

Spinální svalová atrofie

Spinální svalová atrofie je neuromuskulární onemocnění, které se vyskytuje asi u 1/11000 narozených dětí. Dělí do 5 forem, přičemž nejčastější je typ I. (50 % případů SMA) a projevuje se v prvních 6 měsících života. Obecně jsou projevy individuální, ale vždy se vyznačují svalovou únavou a multiorgánovým postižením. Dříve bylo toto onemocnění spojováno s časnou úmrtností, ale vývoj léčby onemocnění a jejího včasného screeningu toto změnil.

Děti se SMA mají často poruchu orální motoriky a dysartrii, která snižuje srozumitelnost produkce a vede k únavě. V závislosti na stupni motorického postižení se může projevit až anartrie. Zappa a kol. provedli studii na 22 dětech ve věku od 3 do 12 let se SMA 1. typu a zjistili, že i přes významné motorické a řečové poruchy byla inteligence a porozumění řeči v typickém rozmezí pro daný věk. Tyto děti trpí mj. i skoliózou, která ovlivňuje kapacitu dýchání, krmení a komunikaci.

Dysfagie se projevuje ve věku kolem 6,5 měsíce, čím dřívější nástup SMA, tím závažnější je dysfagie. U těchto dětí se volí primárně neorální krmení via PEG a tím se zlepšují výsledky přežití.

Klinické hodnocení dysfagie u SMA:

- ✓ únava spojená se žvýkáním
- ✓ dušení se během jídla
- ✓ omezené otevírání úst
- ✓ příznaky dechové tísně
- ✓ špatné hospodaření s orálními sekrety
- ✓ neprospívání, především u typu II. a III.
- ✓ lingvální fascikulace

U těchto dětí se doporučuje ihned po stanovení diagnózy provedení vyšetření FEES nebo VFSS, protože často klinický obraz nekoresponduje se závažností postižení faryngální fáze. Při objektivních vyšetřeních pozorujeme pro snížení svalové síly nedostatečnou clearance, kdy vznikají velká rezidua v oblasti hltanu, aspirace reziduí po polknutí. V praxi je důležité

individuální zhodnocení, protože vzhledem k únavě při polykání pyré a zahuštěných tekutin se potvrzuje, že čím hustší není vždy bezpečnější.

Úkoly pro logopeda:

- ✓ nabídněte pomoc a vedení při krmení nejpozději do 6 měsíců
- ✓ včasné provedení instrumentálního vyšetření by mělo být dokončeno v době stanovení diagnózy
- ✓ používejte ověřená měření výsledků p-FOIS
- ✓ včasné zavedení PEG zabrání dlouhému sondování
- ✓ prodiskutujte možnosti AAK, používejte intelektuálně stimulující a věku přiměřené aktivity
- ✓ rozvíjejte paměťovou oblast
- ✓ zvažte orální příjem při paliativní péči

Studie Rosera a kol. uvádí, že mezi mnoha symptomy SMA byly problémy s dušením a polykáním pouze nejčastějším 10. symptomem, ale byly druhým největším problémem s dopadem na život těchto dětí.

Ball, L. J., Chavez, S., Perez, G., Bharucha-Goebel, D., Smart, K., Kundrat, K., Carruthers, L., Brady, C., Leach, M., & Evans, S. (2021). Communication skills among children with Spinal Muscular Atrophy type 1: A parent survey. *Assistive Technology*. <https://doi.org/10.1080/10400435.2019.1586788>

Cances, C., Vlodavets, D., Comi, G. P., Masson, R., Mazurkiewicz-Bełdzińska, M., Saito, K., Zanoteli, E., Dodman, A., El-Khairi, M., Gorni, K., Gravestock, I., Hoffart, J., Scalco, R. S., & Darras, B. T. (2022). Natural history of Type 1 spinal muscular atrophy: A retrospective, global, multicenter study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02455-x>

Chacko, A., Marshall, J., Taylor, O., McEniery, J., Sly, P. D., & Gauld, L. M. (2023). Dysphagia and lung disease in children with Spinal Muscular Atrophy treated with disease modifying agents. *Neurology*. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000206826>

Chen, Y.-S., Shih, H.-H., Chen, T.-H., Kuo, C.-H., & Jong, Y.-J. (2012). Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in Spinal Muscular Atrophy types II and III. *The Journal of Pediatrics*. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.016>

Choi, Y.-A., Suh, D. I., Chae, J.-H., & Shin, H.-I. (2020). Trajectory of change in the swallowing status in Spinal Muscular Atrophy Type I. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2019.109818>

Lavie, M., Rochman, M., Sagi, L., Yerushalmy Feler, A., Ovadia, D., Cahal, M., Be'er, M., Sadot, E., Fattal-Valevski, A., & Amirav, I. (2022). Nonrespiratory complications of nusinersen-treated Spinal Muscular Atrophy Type 1 patients. *Pediatric Pulmonology*. <https://doi.org/10.1002/ppul.25795>

McGrattan, K. E., Graham, R. J., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia phenotypes in Spinal Muscular Atrophy: The past, present, and promise for the future. *American Journal of Speech-Language Pathology*. https://doi.org/10.1044/2021_AJSLP-20-00217

Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Qian, Y., & Sejersen, T. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

Ou, S.-F., Ho, C.-S., Lee, W.-T., Lin, K.-L., Jones, C. C., & Jong, Y.-J. (2021). Natural history in Spinal Muscular Atrophy Type I in Taiwanese population: A longitudinal study. *Brain & Development*, <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2020.07.012>

Radford, C., Marshall, J., Herbert, A., Irving, H. & Weir, K. (2020). Risk feeding: An Australian pediatric palliative care perspective. *ASHA Perspectives*, https://doi.org/10.1044/2020_PERSP-19-00032

Rosero, S., Weinstein, J., Seabury, J., Zizzi, C., Wagner, E., Varma, A., Heatwole, J., Alexandrou, D., Dilek, N., Johnson, B. A., & Heatwole, C. (2023). Disease burden in children with Spinal Muscular Atrophy: Results from a large cross-sectional study. *Journal of Child Neurology*. <https://doi.org/10.1177/08830738221135918>

Sugarman, E. A., Nagan, N., Zhu, H., Akmaev, V. R., Zhou, Z., Rohlf, E. M., Flynn, K., Hendrickson, B. C., Scholl, T., Sirko-Osadsa, D. A., & Allitto, B. A. (2012). Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: Clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *European Journal of Human Genetics*. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.134>

van der Heul, A. M. B., Wijngaarde, C. A., Wadman, R. I., Asselman, F., van den Aardweg, M. T. A., Bartels, B., Cuppen, I., Gerrits, E., van den Berg, L. H., van der Pol, W. L., & van den Engel-Hoek, L. (2019). Bulbar problems self-reported by children and adults with Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*. <https://doi.org/10.3233/JND-190379>

van der Heul, A. M. B., Cuppen, I., Wadman, R. I., Asselman, F., Schoenmakers, M. A. G. C., van de Woude, D. R., Gerrits, E., van der Pol, W. L., & van den Engel-Hoek, L. (2020). Feeding and swallowing in infants with Spinal Muscular Atrophy Type 1: An observational study. *Journal of Neuromuscular Diseases*. <https://doi.org/10.3233/JND-190465>

Wadman, R. I., van Bruggen, H. W., Witkamp, T. D., Sparreboom-Kalaykova, S. I., Stam, M., van den Berg, L. H., Steenks, M. H., & van der Pol, W. L. (2014). Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. *Neurology*. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000796>

Weststrate, H., Stimpson, G., Thomas, L., Scoto, M., Johnson, E., Stewart, A., Muntoni, F., Baranello, G., Conway, E., & SMA p-FOIS Working Group (2022). Evolution of bulbar function in Spinal Muscular Atrophy Type 1 treated with nusinersen. *Developmental Medicine and Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15171>

Zang, J., Johannsen, J., Denecke, J., Weiss, D., Koseki, J.-C., Nießen, A., Müller, F., Nienstedt, J. C., Flügel, T., & Pflug, C. (2023). Flexible endoscopic evaluation of swallowing in children with type 1 spinal muscular atrophy. *European Archives of Oto-rhinolaryngology*. <https://doi.org/10.1007/s00405-022-07685-0>

Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, M. A. (2021). Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>

Vítězí krmení v poloze na boku

Studie Raczynské a kol. testovala použití polohy na boku a polohy na zádech pro krmení u 42 novorozenců narozených před 34. gestačním týdnem.

V poloze na boku byli schopni přijmout větší objem krmení, bylo zaznamenáno výrazně méně epizod dušení.

Rozdíl v polohách nebyl zaznamenán pro saturaci a tepovou frekvenci a nebyl zaznamenán rozdíl v délce krmení.

Vítězskou se stala poloha na boku, ale opět nutno posuzovat individuálně – s ohledem na pohodlí matky i dítěte.

A ještě jeden zajímavý typ: antirefluxní poloha je na levém boku.

Raczyńska, A., Gulczyńska, E., & Talar, T. (2022). Advantages of side-lying position. A comparative study of positioning during bottle-feeding in preterm infants (≤ 34 weeks GA). *Journal of Mother and Child*, <https://sciendo.com/es/article/10.34763/jmotherandchild.20212504.d-22-00008> [open access]

Autismus a rozpoznání emocí hudbou

Sivathasana a kol. provedli nedávno studii zaměřenou na možnosti rozpoznávání emocí u dětí s autismem. Jejich studie zpochybnila myšlenku, že problémy v rozpoznávání emocí jsou základním rysem autismu.

Studie probíhala tak, že byly dětem s autismem a dětem intaktním prezentovány emoce prostřednictvím fotografií tváří a neverbálních emocionálních projevů a prostřednictvím hudby. Děti s autismem byly výrazně lepší v rozpoznávání emocí zachycených v krátkých instrumentálních melodiích. Hudba tedy může být samotnou cestou k učení.

Autoři uvádí dva důvody, proč je hudba pro děti s autismem tak důležitá:

- ✓ hudba aktivuje centrum odměn v mozku a tím jsou cíle učení výraznější a snadněji zapamatovatelné
- ✓ hudba usnadňuje kognitivní zpracování v mozku zdola nahoru a umožňuje percepční zpracování informací bez sociálního překrytí.

Terapie s využitím hudby je nejen pro děti s autismem příjemnější, ale je také přizpůsobena jejich schopnostem učit se.

Sivathasan, S., Dahary, H., Burack, J. A., & Quintin, E.-M. (2023). Basic emotion recognition of children on the autism spectrum is enhanced in music and typical for faces and voices. *PLoS ONE*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0279002>

Demence: Jak začít s intervencí

Účinky demence jsou dalekosáhlé nejen pro člověka, který s ní žije, ale také pro jeho rodinu, přátele a pečovatele. Logoped pomáhá udržet komunikační dovednosti co nejdéle, podporuje nezávislost v činnostech každodenního života a pomáhá orientovat se v jeho stavu.

Prvním krokem by mělo být zjištění, zda pozorované nebo hlášené kognitivní obtíže lze připsat normálnímu stárnutí nebo již vážnějším problémům. V tuto chvíli by měly nastoupit screeningové nástroje, které pomohou určit, zda je zapotřebí další vyšetření nebo léčba.

Formální screeningové nástroje

MMSE, MOCA, SLUMS – běžně používané nástroje, je však nutné vzít vždy v úvahu úroveň vzdělání, aby skóre bylo správně interpretováno.

Mezi další nové možnosti screeningu patří:

FREE-COG – snadná a krátká administrace. Zaměřuje se na kognitivní funkce – paměť, jazyk, plynulost, psaní vět a výkonné funkce – sociální oblast, cestování, domov, pozornost a sebeobsluhu. Studie Burnse a kol. prokázaly, že dobře diferencuje mezi kontrolní skupinou, osobami s MCI a osobami s demencí. Další silnou stránkou se ukázalo, že tento nástroj nepovažují pacienti jako testové úkoly. Existuje již i druhá verze testu, který lze použít po telefonu tedy Tele Free-Cog.

QuickSort – zaměřuje se na poznávání. Foran a kol. považují tento test za rychlý, snadný a spolehlivý, poskytující validní kognitivní obraz, vhodný i pro použití v rušných klinických podmínkách. Tento test je založen na třídění karet podle tří kategorií (barva, tvar a počet) během tří až šesti pokusů. Poté musí pacient objasnit důvody svého třídění. Test je srovnatelný s výsledky MMSE a FAB.

Oxford Cognitive Screen – klinicky cenný pro určování kognitivně-komunikačních potřeb u pacientů po CMP, ukazuje silné a slabé stránky a je citlivější než MOCA a přitom zohledňující fatické poruchy. K dispozici je v mnoha jazycích, ale vyžaduje licenční poplatek.

Parkinson's Disease-Cognitive Rating Scale- dostupný v několika jazycích, obsahuje 9 úkolů, které hodnotí frontální subkortikální i zadní kortikální dovednosti. Tento test

doporučila i Mezinárodní společnost pro Parkinsonovu chorobu a další pohybové poruchy pro jeho silné psychometrické vlastnosti. Nová studie Martinez-Horta et al. ukazuje, že také dobře rozlišuje mezi normálními kognitivními funkcemi, mírnou kognitivní poruchou a demencí u pacientů s Huntingtonovou chorobou.

Rowland Universal Dementia Assessment Scale – je k dispozici ve třech jazycích a měří šest různých domén bez ohledu na rozdíly v kulturním prostředí, jazyce a vzdělání. Komplexní systematický přehled 26 studií s 4000 účastníky, včetně 1700 jedinců s demencí (Nielsen et al.) potvrdil jeho dobrou diagnostickou přesnost pro detekci kognitivních poruch.

K dalším možnostem posouzení míry dopadu demence na člověka jsou vhodné dotazníky. Tyto dotazníky sledují i účinnost našich terapií:

QDRS – zaznamenává změny v deseti různých kognitivních, komunikačních a funkčních doménách (nař. Paměť, pozornost, řešení problémů nebo ADL).

Huntington's Disease-Cognitive Functional Rating Scale

Everyday Cognition Scale (ECog) – škála měřící výkon při každodenních úkolech.

Functional External Memory Aid Tool (FEMAT) - škála pro hodnocení strategií a cílených dovedností při každodenních úkolech u pacientů s mírným neurokognitivním deficitem.

Před použitím jakéhokoliv nástroje je nutné si stanovit cíl, tedy k čemu nám bude výsledek sloužit. Zda jde o nastavení intervenčního plánu nebo vyšetření v případě, že není dostupný neuropsycholog.

Burns, A., Harrison, J., Symonds, C., Morris J. (2020). A novel hybrid scale for the assessment of cognitive and executive function: The Free-Cog. *International Journal of Geriatric Psychiatry*. <https://doi.org/10.1002/gps.5454>

Foran, A. M., Mathias, J. L., & Bowden, S. C. (2021). Development of a brief screen to detect cognitive impairment in older adults: The QuickSort. *Journal of the American Geriatrics Society*. <https://doi.org/10.1111/jgs.16898>

Iosa, M., Demeyere, N., Abruzzese, L., Zoccolotti, P., & Mancuso, M. (2022). Principal component analysis of Oxford Cognitive Screen in patients with stroke. *Frontiers in Neurology*. <https://doi.org/10.3389/fneur.2022.779679>

Roheger, M., Xu, H., Hoang, M. T., Eriksson, M., & Garcia-Ptacek, S. (2022). Conversion between the Mini-Mental State Examination and the Montreal Cognitive Assessment for patients with different forms of dementia. *Journal of the American Medical Association*. <https://doi.org/10.1016/j.jamda.2022.03.018>

Martinez-Horta, S., Horta-Barba, A., Perez-Perez, J. et al. (2020). Utility of the Parkinson's disease-cognitive rating scale for the screening of global cognitive status in Huntington's disease. *Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-09730-6>

Nielsen, T., & Jørgensen, K. (2020): Cross-cultural dementia screening using the Rowland Universal Dementia Assessment Scale: A systematic review and meta-analysis. *International Psychogeriatrics*. <https://doi.org/10.1017/s1041610220000344>

Galvin, J. E., Tolea, M. I., & Chrisphonte, S. (2020). Using a patient-reported outcome to improve detection of cognitive impairment and dementia: The patient version of the Quick Dementia Rating System (QDRS). *PloS One*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0240422>

Horta-Barba, A., Martínez-Horta, S., Pérez-Pérez, J., Sampedro, F., Puig-Davi, A., Pagonabarraga, J., & Kulisevsky, J. (2022). Measuring the functional impact of cognitive impairment in Huntington's disease. *Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1007/s00415-021-10955-2>

Nosheny, R.L., Camacho, M.R., Jin, C., Neuhaus, J., Truran, D., Flenniken, D., Ashford, M., Carrillo, M.C., Fargo, K.N., Hendrix, J., Hanna, L., Rabinovici, G., Maruff, P., Mackin, R.S., & Weiner, M.W. (2020). Validation of online functional measures in cognitively impaired older adults. *Alzheimer's & Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association*. <https://doi.org/10.1002/alz.12138>

Lanzi, A. M., Saylor, A. K., Dedrick, R. F., Bourgeois, M. S., & Cohen, M. L. (2023). The functional external memory aid tool version 2.0: A how-to clinical guide. *American Journal of Speech-Language Pathology*. https://doi.org/10.1044/2022_ajslp-22-00178

Lanzi, A. & Bourgeois, M. (2020). Structured external memory aid treatment for mild cognitive impairment. *American Journal of Speech-Language Pathology*. https://doi.org/10.1044/2019_AJSLP-CAC48-18-0209

Knihy životních příběhů pro osoby s demencí

Pro práci s lidmi trpících demencí doporučuje Asano a kol. vytvářet knihu životních příběhů s využitím osobních obrázků a fotografií a poznámek poskytnutých rodinou. Doporučuje se pracovat s využitím těchto knih každý den, protože při každodenním využívání této knihy, lidé s mírnou až středně těžkou demencí vykazovali zlepšení kognitivních funkcí a verbální plynulosti a lidé s těžkou demencí vykazovali menší apatii.

Samozřejmě po skončení této intervence, která trvala 12 týdnů, je patrný pokles některých funkcí. Výsledek je však stále lepší oproti pacientům, kterým tato intervence poskytnuta nebyla.

Asano, T., Wang, C.-W., Tsugaruya, M., & Ishikawa, T. (2022). Effectiveness of life story book intervention on apathy and verbal fluency in people with dementia. *Clinical Gerontologist*. <https://doi.org/10.1080/07317115.2022.2147887>