proLékaře.cz | 2.8.2025

doi: 10.48095/cccsnn2S24

Hodnotící škály a testy pro dětské pacienty se spinální muskulární atrofií

The functional assessment and tests for children patients with spinal muscular atrophy

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

I. Švábová[1,2], J. Válková[1,2], J. Haberlová[2]

[1] Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství FN Motol, Praha
[2] Neuromuskulární centrum, Klinika dětské neurologie FN Motol, Praha

✉
Bc. Iveta Švábová
Klinika rehabilitace
a tělovýchovného lékařství
FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha 5
e-mail: iveta.svabova@fnmotol.cz

Souhrn
Cílem textu je seznámení s funkčními testy a škálami používanými v Neuromuskulárním centru FN Motol. Tato vyšetření motoriky byla vyvinuta pro pacienty se spinální muskulární atrofií a jsou využívána při hodnocení stavu komplexních motorických funkcí a přirozeného průběhu onemocnění. Zvláště důležité jsou při léčbě Spinrazou, protože hodnotí výchozí stav dítěte a umožňují sledovat účinnost aplikované léčby na motorické funkce. V textu uvedené motorické škály jsou prozatím jediným markerem dostupné léčby, a tudíž jsou pro klinickou praxi mimořádně potřebné.

Abstract
Introduction to functional tests and scales used by Neuromuscular center in the University Hospital in Motol. These examinations of motor skills for patients with spinal muscular atrophy were developed and are used to evaluate the state of complex motor functions to evaluate the natural course of spinal muscular atrophy. They are especially important for the treatment with Spinraza – determination of default state with the aim to observe the efficiency on motor functions. For now, motor scales mentioned in the text are only a marker of the available treatment, therefore extremely needed.

Klíčová slova
motorické škály – funkční hodnocení – spinální muskulární atrofie – Chop Intend: test neuromuskulárních poruch kojenců – Hammersmithova funkční škála pro děti se spinální muskulární atrofií – 6minutový test chůze – RULM

Key words
motor scales – functional assessment – spinal muscular atrophy – Chop Intend: Children´s Hospital of Philadelphia Infant test of Neuromuscular Disorders – Hammersmith Functional Motor Scale Expanded – 6 Minute Walk Test – RULM

Popis jednotlivých škál

Children's Hospital Of Philadelphia Infant test Of Neuromuscular Disorder (CHOP INTEND)

CHOP INTEND je funkční škála pro vyšetření neuromuskulárních poruch u dětí. Původně byla vyvinuta na souboru 26 dětí se spinální muskulární atrofií (SMA) typu I, průměrný věk 11,5 měsíce (1,4–37,5 měsíců), s cílem vyšetření jejich motorických dovedností. Ukázalo se, že škála je validní pro hodnocení dětí ve věku od 3,8 měsíců [1]. Glanzman et al provedli prospektivní, longitudinální studii přirozeného průběhu SMA u dětí s již stanovenou diagnózou [2]. Autoři studie srovnávali jejich skóre v testu CHOP INTEND s výsledky skóre u zdravých dětí a sledovali nástup účinku symptomů SMA ve věkovém rozmezí od 1 měsíce do 4–5 měsíců [2].

V současné době je maximální využití daného testu u pacientů se SMA typu I a II od novorozeneckého věku do 4 let. Pro nedostatek jiných vhodných vyšetření lze test aplikovat i u starších pacientů (vč. dospělých) s pokročilou formou daného onemocnění. Škála CHOP INTEND zahrnuje 16 položek pro

proLékaře.cz | 2.8.2025

hodnocení motorických funkcí. Vyšetřuje se: spontánní hybnost dolních a horních končetin, schopnost a síla úchopu horních končetin, schopnost kontroly a pohybů hlavy vleže na zádech i vsedě s podporou trupu, otáčení na boky až břicho spontánně nebo s dopomocí za horní nebo dolní končetinu, flexe ramenních a loketních kloubů, extenze a flexe hlavy/krku, extenze kolenních kloubů, flexe kyčlí a spinální reflex (Galantův).

Maximální skóre je 64 bodů. Každá z položek je hodnocena na stupnici od 0 do 4, hodnotí se vždy pravá a levá strana, ale do celkového výsledku se započítává pouze jedna strana s vyšším skóre. Stupeň 0 je bez reakce (žádná motorická odpověď na stimulaci). Stupněm 4 je hodnocena kompletní reakce. U každé položky se také zapisuje stav chování dítěte dle Brazeltonovy škály (např. spánek, bdělost, pláč). Pokud nelze některou z 16 položek provést (např. u větších dětí položka 16 – Galantův reflex), z celkového skóre se odečte celá hodnota jedné položky (mínus 4). Do formuláře se zapíše počet dosažených bodů/60 s odůvodněním, proč nebyla položka testována.

Vyšetření se doporučuje provádět u kojenců a batolat v teplém prostředí (děti se SMA hůře udržují tělesnou teplotu) ve spolupráci s blízkou osobou. Vhodná je oblíbená hračka. Před vyšetřením se doporučuje, aby dítě nebylo hladové. Pokud je dítě velmi negativistické, využívá se při provádění jednotlivých položek spolupráce rodiče.

Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded (HFMSE)

Hammersmithova rozšířená funkční motorická škála byla původně vyvinuta pro děti se SMA II (20 položek) a později byla rozšířena o 13 položek pro měření dětí a dospělých se SMA III (33 položek) [3,4]. Test je využíván pro pacienty s pozdějším nástupem ztráty motorických schopností, to znamená pro pacienty sedící na vozíku se SMA II a III a pro chodící pacienty se SMA III.

Škála HFMSE zahrnuje 33 položek, které jsou hodnoceny na stupnici 0–2 body, kdy 0 je neschopnost testovanou položku provést, 1 je provedení s přizpůsobením a 2 je provedení bez modifikace. Všechny položky hodnocené 2 body musí pacient provést bez dopomoci druhé osoby, vždy bez korzetu, ortéz pro dolní končetiny a bez obuvi. Důležitým faktorem při testování je zohlednění rychlejší unavitelnosti pacientů se SMA, každou položku lze opakovat maximálně 3×.

Celkové skóre se pohybuje v rozmezí 0–66 bodů. Čím vyšší je celkové skóre, tím lepší jsou motorické schopnosti pacienta. Pokud nelze některou položku provést (např. pro těžké kontraktury dolních končetin nebo po spondylochirurgickém výkonu), nevyhodnocená položka se odečte z celkového skóre. Za každou neotestovanou položku se z celkového skóre odečtou 2 body. Do záznamového formuláře se zapíše důvod neprovedení položky.

V HFMSE se vyšetřuje provedení poloh z neurovývojové řady, např. sed na lůžku, otáčení na boky až břicho a zpět, zvedání hlavy na zádech a na břiše, přitažení pravé a levé končetiny k břichu, posazení z lehu na zádech a položení zpět, sed na lůžku, poloha na čtyřech, lezení po čtyřech, klek s nákrokem dolní končetiny, postavení do stoje z polohy v lehu na zádech, stoj, chůze, dřep, výstup na čtyři standardní schody, sestup ze čtyř standardních schodů atd.

Při provádění testu je nutná spolupráce pacienta. Zkušenější vyšetřující může zvládnout odečítat některé položky pozorováním spontánní motoriky dítěte. Použití testu je možné již u dětí ve věku od 2 do 4 let se spoluprací rodičů. Test je srozumitelný, nenáročný na vybavení pomůckami: cvičební stůl s nastavitelnou výškou, 4 standardní schody (lze využít běžné schodiště se zábradlím) a Hammersmithova nastavitelná lavice k opoře (lze využít oporu o cvičební stůl, židli).

Revised Upper Limb Module (RULM)

Revidovaný modul pro horní končetiny RULM byl vyvinut za účelem posouzení funkce horních končetin v běžných denních činnostech [5]. Využívá se u nechodících a chodících pacientů se SMA II a III, kteří spolupracují (ve věku od 4 do 6 let). Vyšetření zahrnuje 20 položek, celkové skóre se pohybuje v rozmezí 0–37. Devatenáct položek se hodnotí na stupnici 0–2, u jedné zbývající položky může být skóre maximálně 1. Vyšetření lze provést na obou horních končetinách. Pacient si vybere končetinu, kterou používá dominantněji, ta se hodnotí i při dalších vyšetřeních [6].

Všechny položky by měly být splněny v krátkém čase (5–20 min). Potřebné vybavení je: pracovní stůl nebo stolek na invalidním vozíku, papír, tužka, kelímek, 2 mince (průměr 24 mm), 500g sáček s pískem, světýlko, plastová krabička s víčkem, závaží (200 g, 500 g, 1 kg) a předkreslený ubrus s kruhy na posun závaží. Úkolem je např. nakreslit souvislou čáru tužkou do předkreslené předlohy, uchopit 2 mince do dlaně, stisknout světýlko a rozsvítit, zvednout kelímek k ústům se závažím 200 g, sundat víčko z plastové dózy, zvednout závaží a přejít z jednoho kruhu do druhého (v daném diagonálním nebo horizontálním směru). Škála RULM je bezpečná, jednoduše proveditelná. Testování převážně děti baví, úkoly berou jako soutěž.

6Minute Walk Test (6MWT)

Šestiminutový test chůze se využívá pro chodící pacienty se SMA III a IV [7]. Provádí se u dětí přibližně od 4 let věku z důvodu nutné spolupráce dítěte. Vyšetření funkční vytrvalosti a změn ve vytrvalosti je důležitým doplňkem k celkovému vyšetření motoriky, neboť chůze je základním atributem denních činností. Test pozitivně koreluje i se škálou hrubé motoriky HFSME. [6]

Testem se hodnotí vzdálenost v metrech, kterou pacient ujde za 6 min. Posuzuje se změna rychlosti chůze v průběhu testu, unavitelnost, zaznamenávají se pády. K provedení testu je nutná chodba dlouhá více než 25 m, měřicí pásmo, stopky, dva barevné kužely na označení dráhy. Vyšetření většinou provádějí dva terapeuti (případně je možná asistence rodiče). Jeden doprovází pacienta (motivuje ho a dohlíží na bezpečnost), druhý zaznamenává po celých 6 min čas při každé otočce (po 25 m). Pacient musí mít vhodnou obuv, bez ortéz, před vyšetřením odpočívá 10 min. Před testem dostane pokyny, že nesmí běžet ani poklusávat, ale chodit co nejrychleji, jak to jen lze. Vždy je nutné dbát na bezpečí pacienta, sledovat jeho aktuální zdravotní stav a pocit únavy. Test je možné kdykoli ukončit.

Hodnocení pacientů se SMA

Vyšetření každého pacienta se SMA se při léčbě Spinrazou (Biogen, Cambridge, MA, USA) provádí před 1. aplikací léku a následně á 6 měsíců. V minulosti byly testy prováděny i u pacientů, kteří nebyli léčeni Spinrazou, z důvodu sledování přirozeného průběhu nemoci. Pro prokázání účinku nové léčby bylo na našem pracovišti prvních cca 25 pacientů se SMA I a II testováno od listopadu 2017 po 3 měsících po dobu 1,5 roku (vč. videodokumentace). Do dnešní doby bylo v našem centru provedeno 260 vyšetření CHOP INTEND nebo HFMSE u pacientů se SMA ve věku od 2 měsíců do 19 let. U některých pacientů se SMA II a III se provádí současně test RULM. Test 6MWT se vyšet-

proLékaře.cz | 2.8.2025

řuje u všech chodících pacientů se SMA III. V našem souboru je pacientů se SMA III nejméně, což odpovídá incidenci jednotlivých typů SMA v populaci.

Zmíněné testy se nepoužívají v běžné rehabilitaci, proto je vždy důležité zaškolení fyzioterapeutů, kteří se problematice pacientů s diagnózou SMA věnují. Je rovněž nutné pravidelné přeškolování fyzioterapeutů, aby bylo hodnocení v rámci neuromuskulárních center standardizované. Na základě našich zkušeností doporučujeme opakované testování stejným týmem, rovněž je výhodné vyšetřovat ve dvojici. Nedoporučujeme zpětné hodnocení motorických dovedností na základě videodokumentace. Limitem skórování zůstává vliv druhotných komplikací onemocnění SMA na proveditelnost konkrétních testovacích položek (kontraktury v oblasti pánve a dolních končetin, progrese kyfoskoliózy, progrese respirační insuficience). Tyto škály jen dokládají dlouholetou snahu České rehabilitační společnosti o existenci neurorehabilitace [8,9].

Závěr

Všechny uvedené testy byly navrženy mezinárodními fyzioterapeutickými skupinami zaměřenými na neuromuskulární onemocnění. Provedení testů je pravidelně aktualizováno, zlepšuje se jejich validita a spolehlivost. Za dodržení standardních podmínek se daří testy realizovat a získávat tak objektivní data o vývoji onemocnění, případně sledovat terapeutické působení léčby Spinrazou.

Literatura

1. CHOP INTEND – Manual of procedures and score sheets. Biogen 2018.

2. Glanzman AM, Mazzone E, Main M et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disordes (CHOP INTEND): test development and reliability. Neuromuscular Disordes 2010; 20(3): 155–161. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.014.

3. HFMSE – Manual of procedures and score sheets. Biogen 2018.

4. Ramsey D, Scoto M, Mayhew A et al.Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: a SMA specific clinical outcome assessment tool. PLoS One 2017; 12(2): e0172346. doi: 10.1371/journal.pone.0172346.

5. RULM – Manual of procedures and score sheets. Biogen 2018.

6. Mazzone ES, Mayhew A, Montes J et al. Revised upper limb modul for spinal muscular atrophy: Development of a new module. Muscle Nerve 2017; 55(6): 869–874. doi: 10.1002/mus.25430.

7. Young SD, Montes J, Kramer S et al. Six-minute walk test is reliable and valid in spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2016; 54(6): 836–842. doi: 10.1002/mus.25120.

8. Angerová Y, Švestková O, Sussová J et al. Neurorehabilitace. Cesk Slov Neurol N 2010; 73/106(2): 131–135.

9. Kolář P et al. Rehabilitace v klinické praxi. Praha: Galén 2009.