proLékaře.cz | 19.11.2026

doi: 10.48095/cccsnn2026S42

Klinickologopedická péče o dítě se SMA typu 1a a bulbární dysfunkcí – kazuistika

Speech and language therapy care for a child with SMA type 1a and bulbar dysfunction – a case study

Souhrn

Klinický logoped zůstává i přes pokroky v kauzální léčbě důležitou součástí multidisciplinární péče o pacienty se spinální muskulární atrofií (SMA). Zaměřuje se na hodnocení a terapii bulbárních funkcí souvisejících s komunikací, příjmem potravy a polykáním. Cílem kazuistiky je popsat vývoj bulbárních funkcí u pacientky se SMA typu 1a v kontextu kauzální léčby a logopedické intervence poskytované od 38 měsíců věku.

Abstract

Despite advances in disease-modifying treatment, the clinical speech and language therapist remains an important member of the multidisciplinary care team for patients with spinal muscular atrophy (SMA), focusing on the assessment and management of bulbar functions related to communication, feeding, and swallowing. This case report describes the development of bulbar functions in a patient with SMA type 1a receiving disease-modifying treatment and speech and language therapy from 38 months of age.

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.

E. Pňáčková[1,2], R. Florianová[1,2], I. Bytešníková[2]

[1] Poliklinika Halasovo náměstí, Brno – Lesná
[2] Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky, Pedagogická fakulta MU, Brno

✉
Mgr. Eliška Pňáčková
Poliklinika Halasovo náměstí
Halasovo nám. 597
638 00 Brno-Lesná
e-mail: pnackova@parentproject.cz

Přijato k recenzi: 28. 7. 2026
Přijato do tisku: 20. 10. 2026

Klíčová slova

spinální muskulární atrofie – bulbární funkce – dysfagie – dysartrie – logopedická péče – multidisciplinární péče

Key words

spinal muscular atrophy – bulbar function – dysarthria – deglutition disorders – speech therapy – patient care team

Úvod

Spinální muskulární atrofie (SMA) je tradičně klasifikována do jednotlivých klinických typů podle věku manifestace a nejvyšší dosažené motorické funkce [1]. Vzhledem k zaměření kazuistiky je dále blíže vymezena pouze SMA typu 1 (SMA1). Ta je charakterizována manifestací před šestým měsícem věku, výraznou svalovou slabostí s postižením bulbárních a respiračních funkcí a neschopností dosáhnout samostatného sedu [1–3]. Bez specifické léčby či ventilační podpory je očekávaná délka života kratší než 2 roky [3].

U všech typů SMA dochází k progresivnímu **postižení bulbárních struktur** [2]. Bulbární složka dysfagie souvisí s postižením dolních motoneuronů hlavových nervů v mozkovém kmeni a následným oslabením jazyka a submentálních svalů [4]. **Dysfagie** je jednou z nejzávažnějších komplikací tohoto onemocnění a může se manifestovat v kterémkoli období života [1,5,6]. Zejména u pacientů se SMA1 může být spojena s únavou při krmení, slabým sáním a polykáním, kašlem při pití či rizikem aspirace, respiračními komplikacemi a nutností enterální výživy [1,5,6]. Bulbární dysfunkce zahrnuje rovněž poruchy mastikace [7] a rozvoj kontraktur žvýkacích svalů [1] vedoucích k omezenému otevření úst, snížení efektivity žvýkání a komplikujících perorální příjem potravy i zajištění dýchacích cest při intubaci [7,8]. Bulbární dysfunkce ovlivňuje také řeč, zejména rozvojem **dysartrie**. Postižení orofaciální oblasti a respirační insuficience snižují hlasitost, srozumitelnost a efektivitu verbální komunikace [9,10] s dopadem na sociální participaci a kvalitu života [10].

proLékaře.cz | 19.11.2026

Klinický logoped zajišťuje diagnostiku, terapii a prevenci poruch komunikace a orofaciálních funkcí [9]. Logopedická intervence představuje integrální součást multidisciplinárního přístupu v péči o pacienty se SMA, na němž se podílejí zejména neurologové, rehabilitační lékaři, fyzioterapeuti, ergoterapeuti a další specialisté [11]. Na péči významně participují rovněž terapeuti se specializací v Bobath konceptu. Navzdory pokrokům v kauzální léčbě zůstává nezbytná komplexní symptomatická péče a dlouhodobé sledování bulbárních funkcí, jejichž vývoj nemusí korelovat s motorickým zlepšením [3,5,12–14].

Metodologie

Předložená studie má charakter longitudinální deskriptivní kazuistiky. Data byla získána ze zdravotnické dokumentace, klinickologopedických vyšetření, neurologických a dalších odborných nálezů a z výsledků opakovaných videofluoroskopických vyšetření polykání (VFSS). Součástí hodnocení polykání byla interpretace nálezů pomocí Penetration-Aspiration Scale (PAS), osmistupňové škály umožňující objektivizaci míry penetrace a aspirace, kde hodnota 1 odpovídá absenci průniku sousta do dýchacích cest a hodnota 8 tiché aspiraci bez ochranné reakce pacienta [15]. Při zpracování kazuistiky byla využita metodologická triangulace spočívající v kombinaci anamnestických údajů, klinických logopedických nálezů, instrumentálního hodnocení polykání a lékařských zpráv. Současně byla uplatněna interdisciplinární triangulace. Veškeré identifikační údaje pacientky byly anonymizovány a kazuistika byla zpracována v souladu s etickými principy ochrany osobních údajů.

Kazuistika

Pacientka byla přijata do logopedické péče ve věku 38 měsíců. Narodila se z první gravidity ve 39. týdnu císařským řezem pro polohu koncem pánevním. V sedmém týdnu byla diagnostikována SMA1a. Kauzální léčba byla zahájena ve třech měsících věku nusinersenem (Spinraza®, Biogen Cambridge, MA, USA), celkem bylo aplikováno pět dávek s příznivým klinickým efektem. Následně byla v jednom roce podána genová terapie onasemnogenem abeparvovekem (Zolgensma®, Novartis, Basilej, Švycarsko). Od prosince 2025 byla léčba na přání a náklady rodičů doplněna o risdiplam (Evrysdi®, Roche, Basilej, Švýcarsko). Z dalších léků dlouhodobě užívá omeprazol.

Příjem potravy a vývoj dysfagie

Od kojeneckého věku byly přítomny potíže při sání s epizodami kašle a zakuckávání. Ve věku osmi měsíců VFSS prokázalo těžkou orofaryngeální dysfagii s tichou aspirací (PAS 8). Byla indikována enterální výživa – nejprve nasogastrickou sondou, následně PEG a později PEG-J pro reflux a aspirace. Kontrolní VFSS ve věku dvou let potvrdila přetrvávání těžké dysfagie (PAS 8). Perorální příjem byl omezen na minimální senzorickou stimulaci. Přes tato omezení pacientka dlouhodobě projevovala významný zájem o ochutnávání a přijímání malých množství tekutin, zejména kapek vody. Ve třech letech kontrolní VFSS prokázalo výrazné zlepšení bez známek aspirace (PAS 1), přetrvávalo však postižení orální fáze polykání. Byla doporučena intenzivní logopedická intervence, Bobath terapie a postupný nácvik perorálního příjmu.

Multidisciplinární péče

Pacientka je dlouhodobě sledována v ambulantní péči neurologie, gastroenterologie, pneumologie, otorinolaryngologie a dalších odborností. Od pěti měsíců využívá přístroj k podpoře efektivního vykašlávání, od 11 měsíců neinvazivní ventilaci během spánku. Rehabilitace probíhá kontinuálně, z kompenzačních pomůcek využívá mechanický vozík, ortézy a polohovací systém.

Vstupní logopedické vyšetření (38 měsíců)

Vyšetření bylo provedeno ve věku 38 měsíců pro dysfagii a dysartrii. Vyšetření se zaměřovalo především na tyto oblasti: hlas a fonace, respirace ve vztahu ke komunikaci, artikulace a srozumitelnost řeči, stav orofaciální oblasti, příjem potravy a tekutin, průběh polykání a přítomnost známek dysfagie. Byly hodnoceny komunikační schopnosti.

Orofaciální vyšetření prokázalo celkovou hypotonii svalstva s insuficientním retním uzávěrem v klidové poloze a výraznou salivací. Jazyk vykazoval hypotonii, omezenou lateralizaci i elevaci, přičemž jeho klidová poloha byla interdentální nebo na spodině dutiny ústní. Při polykání byla pozorována protruze jazyka mezi frontální zuby. Ortodontické vyšetření dále odhalilo frontálně otevřený skus a zvětšený incizální schůdek.

Pacientka je sledována na ORL pracovišti pro adenoidní vegetaci a hypertrofii patrových tonzil. Logopedické vyšetření prokázalo rhinofonii, vlhký charakter hlasu a oslabenou dechovou oporu při řečové produkci. Pacientka byla schopna realizovat aktivní výdech a pracovat s dechovými pomůckami, aktivní nasávání se však nepodařilo navodit.

Vyšetření komunikační schopnosti prokázalo věku odpovídající úroveň receptivní složky řeči, zatímco expresivní složka byla opožděna. Významné artikulační obtíže byly patrné u většiny konsonant.

V oblasti **příjmu potravy a polykání** dominovaly dysfagické obtíže. Intermitentně se objevovala nazální regurgitace, zejména při příjmu tekutin a polotuhé stravy. V anamnéze byl dále přítomen závažný gastroezofageální reflux s ezofagitidou a frekventním zvracením. Pacientka byla nutričně zajištěna enterální výživou prostřednictvím PEG během dne a jejunální výživou (JPEG) v nočních hodinách. Přes výrazné obtíže přetrvával zájem o perorální příjem a senzorické zkušenosti související s příjmem potravy. Perorálně tolerovala přibližně 1 až 1,5 lžičky vody denně a srovnatelné množství přesnídávky.

Průběh a výsledky logopedické intervence

Logopedická intervence probíhala ambulantně a byla podpořena intenzivním domácím nácvikem. Terapie se zaměřovala na rozvoj respiračně-orální koordinace, posílení retního uzávěru, zlepšení funkce jazyka a podporu perorálního příjmu. V průběhu terapie došlo ke zlepšení dechové opory, což se promítlo do zvládnutí náročnějších dechových cvičení i pití brčkem. Výrazně se zlepšil také retní uzávěr. Původně minimální perorální příjem se rozšířil na přibližně 100 ml tekutin denně a pravidelnou konzumaci kašovité stravy, vč. jogurtů, přesnídávek, smoothie a mixovaných pokrmů. Zlepšila se kontrola bolusu a tolerance orálních podnětů, přesto přetrvávala preference hladkých konzistencí. Pozitivní změna byla patrná i v oblasti motivace k příjmu potravy a aktivního zapojení pacientky do stravování.

Diskuze

Dysfagie patří mezi závažné klinické projevy zejména u SMA1. U neléčených pacientů se SMA1 se vyskytuje až u 100 % [16] a může přetrvávat i přes kauzální léčbu [6]. VFSS často odhaluje laryngeální penetraci či tichou aspiraci [5]. Současná kauzální léčba významně mění přirozený průběh onemocnění, její efekt na jednotlivé funkční oblasti však nemusí být rovnoměrný. U pacientů se SMA1 léčených nusinersenem bylo po-

proLékaře.cz | 19.11.2026

psáno, že vývoj bulbárních funkcí nemusí odpovídat zlepšení motorických funkcí, proto je nezbytné systematické monitorování polykání a příjmu potravy již od raného věku [3,14]. Revidované Standardy péče o SMA z roku 2018 doporučují provedení VFSS krátce po stanovení diagnózy a při klinických známkách svědčících pro dysfagii, jako jsou slabé sání, únava při příjmu potravy, vlhký hlas či pneumonie [1]. Perspektivní možnost screeningu představuje nástroj Dysphagia in Children with Spinal Muscular Atrophy (DySMA) pro časný záchyt dysfagie u kojenců a batolat se SMA [13]. Přestože není adaptován pro české prostředí, představuje perspektivní screeningový nástroj. U pacientky došlo mezi druhým a třetím rokem k významnému zlepšení bezpečnosti polykání (PAS 8 → PAS 1). Vzhledem k souběhu kauzální léčby, maturace a komplexní péče nelze příčinu tohoto zlepšení jednoznačně určit. Nález však podporuje význam opakovaného hodnocení polykání. Absence penetrace či aspirace při VFSS však neznamenala normalizaci polykání. Přetrvávalo postižení orální fáze spojené s hypotonií orofaciálního svalstva, insuficientním retním uzávěrem, omezenou hybností jazyka a poruchou kontroly bolusu, proto bylo nutné nález VFSS interpretovat spolu s klinickologopedickým nálezem a funkční schopností perorálního příjmu. Přetrvávající preference hladkých konzistencí je důvodem k jejich postupnému rozšiřování s ohledem na bezpečnost a oromotorické možnosti pacientky.

Zájem o perorální příjem umožnil navázat na bezpečnější polykání a rozvíjet funkční příjem potravy. Následovala cílená intervence a přechod od minimální senzorické zkušenosti k pravidelnému příjmu tekutin a kašovité stravy. Samotná bezpečnost polykání však neznamenala dosažení funkčního perorálního příjmu, který vyžadoval další práci s orofaciálními funkcemi a respiračně-orální koordinací. Tento postup je v souladu s doporučeními McGrattan et al. zaměřenými na rozvoj orálních dovedností, pohybů jazyka, kousání, žvýkání a orálního senzorického vnímání [2]. Rozvoj perorálního příjmu je také nutné vnímat v kontextu multidisciplinární péče zahrnující respirační fyzioterapii, fyzioterapii a ergoterapii [2,17,18].

Řečová exprese byla opožděna, zatímco porozumění řeči odpovídalo věku, což je v souladu s popisem SMA1 v literatuře [19]. [19]. I u kauzálně léčených pacientů mohou přetrvávat obtíže ve vývoji řeči, jazyka a sociální komunikace, a to navzdory zachovalému kognitivnímu potenciálu [10]. Logopedická péče by proto měla vedle dysfagie a příjmu potravy zahrnovat také včasné a komplexní sledování vývoje komunikační schopnosti [19,20].

Interpretace kazuistiky má několik limitů. Jedná se o kazuistiku jedné pacientky a pozorované změny nelze zobecňovat na populaci pacientů se SMA1a. Vzhledem k souběhu kauzální léčby, maturace, rehabilitace a další symptomatické péče nelze určit podíl jednotlivých intervencí na vývoji bulbárních funkcí.

Závěr

Kazuistika dokumentuje komplexní vývoj bulbárních funkcí u kauzálně léčené pacientky se SMA1a. Navzdory těžké bulbární symptomatologii došlo k významnému zlepšení funkce polykání a perorálního příjmu. Efekt byl potvrzen objektivně (VFSS) i klinicky. Přetrvávající postižení orální fáze polykání současně ukazuje, že absence aspirace neznamená normalizaci polykací funkce. V průběhu logopedické intervence byl zaznamenán významný funkční posun v oblasti orofaciálních funkcí, dechové koordinace, retní kompetence, senzorické tolerance potravy. Další terapeutický plán bude po dohodě s rodiči zaměřen především na podporu efektivity polykání, rozšiřování tužších konzistencí potravy, na rozvoj komunikačních schopností a ortodontickou léčbu. Součástí dalšího sledování bude kontrolní VFSS. Hlavním cílem terapie zůstává zachování bezpečnosti polykání a zvyšování kvality života pacientky.

Grantová podpora

Tato studie vznikla v rámci projektu MUNI/A/1627/2025 Mezioborový přístup ve speciální pedagogice se zaměřením na vzácné syndromové vady a poruchy autistického spektra řešeného na Pedagogické fakultě Masarykovy univerzity.

Literatura

1. Mercuri E, Mazzone E, Finkel R 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. McGrattan K, Cerchiari A, Conway E. Bulbar function in spinal muscular atrophy (SMA): State of art and new challenges. 21st July 2023, Rome, Italy. Neuromuscul Disord 2024; 38: 44–50. doi: 10.1016/j.nmd.2024.02.003

3. Pechmann A, Behrens M, Dörnbrack K et al. Effect of nusinersen on motor, respiratory and bulbar function in early-onset spinal muscular atrophy. Brain 2023; 146(2): 668–677. doi: 10.1093/brain/awac252.

4. van den Engel-Hoek L, Erasmus CE, van Bruggen HW et al. Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem? Neurology 2009; 73(21): 1787–1791. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181c34aa6.

5. van der Heul AMB, Cuppen I, Wadman RI et al. Feeding and swallowing problems in infants with spinal muscular atrophy type 1: an observational study. J Neuromusc Dis 2020; 7(3): 323–330. doi: 10.3233/JND-190465.

6. Chacko A, Marshall J, Taylor O et al. Dysphagia and lung disease in children with spinal muscular atrophy treated with disease-modifying agents. Neurology 2023; 100(19): 914–920. doi: 10.1212/WNL.0000000000206826.

7. van der Heul AMB, van Eijk RPA, Wadman RI et al. Mastication in patients with spinal muscular atrophy types 2 and 3 is characterized by abnormal efficiency, reduced endurance, and fatigue. Dysphagia 2022; 37(4): 715–723. doi: 10.1007/s00455-021-10351-y.

8. Zang J, Weiss D, Dumitrascu C et al. Maximal mouth opening in infants and toddlers with spinal muscular atrophy: a prospective controlled study. Orphanet J Rare Dis 2025; 20(1): 24. doi: doi.org/10.1186/s13023-024-03524-z.

9. Neubauer K (ed). Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace. Vydání první. Praha: Portál 2018.

10. Akodad S, De Smedt D, Baijot S, Stevens H et al. Cognition and communication in patients with spinal muscular atrophy: a systematic review. Heliyon 2024; 10(13): e33677. doi: 10.1016/j.heliyon.2024.e33677.

11. Jánská A. Rehabilitace u spinální muskulární atrofie. Cesk Slov Neurol N 2020; 83/116 (Suppl 2): 2S31–2S34. doi: 10.48095/cccsnn20202S31.

12. Haberlová J, Hedvičáková P, Fuchsová P et al. Spinální svalové atrofie v dětském věku – aktuální stav léčby. Neurol praxi 2022; 23(1): 9–13. doi: 10.36290/NEU.2022.014.

13. Zang J, Dumitrascu C, Glinzer J et al. Swallowing development in infants and toddlers with spinal muscular atrophy following therapy compared to healthy controls: the prospective controlled DySMA trial. Orphanet J Rare Dis 2026; 21(1): 105. doi: 10.1186/s13023-026-04227-3.

14. Weststrate H, Stimpson G, Thomas L et al. Evolution of bulbar function in spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. Dev Med Child Neurol 2022; 64(7): 907–914. doi: 10.1111/dmcn.15171.

15. Rosenbek JC, Robbins JA, Roecker EB et al. A penetration-aspiration scale. Dysphagia 1996; 11(2): 93–98. doi: 10.1007/BF00417897.

16. Kooi-van Es M, Erasmus CE, de Swart B et al. Dysphagia and dysarthria in children with neuromuscular diseases, a prevalence study. J Neuromusc Dis 2020; 7(3): 287–295. doi: 10.3233/JND-190436.

17. Nestávalová H. Poruchy příjmu potravy a polykání. In: Richtrová B, Nestávalová H, Korandová Z (eds). Klinická logopedie u dětí: základy nového pojetí vývoje jazyka, řeči a polykání. Vydání první. Praha: Grada 2026: 101–128.

18. Doušová T, Plešková J, Chmelařová A. Pneumologická péče o pacienty se spinální svalovou atrofií. Cesk Slov Neurol N 2020; 83/116(Suppl 2): 2S35–2S40. doi: 10.48095/cccsnn20202S35.

19. Zappa G, LoMauro A, Baranello G et al. Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. J Neurodev Disord 2021; 13(1): 9. doi: 10.1186/s11689-021-09355-4.

20. Brusa C, Buchignani B, Cutri C et al. Expressive language and social communication abilities in children with spinal muscular atrophy type 1. Dev Med Child Neurol 2026; 68(5): 696–705. doi: 10.1111/dmcn.16461.