proLékaře.cz | 30.10.2026

doi: 10.48095/cccsnn20202S27

Možnosti funkčního pohybového vyšetření dospělých pacientů se spinální svalovou atrofií

Motor function measures in adult paients with spinal muscular atrophy

Souhrn

Zlepšením a zvýšením dostupnosti celkové péče se doba dožití pacientů se spinální svalovou atrofií významně zvýšila. S tím vyvstaly i nové otázky a výzvy pro odbornou veřejnost pečující o dospělé pacienty s neuromuskulárními onemocněními. V dnešní době rozvoje nových léčebných postupů, modifikujících průběh onemocnění, i dalších symptomatologických intervencí se zvýrazňuje požadavek na měřítka schopná sledovat přirozené trajektorie průběhu nemoci, případně efekt terapeutické snahy. K tomu je důležité mít velmi senzitivní, spolehlivý a klinicky významný nástroj pro zohlednění celé široké škály motorických funkcí. Je výzvou najít metody hodnocení, které dokážou zachytit potíže velmi slabých pacientů a zároveň smysluplné aspekty funkce pacientů s řádově mnohonásobně větší sílou. Vyšetření by proto mělo zahrnovat různé prostředky testování síly, rozsahu pohybů v kloubech, relevantní motorické funkční škály a časované testy pro zaznamenání těch stránek funkce, které reflektují možnost pacienta zapojit se do aktivit denního života.

Abstract

Along with the advance in wholesome/overall care and its availability to patients with spinal muscular atrophy, longevity in this population has increased. This, however, brings up new questions and challenges to professionals in the neuromuscular field. Nowadays, with the development of therapeutic strategies modifying the course of the disease, and with availability of other symptomatic interventions, the need of outcome measures, which can follow the natural trajectory of the disease, and the effect of the therapy is emphasised. To observe the whole spectrum of motor functions, a very sensitive, reliable and clinically meaningful tool is necessary. However, it might be challenging to find suitable assessment methods which can capture complaints of very weak patients and, at the same time, meaningful aspects of much stronger individuals. That's why the overall assessment should consist of tools measuring the muscle strength, range of motion in joints, relevant motor function scales and timed assessments reflecting patients' activities of daily life.

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.

D. Botiková D[1,2], T. Horák[2], S. Voháňka[2]

[1] Rehabilitační oddělení, FN Brno
[2] ERN-EURO NMD Centrum, Neurologická klinika LF MU a FN Brno

✉
MUDr. Tomáš Horák
ERN-EURO NMD Centrum
Neurologická klinika
LF MU a FN Brno
Jihlavská 20
625 00 Brno
e-mail: horak.tomas@fnbrno.cz

Klíčová slova

spinální svalová atrofie – funkční vyšetření – motorické škály

Key words

spinal muscular atrophy – functional assesment – motor scales

Úvod

Spinální svalová atrofie (SMA) je obecně považována za pomalu progredující onemocnění. Nejnovější poznatky zdůraznily různou míru progrese vzhledem k věku pacienta a k funkci. U nechodících pacientů se hrubá motorika vyvíjí, a tedy zlepšuje, do věku 5 let. Dále do 15 let následuje zhoršení, po kterém přichází relativní plateau v pozdní adolescenci a v dospělosti [1]. U chodících pacientů se SMA se schopnost chůze zlepšuje do věku 6 let. Následuje pomalé zhoršování, po kterém přichází prudší přepad v období puberty až do věku 20 let. Další fáze pozvolného zhoršování se objevuje v dospělosti [2]. V následujícím textu uvádíme baterii testů a metod hodnocení, které jsou využitelné i pro dospělé pacienty se SMA. Tyto testy se snaží zachytit výše uvedené postupné a velmi pomalé zhoršování klinického stavu v dospělém věku, případně mohou sloužit k zaznamenávání efektu léčby.

Testování svalové síly a rozsahu pohybu

Progresivní ztráta svalové síly je hlavním klinickým příznakem všech onemocnění motoneuronu. Právě pokles svalové síly bývá důvodem ztráty pohybových funkcí, jako jsou schopnost chůze a provádění běžných denních aktivit, nebo bývá příčinou respiračních potíží. Existují různé způsoby pro kvantifikaci svalové síly. Jako všechny techniky mají i tyto své výhody a nevýhody, nic-

proLékaře.cz | 30.10.2026

méně všechny prokázaly spolehlivost a citlivost pro zjištění progrese nemoci či účinku léčby [3].

Svalový test (manual muscle testing; MMT) je metodou hodnocení svalové síly, která je využívaná již od roku 1912. Nejužívanější škálou udávající stupně svalové síly se stala britská **Medical Research Council scale (MRC scale)**. Původní forma škály hodnotí sílu svalů od stupně 0 po stupeň 5, přičemž stupeň svalové síly 0 se přiřazuje svalu bez žádné funkce a stupeň svalové síly 5 znamená plnou, resp. přiměřenou svalovou sílu. Stupněm 1 je hodnocený sval, který je schopen pouze záškubu, stupněm 2 je hodnocený sval schopný vykonat kontrakci a pohybovat segmentem v plném rozsahu pohybu s eliminací gravitace. Stupeň svalové síly 3 znamená, že sval je schopen provést pohyb v segmentu v plném rozsahu v gravitačním poli země, a stupeň svalové síly 4 se přiřazuje svalu, který je schopný překonat střední odpor v plném rozsahu pohybu daného segmentu těla [3]. Pro efektivnější využití v klinických studiích lze tuto škálu expandovat použitím znamének plus a mínus nebo ekvivalentním převedením do desetistupňové škály s možností zaznamenat diskrétnější odchylky [4].

Ačkoliv svalový test dokázal svou spolehlivost u pacientů s onemocněním motoneuronu, existují i další metody měření svalové síly, které jsou ještě méně zatíženy subjektivitou vyšetřujícího a vykazují dokonce vyšší senzitivitu při rozpoznávání odchylek svalové síly v čase. Takovou metodou je **dynamometrie**, která měří aktivitu svalu v jednotkách síly. Tato metoda je využívána v mnoha klinických studiích pro měření síly končetin, případně trupu [5]. Její nevýhodou však je, že v některých případech dochází k takzvanému „podlahovému efektu" („floor/basement effect"), kdy svaly slabší než stupeň 3 nejsou vždy schopny překonat spouštěč měření [6].

Pro měření síly dechových svalů se v klinické praxi nejčastěji využívá **spirometrie**. Získaná hodnota usilovné vitální kapacity (forced vital capacity; FVC) je u pacientů s neuromuskulárním onemocněním všeobecně uznávaným měřítkem globální síly dechových svalů, jelikož jsou při tomto manévru použité obě skupiny dechových svalů, nádechové i výdechové [7]. Měření FVC vleže na zádech se jeví jako senzitivní metoda odhalující slabost bránice, přičemž pokles naměřené hodnoty o více než 25 % oproti měření ve vzpřímeném postavení indikuje závažné oslabení bránice, a to dříve než samotné měření FVC ve vzpřímeném postavení [8]. Jinou metodou zjištění síly dechových svalů je měření maximálních ústních tlaků (nádechového a výdechového) a nádechového nosního tlaku, vše měřeno v jednotkách cm H_2O [9]. U pacientů se SMA bývá bránice ušetřena a dechové obtíže, zejména neefektivní kašel, vyplývají z oslabení muskulatury trupu. Až v průběhu času dochází k poklesu síly i samotné bránice [4].

K měření rozsahu pohybu, pasivního i aktivního, se standardně používá **goniometrie**. Existuje několik metodik goniometrického měření, v našich poměrech je však zaužívanou metodou **SFTR**, která zaznamenává rozsah pohybu v rovině sagitální, frontální, transverzální a v rotacích [10]. Při rutinním vyšetření není nezbytné měřit pohyblivost každého kloubu těla, ale pouze těch, u kterých chceme zdůraznit přítomnost kontraktur, případně sledovat jejich progresi. K naměřeným hodnotám je vhodné zaznamenat, zda byly pohyby provedeny aktivně, pasivně nebo jde o nulové postavení [4].

Funkční testování

Testování pohybu s ohledem na jeho funkci v běžném životě pacienta je v dnešní době často používaný přístup k hodnocení. Pro účely klinických studií i pro běžnou praxi jsou americkou regulační agenturou Food and Drug Administration (FDA) a britskou Medicines & Healthcare products Regulatory Agency doporučována klinická hodnocení založená na perspektivě a sebevnímání pacienta (patient-centered outcome measures) [11]. V následující části textu uvádíme nejpoužívanější klinické nástroje pro hodnocení pohybového stavu pacientů se SMA, které se snaží sledovat jejich schopnost provádět aktivity denního života.

Motor Function Measure (MFM) je škála vytvořená pro potřeby hodnocení pacientů s neuromuskulárním onemocněním. Škála se skládá z 32 úkonů, které hodnotí pohybové funkce ve třech dimenzích. Každá úloha je hodnocena čtyřmi stupni, od 0 do 3, podle schopnosti splnit zadání. Čím lepší je předvedená funkce, tím vyšším stupněm je hodnocena. První dimenze (13 úkonů) hodnotí funkce spojené se stojem a přesuny. Druhá dimenze (12 úkonů) hodnotí axiální a proximální funkce v poloze vleže na zádech, vsedě na židli nebo žíněnce. Třetí dimenze (7 úkonů) je zaměřená na akrální motoriku zejména horní končetiny, s jedním úkonem adresovaným distální části dolních končetin [6,12]. Nevýhodou této škály je, že ne všechny úkony, zejména ty, které testují distální oblasti končetin, odrážejí schopnost vykonávat aktivity denního života pacienta.

Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE) je široce využívaná škála motorických funkcí specificky vytvořená pro pacienty se SMA. Úkony, které zahrnovala původní Hammersmith Functional Motor Scale a které nyní zahrnuje její rozšířená (expanded) verze, byly zvoleny odborníky po důkladném a dlouhodobém sledování pacientů se SMA tak, aby věrně hodnotily hrubou motoriku pacienta a přitom vykazovaly funkční smysluplnost. V klinické praxi se HFMSE ukázala být významnou vyšetřovací metodou a rehabilitačním nástrojem. Je užitečná i pro účely klinických studií a pro sledování progrese onemocnění [11,13,14].

Tato škála se skládá z 33 úkonů hodnotících schopnost pacientů provádět různé aktivity. Každý úkon je hodnocen tříbodovým systémem, přičemž dvěma body je hodnocený samostatně splněný výkon, jedním bodem je hodnocený splněný výkon, který potřeboval asistenci, a nulou je hodnocený nesplněný úkon. Výsledné skóre se může pohybovat od 0 do 66 bodů. Vše je testováno bez využití ortéz či korzetů [15].

HFMSE je všeobecně uznávaná jako robustní výsledná škála pro klinické studie, a to nejenom proto, že každý úkon se jeví být smysluplný pro pacienty a jejich pečovatele, ale také proto, že i malá zaznamenaná změna je pro ně ve výsledném skóre relevantní [11].

Funkce a síla horních končetin bývá u pacientů se SMA méně oslabena než síla a funkce trupu a dolních končetin. Nejvíce zachovaná síla bývá ve svalech flektujících lokty a v distálních svalech horních končetin [4,16,17]. Testování jemné motoriky tak může o denních aktivitách nechodících pacientů vypovídat lépe než škály hrubé motoriky.

Funkce horní končetiny se v rámci klinického sledovaní a pro účely studií hodnotí již od roku 1980 **Brookovou škálou pro horní končetinu (Brooke Upper Limb Scale)**. Tato škála určující stadium postižení horní končetiny je založena na tom, zda je pacient schopen zvednout ruku, předloktí a paži proti gravitaci. Pozůstává z šesti stupňů, které jsou pacientovi přiřazovány na základě obtížnosti úkonů, přičemž stupeň 1 znamená nejlepší a nejvyšší funkčnost a stupeň 6 nejnižší úroveň funkce. Škála prokázala dobrou

proLékaře.cz | 30.10.2026

spolehlivost a je často využívaná k validaci jiných, nových funkčních škál. Přestože je jednoduše proveditelná a poskytuje rychlou a jasnou představu o zručnosti pacientovy horní končetiny, není schopna zhodnotit zručnost všech pacientů se SMA. U velmi slabých pacientů dochází k stropovému efektu a naopak, u silných jedinců, není možné zaznamenat drobné odchylky v čase. V dnešní době je proto používaná spíše ke klasifikaci a zařazení pacientů dle funkce horní končetiny, než k samotnému hodnocení [6].

Mezinárodní spoluprací odborníků později vznikla škála **Upper Limb Module**, která byla navržena pro hodnocení funkce horní končetiny u pacientů se SMA neschopných chůze. Nová škála byla následně validována v mezinárodním prostředí, byla využívána v klinické praxi a pro účely právě probíhajících studií [15]. Pro redukci možného stropového a podlahového efektu, které byly zaznamenány při jejím použití v různorodé kohortě pacientů, dále vznikla dnes používaná škála **Revised Upper Limb Module (RULM)**. Tato škála se skládá z 19 úkonů a vstupního úkonu (Brookovy škály), který slouží pro zařazení do funkční skupiny a nezapočítává se do finálního výsledku. Ostatní úkony odrážejí různé funkční okruhy a jsou hodnoceny tříbodovým systémem, kde 0 odpovídá „není schopen", skóre 1 znamená „schopen s modifikací" a skóre 2 získává pacient, který je „schopen bez problémů". Pouze jeden úkon je bodován schopen / není schopen s maximálním skóre 1. Při plné funkční zdatnosti tak pacient získává 37 bodů. Vyšetření lze provést na obou horních končetinách, pacient ovšem určí končetinu, kterou používá dominantněji, a ta je hodnocena při každém dalším vyšetření. Škála je bezpečná a jednoduše proveditelná, pro pacienty nebývá spjatá s negativní emocí. Čas provedení se pohybuje od 5 do 20 min [18]. Nejdůležitějším aspektem je, že pacienti a jejich pečovatelé byli schopni přiradit ke každému úkonu ve škále smysluplnou aktivitu ze svého denního života. Proto vznikl konsenzus, že RULM je finální nejrobustnější škála pro monitorování funkce horní končetiny u pacientů se SMA. Pro široké spektrum vyšetřovaných zručností je využitelná jak u nechodících pacientů, tak u chodících pacientů se SMA [19].

Egen klassifikation (EK škála) je škála založena na funkčních schopnostech využívaných při běžných denních činnostech pacientů neschopných chůze s Duchennovou svalovou dystrofií a SMA. Její rozšířená verze **(EK2)** byla primárně vytvořena pro nechodící pacienty se SMA a v mezinárodním prostředí byla ověřena její spolehlivost a validita [20,21]. EK2 se skládá ze 17 úkonů, každý z nich je hodnocen čtyřmi možnými stupni od 0 do 3 bodů, a je založena na rozhovoru s pacientem. Maximální EK skóre představuje minimální funkci a naopak, minimální až nulové EK skóre představuje nejvyšší funkční schopnost [6]. Tato škála zatím nebyla validovaná v českém jazyce. Pro dospělé nechodící pacienty, kteří skórují v HFMSE minimální až žádný počet bodů, se Egen kassifikation jeví být dobrým doplňkem škály RULM jakožto další, na pacienta orientované měřítko, vztahující se na odlišný okruh funkčních aktivit.

Proximální svalová slabost způsobuje potíže s chůzí, během, chůzí do schodů, zvedáním se ze židle, případně ze země. Kromě proximální slabosti je i únava významným a častým symptomem a může se podílet na poruše funkce a vytrvalosti. Únava bývá významnější u pacientů se SMA typu III než u vážnějších forem onemocnění [22]. Výše uvedená vyšetření testují sice pohybový stav, ale nezohledňují únavu, unavitelnost a vytrvalost.

Šestiminutovýminutový test chůze (Six Minute Walking Test; 6MWT) byl původně vytvořen pro sledování fyzické zdatnosti pacientů s kardiopulmonálním onemocněním. Později byl modifikován a validován pro pacienty s neuromuskulárním onemocněním kvůli limitované dostupnosti jiných obdobných testů [23]. Vyšetření chůze, rovnováhy a vytrvalosti se zdá být nejsmysluplnějším doplňkem k vyšetření svalové síly a hrubé motoriky u chodících pacientů se SMA, neboť chůze je základním atributem denních činností [24]. Schopnost kvantifikovat funkční vytrvalost a její senzitivita pro změny ve vytrvalosti dělají tento test jedinečným [25]. Regulační agentury jej taktéž uznaly za klinicky významný a smysluplný výstup. 6MWT pozitivně koreloval s maximální rychlostí spotřeby kyslíku (VO_{2max}), se škálou hrubé motoriky HFMSE, s naměřenou silou svalů dolních končetin a dynamometrií měřenou silou flexorů kolen, invertně potom koreloval s 10m testem chůze/běhu [26].

Pacientovým úkolem je chodit (ne klusat ani běžet) po rovné dlouhé chodbě s vyznačenou 25m trasou. Tuto trasu má pacient absolvovat co nejvíce krát během 6 min. Na zemi leží metr a na každém konci stojí kužel, kolem kterého se pacient pokaždé otáčí a testující osoba zaznamenává počet obrátek. Ta pacienta celým testem doprovází, aby ho motivovala a dohlížela na bezpečnost. Pacient může zastavit a odpočinout si, ale neměl by si sedat. Unavitelnost pak lze vypočítat jako rozdíl mezi vzdáleností ušlou v první a v poslední minutě vyjádřený v procentech, přičemž pozitivní hodnota vyjadřuje únavu [25]. Jedině 6MWT rozlišil závažnost symptomatologie a potvrdil, že pacienti se SMA typu IIIa a IIIb mají rozdílný výkon a dosahují jiných výsledků, na rozdíl od HFMSE, kde tyto dva subtypy dosahují stejného skóre [26]. Otázkou však je, zda je tento koncept testu „vzdálenost za daný čas" pochopitelný a vhodný pro pacienty, kteří nejsou zvyklí na vytrvalostní aktivitu a vědomé rozdělení svých sil tak, aby udrželi konstantní tempo [27].

Veškeré terapeutické snahy ve svém konečném důsledku směřují k tomu, aby se pacientovi žilo lépe. Proto je vhodné se kromě samotného měření pohybových funkcí pacienta ptát, jak vnímá kvalitu svého života. K tomuto účelu slouží dotazníky kvality života, resp. se zdravím související kvality života **(Health-related quality of life; HRQol)**. V dnešní době nemáme dotazník kvality života specifický pro pacienty se SMA, který by zohledňoval potíže, jaké se mohou v životě pacienta objevit. Proto se zatím pro účely klinického sledování a studií využívá standardizovaný dotazník HRQol, případně jeho zkrácená forma **Short Form 36 (SF36)**. Ten se skládá z 36 otázek, které se řadí do 8 domén. Čtyři domény se týkají fyzického zdraví a další čtyři mentálního. Je zajímavé, že pacienti s pozdějším nástupem a lehčím průběhem nemoci hodnotí kvalitu svého života jako horší než pacienti s těžším průběhem. To se možná děje i proto, že na sebe kladou vyšší nároky a mají tendenci se porovnávat se zdravou populací [28]. Z toho vyplývá, že klinický stav nemusí vždy korelovat s kvalitou života a je vhodné monitorovat oba dva aspekty.

Závěr

Z dlouhodobého sledování mnoha autorů vyplývá, že doba nutná pro zaznamenání významných změn v síle a funkčních schopnostech pacientů se SMA musí být dostatečně dlouhá, a to v řádu 5–10 let [5], pokud okolnosti nevyžadují jiný postup. Testování motorických funkcí by však mělo být v každém případě běžně prováděno a opakováno zaškoleným zkoušejícím každých 6 měsíců [29]. Při srovnávání výsledků testování je nutno brát v úvahu možné modifikující faktory, jako např. denní dobu, jednorázovou únavu, ale i akutní infekce [5]. Pravidelné za-

proLékaře.cz | 30.10.2026

znamenávání motorického stavu pacienta umožňuje přesnější rozpoznání funkčních pohybových změn v čase, identifikaci stavů vyžadujících intervenci nebo posouzení odpovědi na intervenci. Výstupy testování dále umožňují porovnávat individuální výsledky s již známými trajektoriemi progrese nemoci. Pro sběr a vyhodnocování klinických dat slouží v ČR Projekt REaDY (REgistry of muscular DYstrophy). Ten zahrnuje registry zaměřené na několik typů nervosvalových onemocnění, z nichž jedním je i SMA [30]. Údaje z registru umožňují vysledovat souvislosti mezi jednotlivými subtypy pacientů a pomáhají vytvářet nové strategie péče. V neposlední řadě nám umožňují sledovat, zda se multidisciplinární úsilí odráží v kvalitě života pacientů.

Grantová podpora

Práce byla podpořena z prostředků MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1325/2019 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě.

Literatura

1. Mercuri E, Finkel R, Montes J et al. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: implications for clinical trials. Neuromuscul Disord 2016; 26(2): 126–131. doi: 10.1016/j.nmd.2015.10.006.

2. Montes J, McDermott MP, Mirek E et al. Ambulatory function in spinal muscular atrophy: age-related patterns of progression. PLoS ONE 2018; 13(6): e0199657. doi: 10.1371/journal.pone.0199657.

3. Shefner JM. Strength testing in motor neuron diseases. Neurotherapeutics 2017; 14(1): 154–160. doi: 10.1007/s13311-016-0472-0.

4. Werlauff U, Steffensen BF, Bertelsen S et al. Physical characteristics and applicability of standard assessment methods in a total population of spinal muscular atrophy type II patients. Neuromuscul Disord 2010; 20(1): 34–43. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.008.

5. Werlauff U, Vissing J, Steffensen BF. Change in muscle strength over time in spinal muscular atrophy types II and III. A long-term follow-up study. Neuromuscul Disord 2012; 22(12): 1069–1074. doi: 10.1016/j.nmd.2012.06.352.

6. Werlauff U, Fynbo Steffensen B. The applicability of four clinical methods to evaluate arm and hand function in all stages of spinal muscular atrophy type II. Disabil Rehabil 2014; 36(25): 2120–2126. doi: 10.3109/09638288.2014.892157.

7. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord 2018; 28(3): 197–207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.

8. Sharma R, Wolfe L. Use of non-invasive ventilation in neuromuscular disease. Current Sleep Medicine Reports 2017; 3(4): 290–298. doi: 10.1007/s40675-017-0097-9.

9. Benditt JO. Pathophysiology of neuromuscular respiratory diseases. Clin Chest Med 2018; 39(2): 297–308. doi: 10.1016/j.ccm.2018.01.011.

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

11. Pera MC, Coratti G, Forcina N et al. Content validity and clinical meaningfulness of the HFMSE in spinal muscular atrophy. BMC Neurol 2017; 17(1): 39. doi: 10.1186/s12883-017-0790-9.

12. Bérard C, Payan C, Hodgkinson I et al. A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. Neuromuscul Disord 2005; 15(7): 463–470. doi: 10.1016/j.nmd.2005.03.004.

13. Glanzman AM, O'Hagen JM, McDermott MP et al. Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. J Child Neurol 2011; 26(12): 1499–1507. doi: 10.1177/0883073811420294.

14. O'Hagen J, Glanzman A, McDermott M et al. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. Neuromuscul Disord 2007; 17(9–10): 693–697. doi: 10.1016/j.nmd.2007.05.009.

15. Sivo S, Mazzone E, Antonaci L et al. Upper limb module in non-ambulant patients with spinal muscular atrophy: 12 month changes. Neuromuscul Disord 2015; 25(3): 212–215. doi: 10.1016/j.nmd.2014.11.008.

16. Carter GT, Abresch RT, Fowler WM et al. Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. Am J Phys Med Rehabil 1995; 74 (5 Suppl): S150–S159. doi: 10.1097/00002060-199509001-00009.

17. Merlini L, Bertini E, Minetti C et al. Motor function-muscle strength relationship in spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2004; 29(4): 548–552. doi: 10.1002/mus.20018.

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

19. Pera MC, Coratti G, Mazzone ES et al. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: 12 month changes. Muscle Nerve 2019; 59(4): 426–430. doi: 10.1002/mus.26419.

20. Steffensen B, Mayhew A, Aloysius A. Egen Klassifikation (EK) revisited in spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord 2008; 18: 740–741. doi: 10.1016/j.nmd.2008.06.059.

21. Steffensen B, Hyde S, Lyager S et al. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. Physiother Res Int 2001; 6(3): 119–134. doi: 10.1002/pri.221.

22. Groot I, Witte L. Physical complaints occurring in aging persons with spinal muscular atrophy. J Rehabil Med 2005; 37(4): 258–262. doi: 10.1080/16501970510030156.

23. McDonald CM, Henricson EK, Han JJ et al. The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve 2010; 41(4): 500–510. doi: 10.1002/mus.21544.

24. Montes J, Gordon A, Pandya S et al. Clinical outcome measures in spinal muscular atrophy. J Child Neurol 2009; 24(8): 968–978. doi: 10.1177/0883073809332702.

25. Montes J, McDermott MP, Martens WB et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. Neurology 2010; 74(10): 833–838. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181d3e308.

26. Dunaway Young S, Montes J, Kramer SS et al. Six-minute walk test is reliable and valid in spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2016; 54(5): 836–842. doi: 10.1002/mus.25120.

27. Alfano LN, Miller NF, Berry KM et al. The 100-meter timed test: normative data in healthy males and comparative pilot outcome data for use in Duchenne muscular dystrophy clinical trials. Neuromuscul Disord 2017; 27(5): 452–457. doi: 10.1016/j.nmd.2017.02.007.

28. Kruitwagen-Van Reenen ET, Wadman RI, Visser-Meily JM et al. Correlates of health related quality of life in adult patients with spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2016; 54(5): 850–855. doi: 10.1002/mus.25148.

29. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul. Disord 2018; 28(2): 103–115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.

30. Strenková J, Voháňka S, Šnajdrová L et al. REaDY – český registr svalových dystrofií. Cesk Slov Neurol N 2014; 77/110(2): 230–234.