvního metatarzu (zvětšení intermetatarzálního úhlu). Tah svalů a šlach následně mění osu palce a zároveň může vznikat tzv. hallux valgus, tedy vbočený palec (Leshin, 2003).

1.7.9 Arthritis a artropatie

Artritidou se označuje zánět kloubů způsobující jejich bolestivost a vznik otoku. Artropatie zde znamená onemocnění kloubů neinfekčního charakteru, které může mít mnoho příčin. Kloubní poruchy se u lidí s DS vyskytují častěji, o zvýšené četnosti autoimunitní artritidy (např. chronická juvenilní artritida) se ale stále diskutuje. Prvotní zánět kloubů může vyprovokovat virová infekce, ačkoli dodnes nebyl specifický virus identifikovaný. Doporučuje se, aby se tento obraz choroby nazval „artropatie Downova syndromu“. Znamená to, že se diagnóza juvenilní revmatoidní artritidy stanoví až když je jisté, že artritidu nezpůsobuje žádná jiná patologická příčina. Mnozí vědci však diagnostikují tuto juvenilní revmatoidní artritidu již při splnění určitých kritérií. V případě, kdy bolesti kloubů nemají příčinu v zánětu, je pravděpodobným důvodem jejich vzniku kloubní hypermobilita (Šustrová, 2004).

1.7.10 Osteoporóza

Šustrová (2004) ve své knize uvádí, že pouze malý počet studií poukazuje na to, že hustota kostní tkáně osob s DS je menší než u ostatní populace. Podle Nancy Roizen se obecně osteoporóza týká spíše dospělých jedinců s DS, ale její kořeny leží již v dětství. Vrchol kostní hmoty, který je dosažen v časné dospělosti, nastavuje úroveň, s jakou dospělý bude ztrácet kostní tkáň zhruba ve třetí dekádě života (frekvencí zhruba 1 % za rok). U Dětí s Downovým syndromem se úbytek kostní tkáně spíše objevuje s ostatními chorobami, které osteoporóza doprovází (jako juvenilní idiopatická artritida (JIA), akutní lymfoidní leukémie, chemoterapie, užívání antikonvulziv, celiakální sprue, hypertyreóza) (Roizen, 2010).

1.8 Ostatní zdravotní omezení

Downův syndrom se také pojí s četnými poruchami v oblasti různých orgánových soustav a částí lidského těla. Zde uvádím některé z nich:

1.8.1 Popis patologií dutiny ústní a možnosti jejího ovlivnění

Dutina ústní dětí s DS bývá menší než u ostatních dětí a jazyk se v poměru k velikosti úst jeví velký, často vyčnívající ven z dutiny (Nováková, 2006). Většinou se ale nejedná o makroglosii (Morales, 2006). Dolní ret je vytlačován ventrálně a horní je pasivně elevován se souběžným poklesem ústních koutků. Snížený tonus retního uzávěru upřednostňuje dýchání ústy (Nováková, 2006). Svalstvo brady je hyperaktivní a zvedá dolní ret, který je tím velmi aktivní (lze pozorovat při polykání i komunikaci) na rozdíl od horního rtu, který vykonává pouze málo pohybů. Aktivitu dolního rtu umocňuje m. mentalis. Jazyk je hypotonní, s možnou diastázou po bočních stranách, odpovídající tvaru patra (Morales, 2006). Čelist se často méně vyvíjí do délky i šířky, čímž může vzniknout dojem předsunuté brady (progenie) (Morales, 2006, Nováková, 2006).

Abnormální růst a vývoj dolní čelisti je způsobený hyperlordózou krční páteře, hypotonií m. temporalis a masseter, hypermobilitou čelistního kloubu, dýcháním ústy, předsunutím jazyka a z toho plynoucího atypického polykání (Morales, 2006).

Dysmorfie se týká též tvrdého patra, které nabývá tvar „schodkovitého patra“ či písmena „V“. Za normálních okolností spočívá jazyk funkčně orientován k patru, zde ale inklinuje k interokluzální poloze (tj. mezi horními a dolními zuby) s následnými odchylkami postavení čelisti a zubů. Po narození do jednoho roku se většina primárních poruch projeví, pokud se neléčí, vyvíjí se následně změny sekundární (Nováková, 2006).

Harmonizace výše uvedených odchylek pomocí orofaciální regulační terapie doplněné funkčním cvičením, manuálním neuromuskulatorním stimulačním programem a upravenou patrovou deskou, se stala cílem výzkumu Kliniky zubního lékařství LF UP a FN v Olomouci. Logoped aplikoval dětem (ve věkovém rozmezí 0,5-8,22 let) během studie modifikované cílené cviky a digitální akupresurní stimulaci vybraných bodů

mandibuly. Cvičení vycházelo z metody prof. Castillo-Moralese, kterou členové studie obohatili svými zkušenostmi a myostimulačními technikami. Pedostomatolog zaváděl cvičení ochablého retního uzávěru pomocí vestibulární clony, jejíž ambicí byla úprava dysgnacie (malpozice) zubů a dýchání ústy. Další terapie zahrnovala přiměřenou stimulaci pomocí individuálně zhotovené patrové desky dle věku a schopnosti dítěte. Průměrná doba aplikace vestibulární clony a logopedických cviků činila 1 rok, nejčastější doba aplikace patrové desky necelé 2 roky. Důležitou složku tvořilo cvičení v domácím prostředí prováděné rodiči. Terapii příznivě ovlivňoval aktivní životní styl a fyzická cvičení, která dle autorů studie zvyšují svalovou sílu a to včetně orofaciální oblasti (Nováková, 2006).

Autoři studie v souladu s literárními údaji mohou potvrdit, že čím byl věk pacienta nižší, tím se doba terapie zkracovala. Po skončení léčby patrovou deskou nastávaly další úpravy v orofaciální oblasti, jejímž důvodem je dle autorů spontánní pokračování v některých naučených myostimulačních technikách. Efektivnost terapie ovlivňovaly různé faktory, jako věk pacienta, stupeň sekundárních vývojových poruch, emoční a mentální úroveň atd. Patrová deska se stimulačním efektem a vestibulárními pelety, byla snad nejdůležitějším prvkem celé regulační léčby. Paralelně se zlepšováním orofaciálního svalstva docházelo i k pokrokům v logopedii. Pozitivní výsledky nachází také u dětí s celkovou svalovou hypotonií. U všech pacientů byla upravena protruze jazyka, k výraznému ovlivnění též došlo u dlouhodobě otevřených úst a volného retního uzávěru. Schopnost špulit rty byla ze 4 % zvýšena na 56 %. V závěru studie došli autoři k závěru, že je možná úprava v orofaciální oblasti u dětí s DS v kojeneckém, předškolním i školním věku za předpokladu účasti komplexní terapie (Nováková, 2006).

1.8.2 Choroby dýchacích cest

Predispozice k infekčním chorobám dolních cest dýchacích (DDC) je závislá na strukturálních a funkčních poruchách asociovaných s Downovým syndromem (jako snížení mukociliárního clearance, opakované infekce s následnou hojnou sekrecí a zatékáním hlenu do DDC, snížená pohyblivost řasinek epitelu a také poruchy

imunitního systému). Děti s vrozenými vadami srdce jsou náchylnější na infekce DDC. Na neinfekčním postižení dýchacích cest se podílí deformity hrudníku (pectus excavatus, pectus carinatum), změny na plicní tkáni dané fenotypovými abnormalitami struktury respiračního traktu, hyperplazie adenoidní vegetace, která omezuje dýchání, a plicní hypertenze daná chorobami srdce. Dále osoby s DS obtěžují alergické choroby dýchacích cest (jako senná rýma, astma bronchiale, laryngitidy) (Šustrová, 2004).

Spánková apnoe (dechová pauza) může vznikat u dětí nejčastěji v důsledku anatomických změn, mezi které se řadí kraniofaciální abnormality, zmenšení ústní dutiny a orofaryngeální oblasti, zvětšení krčních i nosních mandlí, zúžené choany, zúžený subglotický přechod, snížený tracheální přechod a snížený svalový tonus (Šustrová, 2004).

1.8.3 Kardiální onemocnění

Téměr polovina dětí s DS se rodí s kongenitálními chorobami srdce. Nejčastější defekty vznikají v oblasti atriálního septa (42 %), atrioventrikulárního septa (39 %), ventrikulárního septa (43 %). Méně častou je izolovaná Fallotova tetralogie (6 %) a zúžení aorty (1 %) (Roizen, 2010).

1.8.4 Poruchy gastrointestinálního traktu

Kongenitální defekty gastrointestinálního traktu (GIT) jsou po srdečních anomáliích druhou nejčastější strukturální vadou. Tyto pacienty většinou trápí duodenální stenóza či atrézie (3,9 %), anální stenóza či atrézie (1 %), Hirschsprungova choroba (0,8 %), ezofageální atrézie (0,4 %) a tracheoezofageální píštěle (0,3 %) (Roizen, 2010).

Zvláštní kapitolou je výskyt celiakální sprue, tedy autoimunního onemocnění způsobené permanentní senzitivitou na gluten (lepek). Objevuje se u 3-10 % dětí s DS (Roizen, 2010).

1.8.5 Neurologické onemocnění

Mezi neurologické choroby osob s DS, které se vyskytují oproti ostatní populaci s vyšší frekvencí, patří epileptické záchvaty, Alzheimerova choroba, Parkinsonova choroba a vrozené intrakraniální aneurysma (Šustrová, 2004).

1.8.6 Endokrinologické

Z endokrinologických poruch postihují osoby nejčastěji hypotyreózy (snížená funkce štítné žlázy), méně, ale také, hypertyreózy (zvýšená funkce štítné žlázy) (Leshin, 2005).

1.8.7 Ophtalmologické poruchy

Oční abnormality a poruchy se podle celosvětových výsledků zkoumání týkají 46-100 % dětí a dospělých s DS. Abnormality, které jsou součástí fenotypu ale nepostihují zrak (jako palpebrální fisura, Brushfieldovy skvrny, epikantická oční řasa). Mezi ostatní poruchy zraku patří refrakterní vady (dle Šustrové zhruba 40 % myopie, 20 % hypermetropie), nystagmus, strabismus, poruchy slzné žlázy, blefaritida, katarakta, keratokonus, glaukom a další (Roizen, 2010).

1.9 Možnosti rehabilitační léčby dětí s Downovým syndromem

Jak již bylo zmíněno v úvodu, fyzioterapie je v případě léčby jedinců s DS terapií symptomatologickou a preventivní. Neexistuje žádná metodika primárně koncipováná na pohybovou léčbu osob s DS (kromě Orofaciální regulační terapie Castillia Moralese). Nynější dostupné metody lze cíleně použít na shledané poruchy pohybového systému dětí s DS a liší se dle věku pacientů. V rámci ucelené rehabilitace jedinců s DS nelze opomenout ani pedagogické, logopedické a další doplňující terapie, které nejsou metodami ani koncepty fyzioterapie.

Fyzioterapie - zohlednění principů ontogeneze

K ovlivnění pohybových vzorů a následně programů a tím i motorického učení lze využít metody založené na principech ontogenetického vývoje, do nichž se řadí především Vojtova reflexní lokomoce, Bobath koncept a DNS.

- **Vojtova reflexní lokomoce** – stimulace tzv. spoušťových zón automaticky vyvolává globální vzory reflexního pohybu vpřed. Rozlišují se dva komplexy pohybu vpřed (dva globální vzory). První koordinační komplex se aktivuje v poloze na břiše a je nazván reflexní plazení. Druhý aktivující se v poloze na zádech a na boku se nazývá reflexní otáčení. Oba tyto komplexy jsou umělými modely, ve spontánním pohybu člověka se neobjevují. Zahrnují ale dílčí jednotlivé pohybové vzory, které se v motorice člověka již uplatňují. Pomocí globálních lokomočních vzorů (reflexní plazení a reflexní otáčení) se aktivuje příčně pruhované svalstvo celého těla a to v určitých koordinačních souvislostech, probíhá diferenciace svalové funkce. Zároveň se zapojuje CNS od svých nejnižších až po nejvyšší řídící úrovně (Vojta, Peters, 2010).
- **Bobath koncept** (Neurodevelopmental Therapy Approach – dále již „NDT“) – cílem této metody je ovlivnění automatických posturálních reakcí, které umožňují pohyb hlavy a trupu vůči končetinám, udržet či znovu získat rovnováhu. NDT se specifickým handlingem snaží o normalizaci svalového tonu, zasahuje do rovnovážných reakcí a facilituje pohyb dítěte (Uyanik, Kayihan, 2012).
- **Dynamická neuromuskulární stabilizace** – touto technikou se ovlivňuje funkce svalu v jeho posturálně lokomoční funkci. Při rozvoji síly svalu nelze vycházet pouze z jeho začátku a úponu, ale také z jeho začlenění do biomechanických řetězců, které lze odvozovat z řídících procesů CNS. Přestože sval ve své anatomické funkci dosahuje maximálních hodnot, jeho zapojení v konkrétní posturální funkci (biomechanickém řetězci) může být zcela nedostatečné. Následně vzniká porucha segmentální stabilizace kloubu (posturální instabilita). Tu se tato metoda snaží cíleně ovlivnit využíváním obecných principů vycházejících z programů zrajících během posturální ontogene (globální vzory, centrace kloubu a její reflexní vliv na stabilizační funkci, opěrné funkce atd.). Začíná se ovlivněním trupové stabilizace, resp. hlubokého

stabilizačního systému, která je základním předpokladem pro cílenou funkci končetin. Svaly se cvičí ve vývojových posturálně lokomočních řadách. Začleněním svalů do těchto řetězců, resp. centrálních biomechanických programů, se umožňuje modulovat automatické zapojení svalu v jeho posturální funkci. Síla, která pohyb provádí, nesmí být větší, než síla stabilizujících svalů, jinak pohyb vychází z náhradního řešení. (Kolář et al., 2009).

- **Terapie bazálními programy a podprogramy podle Čápové –** každý bazální program (otáčení, šikmé sedy, sedy, lezení a postavování) se skládá z několika podprogramů, z nichž některé jsou dle Čápové geneticky preformované elementy. Tyto podprogramy jsou stejné pro všechny lidi jakožto živočišný druh, a jako základní „stavebním materiálem“ zůstavají funkční po celý život. Analýzou všech aferentních vstupů se hledá abnormální zdroj aference, který je následně pozitivně ovlivněn. Oproti Vojtově reflexní lokomoce se zde pracuje v různých atitudách, s různými lokomotorickými projevy, které se ale jako celek nachází ve svévolních aktivitách dětí v průběhu ontogeneze (Čápová, 2004).

Fyzioterapie – zvýšení aferentních vstupů

Pro primární ovlivnění proprioceptivní a exteroceptivní aferentace lze využít funkční tapování, senzomotorickou stimulaci, která zároveň použitím labilních ploch vyvolává rovnovážné reakce.

- **Funkční taping** – využitím nalepeného tapu můžeme facilitovat svaly při zapojení se do jejich funkce, podpořit pohybové vnímání i přispět ke korekci postavení kloubů (Huang, Ch., Hsieh, Lu
- **Senzomotorická stimulace –** prof. Janda se spolupracovnicí Vávrovou touto metodikou zdůraznili vzájemnou provázanost aferentních a eferentních informací při řízení pohybu. Tato technika využívá balančních cviků prováděných v různých posturálních polohách, z nichž cvičení ve vertikále a facilitace pohybu z chodidla stojí v popředí terapie. Dnes ji využíváme pro terapii funkčních poruch pohybového systému (Kolář et al., 2009).

Fyzioterapie – nácvik rovnovážných a vzpřimovacích reakcí

Labilní plocha, vyvolávající rovnovážné reakce, je využita při cvičení na velkém míči. Rovnovážné a vzpřimovací reakce jsou též stimulovány Bobath konceptem (viz výše). Pro ovlivnění rovnováhy dětí s DS lze též využít hipoterapii.

- **Cvičení na velkém míči** – labilní plocha míče vyvolává automatické rovnovážné reakce. Pružnost míče při hopsání tlumí případné nárazy, které by se mohly na cvičící osobu přenášet. Nezávisle na vůli člověka, dochází při cvičení ke korekci chybného nastavení pohybových segmentů. Chyby jsou programem v CNS vyhledávány a opravovány (Kolář et al., 2009).
- **Hipoterapie** – snaží se o trénink rovnováhy trupu a zlepšení jeho kontroly. Nabízí normální pohybový průběh a zlepšuje balanci v sedu. Pacient reaguje na třídimenzionální pohyby koňského hřbetu, které se přenáší na jeho pánev a trup (Pavlů, 2003).

Fyzioterapie – měkké tkáně

Patologický odpor při protažení a posouvání měkkých tkání lze ovlivnit jejich mobilizacemi.

- **Techniky měkkých tkání** – porucha funkce měkkých tkání se projevuje jejich odporem při protažení nebo posouvání a často výrazně narušuje pohyb a působí bolest. Různými technikami mobilizace (průžení po dosažení bariéry, čekání na fenomén uvolnění, reflexní stimulace, neuromuskulární techniky jako postizometrická relaxace, reciproční inhibice) lze funkci měkkých tkání ovlivnit. Mobilizace se vztahují na všechny pohyblivé struktury související s pohybovou soustavou, tj. nejen na klouby, ale také měkké tkáně, k nimž patří mimo jiné i fascie a vnitřní orgány (Kolář et al., 2009).

Fyzioterapie – orofaciální komplex

Dalšími možnostmi fyzioterapie lze ovlivnit patologie v orofaciální oblasti pacientů s DS. Zde řadíme především Orofaciální regulační terapii Castillia Moralese, která je jako jediná metoda primárně zaměřená na osoby s DS.

- **Orofaciální regulační terapie** – cílem terapie orofaciálního komplexu je snaha navodit normální pohybové vzorce. Vychází ze tří základních elementů. Prvním je znalost stavby a mechanismu čelistního kloubu, druhý zahrnuje kontrolu hlavy a čelistního kloubu (cílem je navodit aktivní vzpřímení trupu a hlavy, které si pacient má trvale osvojit), třetí element využívá manuální techniky, mezi které patří především dotek, tlak, hlazení, tah a vibrace. Pro zesílení stimulace lze přidat chuťové, čichové, zrakové a sluchové vjemy (Morales, 2006).

Ostatní přístupy v rámci ucelené rehabilitace osob s DS – pedagogické metody

- **Metoda Montessori** – zakladatelkou této metody se stala italská lékařka Maria Montessori, která se zabývala problematikou výchovy a vzdělávání dětí. Principem se stalo zjištění, že dítě má obrovskou vnitřní sílu a schopnost učit se skrze svou vlastní tvořivost a aktivitu. Pomocí speciálních učebních pomůcek a vytvoření vhodného prostředí podporuje tato metoda přirozený zájem dítěte, pomáhá k zafixování si správných pracovních návyků a vytváření si svých vlastních úsudků (Kovářová, 2009).
- **Feuersteinova metoda** (Instrumentální obohacení) – uplatňuje teorii tzv. strukturální kognitivní modifikace, která vychází z přesvědčení, že všichni lidé jsou adaptabilní (přizpůsobiví novému prostředí), tedy jsou schopni využít vyučování zacílené na kognitivní rozvoj. Inteligence jedince totiž není stálá vlastnost, může být změněna, neboť neexistují neměnné podmínky nebo genetické předpoklady, které zabraňují rozvoji myšlení a učení. Takto lze zvyšovat kritické myšlení dětí i dospělých, rozvinout jejich schopnost učení (Atc Cogito, 2011).
- **Petö – koncept konduktivní podpory** – vůdčí myšlenkou tohoto cvičení se stalo přesvědčení, podle kterého jsou poruchy vývoje významně ovlivňovány poruchami učení. Proto se tento terapeutický program zaměřuje hlavně na regulaci a usnadnění procesu učení (Pavlů, 2003).

Ostatní přístupy v rámci ucelené rehabilitace osob s DS – logopedie, muzikoterapie

- **Logopedie** – v rámci funkce celého orofaciálního komplexu, lze také ovlivnit poruchy komunikace, a to odbornou logopedickou péčí.
- **Muzikoterapie** – k podpoře smyslového vnímání a rozvoji komunikačních schopností lze použít léčbu hudbou.

2 CÍL PRÁCE

Cíle práce:

1. Na základě vstupního kineziologického vyšetření a vybraných testů hrubé motoriky určit funkční poruchy pohybového systému dětí s Downovým syndromem.
2. Stanovit a realizovat individuální terapeutický plán a vyhodnotit efekt terapie.

Výzkumná otázka:

Lze pomocí fyzioterapeutických metod pozitivně ovlivnit posturální chování dětí s Downovým syndromem v předškolním a mladším školním věku?

3 METODIKA

V této bakalářské práci byla využita kvalitativní forma výzkumu, ve které dominovaly techniky rozhovoru (nepřímá anamnéza), vstupní vyšetření, pozorování, testy vybraných motorických funkcí, návrh a realizace fyzioterapeutického plánu a sekundární analýza dat.

3.1 Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor tvoří 3 děti (2 děvčata a 1 chlapec) v předškolním a mladším školním věku s diagnózou Downův syndrom, jejichž rodiny spolupracují s obecně prospěšnou společností Ovečka se sídlem v Českých Budějovicích. Rodiče dětí byli před započetím výzkumu informováni o průběhu terapie a vyšetření i o způsobu prezentace výsledků a záznamů z terapie. Všichni podepsali informovaný souhlas, jehož formulář je součástí přílohy (viz příloha 1). Podepsané verze jsou k dispozici na katedře klinických a preklinických oborů u vedoucí této bakalářské práce.

3.2 Postupy při vstupním a výstupním vyšetření

Anamnestické údaje dětí s DS byly odebírány od jejich rodičů. Vstupní vyšetření zahrnovalo popis stoje. Z dynamického vyšetření bylo testováno:

- **Zkrácení svalových skupin dle Jandy** – testy musí respektovat standardizovaný postup jako při vyšetření svalového testu. Výběr funkčních testů probíhal individuálně. Použito bylo testování zkrácených flexorů kolenního kloubu (m. biceps femoris, m. semitendinosus, m. semimebranosus), které se provádí vleže na zádech. Netestovaná DK je pokrčená, vyšetřující fixuje pánev na stejné straně jako testovaná extendovaná DK. Tu uchopí a hodnotí rozsah flexe v kloubu kyčelním. Při flexe 90° se nejedná o zkrácení flexorů kolenního kloubu, 80-90° svědčí o malém zkrácení a méně než 80° o velkém zkrácení. Dále se využilo testu hodnotící zkrácení m. pectoralis major, který se provádí rovněž v lehu na zádech. DKK pacienta jsou flektovány, fixace se provádí diagonální tlakem na hrudník celým předloktím

vyšetřujícího. Testovaná končetina je uvedena do té pozice, kde dojde k protažení buď sternální či klavikulární části prsních svalů. Hodnotí se zkrácení dle dosažené polohy HK (Janda et al., 2004).

- **Testy hypermobility** – testována byla zkouška, kdy se vyšetřovaný posadí v kleče na paty. Normálně mají být hýždě rovnoběžně s pomyslnou spojnící mezi patami, při hypermobilitě se dokáže vyšetřovaný dostat hýžděmi až na podložku (Janda et al., 2004). Dále se testovala zkouška předklonu, která je shodná s Thomayerovou zkouškou.
- **Thomayerova zkouška** - pacient provádí předklon a naměřená vzdálenost mezi špičkou 3. prstu a podlahou udává pohyblivost celé páteře. Při normální pohyblivosti se špičky prstů dotknou podlahy. Pokud nedosáhne prsty na podlahu, daná chybějící vzdálenost se změří a hodnotí znaménkem plus. Minusová hodnota se udává, pokud vyšetřovaný dosáhne na podlahu celými prsty či dokonce dlaněmi. Tato skutečnost svědčí o přítomnosti hypermobility (Haladová, Nechvátalová, 2005).
- **Popis chůze, Trendelenburgův příznak** – během stoje na 1 DK dojde k poklesu pánve na straně flektované končetiny (Haladová, Nechvátalová, 2005).
- **Mathiasův test** – hodnocení držení těla pacienta lze provést při stoji, kdy dítě předpaží do 90° HKK a ponechá je takto 30 sekund. Pokud se postoj podstatně nezmění, jde o správné držení těla, pokud se hlava a horní část hrudníku zaklání, ramena jdou dopředu, břicho se vyklene, jedná se o vadné držení (Haladová, Nechvátalová, 2005). Test se v některých případech prováděl formou hry „kdo déle udrží pravítko“.
- **Vyšetření svalového tonu a měkkých tkání** – bylo prováděno palpací a hodnotil se zejména rozdíl mezi svalovým napětím v různých částech těla. Především v místě jizev se hodnotila přitažlivost a posunlivost tkáně.
- **Vyšetření rovnovážných funkcí** - proběhlo během stoje na balanční ploše s vyřazením zrakové kontroly a také Rombergovou zkouškou, která se provádí ve 3 polohách.

Při I. poloze pacient zaujme stoj na šířku své pánve s kontrolou zraku, při II. poloze zaujme stoj spatný se zrakovou kontrolou, III. poloha je shodná s II. ale s vyloučením zrakové kontroly. Hodnotí se titubace těla a vyrovnávání těžiště (Opavský, 2003).

- **Vyšetření propriocepce –** zde se vyšetřoval polohocit, pohybocit (on/off fenomén) a stereognózie. Všechny 3 testy byly prováděny s vyřazením optické kontroly, k čemuž dopomohl šátek zavázaný kolem hlavy pacientů. Při testování polohocitu byla pacientům uvedena jedna HK do jisté polohy. Jejich úkolem bylo nastavit druhou HK do polohy shodné s první končetinou. Při testování pohybocitu museli pacienti uvést, zda jsou jejich končetiny v pohybu či ve statické pozici. Steregnózie byla testována tak, že z předložených 7 předmětů (3 druhy míčků lišící se velikostí, povrchem a materiálem, tužka, slánka, papír a kniha) měli pacienti ukázat na ten, který bez optické kontroly ohmatávali horními končetinami (modifikace testů Opavský, 2003).
- **Povrchové čití** – se testovalo formou malování obrázků na tělo pacientů. Na papíře obdrželi nakreslených šest obrazců (viz Příloha 3), z nichž byl vždy jeden namalován prstem vyšetřujícího na pacientovy záda. Následně měli děti z papíru vybrat správný obrázek. Dle potřeby se nabídla pacientům slovní nápověda 2 možných odpovědí (př: „bylo to sluníčko nebo obličej?“).
- **Vybrané testy hrubé motoriky -** jako objektivní zhodnocení stavu pacientů před zahájením a po ukončení terapie, bylo zvoleno testování hrubé motoriky zahrnující:

- stoj na 1 DK – dítě bylo vyzváno, aby se postavilo „jako čáp“ tak, jak názorně ukazuje vyšetřující. Hrou, kdo déle vydrží tento postoj, se testovala statická rovnováha hodnotící posturální stabilitu vzpřímeného stoje. Bylo vyžadováno 90° flexe v kyčelním i kolenním kloubu. Dítě si samo zvolí, kterou DK začne, tato končetina je pak označena jako preferovaná. Kvantitativní hodnocení vyjadřovala výdrž v sekundách (tj. do doby, než se elevovanou DK dotkne dítě země). Kvalitativní hodnocení zahrnovalo popis možných asociovaných souhybů hlavy (jazyk, rty), ABD a VR v rameni, asociovaný stisk ruky, elevace či pokles pánve na straně zvednuté DK, zevně či vnitřně rotační postavení v kyčelním kloubu, valgotizace stojného kolene, posun z místa a výchylky trupu. Pokud úkol nebylo dítě samo schopno provést, byla

mu poskytnuta dopomoc - dítě se tak chytlo za jednu či obě ruce. Podle autorek Cechové a Martinové (2002) (in Koutová, 2010) můžeme poprvé pozorovat stoj na jedné dolní končetině u zdravých dětí ve věku 3 let.

- **poskoky na 1 DK** – dle Dunn a Leitschuh (2006) (in Koutová, 2010) si zdravé dítě osvojí skákání do 5 let věku. Během tohoto testu se hodnotila schopnost rovnováhy a koordinace. Úkolem bylo provedení opakovaných poskoků na jedné DK, přičemž elevovaná DK se nacházela mírně nad zemí. Z kvalitativního hlediska se hodnotil počet skoků bez přerušení. Kvalitativní hodnocení se pak týkalo výchylek trupu, souhybů HKK, míry odvíjení DK při odrazu, rytmicity skoků, měkkosti dopadu, udržení elevované DK nad zemí a posunů z pozice více, jak 1 metr. Pokud úkol dítě nebylo schopno splnit, náhradou se stal skok snožmý. Bylo využito pomůcek (krepový papír imitoval potůček, přes který muselo dítě přeskočit tak, aby nespadlo do vody) i demonstrace úkolu. Popisovalo se výchozí odrazové postavení, uskutečnění odrazu od obou DKK či jen 1 DK, měkkost dopadu a jeho stabilita.

- **tandemová chůze** – Podle Carlberg a Hadders-Algra (2008) (in Koutová, 2010) by mělo být osvojení dovednosti chůze po čáře pozorovatelné u zdravých dětí ve věku 4½ - 6 let. Tandemovou chůzí se testuje dynamická rovnováha. Děti musely přejít čáru tak, aby se pata přední nohy dotýkala palce zadní nohy a po celou dobu se udržely jen na čáře. Kvalitativní hodnocení se týkalo provedení kroku mimo čáru, výchylek trupu, valgotizace hlezna, valgotizace kolene, odvíjení chodidla, abdukce HKK, rytmicity. Pokud nalepenou čárou děti nebyly dosti motivovány k tomu, aby ploskou nepřesáhly její okraj a neuváděly končetiny rovnoběžně vedle sebe, využilo se dřevěného hranolu, který imitoval kladinku.

Hrubá podoba těchto třech testů (tj. název testu s výčtem sledovaných parametrů a hodnocením) byly převzaty z diplomové práce (Koutová, 2010).

Výstupní vyšetření se zaměřilo na popis změn statického a dynamického stoje, které nastaly po proběhlé terapii.

Z dynamických vyšetření byl proveden:

- **Popis chůze**
- **Mathiasův test**
- **Vybrané testy hrubé motoriky**

- stoj na 1 DK
- poskoky na 1 DK
- tandemová chůze

3.3 Popis použité terapie

Cvičení se realizovalo po dobu 3 měsíců, frekvencí 1 hodina týdně. Rodiče dětí byli zaučeni k tomu, aby cvičení prováděli pravidelně v domácím prostředí. K ovlivnění funkce svalů v jejich posturálně lokomoční funkci bylo využito:

- cvičení ve vybraných vývojových řadách - zejména polohy „medvěd“, 3. měsíc na zádech, nákrok - „rytíř“ a šikmý sed). K motivaci zaujetí těchto pozic byly dětem po cvičební místnosti a chodbě rozmístěny obrázky, z nichž některé napodobovaly zmíněné vývojové polohy (viz Příloha, obr. 4). Takto se vytvořil okruh s mnoha stanovištěmi, které byly doplněny vždy jedním obrázkem, otočeným směrem k zemi, a dalšími potřebnými pomůckami. Dítě po otočení obrázku muselo zaujmout správné postavení, ve kterém se pak následně aktivně cvičilo. V pozici „medvěda“ se hrály „medvědí závody“, kdy si dítě na konec místnosti hodilo trofej (overball), a kdo mědvědí chůzí, z minimálně 2 účastníků, doběhl k míči první, vyhrál (viz obr. 5, 6). V poloze „rytíře“ se využívaly různé aktivity horních končetin a trupu (viz. obr. 7). V šikmém sedu děti volnou horní končetinou na zemi „válely těsto“ (koulely overballem) nebo se pro overball natahovaly dle jeho nabídnuté pozice (viz obr. 8).

Obr. 5: Terapie – „medvěd“

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 6: Terapie – „medvědí závody“

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 7: Terapie - „rytíř“

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 8: Terapie – šikmý sed

Zdroj: vlastní výzkum

V poloze 3. měsíc na zádech děti manipulovaly dolními končetinami s overballem, který si poté předávaly z nohou do rukou a naopak (viz obr. 9). Otáčením ve vývojové poloze na způsob válení sudů děti překonávaly různé vzdálenosti (viz obr. 10).

Obr. 9: Terapie – 3. měsíc

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 10: Terapie – otáčení

Zdroj: vlastní výzkum

Pro trénink rovnovážných funkcí bylo užito:

- **Tandemové chůze** – po dřevěné kladince děti s dopomocí chodily a později i překračovaly předměty na ni položené či plnily jiné úkoly.
- **Cvičení na velkém míči** – na míči děti seděly, prováděly dechová cvičení, klečely, ležely na břiše a další aktivity (viz obr. 11, 12, 13).
- **Cvičení na malém míči** – v sedě na malém míči děti prováděly různé aktivity s horními i dolními končetinami a trupem, např: pro podporu stability pánve střídavě zvedaly dolní končetiny (viz obr. 14).

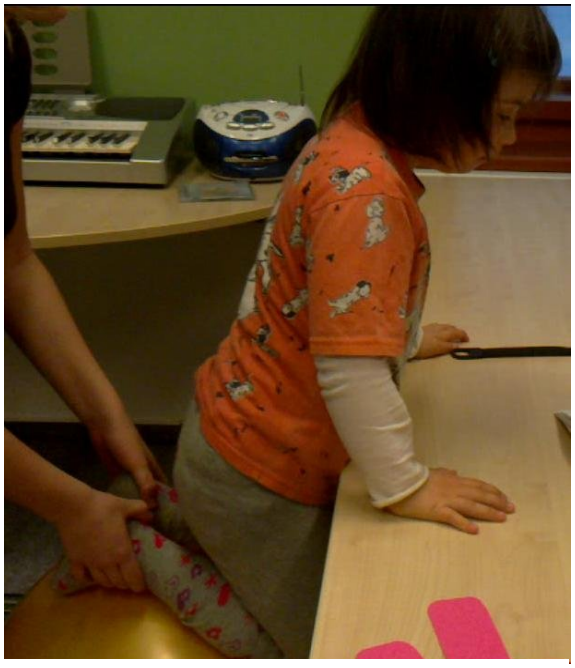
Obr. 11: Terapie – rovnováha na míči

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 12: Terapie – dechové cvičení

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 13: Terapie – klek na míči s oporou



Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 14: Terapie – cvičení na míči

Zdroj: vlastní výzkum

Pro zvýšení aferentních vstupů do CNS bylo využito:

- **Senzomotorické stimulace** - zvýšení propriocepce, které následně vede ke zlepšení koordinace svalové činnosti a trénink stability hlezenních kloubů i celého těla se uskutečňoval na labilních plochách různého povrchu (čočka, dynair, senso balance bar, úseč, kamínky). Děti na pomůckách stály s optickou i bez optické kontroly, manipulovaly horními i dolními končetinami, přenášely váhu, s dopomocí stály na špičkách, prováděly nákrok a po vytvoření motorického chodníčku i s dopomocí chodily.
- **Funkčního tapování plosek nohou** – nalepený tape facilitoval svaly při zapojení se do jejich funkce. Ovlivněno bylo i taktilní čití z plosky nohy.
- **Stimulace povrchového čití** – psaním na záda, malováním jednoduchých obrázků na těla pacientů prsty terapeuta, se ovlivňovala nejen jejich představivost, ale také vnímání doteku, algického podnětu (štípání) či chladu.

K uvolnění zkrácených svalů a jizev se použily:

- **Techniky měkkých tkání –** měkké techniky byly využity na oblast jizvy, vyšetřené zkrácené svaly se protahovaly dle jejich anatomického začátku a úponu.

Aktivace břišních svalů také probíhala:

- **Dechovým cvičením** – kde se aktivovala bránice a potřebné břišní řetězce, nutné pro správnou funkci hlubokého stabilizačního systému. V poloze 3. měsíce děti dýchaly skrz úzkou trubičku do overballu, vydechovaly přes odporové písmeno „š“ – „mašinka“. V kleku u stolu hráli pacienti hru „kdo dofoukne dál míček“ za použití slánky.

K podpoře psychomotorického vývoje se zahrnulo:

- **cvičení na hudbu**
- **dle obrázků zvířat**
- **cvičení na uvědomování si svého tělesného schématu** – „hlava, ramena, kolena, palce“

- **trénink jemné motoriky** – pro oslovení větši oblasti mozkové aktivity se občasně využívaly malá, barevná kolečka s otvorem, které děti navlékaly na stejnobarevné dřevěné tyčky.

4 VÝSLEDKY

4.1 Kazuistika 1

Pacient: V. J., žena, 4,5 let

Diagnóza: Downův syndrom, volná trizomie

4.1.1 Anamnéza

- **Osobní anamnéza**

- Apgar skóre: 9/10, poporodní hmotnost: 2600 g, poporodní délka: 46 cm, porod uskutečněn: fyziologicky, v termínu,
- věk matky v době početí dítěte: 32 let, počet sourozenců: 1 (mladší sestra, zdravá),
- dětské infekce: plané neštovice neproběhly,
- časté infekce dýchacích cest: přítomnost viróz, rhinitida, nazofaryngitida, léčeno ATB,
- poruchy smyslových orgánů: zúžené zvukovody – od narození slyšela od 50 dB, postupně obnova k normě, zrakový systém bez postižení,
- neurologické onemocnění (křeče, epileptické záchvaty): nejsou přítomny,
- endokrinní poruchy: hypofunkce štítné žlázy,
- močový systém: noční pomočování - na noc plena, přes den občasný únik moči, chodí preventivně v pravidelných intervalech,
- poruchy gastrointestinálního traktu (GIT): každoroční dispenzarizace na celiakální sprue – dosud bez potíží,
- vady srdce: defekt komorového i síňového septa, zúžení artérie pulmonalis,
- hospitalizace a prodělané operace - ve 2 letech operace chlopní (FN Motol) - příčná transternální torakotomie, dodnes nedomykavost chlopní.

Psychomotorické vývoj (dále „PMV“):

- plazení neproběhlo, šikmý sed - 10. měsíc, samostatný sed - od 13. měsíce, lezení - 14. měsíc, vertikalizace u nábytku - 21. měsíc, samostatná chůze - 29. měsíc.

Současný stav ADL:

- jedení – lžící zvládá samostatně od 3,5 let, při výběru pohybové strategie jemné motoriky volí spíše válcový úchop, samostatné pití zvládá pomocí brčka,
- oblékání – v určité kvalitě provede sama,
- mikce – na noc plena, přes den chodí preventivně v pravidelných intervalech,
- stolice – nehlásí,
- ranní hygiena – mytí zubů – zvládá s mírnou dopomocí,
- večerní hygiena – nutná dopomoc .

Dosavadní rehabilitace (dále RHB):

- do 25. měsíce pravidelně prováděna terapie Vojtovou reflexní lokomocí, nyní příležitostně (2x týdně),
- Orofaciální regulační terapie – od 8. do 25. měsíce,
- dochází na logopedii do Prahy i v místě bydliště, komunikace omezena na velice jednoduché slovní výrazy,
- Metoda Montessori – 2x týdně v Montessori centru.

- **Rodinná anamnéza** - není významná.
- **Alergologická anamnéza** - nejsou přítomny alergické odpovědi na léky, potraviny a jiné chemické i biologické látky.
- **Farmakologická anamnéza** - užívá Euthyrox na hypofunkci štítné žlázy.
- **Sociální anamnéza** - pacientka navštěvuje mateřskou školku, matka na mateřské dovolené s mladší dcerou. Dobré rodinné zázemí, při časově náročném režimu (časté návštěvy lékaře, terapie, speciální pedagogické vzdělávání) jsou podporováni prarodiči.
- **Sportovní anamnéza** - často cvičí na trampolíně, kterou mají k dispozici doma, ráda má také procházky.

4.1.2 Vstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

- **Pohled zezadu** (viz obr. 15)

- postavení pat DKK v trvalém mediálním zatížení,
- valgózní postavení Achillových šlach obou DKK,
- symetrická kontura lýtek,
- podkolenní rýhy bez stranové asymetrie,
- symetrická kontura stehen i subgluteálních rýh,
- tonus hýžďových svalů symetrický,
- pravá spina illiaca posterior superior níže
- pravá crista iliaca lehce posunuta níž,
- mírný konvex Th páteře vlevo,
- lehce prominují dolní úhly i mediální okraje lopatek, zvýrazněno již při malém rozsahu pohybu do extenze, VR a abdukce v ramenním kloubu,
- pravý pletenec ramenní posazen níž,
- pravá axiální rýha níž,
- bilaterální „zaštípnutí“ taile v úrovni Th/L přechodu,
- zvětšený torakobrachiální trojúhelník vpravo.

Obr. 15: Vstupní vyšetření – pohled zezadu

Zdroj: vlastní výzkum

- **Pohled zepředu** (viz obr. 16)

- zvýšené mediální zatížení hran chodidel,
- valgózní postavení hlezenních kloubů DKK,
- propadlá příčná i podélná nožní klenba DKK,
- abdukční postavení zejména pravého přednoží,
- symetrická kontura lýtek,
- varózní postavení obou patel DKK,
- symetrická kontura stehen,
- lehce zevně rotační postavení kyčelních kloubů,
- spina illiaca anterior superior vpravo níž,
- pupek symetrický,
- vrozená deformita hrudníku - pectus carinatum,
- podélná jizva v obl. sterna od fossa jugularis po cca proc. xiphoideus, plus 4 jizvy v okolí začátků nepravých žeber,
- levá prsní bradavka posazena výš,
- asymetrická výška ramen - pravý ramenní kloub níže,
- obličej symetrický, postavení hlavy bez patologického nálezu.

Obr. 16: Vstupní vyšetření – pohled zepředu

Zdroj: vlastní výzkum

- **Pohled z boku** (viz obr. 17)

- hlava v předsunutém držení,
- dolní čelist bez progenie,
- vrchol C lordózy vyhlazen, celková spíše kyfotizace C páteře,
- C-Th přechod oploštělý,
- protrakce ramen,
- kyfotické postavení Thp,
- loketní kloub v semiflekčním držení,
- Th-L přechod zvýrazněn,
- pánev v mírném anteverzním postavení,
- povolená břišní muskulatura,
- postavení kolenních kloubů v semiflekčním držení.

Obr. 17: Vstupní vyšetření - pohled z boku

Zdroj: vlastní výzkum

Dynamické vyšetření

- **Thomayerova zkouška –** negativní. Byla naměrena hodnota 0.
- **Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy -** přítomno zkrácení mm. pectorales.
- **Vyšetření měkkých tkání -** jizva přítomná na hrudníku vykazuje lehce zhoršenou posunlivost a protažlivost. Fascie v oblasti hrudníku taktéž.
- **Vyšetření hypermobility -** nebylo vyšetřeno.
- **Trendelenburgův příznak -** během chůze nebyl patrný pokles pánve.
- **Mathiasův test** - při tomto testu dítě plně neextendovalo loketní klouby. Po 5 sekundách se pacientce prohloubil vrchol bederní lordózy a elevovala pletence ramenní. Test nevydržela celých třicet sekund, ale jen osm.
- **Stoj** - při popisu dynamiky stoje dominují u pacientky titubace těla s doprovodnou střídavou jemnou flexí a extenzí (až hyperextenzí) v kolenních kloubech (hlavně PDK) a prstech nohy. Během stoje často extenduje palce DKK. Do stereotypu stoje dítěte často vstupovalo i inverzní postavení hlezenního kloubu.
- **Chůze** – při stojné fázi umisťuje chodidla do abdukčního postavení, nášlap se odehrává od vnitřní k zevní straně nohy, zvýrazňuje se plochonoží a valgózního postavení hlezenního kloubu. Během švihové fáze se bérce lehce odchylují ze střední čáry zevně, dopad paty na podložku je uskutečněn ve větší kolenní flexi. Trup se, hlavně při iniciaci chůze, nachází v semiflekčním postavení. Během krokového cyklu je pak patrná i zvětšená hrudní kyfóza a výraznější protrakce ramenních kloubů s abdukcí lopatek.

Vyšetření svalového tonu, rovnovážných reakcí a čití

- **Palpační vyšetření svalového tonu** - při palpaci různé části těla oproti sobě nevykazovaly rozdíl ve svalovém napětí.
- **Vyšetření rovnovážných funkcí** - po vyřazení zrakové kontroly během stoje na balanční ploše pacientka nevykazovala zvýšené oscilační vychýlení.

- **Hluboké čití**

- Polohocit – ze 4 nastavených pozic jedné horní končetiny, uvedla bez optické kontroly do obdobné pozice druhou končetinu jen jednou. Při dalších pokusech již odbíhala od úkolu.

- Pohybocit – nebylo možné otestovat pro náročnost úkolu.

- Stereognózie – pacientka ze 4 ukázek uhodla jeden předmět, poté opět unikala pozorností.

- **Povrchové čití** - nebylo možné otestovat pro náročnost úkolu.

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné DK** - pacientka nebyla schopna stoj sama aktivně provést. Pro splnění úkolu tak využila dopomoc za obě HKK a nejdřív upřednostnila stoj na pravé DK. Z kvalitativního hodnocení se pacientka snažila dosáhnout požadovaného nastavení pomocí lehkého asociovaného souhybu hlavy. Trup nakláněla ke stojné straně a na opačné došlo k elevaci pánve. Pro udržení rovnováhy abdukovala paže v kombinaci s doprovodným stiskem ruky. Z kvantitavního pohledu zaujala flekční polohu kyčelního kloubu po dobu 4 sekund, poté se elevovanou levou dolní končetinou dotkla země. Stoj na LDK zvládala bez doprovodného souhybu trupu, výdrž však trvala jen 2 sekundy.
- **Poskoky na jedné DK** - vzhledem k předcházejícímu testu, kdy dítě nedokázalo zaujmout samostatný stoj na jedné DK, tento úkol nebylo možné splnit. Modifikací úkolu se poté staly skoky snožmo. Odchylky v provedení:

- výchozí odrazová pozice vykazovala již popsané patologie při stoji jako valgózní postavení hlezen, abdukční postavení přednoží (výrazněji PDK), plochonoží,

- pacientka z výchozího postavení nejdříve flektovala levou DK, kterou následně nakročila, odraz se tak odehrával pouze od pravé dolní končetiny,

- při doskoku nebyla schopná udržet rovnováhu, neboť se těžiště těla projikovalo za opěrnou bázi. Aby nedošlo k pádu, nakročila dolní končetinou vzad.

- **Tandemová chůze** - nutnou součástí udržení rovnováhy byla zpočátku dopomoc za trup a obě horní končetiny. Pacientce činil potíže nášlap na celou plochu hranolu. Ten

se zlepšil, zejména u levé dolní končetiny ve chvíli, kdy se začala více soustředit na aktivitu, kterou zároveň kontrolovala zrakem. Pravá dolní končetina měla během tandemové chůze stálé abdukční postavení nohy a u obou končetin vázlo odvíjení plosek nohou. Chůzi zároveň po celou dobu doprovázely pomocné souhyby trupu a horních končetin.

4.1.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie

Byly přítomny:

- známky VDT - z čehož dominuje protrakce ramen, povolená břišní muskulatura, prominence dolních úhlů lopatek, valgózní postavení hlezenních kloubů a plochonoží pacientky;
- deficit posturální stability při vzpřímeném stoji a deficit dynamické rovnováhy;
- deficit v exteroceptivním a proprioceptivním čití;
- vrozená deformita hrudníku – pectus carinatum s podélnou, méně posunlivou jizvou, která lehce stahuje okolní tkáň.

Na základě jmenovaných patologií bude obsahem dlouhodobého terapeutického plánu ovlivnění vadného držení těla pacientky, zlepšení statické a dynamické rovnováhy.

Individuální terapie zahrnovala postupy (podrobně k jednotlivým postupům viz kapitola 3.3):

- cvičení v polohách z ontogenetického vývoje
- senzomorickou stimulaci k ovlivnění plochonoží, stability hlezenních kloubů a zvýšení proprioceptivní aferentace z plosky nohy;
- funkční tapování plosek nohou k facilitaci svalů chodidel a tím ovlivnění plochonoží;
- mobilizace měkkých tkání - protahování prsních svalů, měkké techniky směřovaly k uvolnění jizvy, měkkých tkání hrudníku;
- aktivace břišních řetězců nutných pro správnou funkci hlubokého stabilizačního systému, probíhala během dechových cvičení;

- cvičení na velkém i malém míči, tandemová chůze – trénink rovnovážných reakcí;
- cvičení k podpoře psychomotorického vývoje, které zahrnovalo cvičení na hudbu, dle obrázků zvířat, cvičení na uvědomování si svého tělesného schématu a trénink jemné motoriky;
- trénink povrchového čití především psaním na tělo pacientky.

4.1.4 Výstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

Změna při výstupním vyšetření pohledem nastala v postavení obou přednoží (zejména PDK), které tentokrát natolik nevytáčela do abdukčního postavení. Prominence lopatek, popsaná při vstupním vyšetření, patrna pouze v malé míře. Ostatní segmenty těla vykazovaly stejné odchylky, jako při vstupním vyšetření.

Dynamické vyšetření

- **Stoj** - stoj pacientky byl stabilnější a charakteristické titubace, které byly přítomny při vstupním rozboru, jsem neshledala. Dolní úhly lopatek dítěte, během hybnosti pletence ramenního, odstávaly v menší míře (viz obr. 18, 19).

Obr. 18: Vstupní vyšetření – pohled zezadu

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 19: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

- **Chůze** - během chůzového cyklu neuváděla pacientka chodidla do takového abdukčního postavení, jako při vstupním vyšetření. Ostatní popsané patologie byly stále přítomny.
- **Mathiasův test** - během tohoto testu pacientka opět plně neextendovala loketní klouby. Po 7 sekundách se jí prohloubil vrchol bederní lordózy a elevovala pletence ramenní. Test celkově vydržela provádět oproti minulému zkoušení o 15 sekund déle.

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné dolní končetině** - úkol pacientka plnila tentokrát s dopomocí za 1 HK. Výdrž na obou DKK trval 4 sekundy (LDK déle o 2 sekundy). Dítě si opět dopomáhalo souhyby hlavy, trupu i volné horní končetiny.
- **Poskoky na jedné dolní končetině** - pro splnění úkolu dítě opět využilo přeskoky přes „potůček z krepového papíru“. Změna se týká již zmíněného postavení chodidel, které natolik nevytáčela do abdukčního postavení. Odraz se odehrával opět jen od pravé dolní končetiny. Rovnováhu při dopadu tentokrát nevyrovnávala půlkrokem vzad, ale vždy provedla navíc jeden skok vpřed (viz obr. 20, 21).

Obr. 20: Vstupní vyšetření - skok snožmý

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 21: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

- **Tandemová chůze** - tandemovou chůzi pacientka zvládala s dopomocí za 1 HK a působila během ní stabilněji. Držení středního postavení, zejména pravého chodidla, bylo přítomno i při této zkoušce náročnější na rovnovážné funkce. Nadále využívala souhybu volné horní končetiny, úklonu trupu a neodvíjela plosky nohou (viz obr. 22, 23).

Obr. 22: Vstupní vyšetření - tandem. chůze

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 23: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Naplnění dlouhodobého terapeutického plánu

Ze stanoveného dlouhodobého terapeutického plánu se podařilo ovlivnit:

- vadné držení těla - změna postavení přednoží (zejm. PDK), zlepšení funkce dolních fixátorů lopatek při statickém postavení i dynamickém pohybu pletence ramenního, zlepšené držení těla (zapojení svalů v jejich posturální funkci) během Mathiasova testu;
- statickou rovnováhu - při bipedálním stoji (nebyly přítomny titubace);
- dynamickou rovnováhu - při tandemové chůzi.

Ze stanoveného dlouhodobého terapeutického plánu se nepodařilo ovlivnit:

- statickou rovnováhu - při stoji na 1 DK;
- dynamickou rovnováhu - při poskocích na 1 DK (resp. skoku snožmém).

4.2 Kazuistika 2

Pacient: J. H., muž, 8,5 let

Diagnóza: Downův syndrom, Volná trizomie

4.2.1 Anamnéza

- **Osobní anamnéza**

- poporodní hmotnost: 2200 g, poporodní délka: 43 cm, porod uskutečněn: fyziologicky, v 37. týdnu;
- věk matky v době početí dítěte: 38 let, počet sourozenců: 2 (mladší bratr, starší sestra),
- dětské infekce: plané neštovice proběhly bez komplikací,
- časté infekce dýchacích cest a středouší: rhinitidy, otitis media a nazofaryngitidy v trvání osmi let, zpočátku téměř každý měsíc, bronchitida – 2x do roka, sinusitidy, po tonsilektomii (2/2011) stav výrazně zlepšen,
- spánkové poruchy dýchání – dříve spánkové apnoe – spával vsedě, nyní stav zlepšen
- poruchy smyslových orgánů: zrak – 4,5 dioptrií na dálku, časté konjuktivitidy, mírný strabismus, sluch před zavedením tympanální drenáže zhoršen, po zákroku zlepšení, nyní opět recidiva obtíží,
- neurologické onemocnění (křeče, epileptické záchvaty): nejsou přítomny,
- endokrinní poruchy: bude vyšetřen, nyní bez potíží,
- močový systém: občasné záněty močových cest, nyní bez potíží,
- poruchy GIT: každoroční dispenzarizace na celiakální sprue – dříve nesnášenlivost mléka, dnes upraveno,
- vady srdce: spontánní uzávěr foramen ovale, poslechově šelest (na UZ srdce nepotvrzen),
- hospitalizace a prodělané operace – v únoru r. 2011 tonsilektomie a tympanální drenáž, před tím 2x adenotomie, ve 4 letech bronchoskopie po aspiraci cizího tělesa, hospitalizace s popáleninou lokalizovanou na dorzální straně levé ruky (cca 1 % plochy tělesného povrchu).

PMV:

- plazení – matka neví zcela jistě, zda proběhlo, otočení – ze zad na břicho – v 7. měsíci, šikmý sed – v 10. měsíci, samostatný sed – 1 rok, lezení – 1,5 roku, vertikalizace u nábytku – 1,5 roku, samostatná chůze – 2,5 let.

Současný stav ADL:

- jedení - zvládá samostatně lžící i příborem,
- oblékání - plně samostatný,
- mikce – plně samostatný,
- stolice – s dopomocí hygieně,
- ranní hygiena – mytí zubů – zvládá samostatně,
- večerní hygiena – zvládá samostatně.

Dosavadní RHB:

- do 12. měsíce pravidelně prováděna Vojtova reflexní lokomoce,
- do 6. měsíce široké balení (půl roku), od 0,5 roku dosud nosí korekční vložky na plochonoží,
- Orofaciální regulační terapie – v 1 roce po dobu 6 měsíců, poté od 5 do 5,5 let,
- logopedie – od 7 let dochází, komunikační schopnosti pacienta jsou omezeny na jednodušší slovní spojení a věty, kterým někdy nelze rozumět pro špatnou výslovnost,
- metoda Montessori - v rámci mateřské školy (do r. 2010).

- **Rodinná anamnéza** - není významná.
- **Alergologická anamnéza** - dříve přítomny antigliadinové protilátky, dnes upraveno.
- **Farmakologická anamnéza -** Aerius sirup (antihistaminicum), ATB 5x ročně.
- **Sociální anamnéza** - navštěvuje základní školu (2x odklad), kde má osobní asistentku, matka a otec v zaměstnání, velice dobré rodinné zázemí, velká psychomorická motivace ze stran starší sestry i mladšího bratra.
- **Sportovní anamnéza** - dítě pravidelně neprovádí žádnou tělesnou aktivitu.

4.2.2 Vstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

- **Pohled zezadu** (viz obr. 24)

- postavení pat DKK v trvalém mediálním zatížení,
- valgózní postavení hlezenních kloubů (více LDK),
- valgózní postavení Achillových šlach obou DKK,
- symetrická kontura lýtek,
- valgózní postavení obou kolenních kloubů,
- zevně rotační postavení v kyčelním kloubu vlevo,
- spinae illiace posteriores superiores bez asymetrie,
- cristae iliacae uloženy ve stejné výši,
- mírný konvex hrudní páteře doleva,
- výrazně prominují dolní úhly lopatek,
- pravá lopatka spolu s ramenním kloubem posazena níže,
- pravá axiální rýha v nižší pozici,
- bilaterální „zaštípnutí“ taile v úrovni Th 11/12, výrazněji vlevo,
- zvětšený torakobrachiální trojúhelník vpravo.

Obr. 24: Vstupní vyšetření – pohled zezadu

Zdroj: vlastní výzkum

- **Pohled zepředu**

- zvýšené mediální zatížení hran chodidel,
- valgózní postavení hlezenních kloubů DKK, více vlevo,
- propadlá příčná i podélná nožní klenba obou DKK,
- symetrická kontura lýtek,
- valgózní postavení kolenních kloubů, více vlevo,
- varózní postavení zejména levé pately,
- spinae illiacae anteriores superiores bez asymetrie,
- asymetrie postavení pupku – doprava dolů,
- levá prsní bradavka posazena níž,
- pravý ramenní kloub uložen níž,
- horní polovina těla se vychyluje směrem doleva,
- převažuje dýchání ústy,
- obličej symetrický, postavení hlavy bez patologického nálezu.

- **Pohled z boku** (viz obr. 25)

- hlava v lehkém anteflekčním držení,
- dolní čelist bez progenie,
- protrakce ramen,
- výrazně odstáté dolní úhly lopatek,
- napřímení až lordotizace dolní Thp, vrchol hrudní kyfózy lokalizován do mezilopatkové oblasti,
- hyperlordóza LSp,
- pánev v anteverzním postavení,
- výrazně povolená břišní muskulatura,
- rekurvace zejména pravého kolenního kloubu.

Obr. 25: Vstupní vyšetření – pohled z boku

Zdroj: vlastní výzkum

Dynamické vyšetření

- **Thomayerova zkouška** - pozitivní. Byla naměřena hodnota 5 cm.
- **Vyšetření zkrácených svalů dle Jandy** - přítomno zkrácení flexorů kolenních kloubů (m. biceps femoris, m. semimembranosus a m. semitendinosus).
- **Vyšetření hypermobility** - nebylo vyšetřeno.
- **Trendelenburgův příznak** - během chůze a stoje na 1 DK nebyl patrný pokles pánve.
- **Mathiasův test** - po třinácti sekundách provádění se pacientovi zvýraznila lordóza v Th/L přechodu a horní končetiny flektoval v loketních kloubech. Déle zkoušku nevydržel provádět.
- **Chůze** - nášlap nohy se zejména u pravé dolní končetiny odehrává od vnitřní k zevní hraně chodidla. Touto končetinou také pacient provádí delší krok. Zejména ve fázi

středního stoje, hlavně pravé dolní končetiny, dochází k rekurvaci kolenního kloubu a značné valgotizaci hlezna. Po celou dobu krokového cyklu je noha v abdukčním postavení a kolenní kloub ve valgozitě.

Vyšetření svalového tonu, rovnovážných funkcí a čití

- **Palpační vyšetření svalového tonu -** při palpaci oproti sobě různé části těla nevykazovaly rozdíl ve svalovém napětí.
- **Vyšetření rovnovážných reakcí** - po vyřazení zrakové kontroly během stoje na balanční ploše pacient vykazoval lehce zvýšené oscilační vychýlení oproti stoji na nerovné ploše s optickou kontrolou, které se projevilo také u III. polohy Rombergovy zkoušky.
- **Hluboké čití**

- polohocit - pacient z uvedených 4 pozic jedné horní končetiny uvedl jen jednu do obdobného postavení. Zbytek se značně lišil.
- pohybocit – začátek ani konec pohybu neodpovídal pacientovu vyjádření.
- stereognózie - ze čtyř ukázek předmětů správně určil tři.

- **Povrchové čití** - při zkoušce exteroceptivního čití pacient nedokázal samostatně určit namalovaný obrazec na jeho zádech, z výběru dvou možností, pak určil správnou.

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné dolní končetině** - pacient úkol pochopil a byl schopen ho sám aktivně provést. Jeho preferenční stojná dolní končetina byla levá. V ní také dosahoval lepší dynamickou stabilitu. Pomoci si ale musel souhybem pravé horní končetiny s lehkým úklonem trupu ke stojné straně. Ploska a postavení v hleznu odpovídaly již popsaným patologiím ve stoji. V dosažené pozici však pacient nedokázal déle setrvat a ihned musel elevovanou končetinu uvést do opory, aby nedošlo k pádu. Stoj na pravé dolní končetině činil dítěti větší potíže, a jako nutnou dopomoc využil svou levou horní končetinu, kterou si, ve snaze provést úkol, podepřel bérec. Tím došlo k úklonu ke

straně elevované končetiny, na stojné noze k větší flexi a valgotizaci v kolenním kloubu a abdukci pravé paže. I v této pozici nedokázal staticky setrvat a docházelo k posunům z místa (viz obr. 26, 27).

Obr. 26: Vstupní vyšetření – stoj na LDK

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 27: Vstupní vyšetření – stoj na PDK

Zdroj: vlastní výzkum

- **Poskoky na jedné dolní končetině** - poskoky pacient sám zvládl jen na pravé dolní končetině. Nebyl ale schopen je praktikovat na místě o průměru jednoho metru. Celkem se mu podařilo provést 3 za sebou jdoucí poskoky, ale míra odvíjení při odrazu byla malá. Dopad neprobíhal měkce a pro vykonání využil souhybů horních končetin a trupu.
- **Tandemová chůze** - tandemovou chůzi pacient praktikoval na dřevěném hranolu s dopomocí za jednu horní končetinu. Obě dolní končetiny měly během chůze abdukční postavení nohy a valgozitu v hlezenních kloubech. Chybělo odvíjení plosek a nášlapy realizoval (zejména u LDK) směrem od špičky k patě. Tělem pacient

neustále vyrovnával stabilitu a několikrát šlápl mimo plochu kladinky. Při chůzi docházelo k zvětšení lordózy dolní hrudní páteře a Th/L přechodu (viz obr. 28).

Obr. 28: Vstupní vyšetření – tandem. chůze

Zdroj: vlastní výzkum

4.2.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie

Byly přítomny:

- známky VDT - povolená břišní stěna, zvýšená lordóza v Th/L přechodu a dolní hrudní páteři, protrakce ramen, prominence dolních úhlů lopatek, valgózní postavení v kolenních a hlezenních kloubech, rekurvace kolenních kloubů a plochonoží;
- ve stereotypu chůze rekurvace zejména pravého kolenního kloubu;
- deficit v rovnovážných reakcí;
- snížená kvalitu čití;

- trvalé dýchání ústy.

Obsahem dlouhodobého terapeutického plánuje bude ovlivnění vadného držení těla, statické a dynamické rovnováhy a obnovení optimálního dechového stereotypu.

Individuální terapie zahrnovala prvky (podrobně k jednotlivým postupům viz kapitola 3.3):

- dechového cvičení – s důrazem na dýchání nosem, aktivace břišních řetězců;
- cvičení v polohách z ontogenetického vývoje;
- trénink rovnovážných funkcí – tandemová chůze, cvičení na velkém i malém míči;
- senzomotorickou stimulaci - k ovlivnění plochonoží, stability hlezenních kloubů i těla jako celku a zvýšení proprioceptivní aferentace z plosky nohy;
- funkční tapování – k ovlivnění plochonoží;
- cvičení ke zvýšení aferentních vstupů - exteroceptivních i proprioceptivních;
- mobilizace měkkých tkání - protahování zkrácených flexorů kolenních kloubů.

4.2.4 Výstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

Stoj pacienta nevykazuje takové asymetrické postavení, jako při vstupním vyšetření. Dolní úhly lopatek natolik neprominují, postavení pravého ramene je, v porovnání s postavením před terapií, výše. Lehké konvexní postavení hrudníku vpravo se upravilo, čímž se axiální rýhy srovnaly do stejné výšky. Dolní končetiny zaujaly symetričtější postavení, ale na úkor zvětšení opěrné báze. Hyperlordóza v bederní páteři s anteverzí pánve, protrakce ramen, plochonoží i valgózní postavení v hlezenních kloubech jsou stále přítomny ve stejné míře. Rekurvace pravého kolenního kloubu není při stoji patrná, jako během vstupního vyšetření. Pacient stále upřednostňuje dýchání ústy (viz obr. 29, 30, 31, 32).

Obr 29: Vstupní vyšetření – pohled zezadu

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 30: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 31: Vstupní vyšetření – pohled zepředu

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 32: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Dynamické vyšetření

- **Chůze** - ke zlepšení došlo při realizaci nášlapu, který začal mít prvky odvíjení od zevní hrany chodidla. Asymetrii v délce kroku jsem tentokrát neshledala. U levé dolní končetiny se správné odvíjení zvýraznilo. Rekurvace kolenního kloubu je během chůze nadále přítomná (viz obr. 33, 34).

Obr. 33: Vstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 34: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

- **Mathiasův test** - zkoušku vydržel praktikovat po celých 30 sekund. Od poloviny času se lehce zvýšila bederní lordóza a předpažené horní končetiny mu poklesly o 20° v ramenních kloubech.

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné dolní končetině** - stoj na jedné DK probíhal ve stejných patologiích, jako při vstupním rozboru. Změnou byla jen výdrž stojné levé dolní končetiny z 0 sekund na 2 sekundy.
- **Poskoky na jedné dolní končetině** - poskoky pacient sám zvládl opět jen na pravé dolní končetině a ve stejné kvalitě, jako při vstupním vyšetření.
- **Tandemová chůze** - při výstupním vyšetření zvládal chůzi s dopomocí za jednu horní končetinu bez odchylek přítomných u prvního rozboru. Na požádání zvládl sám ujít 2 kroky, při tom lehce abdukoval chodidlo levé DK a obě horní končetiny (viz obr 35, 36).

Obr. 35: Vstupní vyšetření – tandem. chůze

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 36: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Naplnění dlouhodobého terapeutického plánu

Ze stanoveného dlouhodobého terapeutického plánu se podařilo ovlivnit:

- vadné držení těla - zlepšení funkce dolních fixátorů lopatek, úprava konvexního postavení hrudníku, symetrické postavení DKK, zlepšení stabilizátorů kolene PDK za statických podmínek, zlepšení držení těla během Matihasova testu;
- dynamickou rovnováhu - při tandemové chůzi.

Ze stanového dlouhodobého plánu se nepodařilo ovlivnit:

- optimální dechový stereotyp;
- statickou rovnováhu - při stoji na 1 DK;
- dynamickou rovnováhu - při poskocích na 1 DK.

4.3 Kazuistika 3

Pacient: A. M., žena, 6,5 let

Diagnóza: Downův syndrom, Volná trizomie

4.3.1 Anamnéza

- **Osobní anamnéza**

- poporodní hmotnost: 2800 g, poporodní délka: 48 cm, porod uskutečněn: císařským řezem, v 37. týdnu, věk matky v době početí dítěte: 28 let, počet sourozenců: 3 (2 mladší sourozenci, zdraví),
- dětské infekce: plané neštovice neproběhly
- časté infekce dýchacích cest: rhinitida, nazofaryngitida, laryngitida - několikrát ročně
- bez spánkových poruch dýchání,
- poruchy smyslových orgánů: prováděny preventivní kontroly, prozatím bez nálezu,
- neurologické onemocnění (křeče, epileptické záchvaty): nejsou přítomny,
- endokrinní poruchy: hypofunkce štítné žlázy,
- močový systém: bez obtíží,
- poruchy (GIT): každoroční dispenzarizace na celiakální sprue – dosud bez potíží,
- vady srdce: bez nálezu,
- hospitalizace a prodělané operace – hospitalizace z důvodu léčby infekční laryngitidy (2008).

PMV:

- ve 2 letech proběhlo plazení, otáčení ze zad na bříško v pravidelných intervalech od 1 roku, ve 27. měsíci šikmý sed, od 27. měsíce samostatný sed, ve 2,5 letech lezení, ve 3 letech vertikalizace u nábytku, ve 4 letech samostatná chůze.

Současný stav ADL:

- jedení – zvládá samostatně,
- mikce – plně samostatná,

- stolice – plně samostatná,
- ranní hygiena – mytí zubů – zvládá s mírnou dopomocí,
- večerní hygiena – zvládá s mírnou dopomocí.

Dosavadní RHB:
- do 2 let pravidelně prováděna 4x denně Vojtova reflexní lokomoce, od 2 let doposud 1x denně,
- od 2 let – více než 1 rok Bobath koncept – následně posunutí motorického vývoje,
- Orofaciální regulační terapie od 1 do 3 let denně, nyní příležitostně kontroly,
- logopedie – navštěvuje od 5 let,
- Metoda Montessori – 2x týdně v Montessori centrum,
- Feuersteinova metoda – od 3 let prováděna každý týden.

- **Rodinná anamnéza -** není významná.
- **Alergologická anamnéza -** nejsou přítomny alergické odpovědi na léky, potraviny a jiné chemické i biologické látky.
- **Farmakologická anamnéza -** užívá Euthyrox na hypofunkci štítné žlázy.
- **Sociální anamnéza** - navštěvuje mateřskou školku i se dvěma mladšími sourozenci, matka i otec v zaměstnání, velice dobré rodinné zázemí, při časově náročném denním režimu jsou podporováni okolní rodinou.
- **Sportovní anamnéza** - každý týden dítě chodí s rodiči plavat.

4.3.2 Vstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

- **Pohled zezadu**

- větší mediální zatížení pravé paty,
- lehké valgózní postavení hlezenních kloubů (více LDK),
- chybí reliéf pravé Achillovy šlachy,

- symetrická kontura lýtek,
- spina illiaca posterior superior níže,
- trupem uhýbá lehce doleva,
- prominují dolní úhly lopatek,
- levá lopatka spolu s ramenním kloubem posazena výše,
- levá axiální rýha ve vyšší pozici,
- bilaterální „zaštípnutí“ taile v úrovni Th 11/12,
- zvětšený torakobrachiální trojúhelník vpravo.

- **Pohled zepředu**

- valgózní postavení levého hlezenního kloubu,
- patrná sandálovová rýha mezi prvním a druhým prstcem obou DKK,
- lehké abdukční postavení přednoží,
- propadlá příčná i podélná nožní klenba obou DKK,
- symetrická kontura lýtek,
- varózní postavení patel kolenních kloubů,
- pravá spina illiaca anterior superior níže,
- asymetrie postavení pupku – doleva a dolů,
- levá prsní bradavka posazena níže,
- pravý ramenní kloub uložen níže,
- obličej symetrický, postavení hlavy bez patologického nálezu,
- horní polovina těla se vychyluje směrem doleva.

- **Pohled z boku**

- dolní čelist bez progenie,
- protrakce ramen,
- zvýrazněn Th/L přechod,
- při uvolněném stoji kyfotizuje hrudní páteř a zvyšuje lordózu zejména v Th/L přechodu (umí sama zkorigovat),
- povolená břišní muskulatura.

Dynamické vyšetření

- **Thomayerova zkouška –** negativní. Při Thomayerově zkoušce byla naměřena hodnota - 5 cm, svědčící o přítomnosti hypermobility.
- **Vyšetření hypermobility –** byla potvrzena hypermobilita při zkoušce posazení se na paty (viz obr. 37)

Obr. 37: Vstupní vyšetření – zkouška posazení se na paty

Zdroj: vlastní výzkum

- **Stoj** - pacientka se umí napřímit, ale trvale v této pozici nesetrvá. Ulevuje si postavením s hyperkyfózou hrudní páteře, protrakcí ramen a s povolenou břišní stěnou.
- **Trendelenburgův příznak** - během chůze pacientky byl patrný pokles pánve vždy během švihové fáze obou DKK.
- **Mathiasův test** - pacientce se po 4 sekundách provádění testu zvýraznilo „zalomení“ v Th/L přechodu a lehce flektovala loketní klouby. Po 22 sekundách se pažemi opírala o své tělo, kyfotizovala hrudní páteř a výrazně se lordotizovala v Th/L přechodu (viz obr. 38, 39).

Obr 38: Vstupní vyšetření - 4. sekunda

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 39: Výstupní vyšetření - 22. sekunda

Zdroj: vlastní výzkum

- **Chůze** (viz obr. 40)

Celkově krokový cyklus pacientky působí toporně. Patrná je:

- chůze o široké bazi,
- ve stojné fázi LDK - kompenzační úklon trupu (ne vždy),
- asymetrie délky kroku (delší PDK),
- pomalejší tempo,
- menší souhyby HKK,
- porucha odvíjení chodidel.

Obr. 40: Vstupní vyšetření - chůze

Zdroj: vlastní výzkum

Vyšetření svalového tonu, rovnovážných reakcí a čití

- **Palpační vyšetření svalového tonu** - zde rovněž během palpace oproti sobě různé části těla nevykazovaly rozdíl ve svalovém napětí.
- **Vyšetření rovnovážných funkcí** - po vyřazení zrakové kontroly během stoje na balanční ploše pacientka vykazovala zvýšené oscilační vychýlení oproti stoji na nerovné ploše s optickou kontrolou. U Rombergovy zkoušky dítě v II. a III. poloze zvýšeně tělem titubovalo.
- **Hluboké čití**

- pohybocit – pacientka bez optické kontroly uváděla chybné informace o tom, zda je končetina v pohybu, či statická.

- polohocit - dle 4 pozic jedné horní končetiny uvedla druhou do nastavení, které se u dvou případů lišilo o cca 25° v ramenním kloubu.
- stereognózie – pacientka dokázala bezchybně určit, jaký předmět držela v ruce během zavřených očí.

- **Povrchové čití** - při testování exteroceptivního čití pacientka občasně chybovala. Nepotřebovala mít ale žádnou formu nápovědy.

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné dolní končetině** - pacientka byla schopna úkol provést s dopomocí za obě horní končetiny. Preferovala levou dolní končetinu. Na této končetině setrvala stát 3 sekundy. Z kvalitativního hlediska během stoje lehce flektovala trup, abdukovala paže a nohu, kterou si tak rozšířila stojnou bazi. Elevovanou končetinu rovněž abdukovala. Na pravé končetině zaujala sice stabilnější stoj, v němž setrvala po dobu 5 sekund, ale tuto stabilitu podpořila lateroflexí trupu doprava. Ploska a postavení v hleznu odpovídaly již popsaným patologiím ve stoji.
- **Poskoky na jedné dolní končetině** - poskoky na jedné DK pacientka sama nezvládala, proto praktikovala skoky snožmo. Odraz se odehrával od obou dolních končetin, míra odvíjení při odrazu byla velice malá, dopad nebyl měkký a uskutečňoval se na extendované dolní končetiny. Dítě nebylo schopno provést více poskoků za sebou.
- **Tandemová chůze** - tandemovou chůzi pacientka prováděla na dřevěném hranolu s dopomocí za jednu horní končetinu. Obě přednoží byly během chůze v rovnoběžném postavení s hranolem. Chybělo ale odvíjení plosek a nášlapy realizovala směrem od špičky k patě.

4.3.3 Shrnutí stávajícího stavu pacienta a návrh terapie

Byly přítomny:

- známky VDT - valgozita hlezenních kloubů, prominence dolních úhlů lopatek, plochonoží, povolená břišní stěna a protrakce ramen;

- deficit v posturální stabilitě těla, v dynamické rovnováze;
- deficit v exteroceptivním, proprioceptivním čití;
- nedostatečná pelvifemorální fixace patrná při chůzi, toporná chůze.

Obsahem dlouhodobého terapeutického plánu bude ovlivnění vadného držení těla, zlepšení chůzového stereotypu pacientky a statické a dynamické rovnováhy.

Individuální terapie zahrnovala postupy (podrobně k jednotlivým postupům viz kapitola 3.3):

- cvičení na malém míči - k podpoře stability pánevní oblasti a disociaci horního a dolního trupu;
- trénink rovnovážných reakcí - na velkém míči, tandemovou chůzí;
- cvičení v polohách z ontogenetického vývoje - ke zlepšení posturální funkce svalů, k úpravě držení těla, práce v uzavřených kinematických řetězcích - důraz na centrované postavení kloubů (viz test - přítomnost hypermobility);
- senzomorickou stimulaci - k ovlivnění plochonoží, stability hlezenních kloubů, zvýšení proprioceptivní aferentace z plosky nohy;
- nácvik chůze - zvýšení souhybů HKK a rotace trupu
- funkční tapování plosek nohou - k facilitaci svalů chodidel a tím ovlivnění plochonoží;
- dechové cvičení - aktivace břišních řetězců;
- cvičení ke zvýšení aferentních vstupů - exteroceptivních i proprioceptivních.

4.3.4 Výstupní vyšetření

Kineziologický rozbor – vyšetření stoje

Při pohledu zezadu zmírnění prominence dolních úhlů lopatek. Při stoji se sama uvedla do napřímeného držení těla, ve kterém, oproti vstupnímu vyšetření, dlouhou dobu setrvala. Opěrnou bázi však zvolila širší, než při vstupním vyšetření. Ostatní jmenované odchylky jsou stále přítomny ve stejné míře (viz obr. 41, 42, 43, 44).

Obr. 41: Vstupní vyšetření - lopatky

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 42: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 43: Vstupní vyšetření – držení těla

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 44: Výstupní vyšetření

Zdroj: vlastní výzkum

Dynamické vyšetření

- **Chůze** - doprovodný úklon k LDK nebyl tentokrát pozorován. Chůze má jinak stejnou kvalitu, jako při vstupním vyšetření.

- **Mathiasův test** - během tohoto testu měla pacientka optimálnější držení těla. Po uběhlých 10 sekundách jen nepatrně klesly předpažené horní končetiny, po 28 sekundách poklesly znatelněji. Ostatní předešlé patologie, jako hyperkyfóza v hrudní páteři, zalomení v Th/L přechodu, flexe v loketních kloubech, přítomny nebyly (viz obr. 45, 46).

Obr. 45: Výstupní vyšetření – 10. sekunda

Zdroj: vlastní výzkum

Obr. 46: Výstupní vyšetření – 28. sekunda

Zdroj: vlastní výzkum

Vybrané testy hrubé motoriky

- **Stoj na jedné dolní končetině** - oproti minulému testování byla pacientce nabídnuta dopomoc za 1 HK. Při stoji na LDK nevyužila souhybů volné horní končetiny, trup ale mírně flektovala. Výdrž na této končetině činila 5 sekund, což je o 2 sekundy déle než při vstupním vyšetření. Stoj na PDK byl opět podpořen lateroflexí trupu, výdrž v něm byla ale o 2 sekundy kratší.
- **Poskoky na jedné dolní končetině/snožmo** - poskoky snožmo pacientka prováděla ve stejné kvalitě jako při předchozím testování.
- **Tandemová chůze** - tandemovou chůzi pacientka opět praktikovala s dopomocí za jednu horní končetinu. Na kladince působila stabilněji, nášlapy ale stále probíhaly od špičky k patě. Otestována byla také samostatná chůze po nalepené čáře. Od minulého vyšetření z části respektovala jednu linii chůze.

Naplnění dlouhodobého terapeutického plánu

Ze stanoveného dlouhodobého terapeutického plánu se podařilo ovlivnit:

- vadné držení těla - zlepšení funkce dolních fixátorů lopatek, zlepšené držení těla; (zapojení svalů v jejich posturální funkci) během Mathiasova testu;
- dynamickou rovnováhu - při tandemové chůzi;
- chůzový stereotyp - nepřítomnost kompenzačního úklonu.

Ze stanoveného dlouhodobého terapeutického plánu se nepodařilo ovlivnit:

- statickou rovnováhu - při stoji na 1 DK;
- dynamickou rovnováhu - při poskocích na 1 DK (resp. skok snožmý).

5 DISKUZE

Diskuze k teoretické části

V teoretické části této bakalářské práce je věnována pozornost popisu poruch jednotlivých složek pohybového aparátu osob s DS. Žádná česká literatura tyto specifické informace neposkytuje, bylo tak nutné čerpat jen ze zahraničních zdrojů. Mnoho autorů popisovalo poruchy v různých souvislostech a na různých úrovních, proto nebylo snadné poskytnout srozumitelný přehled o této tématice. Anglická terminologie odborných výrazů mohla být po překladu někdy zavádějící. Týkalo se to například termínu „joint stiffness“, který může znamenat jak kloubní tuhost, vyskytující se například při revmatických onemocnění, tak omezení stupně volnosti, které je při pohybových funkcích do jisté míry fyziologickým jevem (viz kapitola 1.5.4).

Autorka Dennis (2001) v souvislosti s AA instabilitou osob s DS (viz kapitola 1.7.1) uvádí, že riziko úrazu páteře je u těchto dětí malé mimo jiné z důvodu, že jsou méně aktivní ve sportovních činnostech. Je třeba doplnit, že tato neúčast není dána „lenivostí“ dětí, ale souvisí s jejich chudší pohybovou výbavou, jak již bylo zmíněno v úvodu práce.

Diskuze k praktické části – vyšetření

Vyšetřovací testy se u dětí s DS nemohly aplikovat tak, jako u zdravých dětí. Problémem se stávala nedostatečná atraktivnost úkolu, který se vždy nedařil zakomponovat do hry. Děti tak často unikaly pozorností, a hledaly zajímavější aktivity, k čemuž přispívala i přítomnost určitého mentálního deficitu. Během některých vyšetření nebyly děti jen ve spodním prádle, ale i v lehkém ošacení z důvodu větší náchylnosti k nachlazení.

Primárně zvolené testy vybraných motorických funkcí byly na možnosti dětí příliš náročné. Při stoji 1 DK a tandemové chůze využily dopomoc za horní končetiny obě děvčata. Objektivita testu tak byla lehce narušena, nicméně přítomnost popsaných patologií nelze nijak zpochybnit. Nejstarší chlapec zvládal stoj sám, ale ve špatné kvalitě a po velice krátký čas. Nutností se u obou děvčat stala i modifikace poskoků

na 1 DK na skok snožmo. Hodnocení se tak omezilo na kvalitativní popis provedeného úkolu. K realizaci bylo nutné u nejmladší pacientky využít krepový papír imitující potůček, přes který musela přeskočit tak, aby se nenamočila. V rámci jednoho sezení trvalo poměrně dlouhou dobu, než přišla na to, jak tento úkol vykonat. Ve snaze ho provést využívala zpočátku náhradní hybné modely typu překročení, chůze po špičkách, „medvědí chůze“ nebo lezení. Až po určité době se úkol podobal požadovanému.

Rombergova zkouška a vyšetření pohybocitu nebyly u nejmladší dívky otestovány pro nedostatečné pochopení úkolu. Během testování polohocitu ze 4 pozic jedné horní končetiny uvedla do shodného postavení druhou končetinu jen jednou. Poté již odbíhala od úkolu. Je možné, že mentální handicap znemožnil otestování jinak správné funkce kinestézie a statestézie. Stejná situace u této pacientky nastala při testování stereognózie.

V případě druhé i třetí kazuistiky se testování polohocitu i stereognózie zdařilo. Pohybocit z daných vyšetřování vykazoval nejhorší funkci. Do jaké míry ale děti pochopily úkol a náhodně „netrefovaly“ odpověď je těžké posoudit. V případě chyb v určení polohocitu a pohybocitu těchto pacientů není možno oddělit, zda se dysfunkce týká schopnosti informovat o poloze a pohybu nebo schopnosti integrovat a vnímat tyto informace vyššími strukturami CNS.

Při zkoušce exteroceptivního čití žádné z dětí nemohlo slovně uvést, zda a v jaké kvalitě vnímá dotek a ostatní vjemy působící na kůži. Dostaly tedy na papíře nakreslených šest obrazců, z nichž byl vždy jeden namalován prstem mé ruky na jejich záda. Přesto nedokázalo dítě v druhé kazuistice určit, který z obrázků to byl, a potřebovalo nápovědu týkající se pouze 2 možností. Pacientka v třetí kazuistice občasně chybovala, nepotřebovala mít ale žádnou formu nápovědy. Tyto výsledky by mohly ukazovat i na deficit v exteroceptivním čití obou pacientů. Nejmladší pacientka nebyla pro náročnost úkolu otestována.

Testy hypermobility se u dvou pacientů nepodařilo vůbec otestovat. Míra rozsahů v kloubů se nezdařila zjistit u žádného z pacientů. Příčinou byla zejména nedostačující spolupráce na počátku terapie, kdy děti nesetrvaly v lehu na zádech po delší čas.

Mathiasův test se u dětí aplikoval bez výrazných obtíží. Nutností se jen u nejstaršího chlapce a nejmladší dívky stala záminka zaujetí a udržení tohoto postavení. Proto se využilo pravítka nebo dvou pěnových míčků, které drželi v předpažení a měli soutěžit ve výdrži s vyšetřujícím. Tento test se zdál nejobjektivnějším hodnocením stavu pacientů po terapii.

Palpační vyšetření svalového tonu je značně subjektivním hodnocením. Nelze říci, že by pohmatem svaly pacientů vykazovaly snížené napětí. Ale předpokládá se, že je tato hypotonie u dětí přítomná (i když palpačně nedominuje) a to zejména v podobě chabého držení těla, které bylo shodně u všech 3 pacientů přítomno.

Diskuze - terapie

Na přání rodičů cvičily děti, jako při vyšetření, lehce oblečené. Samotná terapie, tak jako vstupní vyšetření, byla zpočátku u 2 dětí ovlivněna jejich nedůvěrou. Neměly rády cizí fyzický kontakt a z části neakceptovaly terapii. Postupem času se situace zlepšovala. Jak již bylo zmíněno v metodice, cviky musely být podávány zábavnější formou.

Z důvodu nemoci nemohl zejména nejstarší chlapec měsíc cvičit. Všichni rodiče byli zainstruováni a prováděli terapii doma. Frekvence domácího cvičení se odvíjela od zaneprázdněnosti rodičů a naladění dětí. Vesměs se, dle vyjádření, snažili cvičit několikrát do týdne.

Děti u některých cviků nesetrvaly dlouho a často přerušovaly terapii jinými aktivitami. Shodně si oblibu našly jen ve cvičení na velkém míči. Jinak každému vyhovovalo jiné složení cviků. Slovní instrukce a korekce cvičení nemohla být hojně užívaná již z toho důvodu, že se nejedná o dospělé osoby, ale o děti, které mají navíc mnoho znevýhodnění. Proto také bylo nutné hojně provádět cviky, ve kterých pacienti zaujímali centrovaných postavení v kloubu (převážně tedy uzavřené kinematické řetězce).

V poloze medvěda, při cvičení ve vývojových řadách, děti nechtěly staticky stát. Proto takto chodily na hudbu o medvědech, a hrály „medvědí závody“. Těm vždy předcházela „sportovní příprava“, kdy musely na startovní čáře zvedat jednotlivé

končetiny (medvědí tlapy) nad podložku, jako předpoklad výhry. Jediným problémem byla tendence k záklonu hlavy při běhu v této pozici.

Senzomotorická stimulace byla znevýhodněna přítomností ponožek dětí.

Diskuze – výsledky, zhodnocení efektu testů a terapie

- Statická rovnováha – stoj na 1 DK - v případě chlapce a nejmladší dívky výrazné zlepšení nenastalo. Výdrž o 2 sekundy déle nebylo dostačující tvrzení k tomu, aby se konstatovalo zlepšení v provedení, neboť celkovým dojmem působila tato výdrž uskutečněná na úkor kvality. Během testování nadále u obou děvčat trvala podpora za dlaň. Míra dopomoci je proto velmi subjektivní. U poslední pacientky byla výdrž dokonce o 2 sekundy kratší. Tato skutečnost mohla nastat také aktuálním fyzickým a psychickým rozpoložením dítěte. Rozdílem by se tedy mohla u dvou děvčat zdát omezení dopomoci ze 2 HKK na 1 HK. V kvalitě z hlediska rovnováhy ale ke zlepšení nedošlo. Dále byla dětem při vstupním vyšetření nabídnuta volba mezi dopomocí za 1 HK či obě HKK. Jejich výběrem byla podpora za obě horní končetiny, tuto možnost během výstupního vyšetření děti nedostaly, neboť bylo zjištěno, že volí vždy lehčí variantu provedení. Je tak možné, že by stoj na 1 DK zvládli provést při vstupním vyšetření taktéž pouze za podpory jedné horní končetiny a ve stejné kvalitě. Celkově se ukázal tento test nevhodným.
- Statická rovnováha – stoj na obou DKK – v bipedálním stoji již ke změně došlo. U nejmladší pacientky nebyly pozorované titubace během déletrvajícího stoje. Oba zbylí pacienti zvolili o něco širší stojnou bazi. Nebylo ale shledáno zhoršení rovnováhy během tohoto stoje, který se navíc kvalitou držení jednotlivých částí těla zlepšil.
- Dynamická rovnováha – poskoky na 1 DK – zlepšení v dynamické rovnováze během provádění nenastalo ani u jednoho z pacientů. Provedení poskoků vzhledem k nutnosti modifikací se také zdálo nevyhovující.
- Dynamická rovnováha se během tandemové chůze zlepšila u všech 3 pacientů, kteří během ní působili stabilněji. Obě děvčata ale stále potřebovala dopomoc. U nejmladší dívky došlo ke změně dopomoci ze 2 na 1 HK a druhá pacientka při využití nalepené

čáry z části respektovala jednu chůzovou linii. Nejstarší chlapec byl během chůze za podpory 1 HK bez patologií popsaných při vstupním vyšetření. Z uvedených 3 testů se tak tento zdá vhodnější, ale také ne ideální. K výsledkům tohoto testu zřejmě přispěl nácvik tandemové chůze vždy během každé terapie.

Uvedený věk dětí pro provedení vybraných testů hrubé motoriky se mezi autory značně lišil. V souladu s tvrzením Dunn, Leitschuh a Carlberg, Hadders-Algra (in Koutová, 2010), by u nejmladší pacientky zřejmě neměly být výsledky poskoků na 1 DK a tandemové chůze validním ukazatelem míry její dynamické rovnováhy.

- Postura - nejvýhodnějším objektivním měřítkem efektu terapie se stal Mathiasův test. Ten se ale bohužel ve dvou případech děti nepodařil fotograficky zaznamenat. Všichni 3 pacienti během tohoto testu vydrželi v předpažení déle. Nástup patologií sice nastal, ale značně později a i v menším rozsahu. V rámci jednotlivých změn v držení těla došlo u nejmladší pacientky ke zlepšení postavení přednoží, které udržela jak během statické pozice, tak během všech dynamických testů. Lehká prominence dolních úhlů lopatek během stoje patrna nebyla a při dynamickém pohybu, oproti vstupnímu vyšetření, v menší míře. U starší dívky i chlapce také nastala lepší funkce dolních fixátorů lopatek. Tato dívka dokázala při stoji po delší dobu zaujmout napřímené držení páteře. Opěrnou bázi ale oproti vstupnímu vyšetření zvolila širší. To také učinil nejstarší chlapec.
- Plochonoží – k ovlivnění plochonoží nedošlo. Na tom se mohla podílet nedostatečná a krátkodobá aplikace terapie, ale také zmiňované znevýhodnění muskuloskeletálního systému plynoucí z genetické poruchy.

Přestože se u pacientů shledaly shodné prvky vadného držení těla i porucha statické a dynamické rovnováhy, jejich kineziologické vyšetření vykazovalo individuální prvky, proto také terapie vyžadovala individuální nastavení. Ohled v terapii se vždy musel brát na aktuální psychické a fyzické rozpoložení dětí, což se neliší od terapie zdravých dětí. Efekt cvičení dětem občasně znepříjemňovala přítomnost nachlazení a infekce dýchacích cest, pro kterou musely terapii přerušit.

- Efekt terapie - celkově 1 hodina týdně aktivního cvičení nepřinese velký pozitivní efekt. Rodiče byli proto seznámeni s nutností provádět terapii také doma. To bylo ale

samozřejmě obtížné na realizaci, neboť rodiče jsou v zaměstnání, starají se o další potomky, absolvují logopedické, pedagogické aktivity, lékařské prohlídky dítěte ve vzdálených městech a mnoho dalších. Pokud se cvičení uskutečnilo, zaujmout dítě tak, aby provedlo cvik více než jednou, aby setrvalo v pohybovém úkonu, aby přijalo jistou korekci a přizpůsobilo se slovním pokynům, bylo mnohdy náročné zajisté i doma pro rodiče. Velkou roli totiž v efektu terapie sehrál věk s úrovní intelektu dětí. Nejmladší dívka byla v rámci aplikace terapie i vyšetřovacích postupů, oproti zbylým pacientům, věkem značně znevýhodněna. I přesto práce v prostorách Ovečky a také v domácím prostředí pozitivní efekt přinesla všem 3 pacientům.

Efekt terapie dále mohly pozitivně ovlivnit i občasná doprovodná cvičení Vojtovou reflexní lokomocí. Také je třeba zmínit případný vliv přirozeného vývinu a zrání CNS, které mohlo fyziologicky posunout v některých aspektech pohybového chování dětí do kvalitnějšího rozměru.

Důslednost a ve všech ohledech skvělá péče rodičů vytváří všem třem dětem velice dobré podmínky pro jejich další psychomotorický rozvoj.

ZÁVĚR

Na základě výsledků kineziologického vyšetření u třech dětí s Downovým syndromem předškolního a mladšího školního věku byl stanoven individuální terapeutický plán. Jeho realizace proběhla v horizontu 3 měsíců, frekvencí 1 hodina týdně u každého pacienta. V práci byla využita kvalitativní forma výzkumu, ve které dominovaly techniky rozhovoru, pozorování, testy vybraných motorických funkcí, návrh a realizace fyzioterapeutického plánu. Cíle této práce byly tak splněny.

Vyšetření ukázalo:

- shodné prvky VDT (u všech 3 dětí) - valgózní postavení hlezenních kloubů, plochonoží, abdukční postavení přednoží, protrakce ramen, povolená ventrální muskulatura, insuficience dolních fixátorů lopatek;
- individuální patokineziologické nálezy – např.: rekurvace v kolenním kloubu, zevně rotační postavení v kyčelním kloubu, pectus carinatum, nesprávný stereotyp dýchání, hyperlordóza Lsp, nestabilita pánve;
- poruchu statické rovnováhy (u všech 3 dětí);
- poruchu dynamické rovnováhy (u všech 3 dětí) - nutnost modifikací úkolů, pomocné souhyby trupu i HKK během vyšetření, abdukční postavení přednoží, odvíjení plosky od špičky k patě;
- nedostatečnou funkci povrchového i hlubokého čití (u 2 dětí);
- poruchy držení těla potvrzené Mathiasovým testem (u všech 3 dětí).

Terapie především obsahovala:

- ovlivnění posturálního svalového systému, a tím zvýšení stability a úpravu postury dětí (cvičení ve vývojových řadách, cvičení na velkém i malém míči);
- prvky senzomotoriky;
- dechová a rovnovážná cvičení;
- cvičení ke stimulaci psychomotorického vývoje, a další.

Výsledky práce ukázaly:

- pozitivní vliv na držení těla - nástup vadného držení těla během Mathiasova testu se konal značně později než při vstupním rozboru a proběhl v lepší kvalitě (u všech 3 dětí), úprava konvexního postavení hrudníku (u 1 dítěte), zlepšení stabilizátorů kolene PDK za statických podmínek (u 1 dítěte);
- ovlivnění posturální aktivity dolních fixátorů lopatek (u všech 3 dětí);
- změnu kvality stereotypu chůze – změny v postavení chodidel (u 2 dětí), nepřítomnost kompenzačního úklonu (u 1 dítěte);
- ovlivnění statické rovnováhy (u 1 dítěte) – nepřítomnost titubací během bipedálního stoje;
- ovlivnění dynamické rovnováhy - zlepšená kvalita provedení tandemové chůze (u všech 3 dětí).

Na efektu terapie mohla mít vliv frekvence, kvalita a míra terapie v domácím prostředí. Ochota a nálada dětí spolupracovat, jejich aktuální zdravotní stav rovněž ovlivňovaly výsledky cvičení. Velkou roli také sehrál věk s úrovní intelektu dětí.

I přes handicap neuromuskuloskeletálního systému daný genetickou poruchou, byl shledán pozitivní vliv cílené fyzioterapie na posturální a pohybový projev dětí. Otázkou však zůstává, zda je možné při intenzivnějším provádění cvičení ovlivnit svalovou sílu, koaktivaci svalů a posturální funkci natolik, že se děti vyvarují všem obtížím vznikající z jejich nevhodné postury.

6 KLÍČOVÁ SLOVA

Downův syndrom
hypotonie
kolagen typu VI
posturální chování
zpoždění v motorickém vývoji

7 SEZNAM ZKRATEK

AA instabilita – atlantoaxiální instabilita

ABD – abdukce

ADL – Activity of Daily Living

AFP - alfafetoprotein

AHD – Abnormal Head Posture

AO instabilita – atlantooccipitální instabilita

C/TH přechod – přechod mezi krční a hrudní páteří

CNS – centrální nervová soustava

CoP – centre of pressure

CVS - biopsie choriových klků

DC – dýchací cesty

DDC – dolní dýchací cesty

DK – dolní končetina

DKK – dolní končetiny

DS – Downův syndrom

GIT – gastrointestinální trakt

hCG – choriový gonadotropin

HK – horní končetina

LDK – levá dolní končetina

Lsp – bederní páteř

m. - musculus

NDT – Neurodevelopment Therapy Approach

PAPP-A - těhotenský plasmatický protein

PDK – pravá dolní končetina

PMV – Psychomotorický vývoj

RHB - rehabilitace

Th/L přechod – přechod mezi hrudní a bederní páteří

Thp – hrudní páteř

uE3 – nekonjugovaný estriol

VDT – vadné držení těla

VR – vnitřní rotace

ZR – zevní rotace

8 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. ATC COGITO. *Cogito - Centrum kognitivní edukace* [online]. 2011 [cit. 2012-03-02]. Dostupné z www: <http://www.centrum-cogito.cz/index.php?stranka=metoda-instrumentalniho-obohaceni&lang=cz>

2. BARTOŇOVÁ, M., BAZALOVÁ, B., POPELOVÁ, J. *Psychopedie.* 2. vyd. Brno: Paido, 2007. ISBN 978-80-7315-1614

3. BAUM, R. A. et al. Primary Care of Children and Adolescents with Down Syndrome: An Update. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care* [online]. 2008, roč. 38, č.8, s. 241-261. [cit. 2011-11-12]. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1538544208000667>

4. ČÁPOVÁ, J. Terapeutický koncept "BPP". In: *Školicí a fyzioterapeutické centrum Jimramov* [online]. Praha, 2004 [cit. 2012-02-04]. Dostupné z www: <http://www.jarmila-capova.cz/images/stories/clanky/Bazalni__programy_pro_web_HOTOVO.pdf>

5. DAVIDSON, M. Primary Care for Children and Adolescents with Down Syndrome. *Pediatr Clin North Am* [online]. 2008, roč. 55, č. 5, s. 1099-1111. [cit. 2011-11-12]. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S00313955080015 1X>

6. DENNIS, J. Down's Syndrome Association Medical Series 3. Atlanto-Axial Instability Among People with Down's. In: *The Down´s Syndrome Medical Interest Group* [online]. 2001 [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://www.dsmig.org.uk/library/articles/dsa-medical-series-3.pdf>

7. DUMITRESCU, A., MOGA, D., LONGMUIR, S. Prevalence and Characteristics of Abnormal Head Posture in Children with Down Syndrome: A 20-Year Retrospective,

Descriptive Review. *Ophtalmology* [online]. 2011, roč. 118, č. 9 [cit. 2012-02-18]. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0161642011001850>

8. FERGUS, K. The Features of Down Syndrome: A Short Description of the Characteristics Frequently Seen in Down Syndrome. In: *About.com* [online]. 2009 [cit. 2012-02-19]. Dostupné z www: <http://downsyndrome.about.com/od/featuresofdownsyndrome/a/featuresess_ro.htm>

9. GALLI, M. , RIGOLDI, Ch., BRUNNER, R. Joint stiffness and gait pattern evaluation in children with Down syndrome. *Gait* [online]. 2008, roč. 28, č. 3, s. 502-506. [cit. 2012-02-25]. ISSN 09666362. Dostupné z www: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0966636208000672>

10. GALLI, M., RIGOLDI, Ch., MAINARDI, L. et al. Postural control in patients with Down syndrome. *Disability* [online]. 2008, roč. 30, č. 17, s. 1274-1278. [cit. 2012-03-02]. ISSN 0963-8288. Dostupné z www: <http://informahealthcare.com/doi/abs/10.1080/09638280701610353>

11. GOLDENRING, J. Medlineplus. *Hypotonia* [online]. A.D.A.M., Inc. 2011 [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/17229.htm>

12. GREGOR, V., ŠÍPEK, A., HORÁČEK, J. Historie prenatální diagnostiky Downova syndromu v České republice. *Praktický lékař* [online]. 2008, roč. 88, č. 6 [cit. 2012-04-25]. Dostupné z www: <http://www.medvik.cz/kramerius/PShowPageDoc.do?it=0&id=123480&picp=&idpi=355538>

13. GUAZZO, G. M. Psychomotor Rehabilitation in Down Syndrome. Rondal, J. A., Quartino, A. R. *Therapies and rehabilitation in Down syndrome* [online]. Chichester:

John Wiley and Sons, 2007. s. 107-126. [cit. 2012-02-14]. Dostupné z www: <http://books.google.com/books?id=2Ouu5YE6Q3UC&printsec=frontcover&hl=cs&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false>

14. HALADOVÁ, E., NECHVÁTALOVÁ, L. Vyšetřetřovací metody hybného systému. 2. vyd. Brno: Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2005. ISBN 80-701-3393-7.

15. HERTLE, R., ZHU, X. Oculographic and Clinical Characterization of Thirty-Seven Children With Anomalous Head Postures, Nystagmus, and Strabismus: The Basis of a Clinical Algorithm. *Journal of AAPOS* [online]. 2000, roč. 4., č. 1. [cit. 2012-04-25]. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1091853100900089>

16. HUANG, Ch., HSIEH, T., LU, S., et al. Effect of the Kinesio tape to muscle activity and vertical jump performance in healthy inactive people. *BioMedical Engineering OnLine* [online]. 2011, roč. 10, č. 1, s. 70 [cit. 2012-04-26]. ISSN 1475-925x. Dostupné z www: <http://www.biomedical-engineering-online.com/content/10/1/70>

17. JANDA, V., et al. *Svalové funkční testy*. 1. vyd. Praha: Grada, 2004. ISBN 80-247-0722-5

18. KANTOROVÁ, E. Downův syndrom z pohledu klinického genetika. *Vox pediatriae.* 2009, roč. 9, č. 9, s. 26-28. ISSN 1213-2241

19. KOLÁŘ, P. et al. *Rehabilitace v klinické praxi.* 1. vyd. Praha: Galén, 2009. ISBN 978-80-7262-657-1

20. KOLÁŘOVÁ, J., HÁNOVÁ, P. Včasná diagnostika hybných poruch kojenců v prvním trimenonu prvního roku života. *Pediatrie pro praxi*. 2007, č. 5. Dostupné z www: <http://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2007/05/03.pdf>

21. KOUTOVÁ, Z. *Testování hrubé motoriky dětí ve věku 4 – 6 let: Pilotní kvantitativního hodnocení motorických dovedností.* Olomouc, 2010. Dostupné z www: <http://theses.cz/id/30exrv/35866-399664187.pdf>. Diplomová práce. Univerzita Palackého v Olomouci.

22. KOVÁŘOVÁ, M. *Alternativní pedagogika a její principy*. České Budějovice, 2009. Dostupné z www: <http://antroposof.sk/diela_tlac/diplomova_praca_alternativni_pedagogika.pdf>. Diplomová práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Teologická fakulta.

23. KUKLÍK, M. Teoretické a praktické aspekty dermatoglyfiky, cíle a perspektivy. *Pohybové ústrojí* [online]. 2002, roč. 9, č. 3-4, s. 17-42. [cit. 2011-11-12]. Dostupné z www: <http://www.medvik.cz/kramerius/PShowPage.do?it=0&id=95271>

24. LAUTESLAGER, P, VERMEER, A., HELDERS, P. Disturbances in the Motor Behaviour of Children with Down's Syndrome: The need for a theoretical framework. *Physiotherapy* [online]. 1998, roč. 84, č. 1, s. 5-13. [cit. 2012-02-17]. ISSN 00319406. Dostupné z www: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0031940605658968>

25. LESHIN, L. Musculoskeletal Disorders in Down Syndrome. In: *Down Syndrome: Health Issues* [online]. 2003 [cit. 2012-02-18]. Dostupné z www: <http://www.ds-health.com/ortho.htm>

26. LESHIN, L. The Thyroid and Down Syndrome. In: *Down Syndrome: Health Issues* [online]. 2005 [cit. 2012-02-19]. Dostupné z www: <http://www.ds-health.com/thyroid.htm>

27. MARDER, E., DENNIS, J. Medical management of children with Down's syndrome. *Current Paediatrics* [online]. 2001, č. 11, s. 57-63. [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://www.dsmig.org.uk/library/articles/medman-cup.pdf>

28. MILBRANDT, T. A., JOHNSTON, C. E. Down syndrome and scoliosis: a review of a 50-year experience at one institution. *Spine* [online]. 2005, roč. 30, č. 18, s. 2051-5. [cit. 2012-02-18]. Dostupné z www: <http://www.ds-health.com/abst/a0512.htm>

29. MORALES, R. C., *Orofaciální regulační terapie.* 1. vyd. Praha: Portál, 2006. ISBN 80-7367-105-0

30. NOVÁKOVÁ, K. et al. Úpravy fyziognomie u dětí s morbus Down. *Česká stomatologie* [online]. 2006, roč. 106, č. 4, s. 115-121. [cit. 2011-11-14]. Dostupné z www: <http://www.medvik.cz/kramerius/PShowPageDoc.do?it=0&id=123700&picp=&idpi=355758>

31. OPAVSKÝ, J. *Neurologické vyšetrení v rehabilitaci pro fyzioterapeuty* [Vysokoškolská skripta]. Olomouc: Univerzita Palackého, Fakulta tělesné kultury, 2003. ISBN 80-244-0625-X

32. PAVLŮ, D. *Speciální fyziterapeutické koncepty a metody 1*: *koncepty a metody spočívající převážně na neurofyziologické bázi*. 2. vyd. Brno: Akademické nakladatelství CERM, 2003, s. 239. ISBN 80-720-4312-9.

33. PIZZUTILLO, P., HERMAN, M. Musculoskeletal Concerns in the Young Athlete with Down Syndrome. *Operative Techniques in Sports Medicine* [online]. 2006, roč. 14, č. 3, s. 135-140. [cit. 2012-02-18]. ISSN 10601872. Dostupné z www: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1060187206000694>

34. PRITCHARD, D. J, KORF, B. R. *Základy lékařské genetiky.* 1. vyd. Praha: Galén, 2007. ISBN 978-80-7262-449-2

35. PUESCHEL, S. M. Clinical Aspects of Down Syndrome from Infancy to Adulthood. In: *The Down´s Syndrome Medical Interest Group* [online]. 1990 [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://www.dsmig.org.uk/library/articles/infancy-to-adulthood.html>

36. PULLEN, F, L. Abnormal Head Posture in Down Syndrome May Have Ocular Cause. In: *Medscape Today News* [online]. 2011 [cit. 2012-02-18]. Dostupné z www: <http://www.medscape.com/viewarticle/750792>

37. QUARTINO, A. R. Down Syndrome Specificity in Health Issues. Rondal, J. A. a J. Perera. *Down syndrome*: *Neurobehavioural Specificity* [online]. Chichester: John Wiley and Sons, 2006. s. 53-65. [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://booksgreatchoice.com/getbook/p213533/?id=30>

38. REDFERN, M. S., YARDLEY, L., BRONSTEIN, A. M. Visual influences on balance. *Journal of anxiety disorders* [online]. 2001, roč. 15, s. 81 – 94. [cit. 2012-24-02]. ISSN 0887-6185. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887618500000438>.

39. ROIZEN, N. J. *Health issues among persons with Down syndrome* [online]. 1st ed. Amsterdam: Academic Press/Elsevier, 2010 [cit. 2012-02-18]. ISBN 978-012-3744-777. Dostupné z www: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S007477501039001X>

40. RONDAL, J. A., QUARTINO, A. R. *Therapies and rehabilitation in Down syndrome* [online]. Chichester: John Wiley and Sons, 2007. [cit. 2011-11-14]. Dostupné

z www: <http://books.google.com/books?id=2Ouu5YE6Q3UC&printsec=frontcover&hl=cs&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false>

41. SELIKOWITZ, M. *Downův syndrom.* 1. vyd. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7178-973-9

42. ŠUSTROVÁ, M. *Diagnóza: Downov syndrom.* Bratislava: Perfekt, a. s., 2004. ISBN 80-8046-259-3

43. ŠVARCOVÁ, I. *Mentální retardace*. 1. vyd. Praha: Portál, 2000. ISBN 80-7178-506-7

44. TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J. et al. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka.* 3. vyd. Praha: Grada Publishing, a. s., 2005. ISBN 80-247-1296-2

45. UYANIK, M., KAYIHAN, H. Down Syndrome: Sensory Integration, Vestibular Stimulation and Neurodevelopmental Therapy Approaches for Children. In: *International Encyclopedia of Rehabilitation* [online]. 2012 [cit. 2012-02-17]. Dostupné z www: <http://cirrie.buffalo.edu/encyclopedia/en/article/48/>

46. VOJTA, V., PETERS, A. *Vojtův princip*: *svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi*. 1. vyd. Praha: Grada, 2010, 180 s. ISBN 978-802-4727-103.

9 PŘÍLOHY

Příloha 1

INFORMOVANÝ SOUHLAS PRO RODIČE

Téma bakalářské práce: **Možnosti fyzioterapeutické léčby u Downova syndromu**

Řešitel: Eva Šulová, student 3. ročníku – Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, obor - Fyzioterapie

Vážení rodiče,
dovolte, abych Vás požádala o souhlas s vyšetřením a následnou individuální terapií Vašeho dítěte v rámci vypracování mé bakalářské práce. Veškeré osobní informace, rozbory, výsledky testů, video a fotozáznamy provedené během výzkumu budou použity výhradně k účelu sepsání této kvalifikační práce. Zároveň jsou považovány za důvěrné a dodržují zásady ochrany informací vyplývající ze Základní listiny práv a svobod.
Děkuji za důvěru a ochotu spolupracovat.

V Českých Budějovicích dne 15. 12. 2011 Eva Šulová

Souhlasím s účastí mého dítěte při vypracování této bakalářské práce

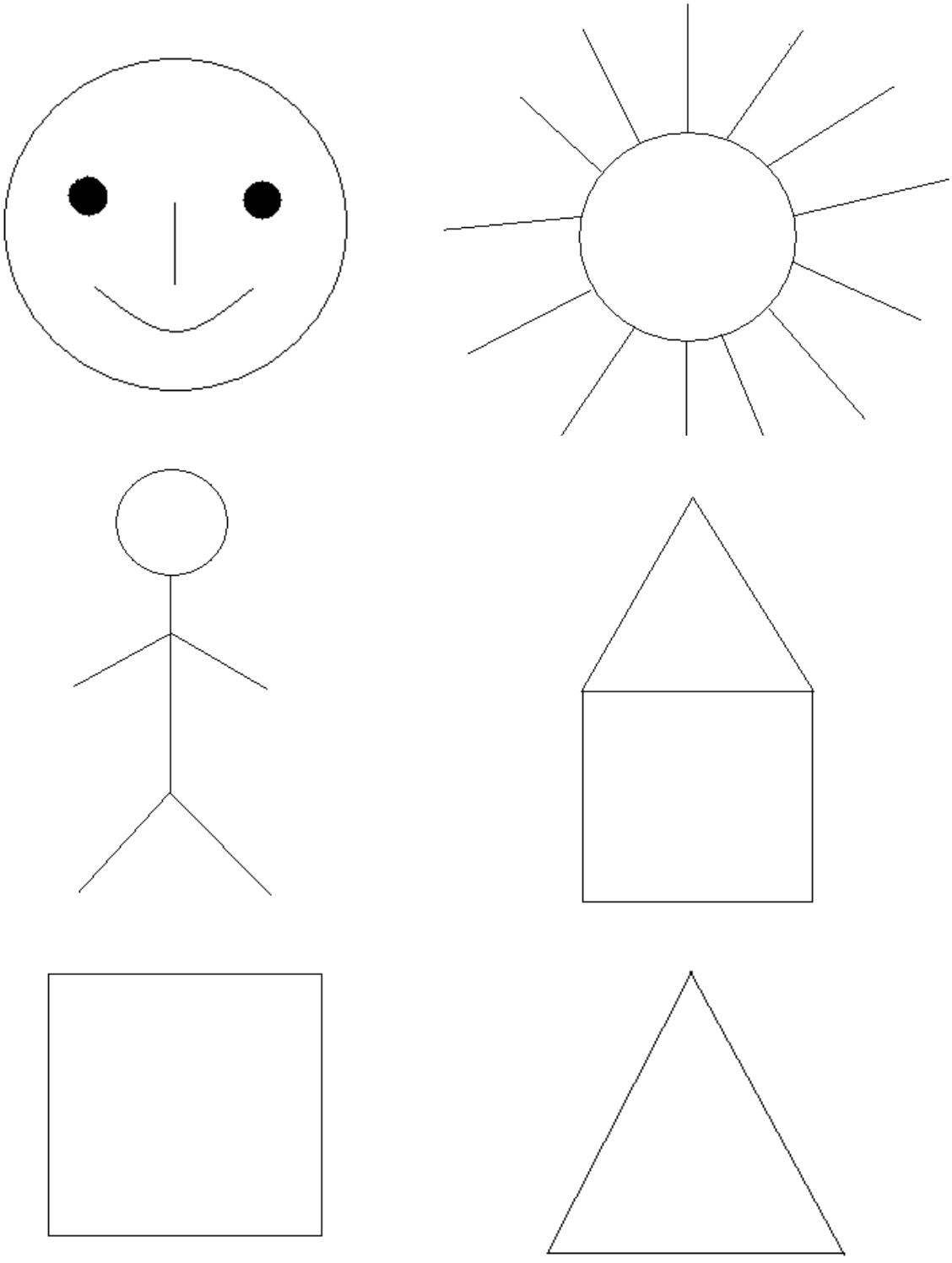
……..

Příloha 2

Tab. 2: Milníky motorického vývoje u dětí s Downovým syndromem ve srovnání s dětmi bez Downova syndromu

Motor Development Milestones in Down Syndrome (DS) children and non-disordered (ND) children			
Motor skills		**Mean age**	
Gross motor	**Fine motor**	**ND children**	**DS children**
• **Balances the head**	• **Holds small object in hand**	**3 months**	**6 months**
• **Crawls**	• **Reaches and briefly holds toy**	**5 months**	**8 months**
• **Sits without support**	• **Transfers objects from one hand to the other**	**7 months**	**9 months**
• **Pulls self to standing position and stands unaided**	• **Starting to have ability to pick up small foods**	**8 months**	**14 months**
• **Walks with aid**	• **Drops and picks up toy**	**10 months**	**16 months**
• **Rolls a ball in imitation of adult**	• **Gives toy to care-giver when asked**	**12 months**	**20 months**
• **Walks alone**	• **Builds tower of two or three small blocks**	**14 months**	**21 months**
• **Walks backwards**	• **Puts four or five rings on stick**	**15 months**	**22 months**
• **Walks up and down stairs with hand held**	• **Uses both hands to play**	**17 months**	**24 months**
• **Moves to music**	• **Places three or four tiles in mosaic**	**20 months**	**30 months**
• **Picks up toys from floor without falling**	• **Paints with whole arm movement and shifts hands**	**24 months**	**36 months**
• **Stands on one foot with aid**	• **Snips with scissors**	**26 months**	**40 months**
• **Runs around obstacles**	• **Copies a circle**	**30 months**	**48 months**
• **Walks on a line**	• **Drives home nails and pegs**	**34 months**	**52 months**
• **Uses slide independently**	• **Manipulates plastic material (e. g. clay)**	**36 months**	**56 months**

(Guazzo, 2007, online)

Příloha 3

Obr. 3: Obrazce použité při testování povrchového čití