

Helena Kočová a kolektiv

Spinální svalová atrofie v souvislostech



Poděkování

Knihu věnuji Aničce a všem dětem, adolescentům a dospělým se SMA.

Velký dík a úcta náleží také jejich rodinám za to, že mi umožnily je po mnohdy krátký čas doprovázet.

Poděkování za trpělivost a podporu patří také mojí rodině.

Helena Kočová a kolektiv

Spinální svalová atrofie v souvislostech

Grada Publishing

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude trestně stíháno.

Mgr. Helena Kočová, Ph.D., a kolektiv

SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE V SOUVISLOSTECH

Vedoucí autorského kolektivu a hlavní autorka: Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Autorský kolektiv: PaedDr. Blanka Bartošová, Mgr. Olga Dvořáčková, Mgr. Václav Farář, MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., MUDr. Jana Haberlová, Ph.D., Mgr. Helena Kočová, Ph.D., doc. MUDr. Pavel Kohout, Ph.D., MUDr. Petr Krawczyk, Mgr. Marcela Kryski, prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D., MUDr. Lenka Mrázová, Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D., Mgr. Petra Nosková, doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D., doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D., MUDr. Marie Svatošová, MUC. Dominika Šabatová, Mgr. Jakub Šesták

Recenze: doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc., MUDr. Josef Kraus, CSc.

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

© Grada Publishing, a.s., 2017

Cover Design © Grada Publishing, a.s., 2017

Fotografii na obálku dodal Ing. Radomil Kočí.

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 6492. publikaci

Odpovědná redaktorka Mgr. Ivana Podmolíková

Sazba a zlom Karel Mikula

Obrázky, tabulky a grafy dodali autoři.

Obr. 3.1 překreslil podle dodaných podkladů Karel Mikula.

Počet stran 352

1. vydání, Praha 2017

Vytiskly Tiskárny Havlíčkův Brod, a.s.

Autorka a nakladatelství děkují společností BENETRONIC s.r.o., DN FORMED BRNO s.r.o., Linde Gas a.s., Nadace Sophia, ORTOSERVIS s.r.o., REPROMEDA s.r.o., ResMed CZ s.r.o., Saegeling Medizintechnik, s.r.o., a Spektra v.d.n. za podporu, která umožnila vydání publikace.



Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění však pro autory ani pro nakladatelství nevyplývají žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-271-9639-5 (pdf)

ISBN 978-80-247-5705-6 (print)

Vedoucí autorského kolektivu a hlavní autorka

Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Národní rada osob se zdravotním postižením, Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)
h.kocova@nrzp.cz

Autorský kolektiv

PaedDr. Blanka Bartošová

Speciálně pedagogické centrum Štíbrova, Praha
spc@stibrova.cz

Mgr. Olga Dvořáčková

Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích
jedla@zsf.jcu.cz

Mgr. Václav Farář

Archa community Brno
vena.farar@seznam.cz

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Brno
Gaillyova.Renata@fnbrno.cz

MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

2. LF Univerzity Karlovy, Klinika dětské neurologie FN Motol, neuromuskulární centrum
jana.haberlova@lfmotol.cuni.cz

Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Národní rada osob se zdravotním postižením, Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)
h.kocova@nrzp.cz

Doc. MUDr. Pavel Kohout, Ph.D.

Metabolická JIP II. interní kliniky a Centrum výživy Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha
pavel.kohout@ftn.cz

MUDr. Petr Krawczyk

Lékařská fakulta Ostravské univerzity, PROTEOR CZ Ostrava
ostrava@proteorczech.cz

Mgr. Marcela Kryski

DMA Praha, Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích
kryski@cbox.cz

Prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D.

Ústav speciálně-pedagogických studií Pedagogické fakulty Univerzity Palackého v Olomouci, Společnost pro mukopolysacharidózu
jan.michalik@upol.cz

MUDr. Lenka Mrázová

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Klinika dětské neurologie Fakultní nemocnice Brno
lenka.mrazova@fnbrno.cz

Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D.

Fakulta tělesné kultury Univerzity Palackého v Olomouci
katerina.neumannova@upol.cz

Mgr. Petra Nosková

Integrity life, z.s., Bratislava
noskova.petra@gmail.com

Doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Klinika dětské neurologie Fakultní nemocnice Brno
hoslej@fnbrno.cz

Doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Ortopedická klinika
Fakultní nemocnice Brno, Univerzitní centrum pro léčbu skolióz a
deformit páteře LF MU

Repko.Martin@fnbrno.cz

MUDr. Marie Svatošová

Ecce homo, o.s.

marie.svatosova@seznam.cz

MUC. Dominika Šabatová

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně

DominikaŠabatova@seznam.cz

Mgr. Jakub Šesták

Dech života, o.s., KARIM Fakultní nemocnice Brno

info@dechzivota.cz

Obsah

Předmluva	19
Úvod	21
1 Helena Kočová	
Vymezení, dimenze a měření kvality života	25
1.1 Vymezení kvality života	25
1.2 Měření kvality života	27
1.2.1 Dokumenty o právech dítěte a zdravotně postižených	28
1.2.2 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny	29
1.2.3 Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením	29
1.2.4 Zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a právních prostředcích ochrany před diskriminací (tzv. antidiskriminační zákon)	30
1.3 Dítě s tělesným postižením	31
1.3.1 Vymezení tělesného postižení	31
1.3.2 Vliv postižení na vývoj a formování osobnosti jedince	32
1.3.3 Psychologická hlediska v péči o děti se zdravotním postižením	33
1.3.4 Techniky aktivního řešení	33
1.3.5 Únikové techniky	35
1.3.6 Zdraví sourozenci – jejich vliv a postavení v rodině s postiženým dítětem	36
Literatura	37
2 Helena Kočová, Lenka Mrázová	
Nervosvalové onemocnění spinální svalová atrofie	40
2.1 Stupně postižení spinální svalovou atrofií (I.–IV. typ)	44
2.1.1 Spinální svalová atrofie I. typu – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom)	44

2.1.2	Spinální svalová atrofie II. typu – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigova-Hoffmannova syndromu)	45
2.1.3	Spinální svalová atrofie III. typu – juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom)	45
2.1.4	Spinální svalová atrofie IV. typu – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)	46
	Literatura	47
3	Renata Gaillyová	
	Genetické aspekty onemocnění	49
3.1	Lékařská genetika	49
3.2	Chromozomy, DNA, geny	49
3.3	Autosomálně recesivní dědičnost	50
3.4	Spinální svalová atrofie	54
3.5	Jiné spinální svalové atrofie	55
3.6	Genetické vyšetření pacienta	55
3.6.1	Genetická konzultace	56
3.6.2	Analýza DNA	56
3.6.3	Genetické vyšetření rodičů pacienta	58
3.6.4	Genetické vyšetření dalších příbuzných	58
3.6.5	Genetické vyšetření nepříbuzných partnerů	59
3.7	Prenatální diagnostika	59
3.8	Preimplantační genetická diagnostika	61
3.9	Terapie, prognóza	62
3.10	Závěrem, vzácná onemocnění	63
	Literatura	65
4	Lenka Mrázová, Dominika Šabatová, Hana Ošlejšková	
	Léčba pacientů se spinální svalovou atrofií	66
4.1	Léková terapie	66
4.2	Genová terapie	68
	Literatura	69
5	Jana Haberlová	
	Multioborová péče ve specializovaných centrech – aktuální situace v České republice	71
	Literatura	73

6	Kateřina Neumannov	
	Plicn funkce a mořnosti respiran fyzioterapie	
	u nemocnch se spinln svalovou atrofi	74
6.1	Techniky respiran fyzioterapie	76
6.2	Spolupracujc dt a dospl	77
6.3	Instrumentln techniky	79
6.4	Inhalan lba	82
6.5	Kateřina Neumannov, Jakub řestk	
	Neinvazivn ventilan podpora	82
6.6	CoughAssist	85
6.7	Mkk a mobilizan techniky	87
6.8	Jakub řestk	
	Invazivn ventilan podpora	89
	6.8.1 Program DUPV	90
	Literatura	94
7	Petra Noskov	
	Fyzikln terapie a lebn rehabilitace u spinln svalov atrofie	97
7.1	Dynamick neuromuskulrn stabilizace	99
	7.1.1 Principy konceptu	99
	7.1.2 Vyuřit konceptu u spinln svalov atrofie	100
7.2	Koncept Bobathovch	
	<i>(Neurodevelopmental Treatment)</i>	101
	7.2.1 Zkladn principy terapie	101
7.3	Vojtova metoda (reflexn lokomoce)	102
	7.3.1 Principy reflexn lokomoce	103
	7.3.2 Kontraindikace Vojtovy metody	104
	7.3.3 Vojtova metoda u pacient	
	se spinln svalovou atrofi	105
7.4	Proprioceptivn neuromuskulrn facilitace	106
	7.4.1 Principy metody	106
	7.4.2 Vyuřit metody u spinln svalov atrofie	108
7.5	Metodika senzomotorick stimulace	
	podle Jandy a Vvrov	108
	7.5.1 Podstata metodiky	109
	7.5.2 Zsady cvien	110
	7.5.3 Vyuřit metodiky u pacient	
	se spinln svalovou atrofi	111
7.6	Hydrokinezioterapie	111

7.6.1	Benefity hydrokinezioterapie	112
7.6.2	Protektivní opatření	114
7.6.3	Plavání pacientů s tělesným postižením	114
7.6.4	Studie účinku hydrokinezioterapie u spinální svalové atrofie II. a III. typu	115
7.6.5	Výuka plavání pacientů s tělesným postižením v České republice	116
7.6.6	Kontraindikace hydrokinezioterapie	116
7.7	Hipoterapie	117
7.7.1	Účinky hipoterapie	117
7.7.2	Hipoterapie u pacientů se spinální svalovou atrofií	119
7.7.3	Kontraindikace	119
7.8	Závěr	120
	Literatura	120
8	Marcela Kryski	
	Ergoterapie u dětí se spinální svalovou atrofií	123
8.1	Rozvoj motoriky horních končetin	123
8.2	Rozvoj sebeobslužných dovedností	126
	Literatura	129
9	Helena Kočová	
	Vhodné kompenzační pomůcky při onemocnění spinální svalovou atrofií	130
9.1	Kompenzační pomůcka stander – vertikalizační zařízení	131
9.2	Kvalitní sed, polohování	135
9.2.1	Odlehčené mechanické vozíky	137
9.2.2	Elektrické vozíky	138
9.3	Jak vybrat vhodnou kompenzační pomůcku?	139
9.4	Možnosti financování kompenzačních pomůcek	140
	Literatura	140
10	Petr Krawczyk	
	Ortopedická péče o pacienty se spinální svalovou atrofií	142
10.1	Úvod	142
10.2	Vyšetření pacienta	142
10.3	Strategie ortopedické léčby u pacientů se spinální svalovou atrofií	144

10.4	Strategie ortopedické léčby u pacientů chodících	145
10.5	Strategie ortopedické léčby u pacientů sedících	146
10.6	Strategie ortopedické léčby u pacientů nesedících	146
10.7	Ortopedicko-protetická péče	147
10.7.1	Zásady při aplikaci ortéz	148
10.7.2	Rozdělení ortéz	148
10.7.3	Funkční indikace ortéz	150
10.7.4	Kontraindikace ortéz	151
10.8	Ortézy horní končetiny	151
10.8.1	Popis funkce ortézy horní končetiny	152
10.8.2	Základní přehled ortéz horní končetiny	152
10.9	Ortézy dolní končetiny	155
10.9.1	Základní přehled ortéz dolní končetiny	155
10.10	Trupové ortézy	160
10.10.1	Základní přehled trupových ortéz	161
10.11	Ortotická péče u pacientů s neuromuskulárním postižením	162
10.12	Závěr	165
	Literatura	165

11 Martin Repko

	Progressivní neuromuskulární deformity páteře a jejich operační řešení	169
11.1	Úvod	169
11.2	Klinický obraz paralytických deformit páteře	170
11.2.1	Deformity páteře	170
11.2.2	Deformity pánve	170
11.2.3	Deformace hrudní a břišní dutiny	171
11.3	Vyšetření pacienta	171
11.4	Operační léčba	173
11.4.1	Historie operační léčby	174
11.4.2	Moderní operační postupy	175
11.4.3	Komplikace	177
11.4.4	Diskuze k operační léčbě	178
11.5	Závěr	178
11.6	Výhody operační léčby	179
11.7	Doporučení pro klinickou praxi	179
	Literatura	180

12	Pavel Kohout	
	Výživa u pacientů se spinální svalovou atrofií	.183
12.1	Úvod	.183
12.2	Základy správné výživy, vysvětlení pojmů	.183
12.3	Diagnostika stavu výživy u dětí se spinální svalovou atrofií	.187
12.4	Výživa u dětí se spinální svalovou atrofií – problémy, možnosti	.189
12.4.1	Dietní opatření	.189
12.4.2	<i>Sipping</i>	.190
12.4.3	Sondová enterální výživa	.190
12.5	Rizika nesprávné výživy u dětí se spinální svalovou atrofií a jejich řešení	.193
12.5.1	Polykací akt	.193
12.5.2	Aspirace a další dyspeptické obtíže	.193
12.5.3	Malnutrice	.194
12.5.4	Nadváha a obezita	.194
12.6	Závěr	.195
	Literatura	.195
13	Helena Kočová	
	Etické aspekty sociální práce s rodinou s postižením spinální svalovou atrofií	.197
13.1	Etika a alternativní medicína	.200
13.2	Etika a preimplantační a prenatalní diagnostika u spinální svalové atrofie	.201
	Literatura	.202
14	Helena Kočová, Blanka Bartošová	
	Zdravotní postižení spinální svalovou atrofií v souvislostech inkluzivního vzdělávání	.204
14.1	<i>Impairment, disability, handicap</i> – restringovaná participace	.204
14.2	Integrace/inkluze	.205
14.3	Inkluzivní vzdělávání	.206
14.4	Výchova a vzdělávání dětí s postižením spinální svalovou atrofií	.207
14.4.1	Specifika posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u spinální svalové atrofie	.207
14.4.2	Hybnost	.208

+		
	14.4.3	Dýchání210
	14.4.4	Sociálně emoční aspekty210
	14.5	Pojem asistent pedagoga215
	14.5.1	Postavení asistenta pedagoga215
	14.5.2	Funkce asistenta pedagoga218
	14.5.3	Náplň práce asistenta pedagoga218
	14.6	Podpůrná opatření220
	14.7	Alternativní a augmentivní komunikace222
	14.7.1	Komunikace – spojení s reálným světem223
	14.7.2	Komunikační programy223
	14.7.3	Ovládání počítače a komunikace pohledem224
	14.7.4	Spínače a rozhraní224
	14.7.5	Alternativy myši225
	14.7.6	<i>MouthMouse</i> ®226
	14.8	Výchovné postoje rodičů a jejich aktivní přístup k integraci/inkluzi227
		Literatura228
15	Helena Kočová	
		Sociální práce s rodinou se spinální svalovou atrofií231
	15.1	Přístup orientovaný na klienta231
	15.2	Sociálně ekologický model232
	15.3	Projekt Podpora rodin s onemocněním spinální svalovou atrofií v ČR233
	15.4	Poskytované sociální služby podle zákona o sociálních službách č. 108/2006 Sb.236
	15.4.1	Základní a odborné sociální poradenství236
	15.4.2	Raná péče (<i>Early Intervention</i>)236
		Literatura242
16	Helena Kočová, Marie Svatošová	
		Paliativní péče a doprovázení u pacientů se spinální svalovou atrofií244
	16.1	Když zemře dítě...247
	16.2	Když zemře sourozenec...248
	16.3	Helena Kočová, Jakub Šesták Etické aspekty závažného rozhodnutí života s tracheostomií a paliativní péče249
		Literatura255

17	Helena Kočová, Olga Dvořáčková	
	Vnímání kvality života se spinální svalovou atrofií	.258
17.1	Metodika kvantitativního šetření	.258
17.1.1	PedsQL 3.0 – dotazník o kvalitě života dětí	.258
17.1.2	Identifikační údaje výzkumného souboru	.260
17.2	Výsledky dotazníkového šetření	.261
17.3	Případové studie	.268
17.3.1	Kazuistika: Šimon se SMA I. typu	.269
17.3.2	Kazuistika: Anička se SMA II. typu	.280
17.3.3	Kazuistika: Jirka se SMA III. typu	.287
17.4	Diskuze	.291
17.4.1	Kvantitativní část výzkumu	.292
17.4.2	Kvalitativní část výzkumu	.299
	Literatura	.304
18	Václav Farář, Helena Kočová	
	Životní příběhy dospělých	
	se spinální svalovou atrofií různého typu	.314
18.1	Lubomír, 32 let, diagnóza SMA III. typu	.314
18.2	Petra, 40 let, diagnóza SMA III. typu	.316
18.3	Michal, 38 let, diagnóza SMA II. typu	.319
18.4	Závěr	.325
19	Helena Kočová, Jan Michalík	
	Kvalita života osob pečujících o člena rodiny	
	se vzácným onemocněním	.327
19.1	Charakteristika pečující rodiny	.327
19.1.1	Faktor péče	.328
19.2	Vybrané faktory utvářející kvalitu života osob pečujících o dítě se spinální svalovou atrofií	.329
19.3	Charakteristika zkoumaného vzorku	.331
19.4	Obecné socio-psychické rozpoložení respondentů – změny v souvislosti s péčí	.332
19.5	Výskyt negativních psychických stavů u pečujících osob	.333
19.6	Názory respondentů v oblasti vnějších vztahů	.334
19.7	Manželská/partnerská situace	.336
19.8	Potřeba podpory	.336
	Literatura	.337

20 Závěr	.338
Seznam zkratk	.339
Medailonky autorů	.342
Rejstřík	.347
Souhrn	.351
Summary	.352