

Doporučené postupy:

Terapeutické intervence poruch polykání a řeči
u dětí s vrozenou myopatií, Duchennovou
svalovou dystrofií, myotonickou dystrofií
1. typu a spinální muskulární atrofií 2. typu

Duben 2021

Autori:

Radboudumc



Materiál vznikl za finanční podpory:



Christine Bader
Stichting Irene
KinderZiekenhuis



Damsté-Terpstra Fonds
voor praktische en preventieve Logopedie
www.dtfonds.nl

Duben 2024 (adaptace české verze)

Autorský tým:

MUNI
FACULTY
OF EDUCATION



Finanční podpora české adaptace:

MUNI
FACULTY
OF EDUCATION



Výzkumná skupina

- Ms M. Kooi-van Es, MA, speech language pathologist and researcher, Klimmendaal Rehabilitation Center, Arnhem; Radboud Institute of Health Sciences, Nijmegen; m.kooi@klimmendaal.nl
- Dr Lenie van den Engel-Hoek, speech language therapist, assistant professor, Amalia Children's Hospital, Radboudumc, Nijmegen
- Dr Nicole Voet, rehabilitation physician, Klimmendaal Rehabilitation Center, Arnhem and Radboudumc, Nijmegen
- Dr Corrie Erasmus, paediatric neurologist-neuromyologist, Amalia Children's Hospital, Radboudumc, Nijmegen
- Prof. - Dr Philip van der Wees, professor of Allied Health Sciences, Radboudumc, Nijmegen

Průvodce textem

Tato doporučení osvědčených postupů se skládají z několika částí. Obecná část popisuje motivaci, cíl, cílovou skupinu, terminologii a metodiku. Metody popisují, jak tyto doporučené postupy vznikly. Obecná část a části o čtyřech specifických nervosvalových onemocněních popisují klinický obraz, souhrn literatury, úvahy skupiny odborníků a doporučení pro logopedickou intervenci (SLT angl. Speech language therapy/ist). Doporučení nejsou pro každé onemocnění stejně specifická. Je to dáno různými zkušenostmi a konsensem pro jednotlivá onemocnění. Z důvodu srozumitelnosti se tam, kde je v textu uvedeno "on", jedná o "on" i "ona", a tam, kde je uvedeno "rodiče", jedná se o "rodiče / pečující osoby". Tam, kde je použit výraz "pacient", může jít v závislosti na kontextu o "pacienta", "hospitalizovaného v zařízení" a "klienta (systémově)".

Obsah

<i>Výzkumná skupina</i>	3
<i>Průvodce textem</i>	3
1. Obecné informace	6
1.1 <i>Motivace</i>	6
1.2 <i>Cíl</i>	6
1.3 <i>Cílová skupina</i>	6
1.4 <i>Terminologie</i>	7
1.5 <i>Metodologie</i>	7
2. Metody	8
2.1 <i>Zapojení zúčastněných stran</i>	8
2.2 <i>Metodologie</i>	8
2.3 <i>Financování</i>	9
2.4 <i>Česká adaptace</i>	9
3. Nervosvalová onemocnění	10
3.1 <i>Základní informace</i>	10
3.2 <i>Obecné zásady a konsenzuální úvahy</i>	11
4. Kongenitální myopatie	12
4.1 <i>Základní informace</i>	12
4.2 <i>Dysfagie: fakta a úvahy</i>	12
4.3 <i>Dysfagie: doporučení</i>	13
4.4 <i>Dysartrie: fakta a úvahy</i>	14
4.5 <i>Dysartrie: doporučení</i>	16
4.6 <i>Hypersalivace: fakta a úvahy</i>	16
4.7 <i>Hypersalivace: doporučení</i>	17
4.8 <i>Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy</i>	18
4.9 <i>Problémy s orální hygienou: doporučení</i>	19
5. Duchennova svalová dystrofie	20
5.1 <i>Základní informace</i>	20
5.2 <i>Dysfagie: fakta a úvahy</i>	20
5.3 <i>Dysfagie: doporučení</i>	21
5.4 <i>Dysartrie: fakta a úvahy</i>	25
5.5 <i>Dysartrie: doporučení</i>	25
5.6 <i>Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy</i>	26
5.7 <i>Problémy s orální hygienou: doporučení</i>	26

6. Myotonická dystrofie 1. typu	27
6.1 <i>Základní informace</i>	27
6.2 <i>Dysfagie: fakta a úvahy</i>	27
6.3 <i>Dysfagie: doporučení</i>	27
6.4 <i>Dysartrie: fakta a úvahy</i>	29
6.5 <i>Dysartrie: doporučení</i>	29
6.6 <i>Hypersalivace: fakta a úvahy</i>	30
6.7 <i>Hypersalivace: doporučení</i>	31
6.8 <i>Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy</i>	31
6.9 <i>Problémy s orální hygienou: doporučení</i>	32
7. Spinální muskulární atrofie 2. typu	33
7.1 <i>Základní informace</i>	33
7.2 <i>Dysfagie: fakta a úvahy</i>	33
7.3 <i>Dysfagie: doporučení</i>	34
7.4 <i>Dysartrie: fakta a úvahy</i>	36
7.5 <i>Dysartrie: doporučení</i>	37
7.6 <i>Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy</i>	38
7.7 <i>Problémy s orální hygienou: doporučení</i>	38
Bibliografie	39
Příloha 1. Experti (Pracoviště logopedů v době studie)	43
Příloha 2. zkratky	44

1. Obecné informace

1.1 Motivace

U dětí s neuromuskulárním onemocněním (angl. zkratka NMD = neuromuscular disease), nazývaným také svalové onemocnění, jsou běžné problémy se žvýkáním, polykáním, artikulací, kontrolou slin a orální hygienou.¹ V závislosti na svalovém onemocnění se u dětí vyskytují různé problémy, u kterých je důležité zahájit individuální terapii. Kromě přímých postupů (cvičební terapie) je často poskytována také nepřímá terapie (poskytnutí vysvětlení, doporučení a úprav). V současné době je nedostatek vědeckých důkazů² podporujících tyto intervence, proto je velmi žádoucí získat více informací o možnostech terapie daných problémů. Rodiče dětí se svalovým onemocněním často uvádějí, že potřebují poradit, co lze cvičit, kompenzovat a upravovat. Aby bylo možné poskytnout adekvátní rady týkající se žvýkání, polykání, artikulace, kontroly salivace a orální hygieny, je zapotřebí provést správnou diagnostiku a disponovat znalostmi základních patologických mechanismů v těchto funkcích. Pro zdokonalení péče je zapotřebí klinického zdůvodnění pro stanovení optimálního plánu terapie. Přehled možných doporučení a postupů pro logopedu poskytující péči dětem s nervosvalovým onemocněním by mohl být východiskem ke zvýšení kvality péče o tyto děti. Takový přehled doposud v naší praxi chybí.

1.2 Cíl

Cílem těchto doporučených postupů je vypracovat na základě konsenzu odborníků z Nizozemska zabývajících se péčí o děti s nervosvalovým onemocněním přehled logopedických postupů u dětí s vrozenou myopatií, Duchennovou svalovou dystrofií, myotonickou dystrofií 1. typu a spinální muskulární atrofií 2. typu. Vybraná svalová onemocnění se v rámci celého spektra svalových onemocnění u dětí vyskytují nejčastěji. Zkušenosti s posuzováním a terapií těchto onemocnění získali logopedi v rehabilitačních centrech a nemocničních zařízeních. Logopedi mohou tento přehled využít při klinické rozvaze, na základě níž je následně formulován plán terapie. Doporučené postupy nabízí také přehled pro ostatní zdravotnické pracovníky a rodiče.

1.3 Cílová skupina

Primární cílovou skupinou těchto doporučených postupů jsou kliničtí logopedi, kteří se podílejí na péči o děti s nervosvalovým onemocněním. Kromě toho mohou být tato doporučení zdrojem informací i pro další zúčastněné zdravotnické pracovníky, speciální pedagogy, ergoterapeuty, fyzioterapeuty a rodiče. Logopedická intervence u těchto dětí vyžaduje specifické dovednosti. Na léčbě mnoha dětí se svalovým onemocněním se podílí specializovaný tým v rámci (fakultních) nemocnic (například v nervosvalových centrech) či rehabilitačních centrech. Vzhledem k vzácnosti většiny svalových onemocnění se můžeme setkat s tím, že logopedi pracující s jinou klientelou nemusí disponovat základními znalostmi a zkušenostmi s terapií dítěte se svalovým onemocněním. Pro rodiče je důležité, aby logoped disponoval dostatečnými odbornými znalostmi, dokázal veškeré své postupy odůvodnit, nebo aby získal potřebné znalosti od zdravotnického pracovníka, který s daným okruhem dětí spolupracuje a disponuje specifickými zkušenostmi. Je důležité, aby logoped poskytující intervenci znal své limity a v případě potřeby konzultoval postup s dalšími odborníky.

1.4 Terminologie

1.4.1 *Dysfagie*

Problémy s příjmem potravy se mohou objevit od okamžiku, kdy pacient přijímá potravu a tekutiny perorálně, až do okamžiku, kdy se dostanou do žaludku. Jedná se o široký pojem, který může zahrnovat odmítání jídla, rušivé chování při jídle, rigidní preference jídla, suboptimální růst a samostatnost při jídle.^{3, 4} Problémy s polykáním (dysfagie) jsou definovány jako problémy s transportem jídla a tekutin z úst do žaludku, a to v jedné nebo více fázích polykání.^{3, 5} Z různých důvodů jsou problémy s jídlem a polykáním u dětí odlišné a složitější (a proto je obtížnější je od sebe odlišit) než u dospělých. Především u dětí dochází v důsledku jejich růstu ke komplexním anatomickým změnám dutiny ústní a hltanu. Kromě toho se mění jejich fyziologie, v důsledku čehož se polykací akt vyvíjí od plně reflexního k částečně vědomému. Svou roli hraje také zvládnání příjmu potravy s různou texturou a konzistencí a osvojování si samostatného stravování. Děti se musí těmto měnícím se faktorům neustále přizpůsobovat.⁶⁻⁹ Proto předkládané doporučené postupy používají souhrnný termín dysfagie, pokud hovoříme o problémech s příjmem potravy a polykáním.

1.4.2 *Dysartrie*

Dysartrie je neuromuskulární porucha řeči způsobená poškozením periferního či centrálního nervového systému, které ovlivňuje tonus, sílu a koordinaci svalů (části svalů), které se zapojují v procesu artikulace. Problémy se objevují v různých dílčích aspektech řeči, konkrétně v dýchání, fonaci, artikulaci, nosní rezonanci či prozodii.^{10, 11}

1.4.3 *Hypersalivace*

Problémy s kontrolou slinotoku, o kterých hovoříme v těchto doporučených postupech, se týkají hypersalivace po čtvrtém roce života. Přední slinění je takové, kdy sliny stékají ze rtů na bradu. Když dochází k nedostatečnému polykání a sliny se přelévají přes jazyk a stékají směrem k hrdlu, jedná se o tzv. zadní slinění.^{6, 12}

1.4.4 *Orální hygiena*

Každodenní péče o zuby a dutinu ústní s využitím pomůcek, jako je zubní kartáček a zubní pasta, se nazývá orální hygiena.

1.5 Metodologie

Vzhledem k velmi omezenému množství dostupných důkazů nebylo možné použít běžný postup tvorby pokynů, při kterém se všechny důkazy a doporučení zvažují a hodnotí pomocí metody GRADE (angl. Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation, v českém překladu Klasifikace doporučení pro hodnocení, vývoj a evaluaci).¹³ Z tohoto důvodu byla při tvorbě těchto doporučených postupů provedena konsenzuální studie za využití Delfské metody, při níž byl na základě názoru odborníků získán konsenzus ohledně doporučených intervencí. Delfská metoda je fázovaná metoda, která se celosvětově používá pro sestavení skupinového konsenzu na základě analýzy individuálních názorů na určité téma.¹⁴⁻¹⁶

2. Metody

2.1 Zapojení zúčastněných stran

Návrh těchto doporučených postupů byl předložen řadě zúčastněných stran, aby byly zahrnuty názory pacientů, jejich rodičů a odborníků z dalších zdravotnických oborů. Získané připomínky byly zapracovány do konečné verze doporučených postupů.

Zúčastněné strany

- Dutch Association for SLT and Phoniatrics (Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie) (NVLF), subject content guideline panel
- Dutch Neuromuscular Disease Association (Spierziekten Nederland) (congenital and metabolic muscle diseases guideline panel)
- Duchenne Parent Project
- Ms A.M.B. van der Heul, MSc, speech language therapist and researcher SMA, UMC Utrecht
- Ms A. de Baaij-Daalmeyer, dietician, Radboudumc, Nijmegen
- Ms M.H. van Westen - de Boer, occupational therapist, Rehabilitation Center Roessingh, Enschede
- Ms S. van de Kamp, paediatric physical therapist, Klimmendaal Rehabilitation Center, Arnhem
- Dr M.J. Poelma, paediatric rehabilitation physician, Sint Maartenskliniek, Nijmegen

2.2 Metodologie

K dosažení konsenzu mezi odborníky ohledně možných intervencí byla použita Delfská metoda s modifikacemi Rand/UCLA.¹⁷ V několika krocích, včetně dvou etap dotazníkového šetření a konsenzuálního setkání, navrhla skupina odborníků několik možností postupů/intervencí v řadě případových studií. Poté hodnotili míru vhodnosti těchto intervencí na základě důkazů v odborné literatuře a svých odborných zkušeností s cílovou skupinou. Podrobnější informace o metodice lze nalézt v odborném článku .

2.2.1 Implementace v praxi

Průzkum: první dotazníkové šetření (první etapa)

Skupina logopedů se zkušenostmi s terapií dětí se svalovým onemocněním (odborníci) odpovídala na otevřené, rozsáhlé průzkumné otázky týkající se metodiky, doporučení a postupů v oblasti dysfagie, dysartrie, hypersalivace a problémů s orální hygienou ve 29 případových studiích. Tyto případové studie se skládaly z nejčastějších příznaků a byly rozděleny do čtyř typů svalových onemocnění: Duchennova svalová dystrofie, vrozená myopatie, myotonická dystrofie 1. typu a spinální muskulární atrofie 2. typu. Tato onemocnění byla vybrána z důvodu jejich vysoké četnosti (v rámci spektra svalových onemocnění u dětí) a proto, že logopedi působící v rehabilitačních centrech a nemocnicích disponují nejvíce zkušenostmi s danou skupinou dětí.

Rešerše odborných zdrojů, druhé dotazníkové šetření (druhá etapa)

Po analýze odpovědí z prvního dotazníku a rešerši odborných zdrojů analyzující intervenční postupy byly analyzované intervence spojeny s určenými případovými studiemi. V druhé etapě dotazníkového šetření se odborníci z řad logopedů mohli seznámit se všemi navrženými intervencemi z první etapy a s odbornými zdroji zabývajícími se danou problematikou. Poté byli požádáni, aby zhodnotili míru vhodnosti každé z uvedených intervencí na devítibodové Likertově škále.

Konsenzuální setkání (třetí etapa)

Během konsenzuálního setkání poskytla skupina odborníků zpětnou vazbu k výsledkům z druhé etapy ke každé případové studii. Intervence, u nichž došlo ke shodě, byly ověřeny odsouhlasením prostřednictvím hlasování. Intervence, u nichž nedošlo ke konsenzu, byly diskutovány a revidovány v polostrukturovaných skupinových diskusích. Aby bylo možné posoudit míru vhodnosti upravených intervencí, byli odborníci požádáni, aby ji ohodnotili na devítibodové Likertově škále. Při hodnocení vhodnosti 7 a více body u více než 75 % členů skupiny se předpokládala shoda a intervence byla zařazena do doporučení jako osvědčený postup.

Závěrečné doporučené postupy (čtvrtá etapa)

Výzkumná skupina pod vedením Mieke Kooi-van Es zpracovala údaje do podoby konečných doporučených postupů. V tomto kroku byla data nejprve seřazena podle svalových onemocnění a poté podle kategorií (dysfagie, dysartrie, hypersalivace a problémy s orální hygienou). Poté byl ke každému svalovému onemocnění přidán obecný popis (angl. background), popsány odborné zdroje a stanoveny úvahy z konsenzuálního setkání (důkazy a připomínky). Tam, kde to bylo možné, byly nalezené odborné zdroje rovněž propojeny s doporučeními. Také byl sepsán úvod a metody. Pracovní verze doporučených postupů byly revidovány prostřednictvím revizních cyklů a setkání výzkumné skupiny. Zúčastnění odborníci revidovali pracovní verzi jako poslední. Jejich připomínky byly zapracovány do posledního návrhu doporučených postupů. Návrh těchto doporučených postupů byl poté předložen k posouzení zúčastněným stranám, jejichž připomínky byly zapracovány do konečné verze doporučených postupů.

2.3 Financování

Tento výzkum a produkt vznikl za finanční podpory nadace Johanna KinderFonds (Nadace Johanna pro děti), nadace Stichting Janivo (Nadace Janivo), nadace Damsté-Terpstra Fonds (Nadace Damsté-Terpstra) a nadace Christina Bader Stichting (Nadace Christina Bader). Ke vzniku přispěla také řada sponzorů: Ipsen NV, Hanssen Footcare, Proreva a Livit. Finanční sponzoři neměli na tvorbu doporučených postupů žádný vliv.

2.4 Česká adaptace

Adaptace tohoto materiálu pro českou praxi vznikla jako jeden z výstupů diplomové práce *Pacient s Duchennovou svalovou dystrofií z pohledu logopeda: Přenos zkušeností z Nizozemska do české praxe*. Samotná adaptace byla započata na počátku února 2024 za finanční podpory PED MUNI a na práci se podílely:

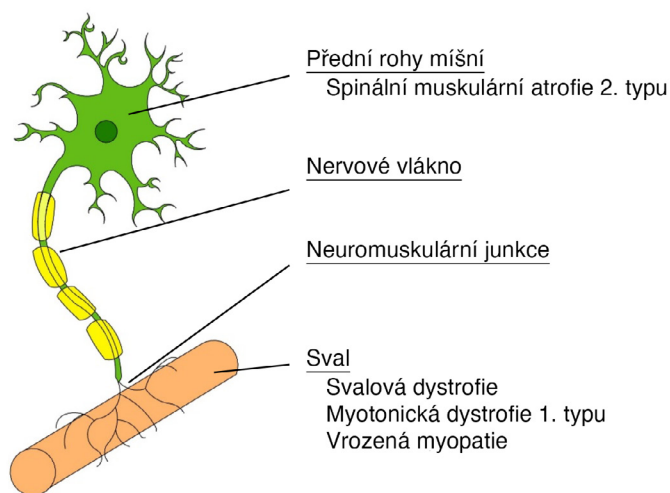
- Bc. Eliška Macků – Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky – Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Brno;
- doc. PhDr. Ilona Bytešníková, Ph.D. – Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky – Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Brno;
- Mgr. Bc. Šárka Dohnalová – Katedra anglického jazyka a literatury – Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Brno;
- MUDr. Karolína Podolská – 1. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha;
- Mgr. Radka Florianová – Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky – Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Brno; Poliklinika Halasovo náměstí, Brno – Lesná;
- Mgr. et Mgr. Zuzana Hlavičková – Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky – Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Brno.

3. Nervosvalová onemocnění

3.1 Základní informace

Existuje přibližně 600 různých svalových onemocnění, jejichž hlavním příznakem je svalová slabost. Některá z nich se vyskytují již v dětství. V Nizozemsku diagnózu obvykle provádí (dětský) neurolog. Po klinickém vyšetření se v případě podezření na svalové onemocnění provádí kontrolní vyšetření. Toto vyšetření může zahrnovat genetické vyšetření, vyšetření krve (pro určení hladiny kreatinkinázy) a/nebo klinické neurofyziologické vyšetření (EMG/ultrazvuk nervů), zobrazovací vyšetření (ultrazvuk svalů/MRI) nebo biopsii svalu či nervu.

Různé typy onemocnění se dělí podle místa, kde se problém objevuje: onemocnění předních rohů míšních, nervu, motorické ploténky (neuromuskulární junkce) nebo samotného svalu (viz obrázek 1). Existují vrozené a dědičné formy, pomalu progredující a rychle progredující formy



Obrázek 1. Klasifikace neuromuskulárních onemocnění založená na anatomii (obrázek: Tom Slegers)

3.2 Obecné zásady a konsenzuální úvahy

Vzhledem k tomu, že léčba dětí se svalovým onemocněním vyžaduje multidisciplinární přístup, je obvykle kromě logopeda zapojen také dětský neurolog, (v Nizozemsku rehabilitační lékař), ergoterapeut, nutriční specialista, dětský fyzioterapeut nebo další poskytovatelé péče. Jeden z těchto zdravotnických pracovníků péči koordinuje, nejčastěji dětský neurolog.

Odborníci, kteří se podílejí na hodnocení dítěte a následné tvorbě intervenčního plánu, vycházejí pro co nejvhodnější intervenci z pozorování, sběru rodinné a osobní anamnézy, schopností dítěte a rodičů. Logopedická intervence může poskytnutí potřebných informací, podání doporučení, přímou logopedickou terapii, doporučení pomůcek a úprav či doporučení dítěte k jinému specialistovi a jeho sledování. Vysvětlení těchto typů postupů je uvedeno v tabulce 1.

Tabulka 1. Vysvětlení typů intervencí

INTERVENCE	VYSVĚTLENÍ
Vysvětlení/ doporučení	<p>Tým je myšleno:</p> <ul style="list-style-type: none"> - poskytování informací rodičům, dítěti a jeho okolí, vysvětlení o typickém vývoji a (možných) problémech souvisejících se svalovým onemocněním dítěte, pokud se jedná o příjem potravy, polykání a artikulaci, - poskytování doporučení ohledně jídla, polykání a artikulace (kompenzační nebo domácí nácvik).
Trénink/terapie	<p>Tým je myšleno:</p> <ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie (kdy hodnocení a terapie jsou integrovány a dochází k neustálé reidiagnostice na základě aktuálního stavu pacienta), - školení/terapie během přímé práce logopeda, - multidisciplinární terapie (např. využití ergoterapie pro určení nevhodnější polohy vsedě během jídla). <p>Protože frekvence tréninku a terapie závisí na více faktorech než jen na jednom problému nebo symptomu, nejsou uvedena žádná konkrétní doporučení. Předpokládáme, že vždy bude poskytnuto vysvětlení a rady ohledně zvoleného tréninku nebo terapie a že je pacient vždy propuštěn domů.</p>
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<p>Týká se například doporučení nebo žádosti o konzultaci v oboru ergoterapie, dětské fyzioterapie, nutriční terapie, stomatologie nebo posouzení polykání prostřednictvím lékařských postupů (například videofluoroskopické vyšetření polykání) v rámci vlastního léčebného týmu, instituce, ordinace nebo mimo ni.</p>
Pomůcky/ příslušenství	<p>Týká se pomůcek, jako je:</p> <ul style="list-style-type: none"> - bryndák, upravené jídelní náčiní či speciální židle, úprava jídla, augmentativní a alternativní komunikace (AAK). <p>Úpravy stravy se týkají:</p> <ul style="list-style-type: none"> - používání zahušťovadel, upravených konzistencí či tekuté výživy. <p>AAK zahrnuje:</p> <ul style="list-style-type: none"> - netechnické, low-tech a high-tech pomůcky² (https://www.asha.org/public/speech/disorders/aac/). <p>Používání pomůcek a úprav je popsáno v části VYSVĚTLENÍ/DOPORUČENÍ. Za pomůcky se nepovažují terapeutické materiály (v původní holandské verzi tohoto adaptovaného materiálu je uvedeno například používání korku pro zvětšení rozsahu otvoru dutiny ústní).</p> <p>Pomůcky může poskytovat logoped, často se tak děje v kombinaci s ergoterapeutem a fyzioterapeutem (například pro uvolnění jazyky apod).</p>
Monitorování	<p>Základním principem je, že každé dítě je vyšetřeno neuromuskulárním týmem nebo dochází na kontrolu každých 12 měsíců. Zdravotní prohlídky popsané v této kapitole jsou prohlídky nad rámec standardních prohlídek, zaměřené na aktuální problémy a intervence.</p>

4. Kongenitální myopatie

4.1 Základní informace

Kongenitální (vrozená) myopatie (KM) neboli vrozená myopatie, je souhrnné označení pro skupinu vzácných svalových onemocnění, u nichž genetická mutace způsobuje poruchu struktury svalu. Onemocnění se často vyskytuje u malých dětí a někdy jsou svaly oslabené již při narození (floppy baby syndrom). Typický je výrazně opožděný motorický vývoj. Diagnóza KM může být stanovena i v pozdějším věku v dětství. Tyto děti začínají chodit později než obvykle a mají potíže s běháním, chůzí do schodů a sportem. Průběh onemocnění není u každého dítěte stejný, u některých dětí se zhoršuje, zatímco u jiných zůstává stabilní. V důsledku hypotonie je obličej často malý, vyskytuje se gotické patro a může se vyskytovat anomálie horního rtu (tzv. Tented upper lip – zkrácený horní ret). Kromě toho může dojít k nesprávnému postavení čelisti (podkus) při noční ventilaci obličejovou maskou.^{18, 19} Mohou se vyskytnout také srdeční a/nebo dýchací problémy nebo problémy s výživou. V závislosti na typu KM se může vyskytnout také skolióza. Příklady KM jsou nemalinová myopatie, centronukleární myopatie, kongenitální disproportionce typu vláken a myopatie s hyalinními tělísky.²⁰
²¹ U dětí s KM se často, v 60 %, vyskytuje dysfagie. 1 Dysartrie se vyskytuje u 30 % dětí.¹

4.2 Dysfagie: fakta a úvahy

Delší doba jídla může být pro dítě i rodinu stresující. Může to být způsobeno oslabením svalů podílejících se na žvýkání a polykání. Následkem může být nedostatečný příjem potravy u dítěte a úbytek hmotnosti. Pokud dítě není schopno perorálně přijímat požadované denní množství potravy, doporučuje se výživa sondou. V Nizozemsku se sledování růstových a váhových křivek dítěte doporučuje každé tři měsíce, současně se doporučuje konzultace s dietologem jedenkrát ročně.²¹ V České republice jsou děti v případě obtíží (výrazné hubnutí či navýšení váhy) nejčastěji doporučení k nutričnímu terapeutovi.

Na základě oslabení svalstva v orofaryngeální oblasti polykají některé děti bolus na více polknutí, zejména v případě pyré a pevné stravy. To je způsobeno ochabnutím svalstva jazyka. To následně způsobuje snížené vtahování báze jazyka a sníženou aktivitu submentálních a faryngeálních svalových skupin.^{22, 23} U tuhé/husté tekuté stravy je větší pravděpodobnost, že po polknutí vznikne reziduum (ve faryngu), než u řídké tekutiny. Tím může vzniknout riziko aspirace a pneumonie. Konsenzuální skupina i vědecký výzkum naznačují, že zahuštěná strava není pro děti s KM vždy vhodná, i když je to často uváděné doporučení pro jiné cílové skupiny, např. děti s mozkovou obrnou.²² Doporučuje se sledovat způsob polykání a řádně vyšetřit vhodné konzistence.²⁴ Pokud se objeví známky možného rizikového polykání, doporučuje se videofluoroskopické vyšetření polykání. Absence kašle při pozorování konzumace jídla a pití neposkytuje dostatečnou informaci. Stále může docházet k tiché aspiraci, poněvadž rezidua mohou snadno unikat do dýchacích cest.²² Zejména poslechově nápadné nebo vlhké dýchání a změny hlasu po polknutí jsou spojeny s hypofaryngeálními rezidui.⁹ Flexibilní endoskopické hodnocení polykání (FEES) může být indikováno u starších dětí, ale ne vždy je to možné a není to „standardní péče“.²¹ Při závažné, opakované aspiraci může být doporučena výživa sondou.^{25, 26}

Panuje shoda, že u dětí s vrozenou myopatií lze trénovat jen málo specifických dovedností. Intervence spočívá především v informovanosti rodičů, poskytnutí potřebných rad, pomůcek a doporučení. Klinický logoped se však může rozhodnout zakomponovat krátkodobě doporučené postupy v rámci terapie – například vyzkoušet, jaká konzistence či jaká velikost sousta je pro pacienta nevhodnější.

Pokud se vyskytnou infekce dolních cest dýchacích, které nesouvisejí s polykáním, je třeba před zahájením zásahu logopeda vyšetřit příčiny tohoto zdravotního stavu.

4.3 Dysfagie: doporučení

Tabulka 2. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysfagii vzniklou na základě kongenitální myopatie

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE – DYSFAGIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Mohou se vyskytnout potíže se zvednutím ruky k ústům a problémy s udržení postury. Může docházet k oslabení orálního svalstva ²⁷ , v důsledku čehož se mohou objevit ortodontické anomálie (malokluze, např. otevřený skus), což může ztěžovat zpracování tuhé stravy, mohou se objevit problémy s polykáním a v hltanu se mohou objevovat rezidua. ^{22, 28} To může mít za následek, že pacient tráví hodně času jídlem ²¹ , hubne ^{21, 27} , je opakovaně nemocný a často se opakují infekce dolních cest dýchacích. ^{21, 27, 29}
Indikace pro intervenci	<ul style="list-style-type: none"> - problémy se žvýkáním - zvýšené riziko dušení (asfyxie) - podezření na tichou aspiraci - dlouhé trvání jídla - úbytek hmotnosti - (nevysvětlitelné) infekce dolních cest dýchacích

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE – DYSFAGIE		
	Orální (příjem potravy a žvýkání)	Faryngeální (polykání)
Vysvětlení/ doporučení	<p>VYSVĚTLENÍ Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normálního stravovacího a pitného režimu - možných problémů s jídlem a pitím u dětí s KM - možných následků a rizik - vlivu postury těla - možných intervencí <p>RADY OHLEDNĚ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - poskytovat mezioborové poradenství <p>ÚPRAVY (pro snadnější žvýkání a transport bolu)</p> <ul style="list-style-type: none"> - jemnější, hladší a krémovější konzistence²⁴ - hustá nebo řídká tekutina²⁴ - upravená velikost sousta - pití vody během jídla a po něm - energeticky bohaté jídlo nebo doplňková tekutá výživa - jídla ne delší než 30 min - více menších porcí denně 	<p>VYSVĚTLENÍ Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normálního stravovacího a pitného režimu - možných problémů s jídlem a pitím u dětí s KM - možných následků a rizik - vlivu postury těla - možných intervencí <p>RADY OHLEDNĚ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - poskytovat mezioborové poradenství <p>ÚPRAVY (pro snadnější polykání)</p> <ul style="list-style-type: none"> - jemnější, hladší a krémovější konzistence²⁴ - hustá nebo řídká tekutina²⁴ - pití vody během jídla a po něm - vždy přijímat potravu a tekutiny v sedě
Trénink/terapie	- integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav	
Pomůcky/ uzpůsobení	- přizpůsobení jídla	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	- nutriční terapeut ²¹ (každoročně [standardně]; při známkách úbytku hmotnosti nebo podvýživy)	- videofluoroskopické vyšetření polykání (při podezření na rizikové polykání) ^{21, 26, 28, 30} - nutriční terapeut ²¹ (každoročně [standardně]; při známkách úbytku hmotnosti nebo podvýživy)
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících	- po videofluoroskopickém vyšetření polykání (pokud je to vhodné) - vyhodnocení doporučení a sledování problémů ²⁴ - po 1 měsíci

4.4 Dysartrie: fakta a úvahy

Jediné nalezené zdroje, kde je zmíněna terapie u dětí s KM v oblasti řeči, jsou konsenzuální prohlášení o standardu péče u vrozených myopatií (angl. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies) z roku 2012 (Wang et al.) a článek Bagnalla et al. z roku 2006.^{21, 26} Podle obou autorů jsou problémy s řečí způsobeny oslabením orálních motorických svalů (nedostatečného retního závěru), slabým hlasem, obtížemi s kontrolou dýchání a abnormálními orofaciálními strukturami (malokluze, otevřený skus, deformity obličeje). Z tohoto důvodu může být pro pacienta obtížné produkovat bilabiální hlásky, a proto se používají kompenzace, jako je artikulace jazyk – rty nebo jazyk – zuby. Někdy je negativním faktorem také tracheostomie.²⁶

Wang (2012) společně s dalšími odborníky uvádějí, že logopedická intervence je indikována, pokud řeč způsobuje komunikační problémy. Logoped nabízí strategie pro zlepšení srozumitelnosti, jako je artikulační trénink, dechový trénink a podporovaná komunikace (s využitím AAK), což jsou způsoby, které lze podle odborných zdrojů i panelu odborníků použít. Ne vždy jsou však úspěšné. Panel odborníků zmínil, že pokud se trénuje artikulace, je třeba ji trénovat ve funkčních projevech. U nemalinní myopatie je známo, že trénink artikulace nebo trénink svalové síly rtů či patra nezlepšuje svalovou sílu ani rozsah svalů vzhledem k základní nervosvalové slabosti.²⁶ Jak Wang et al. a Bagnall, tak další odborníci uvádějí, že může být zapotřebí AAK, například gesta, zesílení zvuku nebo PC s hlasovým výstupem. V případě závažné poruchy nazality lze zvážít použití obturátorů. Faryngoplastika byla v některých případech účinná s ohledem na artikulaci, ale v rámci konsenzuální skupiny s ní nebyly žádné zkušenosti.^{21, 26} Zesílení zvuku není indikováno, pokud se u pacienta vyskytuje těžká dysartrie, kdy je řeč velmi zkreslená.²⁶

4.5 Dysartrie: doporučení

Tabulka 3. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysartrii vzniklou na základě kongenitální myopatie

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE – DYSARTRIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Oslabení orofaciálního svalstva ²⁷ může způsobovat abnormální orální struktury, vadu skusu – malokluze (např. otevřený skus), obtížnou okluzi rtů (Tented upper lip – zkrácený horní ret), omezenou mimiku, omezenou kontrolu dýchání, slabý hlas, hypernazální řeč a obtížnou artikulaci (dysartrii). ^{21, 26}
Indikace pro intervenci	- neschopnost adekvátně se vyjádřit - neschopnost se vyjádřit tak, aby bylo dítěti porozuměno
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: - vztahu mezi svalovým onemocněním a obtížemi při vyjadřování - poradenství v oblasti komunikace s okolím dítěte/rodičů - prodiskutování možností zařízení pro AAK, představit je a zahájit proces ²¹
Trénink/terapie	- nácvik spojení respirace, fonace a artikulace ^{21, 30} v krátkých funkčních výrazech/ slovech - nácvik AAK (gesta/piktogramy/zařízení AAK) ^{21, 26, 30}
Pomůcky/ uzpůsobení	- AAK zařízení ²¹
Využití dalších oborů/disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení - vyhodnotit/upravit AAK - po 3 měsících

4.6 Hypersalivace: fakta a úvahy

Nadměrný slinotok může být pro děti s KM charakteristickým problémem. Často je způsoben bulbární a obličejovou slabostí, což vede k obtížím při okluzi rtů a polykání slin.^{21, 26} Zejména problém aspirace slin je dle odborníků vhodným důvodem k zahájení intervence. V odborné literatuře jsou navrhovány různé možnosti léčby, například cvičení na posílení rtů, ale ani v odborných zdrojích, ani ve skupině odborníků nepanuje v této otázce shoda. Botox a operace slinných žláz se nedoporučují, ale v individuálních případech je lze zvážit. Léky mohou být účinné, ale mohou mít negativní účinky, a způsobit například větší obtíže při uvolňování dýchacích cest a zácpu, v důsledku zahuštění sekretu. Proto je třeba být při užívání léků velmi opatrný.²¹ Panel odborníků je toho názoru, že při zvažování možných intervencí mohou být nápomocní odborníci zabývající se problematikou hypersalivace.

4.7 Hypersalivace: doporučení

Tabulka 4. Přehled možných logopedických intervencí cílených na hypersalivaci vzniklou na základě kongenitální myopatie

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE – HYPERSALIVACE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Hypersalivace v důsledku bulbární a obličejové slabosti, která způsobuje potíže s okluzí rtů a polykáním slin. ^{21, 26} Vytékání slin v důsledku atrofie jazyka, přičemž někdy lze rty uzavřít a sliny polykat, ale v důsledku nedostatečné síly jazyka se objevuje nedostatečné ovládní slinotoku.
Indikace pro intervenci	<ul style="list-style-type: none"> - možnost (u)dušení se slinami (zadní slinění) - opakované infekce dolních cest dýchacích
Vysvětlení/ doporučení	<p>Poskytovat informace pacientovi a jeho rodičům a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - předního a zadního slinění - vztahu mezi sliněním a otevřenými ústy - rizika aspirace slin - vlivu jídla na sliny - souvislosti s nemocí - diskuse o možnostech snížení slinění - multidisciplinárního poradenství ohledně postury těla (postura těla vsedě, postura hlavy) - pravidelného polykání - stimulace zavírání rtů / aktivity rtů
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie (ovlivnitelnost hypersalivace) - nácvik uvědomování si slinění - vědomé procvičování polykání
Pomůcky/ uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - potítka na zápěstí nebo hadřík na utírání slin - bryndák nebo šátek - připomínání polykání slin
Využití dalších oborů/disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<ul style="list-style-type: none"> - k odborníkům pro kontrolu slinotoku s otázkou, zda může existovat léčba hypersalivace
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat rady a sledovat problémy - po 6 měsících

4.8 Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy

V konsenzuálním prohlášení Wang et al. (2012) se doporučuje odeslání k dětskému zubnímu lékaři od jednoho roku věku. Kromě toho doporučují čištění zubů dvakrát denně, jakmile dětem vyrostou první zuby. Pokud je čištění zubů náročné, lze rodiče naučit desenzibilizační techniky. V případě potřeby lze po konzultaci s ergoterapeutem nebo zubním lékařem provést úpravy tak, aby si děti mohly čistit zuby samostatně.²¹ Od 6–8 let věku lze dítě odeslat k ortodontistovi, aby posoudil případnou vadu skusu a špatné postavení čelisti (např. v důsledku gotického patra). Při léčbě však musí zubní lékař nebo ortodontista zohlednit závažnost a progresi svalové poruchy.²¹ Wang (2012) k tomu uvádí následující: "Rozsáhlá ortodontická léčba u dětí s velmi slabými obličejovými svaly se nedoporučuje vzhledem k vysokému riziku recidivy". Chirurgické zákroky u těžkých vad skusu se nedoporučují vzhledem k vysokému riziku komplikací při intubaci a anestezii.²¹ Během konsenzuálního setkání vyplynulo, že orální hygiena je důležitá pro dýchací cesty a celkový zdravotní stav, což ospravedlňuje zásah logopeda. Logoped může poskytnout vysvětlení, doporučení a případně i integrované posouzení a léčbu. Pokud jsou problémy závažné nebo je nelze ovlivnit, doporučuje se odeslání ke specializovanému zubnímu lékaři.

4.9 Problémy s orální hygienou: doporučení

Tabulka 5. Přehled možných logopedických intervencí cílených na problémy s orální hygienou, které vznikly na základě kongenitální myopatie

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE – PROBLÉMY S ORÁLNÍ HYGIENOU	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Deformace obličeje, malokluze (otevřený skus), gotické patro, čelistní kontraktury, nedostatečná orální hygiena, přecitlivělost v oblasti úst, neakceptování čištění zubů. ²¹
Indikace pro intervenci	- problémy s čištěním zubů
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - vztahu mezi svalovým onemocněním a orální hygienou - důsledků nedostatečné orální hygieny - srozumitelnosti a předvídatelnosti čištění zubů (v krocích, např. pomocí piktogramů) - čištění zubů elektrickým zubním kartáčkem
Trénink/terapie	- integrované posouzení a terapie; analýza problému (co je příčinou problému) a hledání vhodného přístupu / vyzkoušení rady a následné předání/poradenství pro domácí použití - čištění zubů dítěte za přítomnosti rodičů, během něhož mohou být poskytnuty rady ohledně způsobu držení kartáčku, pořadí čištění zubů (nejdříve nejméně citlivá místa) nebo typu zubního kartáčku či pasty
Pomůcky/ uzpůsobení	- doporučit jiný typ zubního kartáčku (např. menší, elektrický) - používat gázu nebo tampony - piktogramy
Využití dalších oborů/disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	- specializované zubní lékařství (hodnocení zubů)
Monitorování	- vyhodnocovat rady a sledovat problémy - po 3 měsících

5. Duchennova svalová dystrofie

5.1 Základní informace

Duchennova svalová dystrofie (obvykle označovaná angl. zkratkou DMD – Duchenne Muscular Dystrophy) je progresivní onemocnění, při kterém dochází k postupné svalové slabosti. Při DMD dochází ke stále většímu poškození svalových buněk v důsledku nedostatku bílkoviny dystrofinu ve stěně svalových buněk. Dystrofin se nemůže vytvářet v důsledku genetické mutace chromozomu X, která postihuje především chlapce. Dystrofin zajišťuje nejen pevnost a odolnost svalové buňky, ale hraje také roli v mozku, což vysvětluje, proč mohou mít chlapci také problémy s učením.³¹ Poškozené svalové buňky jsou stále více nahrazovány tukem a pojivovou tkání a nakonec odumírají. Diagnóza se často stanoví kolem 5. roku života, i když počáteční příznaky se objevují již v prvním roce života. Průběh Duchennovy nemoci se dělí do různých fází; přehled viz Bushby et al. (2010).³² Mezi 8. a 12. rokem věku chlapci ztrácejí schopnost chůze a jejich stav se dále zhoršuje.^{20, 33, 34} Poškozen je také srdeční sval, a nakonec musí téměř všichni chlapci používat ventilátor pro podporu dýchacího ústrojí. Prevalence dysfagie je 36 % a prevalence dysartrie je 10 %.¹ Postiženy jsou i svaly dutiny ústní, jejichž hybnost a síla se věkem zhoršují.³⁵ Hypersalivace se u DMD nevyskytuje nebo se vyskytuje jen zřídka. O prevalenci a terapii hypersalivace u DMD neexistují žádné odborné zdroje. Lze předpokládat, že se hypersalivace vyskytuje v kombinaci s jinými problémy, jako jsou anatomické odchylky nosní/ústní dutiny nebo těžké mentální postižení.

5.2 Dysfagie: fakta a úvahy

Problémy se žvýkáním se mohou objevit v důsledku snížené síly skusu a sníženého kontaktu mezi stoličkami (včetně zvětšeného jazyka) a mohou způsobit sníženou fragmentaci (zejména při kousání tvrdé a lepivé potraviny). V důsledku snížené pohyblivosti zvětšeného jazyka je také obtížnější pohybovat potravou ústy. Větší kousky potraviny mohou vést ke komplikacím, jako je například dušení způsobené reziduem po polknutí.^{36, 37} Problémy se žvýkáním se u chlapců s DMD obvykle objevují přibližně od 8 let věku.²⁸ Mnoho chlapců si upravuje stravu tak, aby se jim lépe žvýkala: měkká textura, rozdělení tvrdé stravy a stravy, která vyžaduje žvýkání na malé kousky, přidávání omáčky či pití vody během jídla.^{38, 39} Studie Van Bruggena popisuje, že trénink žvýkání pomocí žvýkaček (4 týdny, 3x denně) zlepšuje účinnost žvýkání a pomáhá udržet stabilitu žvýkání (pozn.: nejedná se o silový trénink). Je doporučováno, aby chlapci s DMD započali žvýkácký trénink s nízkou intenzitou v chodící a pozdní chodící fázi onemocnění.^{36, 40}

Pokud potrava zůstává uvízlá v krku (faryngeální rezidua pevné potraviny), je to často způsobeno špatnou fragmentací v kombinaci se slabým čištěním hltanu. To zvyšuje riziko dušení. Pomoci může vysvětlení této situace a rady o úpravě jídla, aby se usnadnilo polykání, pití vody během jídla a po jídle k pročištění hrdla a důležitost sezení ihned po jídle.³⁸ Při kumulaci zbytků a pronikání jídla až nad hlasivky je doporučení zcela se vyhnout pevné, mleté a kašovitě strávě a požívat pouze tekutiny a pyré.⁴¹

Změněná konzistence může vést k nižšímu příjmu potřebných živin, jako je železo a vláknina.⁴² Proto je důležité pravidelné hodnocení nutričním specialistou.³⁶ České směrnice o DMD doporučují sledování hmotnosti jednou za půl roku a každoroční kontroly u nutričního specialisty.

Při středně těžké až těžké dysfagii lze zvážit výživu sondou. K té se přistupuje v případech, že intervence pro zlepšení perorálního příjmu kalorií při malnutrici a udržení adekvátní hydratace nejsou dostatečně účinné. U podvyživených chlapců s DMD může výživa prostřednictvím sondy vést ke stabilizaci nebo (v mnoha případech) ke zlepšení stavu výživy.³⁴

Obecně se nabízí ortodontická léčba vadného skusu v kombinaci s cvičením pro udržení jazyka v ústech a podporu dýchání nosem (orální myofunkční terapie [OMFT]). Neexistují však žádné studie o účinku těchto intervencí u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií. Tyto možnosti léčby je třeba pečlivě zvážit, protože vadný skus je způsoben postižením žvýkáckých svalů a hypertrofií jazyka. Pravděpodobnost recidivy je vysoká, protože příčinu nelze léčit. Někdy dochází k omezenému otevírání úst, které může být překážkou příjmu potraviny, orální hygieny a dentální péče. Je důležité přijmout opatření proti této změně prostřednictvím tréninku.⁴⁰

Gastroezofageální reflux se vyskytuje především v rané a pozdní nechodící fázi onemocnění. V kombinaci s problémy v polykání existuje možnost aspirace. Rizikovými faktory refluxu u chlapců s DMD jsou: dysmotilita jícnu, opožděné vyprazdňování žaludku, užívání léků (kortikosteroidy) a skolióza. Lékař (gastroenterolog) může jako léčbu předepsat antacida kyselosti nebo inhibitory protonové pumpy, které však někdy způsobují

vedlejší účinky. Pomoci mohou také změny ve stravování: častější malá jídla a konzumace menšího množství tuku.⁴³ Při problémech s polykáním se často obecně doporučuje zahušťování tekutin. Chlapci s DMD vzhledem ke svalové slabosti snáze polykají řídkou tekutou stravu než hustou tekutou nebo pevnou stravu.³⁷

5.3 Dysfagie: doporučení

Tabulka 6. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysfagii vzniklou na základě Duchennovy svalové dystrofie

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – DYSFAGIE	
Základní informace	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	<p>Problémy s jídlem, pitím a polykáním mají progresivní charakter. Počátečními příznaky mohou být: potíže se žvýkáním a polykáním pevné stravy, pocit, že jídlo zůstává uvízlé v krku a dlouhé trvání jídla.⁴⁴</p> <p>Mohou se objevit potíže se zvedáním ruky k ústům, problémy s udržením postury, oslabení orofaciálního svalstva³⁸, otevřená ústa^{38, 45}, nízko položený, široký jazyk^{36, 37, 45}, nadměrný tlak jazyka proti zubům při polykání⁴⁵, snížené otevření čelisti^{35, 38-40}, snížená síla skusu³⁵, oslabení žvýkacího svalstva^{35, 39}, menší síla při kousání/žvýkání tvrdých potravin^{36, 37}, potíže s tvorbou a transportem sousta, snížená fragmentace potravy^{36, 37, 40}, vícenásobné polknutí jednoho sousta (zejména u tuhé stravy), pocit, že jídlo zůstává uvízlé v krku³⁶⁻³⁸, více reziduí tuhé potravy^{37, 38}, kašel během jídla, slabá síla kašle⁴¹, dušení a pocit dušení^{36, 37}, problémy s refluxem.</p> <p>Výše uvedené aspekty mohou způsobovat problémy na sociální úrovni a z hlediska kvality života³⁹, potřeba pomoci při jídle (zejména večer³⁸, naklánění se do strany při zvedání ruky, malokluze^{35, 38, 39, 45}, nedostatečný příjem potravy ústy³⁸, snižující se BMI (Body Mass Index)³⁸, snížená chuť k jídlu, úbytek hmotnosti, podvýživa, dehydratace, zvýšené riziko penetrace a aspirace³⁸, aspirační pneumonie.</p>
Indikace pro intervenci	<ul style="list-style-type: none"> - potíže s podáváním jídla do úst - problémy s posturou při jídle/pití - doba jídla je delší než 30 minut - snížená chuť k jídlu a potěšení z jídla (kvůli energetickému výdeji) - snížené otevírání čelistí - problémy se žvýkáním - uvíznutí jídla v krku - kašel při jídle nebo pití - zvýšené riziko dušení - potíže s vykašláváním - zápal plic - reflux - snižující se BMI <p>CÍLE</p> <ul style="list-style-type: none"> - bezpečné stravování a pití - úspora energie (zachování dostatečného množství energie pro další činnosti) - zkrácení doby trvání jídla³⁸ - dostatečný kalorický příjem

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – DYSFAGIE		
	Orální (příjem potravy a žvýkání)	Faryngeální (polykání)
Vysvětlení/ doporučení	<p>VYSVĚTLENÍ</p> <p>Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normálního stravovacího a pitného režimu - možných problémů s jídlem a pitím u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií - limitované síly skusu, žvýkání a polykání - omezení a zvládání sebeobsluhy - možných následků a rizik - vlivu postury těla - významu dostatečného příjmu potravy a tekutin s co nejmenší ztrátou energie a síly - významu pokračování v procesu žvýkání - významu udržování aktivního orálního svalstva - diskuse o tekuté výživě či (částečné) výživě pomocí sondy^{34, 44} - možné intervence 	<p>VYSVĚTLENÍ</p> <p>Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normálního stravovacího a pitného režimu - možných problémů s jídlem a pitím u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií - možných následcích a rizicích dušení a sufokace - poskytnout informace o tom, co dělat v případě dušení a sufokace³⁸ - vlivu snížené funkce svalů při polykání - diskuse o tekuté výživě nebo částečné výživě sondou^{34, 44} - vlivu postury těla - možné intervence

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – DYSFAGIE

<p>Vysvětlení/ doporučení</p>	<p>DOPORUČENÍ (S OHLEDEM NA POSTURU TĚLA)</p> <ul style="list-style-type: none"> - poskytovat mezioborové poradenství - zlepšit otevírání čelistí - v kombinaci s oporou ramene nebo zařízením pro sezení (v souvislosti s únavou a nezávislostí) - nechat pacienta často žvýkat žvýkačku⁴⁰ <p>UZPŮSOBENÍ (pro snadnější žvýkání a transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - měkčí, hladší, krémovější konzistence (stojí méně energie, snáze se zvyšuje příjem)³⁸ - hustá nebo řídká tekutina - pití vody během jídla a po něm, aby se usnadnil transport a vyčistila ústa a hrdlo^{37, 38} - maximální délka jídla: 30 minut³⁸, jinak dále upravovat konzistenci, činit více přestávek během jídla, podávat kaloricky bohatší jídlo (prevence podvýživy a úspora energie) - při podávání chleba se doporučují následující úpravy – odkrojení kůrky, krémovější konzistence – např. se smetanovou polevou - upravit konzistenci jídla, např. usnadnit žvýkání nebo (obohatit) hustou či řídkou tekutinou (celé jídlo nebo jeho část) - nabídnout menší kousky pro lepší kontrolu při žvýkání³⁶ - udržování klidu při jídle - rady pro žvýkání: uvědomění si správného žvýkání pro lepší tvorbu bolusu - dbát na dostatečné přestávky během jídla, pro více energie na konzumaci dalšího jídla - snižovat časový tlak při jídle - doporučení ohledně příborů: malé příbory kvůli malému rozevření čelistí a snížené síle rukou/paží - delší brčko nebo vyvýšený hrnek 	<p>DOPORUČENÍ OHLEDNĚ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - poskytovat mezioborové poradenství <p>UZPŮSOBENÍ (pro snadnější polykání)</p> <ul style="list-style-type: none"> - jemnější, hladší a krémovější konzistence³⁸ - snížené riziko dušení a reziduí³⁸ - menší síla potřebná ke žvýkání a polykání - zajišťuje snadnější transport a polykání³⁸ - hustá nebo řídká tekutina - vyhýbání se tvrdým a žvýkacím konzistencím kvůli riziku dušení^{36, 37, 41} - pití vody během jídla a po něm, aby se usnadnil transport a vyčistila ústa a hrdlo^{37, 38} - menší sousta nebo kousky pro lepší kontrolu při polykání <ul style="list-style-type: none"> - doporučení, jak správně odkašlávat (v kombinaci s dětským fyzioterapeutem) - diskuse o tom, aby rodiče na častější dušení dostatečně upozornili
--	--	---

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – DYSPAGIE		
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav - společně s ergoterapeutem se zaměřte na uzpůsobení sedu v souvislosti se zlepšením výchozí postury těla/sedu - trénink s využitím žvýkačky⁴⁰ - nácvik s oporou ruky při jídle - protahování otevírání čelisti 	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav - nácvik efektivního žvýkání, shromažďování a polykání menších soust co nejsilněji - nácvik vědomého polykání
Pomůcky/uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - uzpůsobení podmínek při jídle - úprava židle (sezení s větší oporou) tak, aby udržování postoje stálo co nejméně energie a aby nahromaděná energie mohla být věnována jídlu - podpora rukou (společně s ergoterapeutem) - stojánek na hrnek / prodloužená brčka a/nebo zvedák na talíře - upravené příbory (např. malé nebo lehké příbory)³⁸ 	<ul style="list-style-type: none"> - uzpůsobení potravy
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<ul style="list-style-type: none"> - nutriční terapeut: konzultace o příjmu potravy, nadváze či podváze, sestavení jídelníčku a poskytnutí dalších rad^{34, 36, 44} - zpětná vazba rehabilitačnímu lékaři o situaci (pokud se BMI snižuje a stravování zůstává i přes úpravy obtížné) 	<ul style="list-style-type: none"> - především doporučení k jinému specialistovi, pokud problémy přetrvávají navzdory poskytnutým radám - nutriční terapeut: zhodnocení stavu výživy^{34, 36, 44} - zaměřit se na to, zda lze stimulovat sílu kašle (společně s dětským fyzioterapeutem), zejména proškolit okolí pacienta, jak ji může stimulovat - videofluoroskopické vyšetření polykání (při podezření na rizikové polykání) - tým v neuromuskulárním centru - gastroenterolog (farmakologická léčba refluxu)
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - kontrola stravování po jednom měsíci, aby se zjistilo, zda jsou doporučení účinná - vyhodnocování doporučení a sledování problémů - po 3 měsících 	<ul style="list-style-type: none"> - kontrola stravování po jednom měsíci, aby se zjistilo, zda jsou doporučení účinná - vyhodnocování doporučení a sledování problémů - po 1 měsíci

5.4 Dysartrie: fakta a úvahy

Cvičení svalů, podílejících se na artikulaci, je nutné jak pro malé chlapce s DMD, kteří mají v této oblasti potíže, tak pro starší chlapce, u nichž se síla orálního svalstva zhoršuje či se snižuje srozumitelnost mluvy. U starších chlapců jsou zapotřebí kompenzační strategie, cvičení na podporu mluvy a zesílení zvuku řeči, pokud se jejich srozumitelnost zhoršuje.

Konsenzuální studie ukázala, že panuje shoda zejména v otázce využití logopedické terapie pro posouzení, zda je možné (krátkodobé) zlepšení srozumitelnosti. Chlapci se mohou naučit používat srozumitelnou artikulaci ve chvílích, kdy je srozumitelnost důležitá. Pokud to není možné, je indikována neverbální komunikace, kompenzační techniky a případně pomůcky AAK.

5.5 Dysartrie: doporučení

Tabulka 7. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysartrii vzniklou na základě Duchennovy svalové dystrofie

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – DYSARTRIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Problémy s okluzí rtů, dýchání ústy, makroglosií, ^{35, 45} sníženou hlasitostí řeči, hypernazalitou. ⁴³
Indikace pro intervenci	- omezení srozumitelnosti řeči
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - příčiny, typu a závažnosti problémů se srozumitelností - co nejlepšího rozložení energie během dne, odpočinku, pokud je pacient unavený - instruování pacientova okolí, aby vyvíjelo menší tlak na komunikaci, když je unavený - akceptování neverbální komunikace - podpory používání pomůcek AAK
Trénink/terapie	- terapie dysartrie (se zaměřením na hlas a artikulaci) a naučit se ji aplikovat v konkrétních okamžicích - nácvik efektivní komunikace (krátké věty, včetně včasných dechových přestávek, vyslovování všech hlásek, pomalé mluvení – nezaměřené na sílu nebo hlasitost)
Pomůcky/ uzpůsobení	- AAK
Využití jiných oborů/ disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

5.6 Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy

Některé děti s DMD mají omezené otevírání úst, což ztěžuje stravování, orální hygienu a péči o zuby. Kromě sledování a vysvětlování této skutečnosti rodičům/pečovatelům je také důležité nastolit opatření proti vývoji těchto problémů. Doposud neexistuje žádný tréninkový program.

V odborné literatuře se popisuje souvislost mezi nedostatečnou orální hygienou, stavem výživy a aspirační pneumonií u starších pacientů.⁴⁶ U DMD o tom nejsou v odborných zdrojích zmínky, ale dá se předpokládat jistá souvislost.

Během konsenzuálního setkání byly za využitelné považovány především kompenzační intervence.

5.7 Problémy s orální hygienou: doporučení

Tabulka 8. Přehled možných logopedických intervencí cílených na problémy s orální hygienou, které vznikly na základě Duchennovy svalové dystrofie

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIE – PROBLÉMY S ORÁLNÍ HYGIENOU	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Omezené otevírání úst, obtížné vkládání zubního kartáčku do úst, což neumožňuje řádné čištění zubů. Velký jazyk ztěžuje čištění zubů (zejména strany lingvální a někdy i okluzní). Přírozené čištění jazykem, tvářemi a žvýkáním je rovněž omezeno. Stoličky dolní čelisti mívají často bukální sklon, což má za následek bukální zadržování plaku.
Indicaties voor interventie	- problémy s orální hygienou
Vysvětlení/doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - významu správné péče o zuby - vztahu mezi otevřením čelisti, orální hygienou a onemocněním - udržování čistoty zubů - používání malého (batolecího) nebo elektrického zubního kartáčku - pití po jídle k vypláchnutí úst - pořadí čištění zubů (například: nejprve obtížná místa nebo zadní část ústní dutiny) - rady pro protahování čelistí
Trénink/terapie	- nácvik čištění zubů společně s ergoterapeutem
Hulpmiddelen/aanpassingen	- pažní podpěra
Využití jiných oborů/disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	- specializované stomatologické centrum
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

6. Myotonická dystrofie 1. typu

6.1 Základní informace

Myotonická dystrofie 1. typu (MD1) je dominantně dědičné svalové onemocnění. Existují čtyři formy tohoto onemocnění, které se klasifikují podle nástupu příznaků (vrozená, juvenilní, klasická a pozdní forma u dospělých). Kromě svalové slabosti se u dospělých mohou vyskytovat i další příznaky, jako je katarakta v mladém věku, čelní plešatění a/nebo hormonální problémy, arytmie či problémy s hypoventilací. Progrese onemocnění je obvykle pomalá a je charakterizována horšími příznaky onemocnění u mladší generace v rodině (fenomén anticipace). Kognitivní poruchy se mohou vyskytnout u dětí i dospělých. Z tohoto důvodu může být omezen vzhled do onemocnění, což způsobuje, že další příznaky nemoci nejsou rozpoznány, a to vede mimo jiné k omezenému dodržování léčby.⁴⁷ U vrozených a juvenilních forem jsou v centru pozornosti vývojové problémy. Onemocnění je charakterizováno nástupem myotonie začínající v pubertě a slabostí distálních svalů rukou a nohou, krku, jazyka a obličeje.⁴⁸ U juvenilní formy je prevalence dysfagie 64 % a dysartrie 64 %. Děti s vrozenou formou jsou velmi hypotonické a dysfagie a dysartrie se vyskytují ve všech případech.¹

6.2 Dysfagie: fakta a úvahy

Příznaky mohou být u MD1 velmi rozmanité. Postup je třeba zvážit podle klinického stavu; existuje mnoho možných intervencí, o kterých panuje shoda.

Vzhledem k omezenému vzhledu do nemoci nemusí být doporučení pro vlastní zvládnání žvýkání a polykání tak účinné, jak by se očekávalo. Umemoto et al. (2012) uvádí, že je důležité poskytovat velmi jasná doporučení ohledně výživy a postury těla pro prevenci aspirace a dušení.^{49,50}

Ve studii Sjogreena a kol. (2010) zlepšilo cvičení síly rtů za využití vestibulární clony (16 minut, 5 dní v týdnu) sílu a vytrvalost rtů u dětí s MD1. Ačkoli nelze očekávat, že by samotné zlepšení síly rtů mělo pozitivní vliv na příjem jídla a pitný režim u populace s DM1.⁵¹ V panelu odborníků v tomto panovala shoda. Neexistují žádná cílená cvičení nebo tréninky, která by bylo možné doporučit. Doporučuje se, aby pacient neprováděl žádná izolovaná orálně-motorická cvičení, ale aby trénoval co nejlépe funkčně.

6.3 Dysfagie: doporučení

Tabulka 9. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysfagii vzniklou na základě myotonické dystrofie 1. typu

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – DYSFAGIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	U pacienta se může vyskytovat v důsledku oslabení svalů obličeje ⁵² a oslabení orálního svalstva ⁵³ anomálie horního rtu (Tented upper lip – zkrácený horní ret). Z tohoto důvodu může tekutá i pevná strava unikat z úst ⁵² , může docházet k ukládání jídla do oblasti vnitřní strany tváří, do „bukálních kapes“, pacient může dlouho držet jídlo a pití v ústech. Může se také vyskytnout oslabení procesu žvýkání ⁵³ , potíže s orálním transportem řídké tekuté a pevné stravy ⁵³ , prolongovaná délka polykání ⁵³ , potíže s polykáním pevné stravy, rezidua, pocit, že jídlo zůstává uvízlé v krku ⁵³ , kašel a dušení při pití řídké tekuté stravy ⁵³ a vlhká kvalita hlasu.
Indikace pro intervenci	<ul style="list-style-type: none"> - kvalita vlhkého hlasu (jako známka rizika dušení) - zvýšené riziko dušení (rezidua a kašel/dušení) - aspirační pneumonie

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – DYSFAGIE		
	Orální (příjem potravy a žvýkání)	Faryngeální (polykání)
Vysvětlení/ doporučení	<p>VYSVĚTLENÍ</p> <p>Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - normálního stravovacího a pitného režimu - možných problémů s jídlem a pitím - vlivu postury těla - vlivu síly jazyka ve vztahu k potížím s příjmem potravy a délce trvání (vysvětlení může podpořit informovanost a pomoci dítěti porozumět)⁴⁹ - možných intervencích <p>DOPORUČENÍ OHLEDNĚ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - doporučení pro posturu těla: stabilní, správně podepřené a vzpřímené <p>UZPŮSOBENÍ (pro snadnější žvýkání a transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - úprava konzistence: měkčí, hladší, krémovější - nabízení jídla po malých kouscích (pacient si může ukusovat malá sousta) - poskytování rad pro snížení ukládání jídla do „bukálních kapes“: nejprve spolkněte sousto, než si vezmete další sousto/ nabídněte jídlo po malých kouscích/ talíř s oddělenými příhrádkami - vkládání kousků tuhé stravy mezi stoličky - vědomější a silnější polykání - žvýkání na pravé i levé straně - pití vody během jídla a po něm - pečlivé sledování hmotnosti, aby bylo možné okamžitě reagovat v případě zhoršení výživového stavu - zohlednění únavy, snížené výkonnosti 	<p>VYSVĚTLENÍ</p> <p>Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - postury těla a polykání jídla a pití - vlivu síly jazyka ve vztahu k potížím s příjmem potravy a délce trvání (vysvětlení může podpořit informovanost a pomoci dítěti porozumět)⁴⁹ - možných intervencích <p>DOPORUČENÍ OHLEDNĚ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - doporučení pro posturu těla: stabilní, správně podepřené a vzpřímené držení těla, které napomáhá co nejlepšímu polykání potravy, zabraňuje sklánění hlavy (menší možnost dušení a eliminace hypersalivace) <p>UZPŮSOBENÍ (snadnější polykání)</p> <ul style="list-style-type: none"> - úprava konzistence: měkčí, hladší, krémovější - zahušťování řídkých tekutin pro lepší kontrolu nad jednotlivými polknutími <ul style="list-style-type: none"> – vždy dostatek času jídla a pití - polykání nasucho - pití vody během jídla a po něm - polykání s bradou na hrudníku pro zvýšení síly - přijímání menších soust pevné stravy - zohlednění únavy, snížené kapacity - upozornění na infekce dolních cest dýchacích - projednání možnosti krmení sondou
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav 	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav - nácvik vědomého polykání - kontrola, zda má teplota jídla vliv na polykání

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – DYSFAGIE		
Pomůcky/ uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - úpravy potravin - úpravy židle a stolu pro zlepšení postury těla u stolu - výběr optimálního hrníčku nebo brčka pro lepší dávkování řídkých tekutin 	<ul style="list-style-type: none"> - úpravy potravin
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<ul style="list-style-type: none"> - nutriční terapeut - odborník pro kontrolu hypersalivace: lze snížit slinotok? 	<ul style="list-style-type: none"> - odborník pro kontrolu hypersalivace: lze zlepšit slinotok? - videofluoroskopické vyšetření polykání (při podezření na rizikové polykání) - tým v neuromuskulárním centru
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících 	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 1 měsíci

6.4 Dysartrie: fakta a úvahy

Slabost orálního svalstva je hlavní příčinou dysartrie u dětí s MD1.⁵⁴ Nejsou známy žádné výzkumné studie o účinku logopedické intervence.⁵⁵ U některých dětí s nesrozumitelnou řečí může být užitečné využití AAK. Nelze očekávat, že by zlepšení síly rtů (cvičením síly rtů) mělo u této cílové skupiny vliv na artikulaci (viz také oddíl 6.2). Podle Sjogreena lze jako doplněk logopedické intervence použít trénink s vestibulární clonou51; v tomto ohledu nedošla odborná skupina ke shodě.

6.5 Dysartrie: doporučení

Tabulka 10. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysartrii vzniklou na základě myotonické dystrofie 1. typu

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – DYSARTRIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Zkrácený horní ret (Tented upper lip) ^{52, 56} , potíže s elevací jazyka, dysartrie (potíže s artikulací bilabiálních hlásek (žádné nebo přechodné sevření rtů), zkreslení samohlásek, kompenzační pohyby jazyka, monotónní řeč, hypernazalita, chraptivý hlas, potíže s regulací hlasitosti, snížená srozumitelnost), zhoršení příznaků při únavě
Indikace pro intervenci	- ztížení problémů se srozumitelností řeči

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – DYSARTRIE	
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - vztahu mezi svalovou slabostí a srozumitelností - prognózy - toho, jak nejlépe může dítě mluvit v situacích, kdy je více unavené - umístění dítěte ve třídě (z hlediska srozumitelnosti) - toho, jak naučit okolí dítěte zohledňovat sníženou srozumitelnost - vyčlenění více času na interakci - správné výchozí postury těla (správná opora) - vedení komunikačního deníku o činnostech, které dítě vykonává, aby byl znám kontext pro školu i pro domov, a tím se usnadnilo rychlejší porozumění dítěte - zvážení možností použití prostředků AAK
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie (ovlivnitelnost artikulace, srozumitelnost či úprava rychlosti mluvení) - nácvik mluvení po jednotlivých slovech, krátkých větách, s (dechovými) přestávkami (zaměřeno na zřetelnější mluvení v krátkém časovém horizontu) - učení se, ve kterých situacích je/není důležité mluvit zřetelně - zahájení AAK, pokud je řeč dítěte téměř nesrozumitelná - pokud se rozhodnete pro přímou terapii, je třeba dbát na funkčnost - nepřímá terapie poučením okolí dítěte
Pomůcky/ uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - AAK pro závažné problémy se srozumitelností
Využití jiných oborů/ disciplín	v závislosti na nastavení: <ul style="list-style-type: none"> - odborník zabývající se AAK (SPC pro děti s vadami řeči – zaměřené na AAK, např. https://www.alternativnikomunikace.cz/) – ergoterapeut či speciální pedagog/psycholog
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

6.6 Hypersalivace: fakta a úvahy

Hypersalivace se pravidelně objevuje u dětí s myotonickou dystrofií 1. typu (MD1).⁵³ Děti s MD1 mají často potíže s dodržováním pokynů a některé děti na pokyny nereagují vůbec, což ztěžuje provádění doporučení. Posílení retního závěru nepomáhá redukovat slinotok (viz také oddíl 6.2).⁵¹ Toto zjištění odpovídá zkušenostem skupiny odborníků. Užitečné bývá poskytnutí vysvětlení a doporučení týkající se zejména postury těla a zvýšení povědomí dítěte o droolingu slin (např. vlhkost na rtech, bradě). Odborník (i logoped) zabývající se hypersalivací může být schopen doporučit terapii nebo poskytnout cílené rady pro zlepšení polykání slin.

6.7 Hypersalivace: doporučení

Tabulka 11. Přehled možných logopedických intervencí cílených na hypersalivaci, která vznikla na základě myotonické dystrofie 1. typu

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – HYPERSALIVACE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Hypersalivace, mokrá kvalita hlasu
Indikace pro intervenci	- obtěžující slinotok po dosažení věku 4 let ¹²
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: - vztahu mezi posturou těla, polykáním a kontrolou slin - doporučení týkajících se postury těla: (předklon hlavy zhoršuje slinění), stabilní, správně podepřené a vzpřímené polohy
Trénink/terapie	- provádění doporučení poskytovaných pacientovi v průběhu léčby za účelem sledování její účinnosti - nácvik uvědomování si polykání - účinek polknutí na prázdko (dodatečného polknutí)
Pomůcky/ uzpůsobení	
Využití jiných oborů/ disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	- odborník zabývající se hypersalivací: lze snížit slinotok?
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

6.8 Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy

Engvall et al. (2009) uvádějí, že orální zdraví mnoha dětí s myotonickou dystrofií 1. typu (MD1) je horší než u zdravých jedinců. Tento stav se v průběhu času zhoršuje. Udržování čistoty zubů je obtížné zejména v zadní části dutiny ústní, protože děti s MD1 mají sníženou sílu rukou. To snižuje obratnost při čištění zubů. Kromě toho mají děti a dospívající s MD1 problémy se spoluprací při stomatologickém ošetření (mimo jiné kvůli strachu a únavě) a nezdá se, že by se to s věkem zlepšovalo. Je důležité, aby byla preventivní péče (odstraňování zubního plaku a fluoridová léčba) nabízena již od útlého věku.⁵⁷

Podle Engvalla a kol. by měla být doporučena spádová zubní ordinace pro preventivní péči v krátkých intervalech ve spolupráci se specializovaným zubním lékařem pro specializovanou péči.⁵⁷

Panel odborníků dospěl ke shodě zejména v otázce významu poskytování vysvětlení a poradenství rodičům. Přímá terapie (terapie přímo s dítětem) může být indikována k provedení multidisciplinárního vyhodnocení úkolů (např. společná práce ergoterapeuta/fyzioterapeuta s logopedem), které jsou pro dítě neoptimálnější (co se za jakých okolností daří) a k vzájemnému předávání instrukcí v zájmu dítěte.

6.9 Problémy s orální hygienou: doporučení

Tabulka 12. Přehled možných logopedických intervencí cílených na problémy s orální hygienou vzniklou na základě myotonické dystrofie 1. typu

MYOTONICKÁ DYSTROFIE 1. TYPU – PROBLÉMY S ORÁLNÍ HYGIENOU	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Obtíže při čištění zubů způsobené omezenou silou rukou a hbitostí při čištění, zubní plak, kazy.
Indikace pro intervenci	
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - toho, proč je čištění zubů obtížné - vysvětlení orální hygieny, významu správného čištění zubů ve vztahu k celkovému zdravotnímu stavu - pomoci rodičů při čištění zubů - vyzkoušení, zda je vhodnější používání elektrického zubního kartáčku - vysvětlit, že rodiče znovu vyčistí zuby poté, co si je dítě samo vyčistilo - vizualizace jednotlivých kroků čištění zubů
Trénink/terapie	- společně s ergoterapeutem pozorovat čištění zubů a v případě potřeby společně poradit
Pomůcky/ uzpůsobení	- elektrický zubní kartáček nebo upravený zubní kartáček
Využití dalších oborů/disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	- speciální stomatologie (poradenství a ošetření v souvislosti s péčí o zuby a zubní kazy) - dentální hygiena
Monitorování	- vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 6 měsících

7. Spinální muskulární atrofie 2. typu

7.1 Základní informace

Spinální muskulární atrofie (SMA) je skupina autozomálně recesivních svalových onemocnění způsobených degenerací buněk předních rohů míšních. Nemoc se projevuje především axiální a symetrickou svalovou slabostí horních končetin a stehem, přičemž nohy jsou často postiženy více než paže. Počáteční příznaky SMA 2. typu se objevují mezi šestým a osmnáctým měsícem věku. Děti dosáhnou milníku samostatného sezení, ale nemohou dosáhnout samostatného stání nebo chůze.⁵⁸

Prevalence dysfagie je 47 % a dysartrie 11 %.¹ U těchto dětí se obecně vyskytuje oslabení svalstva, snížení motoriky jazyka, časté jsou i problémy s posturou hlavy.⁵⁸ Hypersalivace se u dětí se SMA 2. typu vyskytuje zřídka. O prevalenci a léčbě hypersalivace u SMA 2. typu neexistuje žádná odborná literatura. Lze předpokládat, že se hypersalivace může vyskytovat v přítomnosti komorbidit, jako jsou otorinolaryngologické problémy nebo těžké mentální postižení.

7.2 Dysfagie: fakta a úvahy

Problémy s omezeným otevíráním čelisti se vyskytují často, bez ohledu na závažnost a typ SMA.⁵⁹ Studie Van Bruggena (2011) prokázala, že rodiče a děti si často nejsou vědomi omezeného rozsahu otevírání čelisti a jeho možných následků. O léčbě omezeného otevírání čelisti bylo dosud provedeno jen málo vědeckých výzkumů. Je známa pouze jedna studie se třemi pacienty se SMA. Cílem protahovacích cvičení je udržet maximální otevření čelisti a zabránit dalšímu zhoršování stavu. Důležité je zahájit léčbu včas. Omezené otevírání čelisti se u některých dětí objevuje již v časném věku (7 let). Včasné odhalení a zahájení cvičení v době, kdy je otevírání čelistí ještě dostatečné, by mohlo mít větší efekt než pozdní intervence.⁶⁰

Problémy s hybností čelisti, žvýkáním a polykáním se často vyskytují ve vzájemné kombinaci a označují se jako bulbární problémy. Často je také pozorována únava při žvýkání, která může vést k omezenému příjmu potravy perorálně nebo k aspiraci.^{59,60} Měkčí nebo polotuhá strava může pomoci při problémech s polykáním, zabránit dušení a zkrátit dobu příjmu jídla.^{61,62} K samostatnému příjmu potravy může přispět úprava sezení a jídelní pomůcky (například upravená brčka nebo v zahraničí používaný „Neaty Eater“ – podpora na ruku). To může také podpořit účinnost a bezpečnost polykání.⁶³ Neexistují žádné podpůrné důkazy, že by oromotorická cvičení ovlivňovala bezpečnost nebo účinnost orálního krmení.⁶¹ Předemnutější poloha hlavy může usnadnit větší rozsah pohybu jazyka dopředu, a tím usnadnit polykání.⁶⁴

Děti se SMA 2. typu často potřebují ke zpracování jednoho sousta několik polknutí. Ve valekulách a nad horním jícnovým svěračem se mohou nacházet rezidua (vizualizovaná videofluroskopickým vyšetřením).²²

⁶⁴ Studie s provedeným VFSS popsala, že problémy s příjmem pevné stravy jsou větší než s příjmem tekutin. Velké množství reziduí zvyšuje riziko aspirací.⁹ Van den Engel-Hoek et al (2009) navrhuji „integrovanou terapii s úpravou postury těla při jídle, úpravou jídla (vynechání nebo omezení tuhé stravy) a doporučením pít po jídle vodu pro vyčištění orofaryngeální oblasti, aby se předešlo aspirační pneumonii“.⁶⁴ Videofluroskopické vyšetření se doporučuje v případě přítomnosti kašle/dušení nebo jiných známek faryngeální dysfagie.

Přítomnost zápalu plic a slabého kašle může naznačovat aspiraci, obojí jsou závažné (případně život ohrožující) problémy.³⁴ Může se také objevit reflux. Tučná strava zpomaluje vyprazdňování žaludku a zvyšuje riziko refluxu.⁶¹ V jiné konsenzuální studii nebylo doporučeno standardní videofluroskopické vyšetření polykání, toto vyšetření polykání bylo doporučeno pouze v případě obav o bezpečnost polykání.⁶¹ U těchto pacientů je důležitá podpora kašle (přístroj na podporu vykašlávání – tzv. „kašlací asistent“, pomoc pečujících osob při vykašlávání a mobilizaci hlenu).⁶¹

Problémy s jídlem a pitím mohou ovlivnit příjem potravy a celkový stav výživy. Je důležité, aby bylo poskytnuto poradenství ohledně úpravy stravy. Je třeba zapojit nutričního terapeuta, který určí kalorický příjem, příjem tekutin, složení potravy a bude provádět pravidelné kontroly.⁶² Pokud je zjištěn nedostatečný perorální příjem, je vhodné proaktivně nabízení další potravy. Pokud není polykání (po intervenci) bezpečné nebo v případě malnutrice se důrazně doporučuje výživa sondou.⁶² Cílem je udržet každé dítě na jeho vlastní růstové křivce.

7.3 Dysfagie: doporučení

Tabulka 13. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysfagii, která vznikla na základě spinální muskulární atrofie 2. typu

SMA 2. TYPU – DYSFAGIE	
<p>Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy</p>	<p>Mohou se vyskytnout potíže s přenosem potravy do úst⁵⁸, zejména při únavě, omezené otevírání čelistí^{59, 60, 65, 66}, malokluze⁶⁶, zatažení (retrakce) hlavy⁶⁰, omezená síla skusu⁶⁶, potíže s ukusováním velkých kousků⁶⁰, potíže s konzumací tvrdých potravin^{60, 66}, problémy s orálním transportem a žvýkáním pevné potravy^{59, 65}, žvýkání vyžaduje dlouhý čas a energii a je únavné^{58, 59, 65, 66}, problémy s polykáním⁶⁵, nutnost několikanásobného polknutí tuhé stravy (v důsledku omezených pohybů a oslabení svalů jazyka)⁶⁴, pocit, že jídlo zůstává „zaseknuté“, rezidua ve valekulách a nad horním jícnovým svěračem (ne u řídkých tekutin)⁶⁴, dušení^{58, 59}, slabý kašel⁶², pravidelné plivání, reflux^{62, 65}, bolest při zívání a čištění zubů.⁶⁶</p> <p>Vzhledem k výše uvedeným problémům může být doba trvání jídla prolongovaná^{58, 65, 66}, zvyšuje se riziko penetrace a aspirace^{62, 64, 65} a zápalu plic^{58, 62, 65} (i bez příznaků dušení) a může se objevit nedostatečný kalorický příjem^{59, 62} a podváha.^{58, 65}</p>
<p>Indikace pro intervenci</p>	<ul style="list-style-type: none"> - problémy se žvýkáním - únava při žvýkání a polykání - příznaky se mohou bez zásahu zhoršit⁶⁰ - (mírné) omezení otevírání čelistí⁶⁰ - (riziko) nedostatečného příjmu⁶² - riziko dušení^{62, 64} - snížená chuť k jídlu - problémy se samostatným jídlom a pitím - snížená síla kašle - riziko zápalu plic⁶² - možný reflux⁶²

SMA 2. TYPU – DYSFAGIE		
	Orální (příjem potravy a žvýkání)	Faryngeální (polykání)
Uitleg/advies	<p>VYSVĚTLENÍ Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - otvírání čelisti: zhoršení stavu, pokud se nic nedělá (použij ho, nebo o něj přijdeš) udržování současného stavu (tato rada platí i pro mírně omezené otvírání čelisti bez příznaků)⁶⁰ - čištění zubů a orální hygienu - postury těla ve vztahu k procesu polykání a jídlu - možné intervence <p>DOPORUČENÍ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - obecná doporučení ohledně postury těla⁶⁴ <p>ÚPRAVY (pro snadnější žvýkání a transport)</p> <ul style="list-style-type: none"> - úprava konzistence^{62, 64, 65} (měkčí jídlo, hustší tekutiny, krémovější) pro snadnější žvýkání a snadnější transport bolu v ústech⁶¹ - vyhýbání se tvrdým potravinám⁶⁴ - využití podpůrné enterální výživy jako (částečné) náhrady jídla⁶² - diskuse o tom, jak lze dosáhnout úplného a dostatečného příjmu^{62, 65} - úprava velikosti sousta⁶⁵ - pokračování v podpoře žvýkání - pití vody během jídla a po něm⁶⁴ - nácvik otevírání čelistí po dobu 10 minut 3x denně (např. před čištěním zubů nebo po něm), aby se udrželo otevření čelistí/ otevření úst v co největším rozsahu několikrát denně (v případě potřeby to nejprve nacvičte během terapie a pak přejděte na nácvik doma)⁶⁰ - rady ohledně opory paže, upraveného jídelního a pitného náčiní - pokud jsou výše uvedená doporučení u pacienta již využívána, ovšem bez efektu, je vhodné zvážit výživu prostřednictvím sondy 	<p>VYSVĚTLENÍ Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - toho, proč jídlo zůstává v oblasti hrdla, nepostupuje do dalších pasáží - toho, co se děje při polykání - možných následků a rizik - možné intervence <p>DOPORUČENÍ POSTURY TĚLA</p> <ul style="list-style-type: none"> - rady ohledně optimální počáteční postury těla⁶⁴: stabilní, správně podepřené, vzpřímené, správná postura hlavy (pokud možno ve střední poloze, bez vtažení nebo vystrčení brady) <p>ÚPRAVY (pro snadnější polykání)</p> <ul style="list-style-type: none"> - úprava konzistence^{62, 64, 65} na měkčí a hladší potraviny, husté a řídké tekutiny - menší sousta⁶⁵ - pití vody během jídla a po něm⁶⁴ (pro snížení rizika penetrace a aspirace a usnadnění polykání) - upozornění na možnost podpůrné enterální výživy nebo výživy sondou, zdůraznění významu dobrého výživového stavu a bezpečného polykání^{62, 65} - poradenství ohledně vykašlávání, společně s dětským fyzioterapeutem

SMA 2. TYPU – DYSFAGIE		
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav - optimalizace postury těla (v případě potřeby v kombinaci s dalšími terapeutiky) - vyzkoušení, která pomůcka funguje nejlépe - rodiče by měli být přítomni - nácvik udržování otevřené čelisti (např. pomocí pomůcky Therabite nebo korku – používáno v Nizozemsku)⁶⁰ 	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování úprav - vědomě se naučit polykat co nejsilněji - nácvik polykání se správnou polohou jazyka při jídle a pití (funkční trénink), aby se usnadnil transport
Pomůcky/uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: provádění a vyhodnocování – úprava stravy - ve spolupráci s ergoterapeutem posouzení a výběr správné židle používané během jídla a pití⁶³ - úprava stravovacího a pitného náčiní (Neaty Eater, speciálně upravené hrnky, talíře, příbory, brčka)⁶³ 	<ul style="list-style-type: none"> - uzpůsobení jídla
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<ul style="list-style-type: none"> - nutriční terapeut pro výživové poradenství^{62, 65} - ergoterapeut (funkce paže a ruky) - posouzení odborníků ze stran lékařů o vhodnosti výživy prostřednictvím sondy 	<ul style="list-style-type: none"> - nutriční terapeut pro výživové poradenství^{62, 65} - videofluoroskopické vyšetření polykání (při podezření na rizikové polykání)^{62, 65} - posouzení možného refluxu gastroenterologem⁶⁵
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících (v případě rizika podvýživy či dušení) - po 1 měsíci (prolongovaná doba jídla, podváha) 	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

7.4 Dysartrie: fakta a úvahy

U těchto dětí je pozorována omezená srozumitelnost ovlivňující každodenní komunikaci, ale není k dispozici žádná odborná literatura o intervenci. Doporučení týkající se řeči vycházejí výhradně ze zkušeností panelu odborníků.

7.5 Dysartrie: doporučení

Tabulka 14. Přehled možných logopedických intervencí cílených na dysartrii, která vznikla na základě spinální muskulární atrofie 2. typu

SMA 2 - DYSARTRIE	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Dysartrie (snížená hlasitost řeči, snížená srozumitelnost)
Indikace pro intervenci	- snížená srozumitelnost
Vysvětlení/ doporučení	Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně: <ul style="list-style-type: none"> - vztahu mezi svalovým onemocněním a řečí - ohledně místa ve třídě, kde by měl pacient sedět, klidného prostředí - poučení okolí dítěte o komunikačních strategiích - používání AAK, jako jsou gesta, domluva na signálech pro rušné okolí, častější oslovení dítěte učitelem s dotazem, zda chce něco říct - používání zařízení AAK: například zesilovače zvuku nebo počítače s hlasovým výstupem - ohledně postury těla pro lepší a co nejoptimálnější podporu dýchání
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: Je možné zlepšit hlasitost? Je možné krátkodobě zlepšit brániční dýchání a koordinaci mezi dýcháním a hlasem? - nácvik včasných dechových přestávek během mluvení nebo snížení rychlosti mluvení - nácvik pomocí zařízení AAK (zesilovač nebo PC s hlasovým výstupem) - dechový trénink, např. pomocí kouzelné flétny nebo elektrického saxofonu či GroovTube – používané v Nizozemsku (ve spolupráci s dalšími obory, např. fyzioterapeutem, muzikoterapeutem nebo ergoterapeutem) / (https://mybreathmymusic.com/magic-flute# https://www.groovtube.nl/)
Pomůcky/ uzpůsobení	- AAK zařízení (jako např. počítač s hlasovým výstupem, zesilovač hlasu)
Využití jiných oborů/ disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 3 měsících

7.6 Problémy s orální hygienou: fakta a úvahy

Problémy s otevíráním čelisti se vyskytují často, bez ohledu na závažnost a typ SMA.⁵⁹ U některých dětí dochází k omezenému ovládnutí čelisti již v časném věku (7 let), což může způsobovat problémy s orální hygienou. Z výše citované studie Van Bruggena (2011) vyplývá, že rodiče a děti jsou o omezeném otevírání úst málo informováni.⁶⁰ Je důležité zahájit intervenci včas. Včasně odhalení a zahájení nácvičku v době, kdy je otevření čelisti ještě přiměřené, by mohlo mít větší efekt než pozdní zásah.

7.7 Problémy s orální hygienou: doporučení

Tabulka 15. Přehled možných logopedických intervencí cílených na problémy s orální hygienou, které vznikly na základě spinální muskulární atrofie 2. typu

SMA 2. TYPU – PROBLÉMY S ORÁLNÍ HYGIENOU	
Anatomické charakteristiky, funkce, aktivity a účast/spolupráce: možné problémy	Omezení otevírání čelistí (mírné až závažné), které může vést k obtížím při péči o ústní dutinu.
Indikace pro intervenci	<ul style="list-style-type: none"> - příznaky se bez intervence zhorší - nečekejte, i když je omezení mírné
Vysvětlení/ doporučení	<p>Poskytnout pacientovi a jeho rodičům informace a poradit jim ohledně:</p> <ul style="list-style-type: none"> - problémů s čištěním zubů a orální hygieny v důsledku malého rozsahu otvírání čelisti - malého rozsahu otvírání čelisti: zhoršení stavu, pokud se s ním nic neudělá (použij ho, nebo o něj přijdeš) - zachování toho, co je ještě možné (toto doporučení platí i pro mírně omezené otevírání čelisti bez příznaků) - nácvičku otevírání čelisti po dobu 10 minut 3x denně (např. před/po čištění zubů), aby se udržel rozsah otevírání čelisti / otevření úst co nejvíce do šířky několikrát denně (v případě potřeby to nejprve nacvičte během terapie a pak přejděte na provádění v domácím prostředí) - čištění zubů zubním kartáčkem s malou hlavicí - použití malého elektrického zubního kartáčku
Trénink/terapie	<ul style="list-style-type: none"> - integrované hodnocení a terapie: jaká postura hlavy a které pomůcky mohou zlepšit čištění zubů
Pomůcky/ uzpůsobení	<ul style="list-style-type: none"> - zubní kartáček s malou hlavicí
Využití jiných oborů/ disciplín	
Odeslání pacienta k jinému specialistovi	<ul style="list-style-type: none"> - speciální stomatologie (poradenství v oblasti orální hygieny)
Monitorování	<ul style="list-style-type: none"> - vyhodnocovat doporučení a sledovat problémy - po 6 měsících

Bibliografie

1. Kooi-van Es, M., et al., *Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2020. **7**(3): p. 287-295.
2. Hill, M., T. Hughes, and C. Milford, *Treatment for swallowing difficulties (dysphagia) in chronic muscle disease*. Cochrane Database of Systematic Reviews, 2014(8): p. 4.
3. American Speech-Language-Hearing Association. *Guidelines for Speech-Language Pathologists Providing Swallowing and Feeding Services in Schools [Guidelines]*. 2007; Available from: www.asha.org/policy.
4. European society for swallowing disorders, *3rd congress. Paediatric dysphagia—Position statements [Position Statement]*. 2013.
5. Prasse, J.E. and G.E. Kikano, *An overview of pediatric dysphagia*. Clinical Pediatrics, 2009. **48**(3): p. 247-251.
6. Van den Engel-Hoek, L., et al., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen. Een leidraad voor logopedisten en andere hulpverleners in de gezondheidszorg*. 5 ed. 2018, Assen: Uitgeverij Koninklijke Van Gorcum.
7. Jansonius-Schultheiss, K., L. van Coppenolle, and E. Beyaert, *Afwijkende mondgewoonten. Inleiding, onderzoek en behandeling*. 1997, Leuven: Uitgeverij Acco.
8. Logeman, J.A., *Evaluation and treatment of swallowing disorders*. 1998, Austin: TX: Pro-Ed.
9. Weir, K., et al., *Clinical signs and symptoms of oropharyngeal aspiration and dysphagia in children*. European Respiratory Journal, 2009. **33**(3): p. 604-611.
10. Pennington, L., N. Miller, and S. Robson, *Speech therapy for children with dysarthria acquired before three years of age*. Cochrane Database of Systematic Reviews, 2009(4): p. 21.
11. Pennington, L., et al., *Intensive speech and language therapy for older children with cerebral palsy: a systems approach*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2010. **52**(4): p. 337-344.
12. van Hulst, K., et al., *Development of the Drooling Infants and Preschoolers Scale (DRIPS) and reference charts for monitoring saliva control in children aged 0-4 years*. Infant Behavior & Development, 2018. **50**: p. 247-256.
13. Guyatt, G.H., et al., *GRADE: an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations*. British Medical Journal, 2008. **336**(7650): p. 924-926.
14. Okoli, C. and S.D. Pawlowski, *The Delphi method as a research tool: an example, design considerations and applications*. Information & Management, 2004. **42**: p. 15-29.
15. van der Lee, L., A.M. Hill, and S. Patman, *Expert consensus for respiratory physiotherapy management of mechanically ventilated adults with community-acquired pneumonia: A Delphi study*. Journal of Evaluation in Clinical Practice, 2019. **25**(2): p. 230-243.
16. Junger, S., et al., *Guidance on Conducting and REporting DElphi Studies (CREDES) in palliative care: Recommendations based on a methodological systematic review*. Palliative Medicine, 2017. **31**(8): p. 684-706.

17. Fitch, K., et al., *The RAND/UCLA Appropriateness Method User's Manual*. 2001: RAND.
18. Bariani, R.C.B., et al., *The impact of positive airway pressure on midface growth: a literature review*. Brazilian Journal of Otorhinolaryngology, 2020. **86**(5): p. 647-653.
19. Simonds, A.K., et al., *Outcome of paediatric domiciliary mask ventilation in neuromuscular and skeletal disease*. European Respiratory Journal, 2000. **16**(3): p. 476-481.
20. Dubowitz, V., *Muscle Disorders in childhood*. 2 ed. 2000, London: W.B. Saunders Company Ltd.
21. Wang, C.H., et al., *Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies*. Journal of Child Neurology, 2012. **27**(3): p. 363-382.
22. van den Engel-Hoek, L., et al., *Children with central and peripheral neurologic disorders have distinguishable patterns of dysphagia on videofluoroscopic swallow study*. Journal of Child Neurology, 2014. **29**(5): p. 646-653.
23. Williams, R.B., et al., *Biomechanics, diagnosis, and treatment outcome in inflammatory myopathy presenting as oropharyngeal dysphagia*. Gut, 2003. **52**(4): p. 471-478.
24. van den Engel-Hoek, L., et al., *Neonatal Swallowing Assessment and Practical Recommendations for Oral Feeding in a Girl With a Severe Congenital Myopathy*. Journal of Child Neurology, 2011. **26**(8): p. 1041-1044.
25. Ryan, M.M., et al., *Nemaline myopathy: A clinical study of 143 cases*. Annals of Neurology, 2001. **50**(3): p. 312-320.
26. Bagnall, A.K., M.A. Al-Muhaizea, and A.Y. Manzur, *Feeding and speech difficulties in typical congenital Nemaline Myopathy*. Int J Speech Lang Pathol, 2006. **8**(1): p. 7-16.
27. Maggi, L., et al., *Congenital myopathies - Clinical features and frequency of individual subtypes diagnosed over a 5-year period in the United Kingdom*. Neuromuscular Disorders, 2013. **23**(3): p. 195-205.
28. van den Engel-Hoek, L., et al., *Feeding and swallowing disorders in pediatric neuromuscular diseases: an overview*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2015. **2**(4): p. 357-369.
29. Tsabari, R., et al., *Congenital myopathy due to myosin heavy chain 2 mutation presenting as chronic aspiration pneumonia in infancy*. Neuromuscular Disorders, 2017. **27**(10): p. 947-950.
30. Bagnall, A., M.A. Al-Muhaizea, and A.Y. Manzur, *Feeding and speech difficulties in typical congenital nemaline myopathy*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2006. **48**: p. 29-29.
31. Hendriksen, J.G.M., et al., *249th ENMC workshop: The role of brain dystrophin in muscular dystrophy: Implications for clinical care and translational research*. Neuromuscular Disorders, 2020.
32. Bushby, K., et al., *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*. Lancet Neurology, 2010. **9**(1): p. 77-93.
33. Bushby, K., et al., *The diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy: Internationally generated care recommendations*. Neuromuscular Disorders, 2009. **19**(8-9): p. 640-641.
34. Birnkrant, D.J., K. Bushby, and C.M. Bann, *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management (vol 17, pg 251, 2018)*. Lancet Neurology, 2018. **17**(6): p. 495-495.

35. Botteron, S., et al., *Orofacial dysfunction in Duchenne muscular dystrophy*. Archives of Oral Biology, 2009. **54**(1): p. 26-31.
36. van den Engel-Hoek, L., et al., *Dystrophic changes in masticatory muscles related chewing problems and malocclusions in Duchenne muscular dystrophy*. Neuromuscular Disorders, 2016. **26**(6): p. 354-360.
37. van den Engel-Hoek, L., et al., *Oral muscles are progressively affected in Duchenne muscular dystrophy: implications for dysphagia treatment*. Journal of Neurology, 2013. **260**(5): p. 1295-1303.
38. Aloysius, A., et al., *Swallowing difficulties in Duchenne muscular dystrophy: Indications for feeding assessment and outcome of videofluoroscopic swallow studies*. european Journal of Paediatric Neurology, 2008. **12**(3): p. 239-245.
39. Archer, S.K., et al., *Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy assessed by validated questionnaire*. International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists, 2013. **48**(2): p. 240.
40. van Bruggen, H.W., et al., *Fighting Against Disuse of the Masticatory System in Duchenne Muscular Dystrophy: A Pilot Study Using Chewing Gum*. Journal of Child Neurology, 2015. **30**(12): p. 1625-1632.
41. Toussaint, M., et al., *Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management*. Disability and Rehabilitation, 2016. **38**(20-21): p. 2052-2062.
42. van der Bilt, A., *Assessment of mastication with implications for oral rehabilitation: a review*. Journal of Oral Rehabilitation, 2011. **38**(10): p. 754-780.
43. Jaffe, K.M., et al., *Symptoms of upper gastrointestinal dysfunction in Duchenne Muscular-Dystrophy - Case-controlle study*. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 1990. **71**(10): p. 742-744.
44. Brumbaugh, D., et al., *Nutritional and Gastrointestinal Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy*. Pediatrics, 2018. **142**: p. S53-S61.
45. Symons, A., G. Townsend, and T. Hughes, *Dental characteristics of patients with Duchenne muscular dystrophy*. Journal of Dentistry for Children, 2002. **69**(3): p. 277-283.
46. van der Maarel-Wierink, C.D., et al., *Oral health care and aspiration pneumonia in frail older people: a systematic literature review*. Gerodontology, 2013. **30**(1): p. 3-9.
47. Baldanzi, S., et al., *Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2016. **11**: p. 11.
48. Kiliaridis, S. and C. Katsaros, *The effects of myotonic dystrophy and Duchenne muscular dystrophy on the orofacial muscles and dentofacial morphology*. Acta Odontologica Scandinavica, 1998. **56**(6): p. 369-374.
49. Ercolin, B., et al., *Oral Motor Movements and Swallowing in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1*. Dysphagia, 2013. **28**(3): p. 446-454.
50. Umemoto, G., et al., *Dysphagia in Duchenne Muscular Dystrophy versus Myotonic Dystrophy Type I*. Muscle & Nerve, 2012. **46**(4): p. 490-495.
51. Sjogreen, L., et al., *The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 2010. **74**(10): p. 1126-1134.

52. Echenne, B., et al., *Myotonic dystrophy type I in childhood Long-term evolution in patients surviving the neonatal period*. European Journal of Paediatric Neurology, 2008. **12**(3): p. 210-223.
53. Sjogreen, L., et al., *Orofacial dysfunction in children and adolescents with myotonic dystrophy*. Developmental Medicine and Child Neurology, 2007. **49**(1): p. 18-22.
54. Sjogreen, L., A. Martensson, and A.B. Ekstrom, *Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1*. International Journal of Language & Communication Disorders, 2018. **53**(3): p. 576-583.
55. Sjogreen, L., A. Martensson, and A.B. Ekstrom, *Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1*. International journal of language & communication disorders/Royal College of Speech & Language Therapists, 2018. **00**(0): p. 1-8.
56. Hageman, A.T.M., et al., *Congenital myotonic dystrophy; a report on thirteen cases and a review of the literature*. Journal of the Neurological Sciences, 1993. **115**: p. 95-101.
57. Engvall, M., et al., *Oral health status in a group of children and adolescents with myotonic dystrophy type 1 over a 4-year period*. International Journal of Paediatric Dentistry, 2009. **19**(6): p. 412-422.
58. Chen, Y.S., et al., *Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III*. Journal of pediatrics, 2012. **160**(3): p. 447-451.
59. Van der Heul, A.M.B., et al., *Bulbar problems self-reported by children and adults with spinal muscular atrophy*. Journal of Neuromuscular Diseases, 2019. **6**: p. 361-368.
60. van Bruggen, H.W., et al., *Impaired mandibular function in Spinal Muscular Atrophy Type II: need for early recognition*. Journal of Child Neurology, 2011. **26**(11): p. 1392-1396.
61. Wang, C.H., et al., *Consensus statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*. Journal of Child Neurology, 2007. **22**(8): p. 1027-1049.
62. Mercuri, E., et al., *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care*. Neuromuscular Disorders, 2018. **28**(2): p. 103-115.
63. Willig, T.N., et al., *Swallowing problems in neuromuscular disorders*. Archives of Physical Medicine and Rehabilitation, 1994. **75**(11): p. 1175-1181.
64. van den Engel-Hoek, L., et al., *Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: More than a bulbar problem?* neurology 2009. **73**(21): p. 1787-1791.
65. Messina, S., et al., *Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II*. Neuromuscular Disorders, 2008. **18**: p. 389-393.
66. Granger, M.W., et al., *Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy*. American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics, 1999. **115**(6): p. 697-702.

Příloha 1. Experti

Pracoviště logopedů v době studie

- Ms Suzanne Franssen, Klimmendaal Rehabilitation Centre, Arnhem
- Ms Marcia van den Hove, Klimmendaal Rehabilitation Centre, Arnhem
- Ms Martina Quint, Libra Libra Rehabilitation and Audiology, Eindhoven
- Ms Marjolein van Oirschot, Libra Libra Rehabilitation and Audiology, location Leijpark, Eindhoven
- Ms Wilma Faber, Rehabilitation Friesland, Beetsterzwaag
- Ms Yvonne Stel, Rehabilitation Friesland, Beetsterzwaag
- Ms Fleur Roosenboom, Tolburg Rehabilitation Center, Den Bosch
- Ms Priscilla Bevers, Tolburg Rehabilitation Center, Den Bosch
- Ms Ellen Hoogland, Treant Healthcare Group, Emmen
- Ms Marie Pruyt, Sint Maartenskliniek, Nijmegen
- Ms Els Overdiep, Breda University of Applied Sciences, Breda
- Ms Marije Kraak, Heliomare, Wijk aan zee
- Ms Anke Bultink, Adelante, Venlo
- Ms Marina Bil, Basalt, Delft
- Ms Richelle te Kempel, Rehabilitation Center Roessingh, Enschede
- Ms Marijke Hijlkema, Centre for Rehabilitation UMCG, Beatrixoord
- Ms A.J.P. van Daal, Reade, Amsterdam
- Ms Annette de Ruijter-Oosting, Vogellanden, Zwolle

Příloha 2. zkratky

AAK	Augmentativní a alternativní komunikace
KM	Kongenitální myopatie
DMD	Duchennova svalová dystrofie
MD	Myotonická dystrofie
NMD	Nervosvalové onemocnění
SLT	Speech Language Therapy/Therapist – logopedická intervence/logoped/
SMA	Spinální muskulární atrofie

