proLékaře.cz | 19.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S37

Fyzioterapie u pacientů se spinální svalovou atrofií

Physical therapy for patients with spinal muscular atrophy

Souhrn

Fyzioterapie představuje důležitou součást multidisciplinární péče o dospělé pacienty se spinální svalovou atrofií (SMA). V éře současné léčby se cíle rehabilitace posouvají od pouhého udržení funkčního stavu k podpoře motorických schopností, prevenci sekundárních komplikací, optimalizaci respiračních funkcí, zvládání únavy a podpoře dlouhodobé pohybové aktivity. Základem péče je pravidelné standardizované vyšetření odpovídající věku a funkční úrovni pacienta. U těžších forem SMA je fyzioterapie zaměřena zejména na prevenci kontraktur, polohování, nastavení sedu, vhodný vozík, podporu funkce horních končetin, kompenzační pomůcky a prevenci tlakových lézí. U pacientů se SMA 3. a 4. typu je důležitý funkční trénink, nácvik stoje a chůze, trénink rovnováhy, aerobní a silový trénink s ohledem na únavnost, bolest a riziko přetížení. Nedílnou součástí dlouhodobé péče je respirační fyzioterapie, sledování síly nádechových a výdechových svalů, vrcholového průtoku při kašli a podle potřeby využití technik hygieny dýchacích cest, asistovaného kašle a neinvazivní ventilační podpory. Dostupná evidence v oblasti rehabilitace dospělých pacientů se SMA zůstává omezená, zejména u pacientů léčených moderní nemoc modifikující léčbou. Klinická doporučení proto musí vycházet z kombinace standardů péče, dostupných studií, znalosti přirozeného průběhu onemocnění a individuálního funkčního vyšetření pacienta.

Abstract

Physiotherapy is an important component of multidisciplinary care for adult patients with spinal muscular atrophy (SMA). In the era of current treatment, rehabilitation goals are shifting from merely maintaining functional status towards supporting motor abilities, preventing secondary complications, optimizing respiratory function, managing fatigue, and promoting long-term physical activity. Regular standardized assessment appropriate to the patient's age and functional level is essential. In patients with more severe forms of SMA, physiotherapy focuses mainly on the prevention of contractures, positioning, individualized seating, appropriate wheelchair provision, support of upper limb function, assistive devices, and prevention of pressure injuries. In patients with SMA types 3 and 4, functional training, standing and gait training, balance training, and aerobic and strength exercise are important, with careful consideration of fatigue, pain, and the risk of overuse. Respiratory physiotherapy is an integral part of long-term care and includes monitoring of inspiratory and expiratory muscle strength, peak cough flow, and, when indicated, airway clearance techniques, assisted coughing, and non-invasive ventilatory support. The available evidence on rehabilitation in adult patients with SMA remains limited, particularly in patients treated with modern disease-modifying therapy. Clinical recommendations should therefore be based on a combination of standards of care, available studies, knowledge of the natural history of the disease, and individualized functional assessment.

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.

M. Sládečková[1,2], T. Příkazká[3]

[1] Neurologická klinika FN Brno
[2] Rehabilitační klinika LF MU a FN Brno
[3] Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FNMH – Motol, Praha

✉
Mgr. Michaela Sládečková
Neurologická klinika
FN Brno
Jihlavská 20
601 10 Brno
e-mail:
sladeckova.michaela@fnbrno.cz

Přijato k recenzi: 3. 6. 2026
Přijato do tisku: 7. 7. 2026

Klíčová slova

spinální svalová atrofie – dospělí pacienti – fyzioterapie – rehabilitace – funkční vyšetření – respirační fyzioterapie – pohybová aktivita

Key words

spinal muscular atrophy – adult patients – physiotherapy – rehabilitation – functional assessment – respiratory physiotherapy – physical activity

Úvod

Fyzioterapie představuje nedílnou součást multidisciplinární péče o dospělé pacienty se spinální svalovou atrofií (SMA) [1,2]. V éře chorobu modifikující léčby se cíle rehabilitace posouvají od udržení stávajícího funkčního stavu k podpoře motorických schopností, prevenci sekundárních komplikací, optimalizaci respiračních funkcí, zvládání únavy a podpoře dlouhodobé pohybové aktivity [2–4]. Rehabilitační intervence by měly být individualizovány podle funkční úrovně pacienta, tíže svalové slabosti, respiračního stavu, přítomnosti kontraktur, skoliózy, bolesti, únavnosti a podle aktuálních léčebných možností [1–4].

Pravidelné a standardizované funkční vyšetření je nezbytné pro objektivizaci aktuálního stavu, sledování progrese onemocnění, hodnocení efektu farmakologické léčby i rehabilitační intervence a pro plánování další péče u dospělých pacientů se SMA [5–7]. Vzhledem k nízké prevalenci onemocnění, výrazné fenotypové heterogenitě a omezenému počtu pacientů v jednotlivých centrech mají zásadní význam také národní a mezinárodní registry, které umožňují dlouhodobý sběr dat z reálné klinické praxe a srovnávání výsledků mezi pracovišti [8,9]. Předpokladem smysluplné interpretace těchto dat je použí-

proLékaře.cz | 19.11.2026

vání standardizovaných, validovaných a pro danou populaci vhodných hodnoticích nástrojů. Výběr škály by měl respektovat nejen věk pacienta, ale především jeho funkční úroveň, tedy zda se jedná o pacienta chodícího, sedícího nechodícího nebo nesedícího, a také konkrétní cíl vyšetření [5–7]. Škály vytvořené primárně pro kojence a malé děti nelze bez ověření validity a klinické relevance automaticky přenášet do hodnocení dospělých pacientů. Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) a Hammersmith Infant Neurological Examination Section 2 (HINE-2) jsou určeny zejména pro hodnocení kojenců a časných motorických milníků, zatímco Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-INTEND) byl vytvořen pro hodnocení velmi slabých kojenců s SMA 1. typu a dalšími nervosvalovými onemocněními manifestujícími se v kojeneckém věku [6,10]. U dospělých pacientů s SMA se v závislosti na funkční úrovni využívají zejména škály Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE), Revised Upper Limb Module (RULM) a šestiminutový test chůze (6MWT), případně doplněné o objektivní měření svalové síly pomocí ručního dynamometru [5–7]. U těžce slabých nechodících pacientů, u nichž jsou možnosti běžných motorických škál omezené, se objevují nové nebo modifikované nástroje, např. Adapted Test of Neuromuscular Disorders (ATEND), který je určen pro osoby s nervosvalovým onemocněním neschopné samostatného sedu nebo přesunu z vozíku. V současnosti je však vhodné jej chápat spíše jako nově vznikající nástroj vyžadující další validaci [11]. Vedle klinických motorických testů je vhodné zařazovat také pacientem vyplňované dotazníky, které mohou zachytit aspekty zdravotního stavu a každodenního fungování, jež běžné motorické škály hodnotí jen omezeně, např. únavu, bolest, respirační obtíže, schopnost sebeobsluhy, participaci a kvalitu života [12,13]. Z pacientem hodnocených nástrojů je v českém jazyce dostupná např. Egen Klassifikation 2 (EK2) škála pro nechodící pacienty s nervosvalovým onemocněním vč. SMA. U dalších specifických nástrojů, např. SMA Health Index, je klinická relevance pro SMA vysoká, česká jazyková verze však dosud není k dispozici [13,14].

Fyzioterapie u dospělých pacientů se SMA

U dospělých pacientů s těžšími formami SMA, zejména u pacientů se SMA 1. a 2. typu, je fyzioterapie zaměřena především na prevenci sekundárních komplikací, podporu komfortního a funkčního držení těla, zachování dostupného rozsahu pohybu a umožnění co nejvyšší míry soběstačnosti a participace. Základními intervencemi jsou pravidelné šetrné protahování zkrácených svalových skupin, pasivní nebo asistovaný rozsah pohybu, polohování, vhodná ortotická péče, prevence bolesti a prevence tlakových lézí [1,2]. Podle mezinárodních standardů péče by mělo být protahování a cvičení rozsahu pohybu u nesedících pacientů prováděno minimálně 3–5× týdně, u sedících pacientů minimálně 5–7× týdně; ortézy mají být pro dosažení efektu používány alespoň 5× týdně, obvykle déle než 60 min až přes noc, podle tolerance a individuálního cíle [1]. U sedících pacientů lze při vhodné indikaci využít také podporovaný stoj, zpravidla až 60 min, minimálně 3–5× týdně, optimálně 5–7× týdně [11]. U nechodících a sedících pacientů je zásadní individuálně nastavený sed a vhodně zvolený vozík, který musí respektovat skoliózu, pánevní asymetrii, respirační omezení, únavnost i funkci horních končetin. Cílem není pouze pasivní korekce, ale dosažení stabilního, komfortního a funkčního sedu umožňujícího dýchání, komunikaci, příjem potravy, práci s počítačem a další každodenní aktivity [1,2,15]. Součástí fyzioterapie by měl být také funkční trénink v sedu, přiměřený aktuálním možnostem pacienta, zahrnující kontrolu trupu na vozíku, přenášení těžiště, dosahové aktivity horních končetin, manipulaci s předměty, jemnou motoriku a nácvik konkrétních aktivit denního života. Tento trénink je vhodné provádět v individuálně nastaveném sedu a s ohledem na únavnost, dechovou rezervu, stabilitu trupu a riziko přetížení oslabených svalových skupin [1,2,16]. Součástí dlouhodobé fyzioterapeutické péče je také pravidelné hodnocení sedu, posturální opory a rizika vzniku tlakových lézí, vč. edukace pacienta a pečujících osob v oblasti polohování a přesunů [1,2,15]. U pacientů s výraznou slabostí horních končetin mohou kompenzační a robotické pomůcky, vč. mechanických nebo dynamických opor horních končetin, usnadnit manipulaci s předměty, jídlem, ovládání počítače, komunikaci a další běžné denní činnosti; jejich indikace však musí být individuální a vycházet z reálných cílů pacienta, zbytkové svalové síly, únavnosti, kognitivních a respiračních nároků i prostředí, ve kterém bude pomůcka používána [16,17].

U pacientů se SMA 3. a 4. typu je rehabilitační strategie určena především aktuální funkční úrovní, mírou únavnosti, respirační rezervou, rizikem pádů a přítomností sekundárních ortopedických komplikací. U pacientů, u nichž není možný samostatný stoj nebo chůze, zůstává důležitý funkční trénink v sedu, kontrola trupu, přenášení těžiště, dosahové aktivity horních končetin, jemná motorika a nácvik činností denního života. Pokud je to možné a bezpečné, je vhodné zařazovat vertikalizaci, např. stoj s využitím ortéz nebo kompenzačních pomůcek [1,2]. U chodících pacientů s SMA 3. typu a u pacientů s SMA 4. typu by měla fyzioterapie zahrnovat trénink statické i dynamické rovnováhy, funkční posilování, nácvik chůze, modifikaci stereotypu chůze, nácvik změn směru, vstávání ze židle, přesunů, chůze po nerovném povrchu a podle možností také chůze do schodů [1,2]. Cílem není normalizace pohybového stereotypu za každou cenu, ale zlepšení bezpečnosti, efektivity a energetické náročnosti pohybu, snížení rizika pádů a podpora co nejvyšší míry samostatnosti v běžném prostředí. Mezinárodní standardy péče doporučují u chodících pacientů aerobní a celkově kondiční cvičení, např. chůzi, plavání, cyklistiku, veslování, cvičení na eliptickém trenažéru, jógu nebo hipoterapii; cvičební program by měl být navržen a monitorován fyzioterapeutem nebo ergoterapeutem se zkušeností s SMA a optimální délka aerobní jednotky je uváděna alespoň 30 min [1]. Součástí programu by měla být také statická i dynamická rovnovážná cvičení [1]. Silový trénink lze u lehčích forem SMA využít především ve funkční podobě, s nízkou až střední intenzitou, postupnou progresí, dostatečnými pauzami a důslednou kontrolou bolesti, křečí, zhoršení slabosti a pozátěžové únavy. Dostupná evidence naznačuje, že kombinovaný aerobní a silový trénink může být u chodících pacientů se SMA 3. typu proveditelný a pravděpodobně bezpečný, avšak kvalita důkazů je nízká a efekt na motorické funkce, únavu a kvalitu života není jednoznačně prokázán [18–20]. Proto je vhodné vycházet z principu „start low, go slow", tedy začínat nízkou dávkou zátěže, postupovat pozvolna podle tolerance a pravidelně hodnotit nejen výkon, ale také únavu, bolest a dopad tréninku na běžné denní aktivity.

Respirační fyzioterapie je u pacientů se SMA nedílnou součástí dlouhodobé péče, protože slabost nádechových i výdechových svalů vede ke snížení dechových ob-

proLékaře.cz | 19.11.2026

jemů, neefektivnímu kašli, poruše hygieny dýchacích cest, vyššímu riziku atelektáz, respiračních infekcí a postupně i k rozvoji ventilační insuficience [3,21,22]. Respirační stav by měl být sledován opakovaně a v návaznosti na klinický stav pacienta. Kromě spirometrie je vhodné hodnotit také sílu nádechových a výdechových svalů, vrcholový průtok při kašli a podle indikace noční hypoventilaci [3,21–23]. U dospělých pacientů se SMA ukazují data progresivní pokles respirační svalové síly, přičemž výdechové svaly bývají postiženy výrazněji než nádechové. Hodnoty PCF se u těžších forem často pohybují v rozmezí spojeném s rizikem neefektivního kašle [21]. Hodnota PCF (peak cough flow) nad 270 l/min je obecně považována za bezpečnější z hlediska schopnosti zvládat sekreci, zatímco PCF pod 270 l/min je spojována s vyšším rizikem retence sekretu a respiračních infekcí a měla by vést k edukaci o aktivní hygieně dechových cest a zavedení technik asistované expektorace; hodnota kolem nebo pod 160 l/min bývá považována za hranici neefektivního kašle, kdy je obvykle nutné využívat asistovaný kašel vč. mechanické insuflace-exsuflace [24,25]. U pacientů s hodnotami PCF pod 270 l/min je vhodné kombinovat trénink respiračních svalů, techniky zvětšení dechového objemu, a případně manuálně nebo přístrojově asistovaný kašel, odsávání sekretu podle potřeby a režimová opatření při respirační infekci [3,24,25]. Vzhledem k tomu, že u SMA je výrazně postižena zejména výdechová složka, může být u pacientů zvažován trénink výdechových i nádechových svalů; jeho indikace by však měla vycházet z hodnot PI_{max} (maximální nádechový tlak), PE_{max} (maximální výdechový tlak), PCF, únavnosti, bulbárních funkcí a celkové tolerance zátěže [21,26]. Randomizovaná studie RESISTANT ukázala, že respirační svalový trénink u pacientů s SMA s respirační svalovou slabostí je proveditelný; tréninková skupina začínala na 30 % maximálního nádechového a výdechového tlaku a zátěž byla dále upravována podle vnímané námahy, přičemž vyšší tréninkový objem byl spojen se zlepšením nádechové svalové síly [26]. V indikovaných případech je součástí respirační péče také neinvazivní ventilační podpora, zejména při symptomech hypoventilace, noční hypoventilaci, opakovaných infekcích nebo poklesu vitální kapacity [3,23,27]. Respirační management by měl být vždy propojen s hodnocením polykání a bulbárních funkcí, protože aspirace, nedostatečná clearance sekretu a respirační svalová slabost se mohou vzájemně potencovat a zvyšovat riziko pneumonie [3].

Současná evidence v oblasti rehabilitace dospělých pacientů se SMA zůstává omezená. Dostupné studie jsou často malé, heterogenní, zahrnují různé věkové i funkční skupiny a jen část z nich hodnotí přímo fyzioterapeutické intervence. Ještě méně dat je k dispozici pro dospělé pacienty léčené moderní nemoc modifikující léčbou, u nichž se přirozený průběh onemocnění, funkční prognóza i cíle rehabilitace postupně mění [1,2,5,18,20]. Doporučení pro klinickou praxi proto musí vycházet z kombinace dostupných standardů péče, výsledků menších intervenčních studií, znalosti přirozeného průběhu onemocnění a individuálního funkčního vyšetření pacienta [1,2,5]. Další výzkum je nezbytný zejména k ověření bezpečnosti, optimálního dávkování a dlouhodobého efektu jednotlivých fyzioterapeutických intervencí u dospělých pacientů se SMA v éře současné léčby.

Fyzioterapie u dětských pacientů se SMA

V současné době se díky pokroku v kauzální léčbě výrazně změnila prognóza dětských pacientů s SMA. Dostupnost terapií zaměřených na zvýšení hladiny proteinu SMN významně změnila klinický obraz pacientů se SMA a vedla k posunu v diagnostických i terapeutických postupech. Současná péče zdůrazňuje nutnost časné genetické diagnostiky, neodkladného zahájení léčby a individualizace terapeutické strategie podle charakteristik konkrétního pacienta [28].

S tímto progresem jsou zároveň kladeny nové nároky na komplexní rehabilitační péči, ve které zůstává fyzioterapie jedním ze základních pilířů. Za cíl je kladena především podpora motorického vývoje, zachování funkčních schopností, prevence muskuloskeletálních komplikací a podpora co nejvyšší možné míry samostatnosti dítěte. Při zahájení léčby u pacientů s nově diagnostikovanou SMA jsou důležitými charakteristikami pacienta věk a počet kopií genu *SMN2* [28]. Neméně důležitou součástí péče je včasná implementace respirační fyzioterapie, v rámci které je cíleno na podporu plicních funkcí, síly dechových svalů a zmírnění potenciální respirační insuficience [29]. Terapeutické strategie usilují o navýšení dostupnosti proteinu SMN, které přispívá ke zmírnění progrese i klinické závažnosti onemocnění [30]. Zvolená terapie je vždy odrazem individuálních potřeb jedince a aktuálního klinického obrazu. Proto je nezbytné pravidelně dětské pacienty monitorovat a systematické hodnocení tak umožňuje objektivně sledovat vývoj motorických funkcí, zachytit i drobné změny klinického stavu a včas identifikovat změnu stavu v souvislosti s léčbou či rehabilitační intervencí. K objektivizaci funkčního stavu se využívají standardizované a validované hodnotící škály, jejichž volba závisí na věku dítěte a typu či závažnosti onemocnění. Pravidelné používání těchto nástrojů umožňuje porovnat výsledky v čase, hodnotit efekt léčby, usnadňuje mezioborovou komunikaci a poskytuje podklady pro plánování individuální terapie i dlouhodobější prognózy pacienta [31]. Vzhledem k výrazné variabilitě motorických schopností, svalové síly a rozsahu pohybu mezi jednotlivými typy SMA i různými stadii onemocnění je nezbytné volit hodnoticí metody individuálně s ohledem na věk, klinický stav a funkční úroveň pacienta. Komplexní vyšetření zahrnuje hodnocení hrubé i jemné motoriky, svalové síly, rozsahu pohybu v kloubech, respiračních funkcí a posturální kontroly [3].

Pro hodnocení motorických funkcí se využívají standardizované škály odpovídající věku a funkční úrovni dítěte. U kojenců a malých dětí se nejčastěji používají testy CHOP INTEND a HINE, zatímco u starších dětí a ambulantních pacientů jsou doporučovány škály HFMSE, RULM a 6MWT). Vývoj motorických dovedností lze sledovat také pomocí motorických milníků WHO [3,10].

Objevují se studie, které hodnotí možnosti provedení, bezpečnost a vliv na sílu a motorické funkce prostřednictvím domácího, kontrolovaného progresivního silového tréninku. Současně však systematické přehledy upozorňují, že kvalita dostupných důkazů zůstává nízká a vzhledem k malým souborům pacientů, heterogenitě protokolů i metodologickým limitům nelze zatím formulovat jednoznačná doporučení pro klinickou praxi. Jak uvádí Lewelt A. et al. (2015), silový trénink se dá považovat za bezbolestný, bez nežádoucích účinků a podílí se na zlepšení síly a motorických funkcí [32]. Odporový a aerobní trénink jsou u pacientů se SMA II–III považovány za bezpečné rehabilitační intervence, které mohou zlepšit fyzickou výkonnost a pomoci zachovat svalovou funkci. Přestože experimentální studie prokázaly neuroprotektivní účinky cvičení, klinické studie u lidí zatím nepřinesly jednoznačné důkazy o jeho vlivu na průběh

proLékaře.cz | 19.11.2026

onemocnění. Hlavním cílem těchto cvičení je proto prevence svalové atrofie způsobené nečinností a podpora funkčních schopností pacientů [2]. V systematickém přehledu Bartels et al. [18] byla identifikována pouze jedna randomizovaná kontrolovaná studie (Montes et al. [19]), která hodnotila šestiměsíční domácí program kombinující cyklistickou ergometrii a silový trénink u pacientů se SMA III. Dostupné důkazy byly celkově nedostatečné a s velmi nízkou mírou jistoty (GRADE), což neumožňuje spolehlivě hodnotit vliv cvičení na funkční parametry, jako je vzdálenost v šestiminutovém testu chůze, kardiopulmonální kapacita, únava, kvalita života, motorické funkce ani svalová síla. U žádné ze sledovaných intervencí nebyly zaznamenány závažné nežádoucí účinky, avšak i tyto výsledky jsou zatíženy nízkou evidenční jistotou [18]. Celkově dostupná literatura neposkytuje dostatečné důkazy pro jednoznačné doporučení aerobního či silového tréninku u SMA III, a to zejména z důvodu malých souborů, vysokého rizika systematického zkreslení., heterogenních tréninkových protokolů a nedostatečně standardizované intenzity cvičení. V případě studie Montes et al. navíc nebyla optimálně nastavena intenzita aerobní složky, která byla řízena subjektivní škálou vnímané námahy místo objektivních fyziologických parametrů, což dále snižuje validitu výsledků [19]. Celkově je tedy nutné provedení větších, metodologicky kvalitních studií s přesně definovaným a standardizovaným dávkováním zátěže, které by umožnily objektivně posoudit efekt fyzického tréninku u pacientů se SMA III.

Současné směřování rehabilitace v éře disease-modifying terapií shrnuje přehledová studie Mortenson et al. [33], která upozorňuje na postupný posun od tradičního impairment-based modelu k holističtějším, na dítě a rodinu orientovaným rehabilitačním strategiím. Rehabilitace je komplexní, multidisciplinární proces probíhající v různých prostředích, jehož cílem je prostřednictvím cílených strategií optimalizovat funkční schopnosti, participaci a autonomii pacienta. Pro její uchopení se využívá ICF rámec a navazující „F-words framework", který strukturuje dětskou rehabilitaci do oblastí fitness, funkce, přátelství, rodiny, zábavy a budoucnosti, přičemž rozlišuje mezi obecnými přístupy (např. motorické učení, child-directed terapie) a konkrétními terapeutickými intervencemi [33].

Respirační péče představuje nedílnou součást komplexní léčby pacientů se SMA. Důležitou součástí fyzioterapie je časné zavedení technik očisty dýchacích cest ještě před rozvojem respiračních obtíží. Postupné oslabování respiračního svalstva představuje u pacientů se spinální muskulární atrofií hlavní příčinu rozvoje respiračních komplikací. Snížená účinnost kašle a nedostatečná clearance sekretu vedou k opakovaným infekcím dýchacích cest, zhoršení poddajnosti plic a hrudní stěny, rozvoji alveolární hypoventilace a dalšímu poklesu vitální kapacity i síly kašle, což může vyústit až v respirační selhání [34]. K hodnocení funkce respiračních svalů se doporučuje pravidelné měření maximálního inspiračního (MIP) a expiračního tlaku (MEP). U dospělých pacientů se SMA se jako citlivější ukazatel potřeby zahájení neinvazivní plicní ventilace ukázal sniff nasal inspiratory pressure (SNIP), který lépe predikoval nutnost ventilační podpory než MIP [35]. Součástí komplexního vyšetření by mělo být také hodnocení bulbárních funkcí pomocí testů orální motoriky, jejichž změny mohou představovat časný ukazatel zhoršování respiračních funkcí a signalizovat potřebu další terapeutické intervence [36]. Dále mezi komplexní hodnocení respiračních funkcí patří měření vitální kapacity (VC), vrcholového výdechového průtoku (PEF) a vrcholového průtoku při kašli (PCF), které také umožňují přispět k posouzení síly dýchacích svalů i efektivity kašle [37].

Mezi doporučované postupy patří podpora kašle pomocí manuálně asistovaného kašle, mechanické insuflace-exsuflace (MI-E), techniky navyšování dechového objemu (breath stacking) či mobilizace hlenu drenážních technik [2,38]. Tyto metody přispívají ke zvýšení efektivity kašle, prevenci atelektáz a zlepšení clearance dýchacích cest. Nedílnou součástí péče je také edukace pacientů a pečujících osob v používání respiračních pomůcek a zvládání akutních situací v domácím prostředí, což významně přispívá k úspěšné dlouhodobé domácí respirační péči [39]. U tréninku inspiračních svalů stále chybí dostatek dat o optimálním dávkování a účinnosti v populaci SMA [40]. Současně se ukazuje, že posturální instabilita a deformity hrudníku dále zhoršují dechovou mechaniku a přispívají k progresi respiračních obtíží [37]. Posturální kontrola přitom úzce souvisí s respiračními i funkčními schopnostmi, protože trup tvoří základ pro efektivní pohyb horních končetin i ventilaci [41,42].

Na základě těchto souvislostí je předpokládáno, že kombinace tréninku respiračních svalů, dechových technik a cíleného nácviku kontroly trupu může přinést větší efekt než izolovaný respirační trénink. Dosavadní výzkum se však převážně zaměřuje na jednotlivé intervence a chybí randomizované studie hodnotící jejich kombinaci u pacientů se SMA [30,43]. Randomizovaná studie Ata et al. [44] poukazuje na to, že zařazení IMT do respirační rehabilitace u dětí se SMA je bezpečné, proveditelné a vede ke zlepšení respirační síly i plicních funkcí. Současně tak její výsledky podporují, že kombinace IMT s tréninkem kontroly trupu může mít synergický efekt na respirační i motorické funkce.

Rehabilitace u dětí se SMA je stále převážně zaměřena na poruchy tělesných funkcí (Fitness), zatímco funkční, participační, rodinné i budoucnostní aspekty jsou málo zastoupené. Výsledky péče i nadále dominují měření motoriky a mobility, s minimálním důrazem na ADL, komunikaci a sociální participaci. Celkově tak převažuje impairment-oriented přístup s omezeným využitím individualizované a participaci zaměřené rehabilitace [33]. Na základě současných doporučení je fyzioterapeutická péče u dětí se SMA založena na pravidelném funkčním hodnocení, individualizaci terapie a podpoře aktivního pohybu. Nedílnou součástí péče je prevence kontraktur, vertikalizace, trénink posturální kontroly, respirační fyzioterapie, edukace rodiny a domácí rehabilitační program. V éře kauzální léčby se zároveň stále více prosazuje goal-directed a multidisciplinární přístup zaměřený na funkční cíle a participaci dítěte [45].

Budoucí výzkum v oblasti rehabilitace pacientů se SMA by se měl zaměřit na vývoj účinnějších a více individualizovaných terapeutických postupů. Perspektivní oblast představuje využití moderních technologií, jako jsou virtuální realita, roboticky asistovaná rehabilitace nebo exoskelety, které mohou zvýšit motivaci pacientů a podpořit efektivitu rehabilitačního procesu [46]. Dalším důležitým směrem je hodnocení dlouhodobého vlivu terapií modifikujících průběh onemocnění na výsledky rehabilitace a stanovení optimálního načasování i intenzity fyzioterapie v kombinaci s těmito léčebnými postupy.

Literatura

1. 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.

2. Shin HI. Rehabilitation strategies for patients with spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying

proLékaře.cz | 19.11.2026

therapy. Ann Rehabil Med 2024; 48(4): 229–238. doi: 10.5535/arm.240046.
3. 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.
4. Rodriguez-Torres RS, McDermott MP, Montes J et al. Measuring fatigue and fatigability in spinal muscular atrophy: challenges and opportunities. J Clin Med 2023; 12(10): 3458. doi: 10.3390/jcm12103458.
5. Sansone VA, Walter MC, Attarian S et al. Measuring outcomes in adults with spinal muscular atrophy – challenges and future directions – meeting report. J Neuromuscul Dis 2020; 7(4): 523–534. doi: 10.3233/JND-200534.
6. Pierzchlewicz K, Kępa I, Podogrodzki J et al. Spinal muscular atrophy: the use of functional motor scales in the era of disease-modifying treatment. Child Neurol Open 2021; 8: 2329048X211008725. doi: 10.1177/2329048X211008725.
7. Vázquez-Costa JF, Povedano M, Nascimiento-Osorio AE, et al. Validation of motor and functional scales for the evaluation of adult patients with 5q spinal muscular atrophy. Eur J Neurol. 2022; 29(12): 3666–3675. doi: 10.1111/ene.15542
8. Hodgkinson VL, Oskoui M, Lounsberry J et al. A national spinal muscular atrophy registry for real-world evidence. Can J Neurol Sci 2020; 47(6): 810–815. doi: 10.1017/cjn.2020.111.
9. Balaji L, Farrar MA, Yiu EM et al. A state-of-the-art review of registries in spinal muscular atrophy: a valuable resource for clinical research. Rare Dis Orphan Drugs J 2025; 4(3): 312–329. doi: 10.1177/22143602241313113.
10. Glanzman AM, Mazzone E, Main M et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. Neuromuscul Disord 2010; 20(3): 155–161. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.014.
11. Duong T, Muni Lofra R, Pasternak A et al. Longitudinal assessment of the Adapted Test for Neuromuscular Disease (ATEND) in individuals living with spinal muscular atrophy (SMA). Neuromuscul Disord 2024; 43: 104441.445. doi: 10.1016/j.nmd.2024.07.454.
12. Slayter J, Casey L, O'Connell C. Patient reported outcome measures in adult spinal muscular atrophy: a scoping review and graphical visualization of the evidence. J Neuromuscul Dis 2023; 10(2): 239–250. doi: 10.3233/JND-221595.
13. Zizzi CE, Luebbe E, Mongiovi P et al. The Spinal Muscular Atrophy Health Index: a novel outcome for measuring how a patient feels and functions. Muscle Nerve 2021; 63(6): 837–844. doi: 10.1002/mus.27223.
14. Steffensen BF, Hyde SA, 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.
15. Livingstone R, Paleg G. Enhancing function, fun and participation with assistive devices, adaptive positioning, and augmented mobility for young children with infantile-onset spinal muscular atrophy: a scoping review and illustrative case report. Disabilities 2021; 1(1): 1–22. doi: 10.3390/disabilities1010001.
16. Janssen MMHP, Horstik J, Klap P et al. Feasibility and effectiveness of a novel dynamic arm support in persons with spinal muscular atrophy and Duchenne muscular dystrophy. J Neuroeng Rehabil 2021; 18(1): 84. doi: 10.1186/s12984-021-00868-6.
17. Essers JMN, Murgia A, Peters A et al. Daily life benefits and usage characteristics of dynamic arm supports in subjects with neuromuscular disorders. Sensors (Basel) 2020; 20(17): 4864. doi: 10.3390/s20174864.
18. Bartels B, Montes J, van der Pol WL et al. Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. Cochrane Database Syst Rev 2019; 2019(3): CD012120. doi: 10.1002/14651858.CD012120.pub2.
19. Montes J, Garber CE, Kramer SS et al. Single-blind, randomized, controlled clinical trial of exercise in ambulatory spinal muscular atrophy: why are the results negative? J Neuromuscul Dis 2015; 2(4): 463–470. doi: 10.3233/JND-150101.
20. Madsen KL, Hansen RS, Preisler N et al. Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III. Muscle Nerve 2015; 52(2): 240–244. doi: 10.1002/mus.24527.
21. Veldhoen ES, Wijngaarde CA, Hulzebos EHJ et al. Natural history of respiratory muscle strength in spinal muscular atrophy: a prospective national cohort study. Orphanet J Rare Dis 2022; 17(1): 70. doi: 10.1186/s13023-022-02227-7.
22. Wijngaarde CA, Veldhoen ES, van Eijk RPA et al. Natural history of lung function in spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis 2020; 15(1): 88. doi: 10.1186/s13023-020-01367-y.
23. Crescimanno G, Vitacca M, Sansone VA et al. Multiple respiratory assessment and thresholds for noninvasive ventilation in adult patients with spinal muscular atrophy. Sci Rep 2025; 15: 5771. doi: 10.1038/s41598-025-91276-6.
24. Brennan M, McDonnell MJ, Harrison MJ et al. The use of cough peak flow in the assessment of respiratory function in clinical practice: a narrative literature review. Respir Med 2022; 193: 106740. doi: 10.1016/j.rmed.2022.106740.
25. Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: a state of the art review. Respir Med 2018; 136: 98–110. doi: 10.1016/j.rmed.2018.01.012.
26. Kant-Smits K, Bartels B, van Eijk RPA et al. The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): results of a randomized controlled trial. Physiotherapy 2025; 129: 101842. doi: 10.1016/j.physio.2025.101842.
27. Vianello A, Guarnieri G, Bertagna De Marchi L et al. The effect of long-term non-invasive ventilation on tracheostomy-free survival and hospitalizations in types 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. J Clin Med 2025; 14(22): 8171. doi: 10.3390/jcm14228171.
28. Schroth MK, Deans J, Bharucha Goebel DX et al. Spinal muscular atrophy update in best practices: recommendations for treatment considerations. Neurol Clin Pract 2025; 15(1): e200374. doi: 10.1212/CPJ.0000000000200374.
29. Doshi VH, Melwani KH, Solanki V et al. New horizons in physiotherapy for spinal muscular atrophy (SMA) type 1 in the era of disease-modifying treatments: a case report. J Clin Diagn Res 2026; 20(4): YD04–YD06. doi: 10.7860/JCDR/2026/81639.22695.
30. Kilic SM, Mutluay F, Cakar A et al. The effect of aerobic exercise training on patients with type III spinal muscular atrophy. J Clin Med 2025; 14(17): 6087. doi: 10.3390/jcm14176087.
31. Ahmed F, Islam A, Akter S et al. Multidisciplinary physical rehabilitation program of individuals with spinal muscular atrophy in an inclusive school setting. J Pediatr Rehabil Med 2024; 17(2): 247–252. doi: 10.3233/PRM-230008.
32. Lewelt A, Krosschell KJ, Stoddard GJ et al. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2015; 52(4): 559–567. doi: 10.1002/mus.24568.
33. Mortenson P, Cushen N, Zwicker JG et al. Rehabilitation approaches used for children with spinal muscular atrophy: A scoping review based on the F-words framework. Child Care Health Dev 2025. doi: 10.1177/18758894261443738.
34. Aslan GK, Gurses HN, Issever H et al. Effects of respiratory muscle training on pulmonary functions in patients with slowly progressive neuromuscular disease: a randomized controlled trial. Clin Rehabil 2014; 28(6): 573–581. doi: 10.1177/0269215513512215.
35. Crescimanno G, Lupica A, Tomasello V et al. Multiple respiratory assessment and thresholds for noninvasive ventilation in adult patients with spinal muscular atrophy. Sci Rep 2025; 15(1): 6478. doi: 10.1038/s41598-025-90305-9.
36. Kruse T, Leflerová D, Cap A et al. Oral functions in adult persons with spinal muscular atrophy compared to a healthy control group: a prospective cross-sectional study with a multimodal approach. Orphanet J Rare Dis 2024; 19(1): 382. doi: 10.1186/s13023-024-03375-7.
37. Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A et al. Respiratory Management of Children With Spinal Muscular Atrophy (SMA). Arch Pediatr 2020; 27(7 Suppl): 7S29–7S34. doi: 10.1016/S0929-693X(20)30143-4.
38. Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G et al. Physiologic benefits of mechanical insufflation-exsufflation in children with neuromuscular diseases. Chest 2008; 133(1): 161–168. doi: 10.1378/chest.07-1780.
39. Choi YH, Kim MS, Kim CH et al. Looking into the life of technology-dependent children and their caregivers in Korea: lifting the burden of too many responsibilities. BMC Pediatr 2020; 20: 486. doi: 10.1186/s12887-020-02358-4.
40. Human A, Morrow BM. Inspiratory muscle training in children and adolescents living with neuromuscular diseases: a pre-experimental study. South Afr J Physiother 2021; 77(1): a1577. doi: 10.4102/sajp.v77i1.1577.
41. Flatters I et al. The relationship between a child's postural stability and manual dexterity. Exp Brain Res 2014; 232: 2907–2917. doi: 10.1007/s00221-014-3985-7.
42. Peeters L, de Groot I, Geurts A. Trunk involvement in performing upper extremity activities while seated in neurological patients with a flaccid trunk – a review. Gait Posture 2018; 62: 46–55. doi: 10.1016/j.gaitpost.2018.03.027.
43. Human A, Corten L, Lozano-Ray E, Morrow BM. Inspiratory muscle training in children with neuromuscular disorders. South Afr J Physiother 2024; 80(1): 1–11. doi: 10.4102/sajp.v80i1.1577.
44. Ata G, Tunalı Van Den Berg AN, Dansuk E et al. Inspiratory muscle training and trunk control exercises on respiratory strength and motor function in spinal muscular atrophy: randomized controlled trial. Sci Rep 2026; 16: 2700. doi: 10.1038/s41598-026-02700-7.
45. Song W, Ke X. Rehabilitation management for patients with spinal muscular atrophy: a review. Orphanet J Rare Dis 2025; 20(1): 352. doi: 10.1186/s13023-025-03888-w.
46. Calabrò RS, Morone G. Advancing rehabilitation medicine with the metaverse: opportunities and challenges. Brain Sci 2025; 15(3): 321. doi: 10.3390/brainsci15030321.