proLékaře.cz | 19.11.2026

PREDIKTORY JAZYKOVÉHO A ŘEČOVÉHO VÝVOJE U CHLAPCŮ S DUCHENNOVOU SVALOVOU DYSTROFIÍ

PREDICTORS OF LANGUAGE AND SPEECH DEVELOPMENT IN BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY

Mgr. Eliška Macků[1]
Mgr. Naděžda Lasotová, MBA[1, 2, 3]
doc. PhDr. Ilona Bytešníková, Ph.D.[1]



Eliška Macků



Naděžda Lasotová



Ilona Bytešníková

Abstrakt

Záměrem přehledového článku je poskytnout stručný souhrn současného poznání o prediktorech jazykového a řečového vývoje u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD). DMD je nejčastější vzácné genetické neuromuskulární onemocnění dětského věku postihující zejména chlapce a vyznačuje se progresivní svalovou slabostí s nepříznivou prognózou. Vedle motorických obtíží jsou u těchto chlapců rovněž běžné neurovývojové obtíže, zejména v oblasti jazykového a řečového vývoje, které mohou předcházet motorickým symptomům. Tento článek zdůrazňuje důležitost vnímání nemotorických milníků vývoje jako ukazatelů možného neurovývojového deficitu. Současně poskytuje klinickým logopedům informace o vývoji jazyka a řeči u chlapců s DMD, prediktorech pro identifikaci těchto deficitů a možnostech včasného zahájení logopedické péče. Klinický logoped zastává v multidisciplinárním týmu v péči o chlapce s DMD roli, jež je pro jejich globální vývoj klíčová; tato role je však často opomíjena. Včasná klinickologopedická intervence může výrazně zlepšit kvalitu života dětí s DMD a jejich pečovatelů.

Klíčová slova

Duchennova svalová dystrofie, neuromuskulární onemocnění, prediktor, jazykový vývoj, opožděný vývoj řeči a jazykových schopností, raná intervence

Abstract

The aim of this review is to provide a brief summary of the current knowledge regarding the predictors of language and speech development in boys with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD). DMD is the most prevalent rare genetic neuromuscular disease of childhood, affecting mainly boys. It is characterised by progressive muscle weakness with an unfavourable prognosis. In addition to motor difficulties, neurodevelopmental difficulties, particularly in language and speech development are common in these boys and may precede motor symptoms. This review highlights the importance of regarding non-motor developmental milestones as indicators of possible neurodevelopmental deficits. At the same time, it provides clinical speech and language therapists with information about language and speech development in boys with DMD, predictors for identifying these deficits and the possibility of early initiation of speech therapy. The role of the clinical speech and language therapist in the multidisciplinary team in the care of boys with DMD is a key, but often overlooked, part of their overall development. Early clinical speech therapy intervention can significantly improve the quality of life for children with DMD and their caregivers.

Keywords

Duchenne Muscular Dystrophy, neuromuscular disease, early sign, language development, delayed speech and language development, early intervention

[1] Mgr. Eliška Macků, Mgr. Naděžda Lasotová, doc. PhDr. Ilona Bytešníková, Ph.D., MBA, Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky, Pedagogická fakulta Masarykovy univerzity, Poříčí 623/7, 603 00 Brno, Česká republika. E-mail: macku.eliska@gmail.com.

[2] Mgr. Naděžda Lasotová, MBA, Neurologická klinika FN Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Česká republika.

[3] Neuromuskulární centrum ERN, FN Brno, Jihlavská 20, 625 00 Brno, Česká republika.

https://doi.org/10.36833/lkl.2024.029 Přijato k recenzi: 15.09.2024 Přijato k publikaci: 28.10.2024

licensed under CC BY-NC

proLékaře.cz | 19.11.2026

Úvod do problematiky Duchennovy svalové dystrofie

Neuromuskulární onemocnění u dětí zahrnují skupinu geneticky podmíněných a chronických onemocnění postihujících struktury periferního nervového systému, včetně nervosvalového přenosu a buněk kosterního svalstva. Tato onemocnění se vyznačují progresivní svalovou slabostí s různou rychlostí postupu při zachovalém intelektu a nepříznivou prognózou. Pro svou nízkou incidenci v populaci jsou řazena mezi tzv. vzácná onemocnění (Haberlová, 2018). Mezi nejčastější a nejzávažnější dědičné neuromuskulární onemocnění dětského věku patří Duchennova svalová dystrofie (DMD, z angl. Duchenne Muscular Dystrophy) s incidencí 1 : 5000 narozených chlapců. DMD je způsobena mutací v genu pro dystrofin, největším genu lidského genomu, který se nachází na chromozomu X. Z tohoto důvodu onemocnění postihuje výlučně mužské pohlaví a ženy jsou obvykle asymptomatickými přenašečkami onemocnění s minimálními potížemi.

První klinické příznaky obvykle zahrnují opožděné dosahování motorických milníků v oblasti samostatného sedu, stoje a chůze. Chlapcům dále činí obtíže běh a chůze do schodů i ze schodů (Juříková et al., 2019). K rozvoji typických projevů onemocnění dochází mezi třetím až pátým rokem života. Jedná se o nestabilní kolébavou chůzi s našlapováním na špičky, častými pády, nápadnou pseudohypertrofií lýtek (náhrada aktivní svalové hmoty vazivem a tukem) a hyperlordózu (Juříková et al., 2022). Typickým klinickým projevem je tzv. Gowersův manévr[4], který chlapci využívají pro vstávání z lehu/dřepu do vzpřímené polohy (Darras et al., 2014). Důsledkem progresivní svalové slabosti dochází k postupné ztrátě samostatné chůze (kolem 12. roku věku), která je kompenzována používáním mechanického vozíku a po rozšíření svalové slabosti na horní končetiny využíváním vozíku elektrického (Juříková et al., 2022). Svalové postižení bylo identifikováno také v orofaciální oblasti, kde se hybnost a svalová síla s věkem a progresí onemocnění zhoršují. Kooi-van Es et al. (2020) uvádějí prevalenci dysfagie u 36 % chlapců s DMD s typickými obtížemi s fragmentací potravy, které mj. souvisejí se sníženou sílou skusu a počínají kolem osmého roku života. Později se přidává respirační insuficience se srdečními obtížemi, které bývají příčinou smrti mezi druhou až třetí dekádou života (Juříková et al., 2022). V současné době je DMD onemocněním nevyléčitelným, nicméně za standard léčby jsou považovány kortikoidy, které svým protizánětlivým účinkem zpomalují progresi onemocnění a ovlivňují jeho průběh (Juříková et al., 2019). Podstatnou oblastí terapie je léčba symptomatická, která zpomaluje progresi onemocnění a zmírňuje sekundární komplikace. Podílí se na ní různé obory: neurologie, pneumologie, ortopedie, kardiologie, rehabilitace, fyzioterapie, psychologie a sociální péče (Haberlová, 2019). V námi předkládaném přehledovém článku chceme upozornit na roli klinického logopeda v multidisciplinárním týmu.

Po mnoho let byla hlavní pozornost soustředěna na motorické projevy onemocnění, zatímco dopadům onemocnění na vývoj centrální nervové soustavy v souvislosti s DMD, tedy nemotorickým projevům onemocnění, se dostává pozornosti až v poslední době (Chieffo et al., 2022). Řada studií potvrzuje výskyt neurovývojových a neuropsychiatrických komorbidit téměř u třetiny pacientů s DMD. Jedná se zejména o poruchy vývoje intelektu, poruchy autistického spektra, poruchy aktivity a pozornosti, obsedantně-kompulzivní poruchu či specifické poruchy učení s incidencí vyšší, než je tomu v běžné populaci (Juříková et al., 2022). Tyto neurologické komorbidity jsou spojovány s pravděpodobným nedostatkem dystrofinu, především jeho izoforem Dp140 a Dp71, v neuronech mozkové tkáně, v mozečku, mozkové kůře a hipokampu (Thangarajh et al., 2018). Na rozdíl od progresivního ochabování svalů se porucha vývoje intelektu nemusí projevovat u všech pacientů s DMD, není progresivního charakteru a její závažnost i variabilita se značně liší (Doorenweerd, 2020). Úloze dystrofinu v mozku se věnují další výzkumy.

Cíl práce

Záměrem přehledového článku je shromáždit a zprostředkovat doposud zjištěné poznatky o jazykovém vývoji chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií v raném věku s přesahem do předškolního období, tj. ve věku před stanovením diagnózy pomocí genetiky, který činí průměrně 5 let (Hoskens et al., 2024). Předkládaný přehled poskytuje klinickým logopedům informace o prediktorech jazykového a řečového vývoje u chlapců s DMD pro včasnou identifikaci rizika poruchy vývoje jazyka a řeči a pro zahájení cílené logopedické intervence, což může zlepšit kvalitu života těchto dětí. Následující text může také přispět k zvýšení povědomí o nemotorických projevech Duchennovy svalové dystrofie.

Materiál a metody

Pro účely tohoto přehledu bylo použito celkem 22 zahraničních studií, které se zabývaly jazykovým a řečovým vývojem chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií či ranými příznaky onemocnění (Schéma 1). Z celkového počtu 22 studií bylo 18 z nich vybráno prostřednictvím databáze PubMed.gov (US National Library of Medicine). K vyhledávání byla použita klíčová slova Duchenne Muscular Dystrophy, DMD, language, early signs a operátory „and“ a „or“. Pro selekci studií byla stanovena následující kritéria: (1) studie publikované v recenzovaném časopise v letech 2014–2024; (2) studie volně dostupné v plném znění; (3) studie publikované v anglickém jazyce; (4) věk účastníků výzkumu 1 měsíc až 12 let. Dále byla využita databáze Library of World Duchenne Organization čítající výzkumné studie publikované v anglickém jazyce se zaměřením na problematiku Duchennovy svalové dystrofie. V této databázi byl v kategorii Brain / Cognitive and Behavioural Function / Neuropsychology proveden užší výběr selektující studie zaměřené na jazykový a řečový vývoj chlapců s DMD. Vyřazeny byly shodné studie vyhledané prostřednictvím databáze PubMd.gov a zbývající záznamy na základě detailní analýzy doplnily kompletní výčet studií použitých v tomto přehledu. Navíc byly zařazeny dvě studie publikované již v letech 1989 a 1990, které dokazují jedny z prvních zmínek o vývoji jazykových a řečových schopností u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií.

[4] Manévr, který spočívá ve šplhu rukama po vlastních dolních končetinách v situaci, kdy se zvedají ze země či dřepu (Juříková et al., 2019).

proLékaře.cz | 19.11.2026

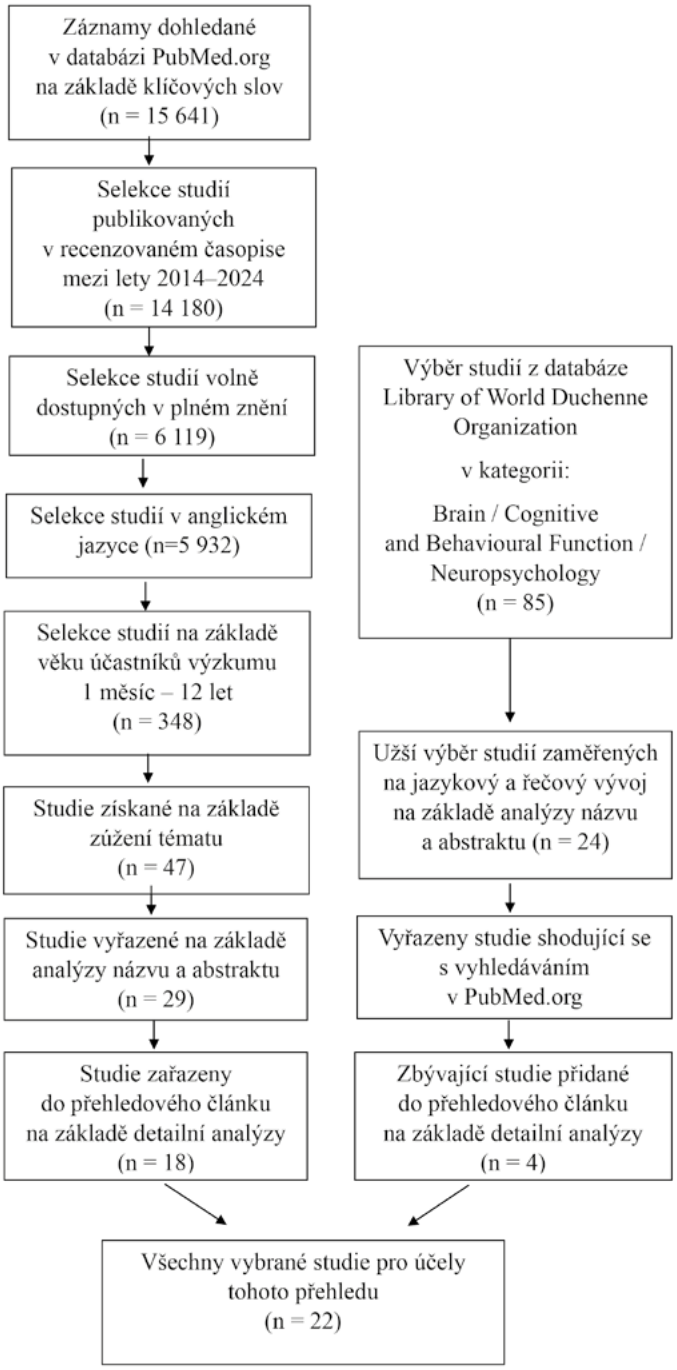


Schéma 1: ***Proces výběru studií***

Expresivní a receptivní jazykové dovednosti v kontextu vývoje intelektových schopností u Duchennovy svalové dystrofie

V čase před propuknutím typických motorických projevů onemocnění a stanovením diagnózy Duchennovy svalové dystrofie na základě genetického vyšetření můžeme v anamnéze dětí shledat opožďování v dosažení vývojových milníků intelektového vývoje. Na souvislosti jazykových a řečových problémů a Duchennovy svalové dystrofie upozorňoval již Smith et al. (1989, 1990). Od té doby se neurovývojovým aspektům v souvislosti s vývojem jazykových a řečových schopností jako ranému signálu onemocnění věnuje řada výzkumů.

V kontextu vývoje jazykových schopností je nejprve vhodné upozornit na výsledky studie zaměřené na globální inteligenční kvocient (IQ) u chlapců s DMD. Dle rozsáhlé studie Cotton et al. (2001) je průměrné IQ přibližně u jedné třetiny pacientů obvykle o jednu směrodatnou odchylku nižší, než je populační průměr. Verbální IQ je u chlapců ohroženo více než IQ výkonové, což potvrzují také zjištění Marini et al. (2007) a Connolly et al. (2013). Chieffo et al. (2022) dodává, že jazykové obtíže mohou nastat také u chlapců s IQ v pásmu normy, tedy nejen jako součást celkového opoždění. Zatímco motorické příznaky této dystrofinopatie jsou obvykle uniformní, porucha vývoje intelektu vykazuje větší variabilitu (Cyrulnik et al., 2007).

Ve většině publikovaných prací je jazykový vývoj rozlišován na složku expresivní a receptivní. Původní výzkum Smith et al. (1990) upozornil na nižší skóre v expresivní složce jazyka v porovnání s porozuměním u chlapců s DMD průměrného věku 40 měsíců. Toto zjištění podporují i později realizované studie (Hinton et al., 2001; Hinton et al., 2007; Cyrulnik et al., 2007; van Dommelen et al., 2020; Chieffo et al., 2022). Výsledky aktuálního výzkumu Chieffo et al. (2022), který zahrnoval 20 chlapců s DMD ve věku 48–72 měsíců, dokládají lexikální a syntaktické porozumění v pásmu normy u 90 % chlapců z výzkumné skupiny, zatímco oblast expresivní složky řeči se až v 80 % případů jevila nestandardně. Ve výzkumu Connolly et al. (2013) bylo pro hodnocení expresivní a receptivní složky jazyka u chlapců mladších tří let (1–36 měsíců) využito standardizované škály Bayley III a Stanford-Binet Development Scale. V obou složkách jazyka dosahovali chlapci z výzkumné skupiny podprůměrných výsledků v porovnání s typicky se vyvíjejícími dětmi. Opakovaná měření u totožných chlapců po 6 a 12 měsících neprokázala významnou změnu v jazykovém subtestu, nicméně v oblasti hrubé motoriky dosahovali nižšího skóre, jak tomu napovídá povaha onemocnění (Connolly et al., 2014).

V dalších výzkumech se autoři Marini et al. (2007) a Hinton et al. (2001) zaměřili na narativní schopnosti dětí s Duchennovou svalovou dystrofií, které jsou důležitou součástí celkového rozvoje jazyka a řeči. Autoři referují o častějších potížích s vybavováním si příběhů a v oblasti narativních schopností u chlapců s DMD v porovnání s typicky se vyvíjejícími dětmi. Navíc Marini et al. (2007) při podrobné analýze vypravěčských schopností upozorňuje na nižší použití sloves a úplných vět vzhledem k chronologickému věku chlapců. Nicméně výzkum Chieffo et al. (2022) u předškolních dětí s DMD hodnotí jejich slovní zásobu jako odpovídající věku.

proLékaře.cz | 19.11.2026

Opožděný vývoj řeči a jazykových schopností u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií

Opožděný vývoj řeči a jazykových schopností je považován za nejčastější symptom vývojového opoždění u dětí mladších tří let. Z logopedického hlediska lze po vzoru L. M. Rossettiho děti s Duchennovou svalovou dystrofií zařadit do kategorie dětí s tzv. identifikovatelným rizikem vývoje řeči a jazykových schopností. Těmto dětem by měla být poskytována včasná logopedická intervence včetně jejich pravidelného monitorování od narození, popřípadě od stanovení diagnózy (Bytešníková, 2017). Za indikátory rizika opoždění je považováno např. (1) nepoužívání gest na konci prvního roku života a dále ve věku dvou let: (2) absence prvních slov či produkce méně než 50 slov; (3) absence tvorby dvouslovných vět; či (4) porozumění na lepší úrovni, než je samotná produkce řeči, na konci druhého roku života (Kapalková, 2010; Bytešníková, 2017). Při zaznamenání těchto symptomů je nutné zahájit včasnou intervenci, jelikož dřívější stimulace přispívá k eliminaci vývojových deficitů, například i v oblasti artikulace (Bytešníková, 2017).

Napříč jednotlivými výzkumy se autoři jednotně shodují v otázce opožděného dosahování milníků jazykového a řečového vývoje u chlapců s DMD (Cyrulnik et al., 2007, 2008; Thangarajh et al., 2018, 2019; van Dommelen et al., 2020; Darmahkasih et al. 2020; Parsons et al., 2004; Smith et al., 1989, 1990). V některých případech může být právě opožděný vývoj řeči prvním nemotorickým příznakem DMD, který může vzbudit klinické obavy, přestože opoždění v motorickém vývoji ještě není zjevné. Tyto rané signály však často unikají pozornosti.

Výzkum Cyrulnik et al. (2007), porovnávající chlapce s DMD s jejich typicky se vyvíjejícími sourozenci, udává u 38 % chlapců s onemocněním opožděnou produkci prvních slov a u 43 % opožděnou tvorbu první věty. V následujícím roce byl proveden obdobný výzkum u chlapců s DMD ve věku 3–6 let, který mj. prokázal shodné výsledky (Cyrulnik et al., 2008). Obdobnou prevalenci opožděného vývoje řeči a jazykových schopností přináší Thangarajh et al. (2018), který jej zaznamenal u 33 % chlapců, přičemž v následné studii se tento podíl zvýšil na 39 % s průměrným věkem produkce prvních slov ve 29 měsících (Thangarajh et al., 2019). Dále studie van Dommelen et al. (2020) poskytuje podrobný přehled o vývoji chlapců s DMD v raném věku (2–48 měsíců), kde v aktivní produkci alespoň tří slov ve věku 18 měsíců selhávalo 30 % chlapců s DMD, ve věku 24 měsíců nepoužívalo dvouslovné věty 40 % chlapců a 16 % chlapců neproneslo rozvitou větu ve věku 36 měsíců. V porozumění a reakci na verbální požadavek ve věku 12 měsíců selhávalo 17 % chlapců z výzkumné skupiny. Opožděným vývojem řeči a jazyka a dalšími vývojovými deficity u chlapců s DMD v porovnání s typicky se vyvíjejícími dětmi se zabývali i další autoři využívající standardizované škály GMDS (Griffiths Mental Development Scales), Bayley III a RDLS (Reynell Developmental Language Scale) (Parsons et al., 2004; Cyrulnik et al., 2007, 2008; Connoly et al., 2013; Smith et al., 1989, 1990).

Poruchy artikulace a srozumitelnosti řeči

U dětí s opožděným vývojem řeči a jazykových schopností lze předpokládat zvýšené riziko nedostatků v komunikačních schopnostech, jako jsou například poruchy artikulace před zahájením nebo po zahájení povinné školní docházky (Bytešníková, 2017). Poruchám artikulace u dětí s DMD se věnoval také Chieffo et al. (2022), který uvádí artikulační poruchu s výskytem fonologického zjednodušení až u 80 % předškolních chlapců s DMD z výzkumné skupiny. Srozumitelností řeči, tedy tím, do jaké míry rozumí komunikační partner promluvám dítěte, se u skupiny chlapců v raném a předškolním věku zabýval van Dommelen et al. (2020). Cizí osobou (hodnotitelem) byla ve 36 měsících řeč dítěte hodnocena jako nesrozumitelná u 18 % chlapců s DMD, zatímco ve 48 měsících byla hodnocena jako nesrozumitelná u 30 %. V porovnání s typicky se vyvíjejícími dětmi by míra srozumitelnosti řeči ve vztahu k cizí osobě ve věku 1–4 roky měla být následující: 1 rok – 25 %, 2 roky – 50 %, 3 roky – 75 %, 4 roky – 100 % včetně výskytu neustálené artikulace a fonologických procesů odpovídajících věku (Bowen, 2011 in Buntová et al., 2021). Současně je potřeba brát v úvahu také samotnou patofyziologii Duchennovy svalové dystrofie a její vliv na svaly v orofaciální oblasti a svaly respirační. Přibližně u 10 % chlapců průměrného věku 11 let byl odhalen výskyt dysartrie, který souvisí s progresivní svalovou slabostí. Srozumitelnost mluvy se tak se zvyšujícím věkem pacientů s DMD snižuje (Kooi-van Es, 2020).

Poruchy fonologického uvědomování a pracovní verbální paměti

Fonologické uvědomování (schopnost rozpoznávat zvuky daného jazyka a manipulovat s nimi) a pracovní verbální paměť, také nazývaná jako artikulační či fonologická smyčka, spolu úzce souvisejí a představují klíčovou roli v jazykovém vývoji. Úlohou fonologické smyčky je krátkodobé uchování slov, která jsou reprezentována ve zvukové formě prostřednictvím řeči (Pospíšilová, 2018). Napříč výzkumy vykazují chlapci s Duchennovou svalovou dystrofií významné obtíže ve fonologickém uvědomování a v pracovní verbální paměti. V porovnání s kontrolní skupinou dosáhli chlapci s DMD horších výsledků v testech zaměřených na segmentaci slabik, uvědomování si rýmů, aliteraci a izolaci fonémů (Waring a Woodyatt, 2011). Autoři tyto obtíže spojují s vyššími nároky na pracovní paměť, která je při porovnávání fonologické podobnosti slov zapotřebí (Waring a Woodyatt, 2011; Hinton et al., 2004). Výzkum Battini et al. (2018) doplňuje, že 30 % chlapců s DMD z výzkumné skupiny podprůměrně skórovalo v úlohách zahrnujících sémantickou plynulost, fonémickou plynulost a tvorbu slov dle fonologických kritérií. Také Chieffo et al. (2022) uvádí přítomnost fonologických obtíží a nedostatků pracovní paměti u 80 % předškolních chlapců s DMD.

Deficity v pracovní verbální paměti u chlapců s DMD jsou dobře zdokumentovány (Battini et al., 2018; Thangarajh et al., 2020; Cyrulnik et al., 2008; Hinton et al., 2000, 2001, 2004, 2007, Marini et al., 2007; Hendriksen et al., 2013). Autoři se shodují, že verbální pracovní paměť je u těchto dětí nedostatečná napříč intelektovým spektrem, což může přispívat k akademickým obtížím (Hinton et al., 2001, 2004). Deficity v pracovní verbální paměti taktéž ovlivňují schopnosti provádět složitější jazykové úkoly, jako je opakování vět, zatímco opakování jednotlivých slov zůstává relativně neporušeno (Chieffo et al., 2022; Hinton et al., 2001). Souhrnně tyto studie ukazují, že fonologické obtíže jsou u chlapců s DMD časté a výrazně ovlivňují jejich jazykový vývoj, přičemž tyto obtíže mohou být zčásti způsobeny zvýšenými nároky na pracovní paměť.

proLékaře.cz | 19.11.2026

Studie (autor, rok)	Počet účastníků	Věk účastníků	Projevy v jazykovém a řečovém vývoji
Smith et al., 1989	33	3–4 roky	nižší skóre v expresivní složce řeči opožděný vývoj řeči
Smith et al., 1990	33	≤72 měsíců	nižší skóre v expresivní složce řeči opožděný vývoj řeči poruchy artikulace
Hinton et al., 2000	80	6–16 let	obtíže s vybavováním si příběhů
Cotton et al., 2001	1224	2–27 let	nižší skóre ve verbálním IQ oproti IQ výkonovému
Hinton et al., 2001	41	6–16 let	nižší skóre v expresivní složce řeči obtíže s vybavováním si příběhů
Hinton et al., 2004	26	8–16 let	deficity v pracovní verbální paměti fonologické obtíže
Hinton et al., 2007	50	6–14 let	nižší skóre v expresivní složce řeči obtíže s opakováním vět obtíže s vybavováním si příběhů
Cyrulnik et al., 2007	130	4–14 let	opožděný vývoj řeči v užití prvního slova a první věty nižší skóre v expresivní složce řeči
Marini et al., 2007	21	5–10 let	nižší skóre ve verbálním IQ obtíže ve vypravěčských dovednostech nižší použití sloves a úplných vět
Cyrulnik et al., 2008	20	3–6 let	opožděný vývoj řeči
Waring a Woodyatt, 2011	5	4,10–6,9 let	obtíže ve fonologickém uvědomování (segmentace slabik, uvědomování si rýmů a aliterace, izolace fonémů) deficity v pracovní verbální paměti
Connolly et al., 2013	24	1–36 měsíců	podprůměrné skóre v expresivní i receptivní složce řeči nižší skóre ve verbálním IQ oproti IQ výkonovému
Connolly et al., 2014	19	1–48 měsíců	podprůměrné skóre v expresivní i receptivní složce řeči
Kooi-van Es et al., 2020	96	průměrný věk 11,7 let	dysartrie (10 %)
Battini et al., 2018	40	6–11,6 let	podprůměrné skóre v úlohách sémantické a fonémické plynulosti a tvorby slov dle fonologických kritérií
Thangarajh et al., 2018	204	4–9 let	opožděný vývoj řeči
Thangarajh et al., 2019	196	4–8 let	opožděný vývoj řeči (39 %, průměrný věk prvních slov 29 měsíců)
Darmahkasih et al., 2020	700 – retrospektivní studie		opožděný vývoj řeči (24,4 %)
Thangaraih et al., 2020	55	5–16 let	deficity v pracovní verbální paměti
van Dommelen et al., 2020	229	2–48 měsíců	opožděný vývoj řeči poruchy artikulace nižší skóre v expresivní složce řeči
Chieffo et al., 2022	20	48–72 měsíců	poruchy artikulace fonologické obtíže deficity v pracovní verbální paměti obtíže s opakováním vět zachovalá schopnost pojmenování slovní zásoba odpovídající věku nižší skóre v expresivní složce řeči

Tabulka 1: *Profil jazykového a řečového vývoje chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií dle dostupných studií*

proLékaře.cz | 19.11.2026

Diskuse

Výsledky studií, které byly použity pro tento přehled o prediktorech jazykového a řečového vývoje u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií, se jednoznačně shodují na výskytu opožděného vývoje jazykových a řečových schopností. Tento symptom vývojového opoždění byl prokázán až u 39 % chlapců s DMD. Nicméně opožděný vývoj řeči a jazyka jako nemotorický příznak může být často přehlížen, jelikož není běžně spojován s neuromuskulárním onemocněním. Dále se výzkumníci shodli, že expresivní složka jazyka je u chlapců postižena více než složka receptivní. Tato zjištění korelují s předchozími poznatky o opožďování v dosahování milníků jazykového vývoje. Shoda panuje také ve výskytu významných obtíží ve fonologickém uvědomování a deficitní funkci pracovní verbální paměti. Tyto obtíže mohou mít negativní dopad na jazykový vývoj, a tudíž mohou vést k obtížím ve školních dovednostech.

Závěry výzkumů týkající se míry srozumitelnosti řeči a výskytu artikulační poruchy dokládají výskyt artikulační poruchy s fonologickým zjednodušením až u 80 % předškolních chlapců s DMD. Dále bylo poukázáno na nižší srozumitelnost řeči, která klesala se zvyšujícím se věkem v porovnání s mírou srozumitelnosti řeči u typicky se vyvíjejících dětí, u nichž se s narůstajícím věkem zvyšuje. Na artikulační poruchu a klesající míru srozumitelnosti řeči je zapotřebí nahlížet v souvislosti s progresivní svalovou slabostí, která ve vyšším věku postihuje mj. respirační ústrojí a svaly v orofaciální oblasti, což vede k výskytu dysartrie, a to až u 10 % chlapců s DMD průměrného věku 11 let (Kooi-van Es, 2020). Proto by oblast poruch artikulace u chlapců s DMD neměla být v logopedické péči opomíjena a měla by být pečlivě sledována pro včasný klinickologopedický zásah. Doporučené postupy k terapii dysartrie byly adaptovány do českého jazyka (Macků, 2024) na základě původní verze (Kooi-van Es et al., 2021).

Dále autoři vyzdvihují variabilitu poruchy vývoje intelektu v porovnání s uniformními motorickými projevy onemocnění. Jazykové obtíže se tak mohou, ale nemusí objevovat u chlapců v celém inteligenčním spektru. I přes zmiňované jazykové obtíže mají chlapci s DMD často zachovalé porozumění řeči a disponují dobrou mechanickou pamětí, dobrou zrakovou diferenciací či významným abstraktním a tvořivým myšlením (Hendriksen et al., 2013). Tyto silné stránky by měly být v logopedické terapii podporovány.

Zahájením včasné klinickologopedické intervence v raném věku je možné terapeuticky ovlivnit vývoj jazykových a řečových schopností. Vzhledem k prodloužení očekávané délky života pacientů s DMD může včasná intervence zmírnit budoucí problémy s učením a zlepšit kvalitu života chlapců a mužů s DMD, kteří čelí značným fyzickým, psychickým a emocionálním výzvám (Cyrulnik et al., 2007; Waring a Woodyatt, 2011, Thangarajh et al., 2018). Raná logopedická intervence je v péči o chlapce s Duchennovou svalovou dystrofií klíčová.

Závěr

V této práci bylo analyzováno celkem 22 zahraničních studií vydaných v letech 1989–2022 v anglickém jazyce. Všechny studie se zabývaly projevy jazykového a řečového vývoje u chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií v raném, předškolním a mladším školním věku. Výsledky výše zmiňovaných výzkumů (Tabulka 1) se shodují, že u chlapců s DMD byly zjištěny deficity v různých vývojových doménách, přičemž variabilita může být vysvětlena typem a lokalizací mutace v genu pro dystrofin. Studie prokazují, že opožděný vývoj řečových a jazykových schopností je běžným znakem u chlapců s DMD a že tyto jazykové obtíže mohou být prvním projevem onemocnění ještě před manifestací motorických příznaků. Některé výzkumy zaznamenaly opožděný vývoj řeči a jazykových schopností včetně nižší úrovně expresivní složky jazyka v porovnání se složkou receptivní. Dále byly u chlapců s DMD zaznamenány problémy s fonologickým uvědomováním a pracovní verbální pamětí, které mohou mít dopad na osvojování si jazykových schopností i výkony v oblasti školních dovedností. Nicméně v profilu chlapců lze zaznamenat i silné stránky, které by neměly být opomíjeny.

Předkládaný přehledový článek shrnul a zprostředkoval doposud zjištěné poznatky o jazykovém a řečovém vývoji chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií. V některých případech mohou nemotorické příznaky tohoto onemocnění vzbuzovat klinické obavy, přestože opoždění v motorickém vývoji ještě není zjevné. Včasná klinickologopedická intervence může výrazně zlepšit kvalitu života dětí s DMD a jejich pečovatelů.

Poznámka:
Podpořeno MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705)

Literatura

BATTINI, R.; CHIEFFO, D.; BULGHERONI, S.; PICCINI, G.; PECINI, C. et al., 2018. *Cognitive profile in Duchenne muscular dystrophy boys without intellectual disability: The role of executive functions. Neuromuscular disorders.* Online. NMD, vol. 28 no. 2, s. 122–128. DOI: 10.1016/j.nmd.2017.11.018. Dostupné z: Cognitive profile in Duchenne muscular dystrophy boys without intellectual disability: The role of executive functions - Neuromuscular Disorders.

BUNTOVÁ, D.; MOCSÁRI, K. a MACKOVÁ, M., 2021. Skríning fonologických porúch, prediktorov dyslexie, u detí predškolského veku v praxi psychologa. In: *Česko-slovenská psychologická konference (nejen) pro doktorandy a o doktorandech.* Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, s. 249-257. ISBN 978-80-244-5947-9.

BYTEŠNÍKOVÁ, I., 2017. *Dítě s opožděním ve vývoji řeči – čekat do třetího roku, nebo zahájit péči v raném věku?* Online. Pediatrie pro praxi, r. 8, č. 2, s. 114-116. DOI: 10.36290/ped.2017.020. Dostupné z: Pediatr. praxi: Dítě s opožděním ve vývoji řeči – čekat do třetího roku, nebo zahájit péči v raném věku?.

CONNOLLY, A. M.; FLORENCE, J. M.; CRADOCK, M. M.; EAGLE, M.; FLANIGAN, K. M. et al., 2014. *One year outcome of boys with Duchenne muscular dystrophy using the Bayley-III scales of infant and toddler development.* Online. Pediatric Neurology, vol. 50, no. 6, s. 557-563. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.02.006: Dostupné z: One Year Outcome of Boys With Duchenne Muscular Dystrophy Using the Bayley-III Scales of Infant and Toddler Development - Pediatric Neurology.

proLékaře.cz | 19.11.2026

CONNOLLY, A. M.; FLORENCE, J. M.; CRADOCK, M. M.; MALKUS, E. C.; SCHIERBECKER, J. R. et al., 2013. *Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network*. Online. Neuromuscular Disorders, vol. 23, no. 7, s. 529-539. DOI: 10.1016/j.nmd.2013.04.005. Dostupné z: Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network - Neuromuscular Disorders.

COTTON, S.; VOUDOURIS, N. J. a GREENWOOD, K. M., 2001. *Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: full-scale, verbal, and performance intelligence quotients.* Online. Developmental Medicine and Child Neurology, vol. 43, no. 7, s. 497-501. DOI: 10.1017/s0012162201000913. Dostupné z: Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: full-scale, verbal, and performance intelligence quotients - PubMed.

CYRULNIK, S. E.; FEE, R. J.; BATCHELDER, A.; KIEFEL, J.; GOLDSTEIN, E. a HINTON, V. J., 2008. *Cognitive and adaptive deficits in young children with Duchenne muscular dystrophy (DMD)*. Online. Journal of the International Neuropsychological Society: vol. 14, no. 5, s. 853-861. DOI: 10.1017/S135561770808106X. Dostupné z: Cognitive and adaptive deficits in young children with Duchenne muscular dystrophy (DMD) | Journal of the International Neuropsychological Society | Cambridge Core.

CYRULNIK, S. E.; FEE, R. J.; DE VIVO, D. C.; GOLDSTEIN, E. a HINTON, V. J., 2007. *Delayed developmental language milestones in children with Duchenne's muscular dystrophy*. Online. The Journal of Pediatrics, vol. 150, no. 5, s. 474-478. DOI: 10.1016/j.jpeds.2006.12.045. Dostupné z: Delayed Developmental Language Milestones in Children with Duchenne's Muscular Dystrophy - The Journal of Pediatrics.

DARMAHKASIH, A. J.; RYBALSKY, I.; TIAN, C.; SHELLENBARGER, K. C.; HORN, P. S. et al., 2020. *Neurodevelopmental, behavioral, and emotional symptoms common in Duchenne muscular dystrophy*. Online. Muscle & Nerve, vol. 61, no. 4, s. 466-474. DOI: 10.1002/mus.26803. Dostupné z: Neurodevelopmental, behavioral, and emotional symptoms common in Duchenne muscular dystrophy - Darmahkasih - 2020 - Muscle & Nerve - Wiley Online Library.

DE VIVO, D. C.; DARRAS, B. T.; RYAN, M. M. a JONES, H. R. Jr., 2014. Introduction: Historical Perspectives. In: DARRAS, B. T.; JONES, H. R. Jr.; RYAN, M. M. a DE VIVO, D. C. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach.* 2. vyd. Elsevier books. ISBN: 9780124171275.

DOORENWEERD N., 2020. *Combining genetics, neuropsychology and neuroimaging to improve understanding of brain involvement in Duchenne muscular dystrophy – a narrative review.* Online. Neuromuscular Disorders, vol. 30, no. 6, s. 437-442. DOI: 10.1016/j.nmd.2020.05.001. Dostupné z: Combining genetics, neuropsychology and neuroimaging to improve understanding of brain involvement in Duchenne muscular dystrophy - a narrative review - Neuromuscular Disorders.

HABERLOVÁ, J., 2018. *Nové možnosti léčby vrozených neuromuskulárních onemocnění v dětském věku.* Online. Neurologie pro praxi, r. 19, č. 2, s. 108-113. DOI: 10.36290/neu.2018.087. Dostupné z: Solen: Nové možnosti léčby vrozených neuromuskulárních onemocnění v dětském věku.

HENDRIKSEN, J.; HENDRIKSEN, R.; KUIJER, J. a VROOM, E., 2013. *Psychologické aspekty Duchennovy svalové dystrofie. Parent Project.* https://www.parentproject.cz/files/psychologicke-aspekty-duchennovy-svalove-dystrofie.pdf. Dostupné z: 1.

HINTON, V. J.; DE VIVO, D. C.; FEE, R.; GOLDSTEIN, E. a STERN, Y., 2004. *Investigation of Poor Academic Achievement in Children with Duchenne Muscular Dystrophy.* Online. Learning disabilities research & practice: a publication of the Division for Learning Disabilities, Council for Exceptional Children, vol. 19, no. 3, s. 146-154. DOI: 10.1111/j.1540-5826.2004.00098.x. Dostupné z: Investigation of Poor Academic Achievement in Children with Duchenne Muscular Dystrophy - V. J. Hinton, D. C. De Vivo, R. Fee, E. Goldstein, Y. Stern, 2004.

HINTON, V. J.; DE VIVO, D. C.; NEREO, N. E.; GOLDSTEIN, E. a STERN, Y., 2000. *Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy*. Online. Neurology, vol. 54. no. 11, s. 2127-2132. DOI: 10.1212/wnl.54.11.2127. Dostupné z: Poor verbal working memory across intellectual level in boys with Duchenne dystrophy | Neurology.

HINTON, V. J.; DE VIVO, D. C.; NEREO, N. E.; GOLDSTEIN, E. a STERN, Y., 2001. *Selective deficits in verbal working memory associated with a known genetic etiology: the neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy*. Online. Journal of the International Neuropsychological Society, vol. 7, no. 1, s. 45–54. DOI: 10.1017/s1355617701711058. Dostupné z: Selective deficits in verbal working memory associated with a known genetic etiology: The neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy | Journal of the International Neuropsychological Society | Cambridge Core.

HINTON, V. J.; FEE, R. J.; GOLDSTEIN, E. M. a DE VIVO, D. C., 2007. *Verbal and memory skills in males with Duchenne muscular dystrophy.* Online. Developmental Medicine and Child Neurology, vol. 49, no. 2, s. 123-128. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2007.00123.x. Dostupné z: Verbal and memory skills in males with Duchenne muscular dystrophy - Hinton - 2007 - Developmental Medicine & Child Neurology - Wiley Online Library.

HOSKENS, J.; PAULUSSEN, S.; GOEMANS, N.; FEYS, H.; DE WAELE, L. a KLINGELS, K., 2024. *Early motor, cognitive, language, behavioural and social emotional development in infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy- A systematic review.* Online. European Journal of Paediatric Neurology: official journal of the European Paediatric Neurology Society, vol. 52, s. 29-51.

proLékaře.cz | 19.11.2026

Advance online publication. DOI: 10.1016/j.ejpn.2024.07.003. Dostupné z: Early motor, cognitive, language, behavioural and social emotional development in infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy- A systematic review - European Journal of Paediatric Neurology.

CHIEFFO, D. P. R.; MORICONI, F.; MASATRILLI, L.; LINO, F.; BROGNA, C. et al., 2022. *Language Development in Preschool Duchenne Muscular Dystrophy Boys.* Online. Brain Sciences, vol. 12, no. 9, s. 1252. DOI: 10.3390/brainsci12091252. Dostupné z: Language Development in Preschool Duchenne Muscular Dystrophy Boys.

JUŘÍKOVÁ, L.; BÁLINTOVÁ, Z. a HABERLOVÁ, J., 2019. *Duchennova svalová dystrofie.* Online. Neurologie pro praxi, r. 20, č. 3, s. 180-182. DOI: 10.36290/neu.2019.111. Dostupné z: Solen: Duchennova svalová dystrofie.

JUŘÍKOVÁ, L.; DANHOFER, P.; BÁLINTOVÁ, Z.; PEJČOCHOVÁ, J. a OŠLEJŠKOVÁ, H., 2022. *Neuropsychiatrické komorbidity u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií.* Online. Neurologie pro praxi, r. 23, č. 1, s. 33-35. DOI: 10.36290/neu.2021.069. Dostupné z: Neuropsychiatric comorbidities in patients with DMD | Semantic Scholar.

KAPALKOVÁ, S.; SLANČOVÁ, D.; BÓNOVÁ, I.; KESSELOVÁ, J. a MIKULAJOVÁ, M., 2010. *Hodnotenie komunikačných schopností detí v ranom veku*. Bratislava: Slovenská asociácia logopédov.

KOOI-VAN ES, M.; ERASMUS, C. E.; DE SWART, B. J. M.; VOET, N. B. M.; VAN DER WEES, P. J. et al. 2020. *Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study*. Online. Journal of Neuromuscular Diseases, vol. 7, no. 3, s. 287-295. DOI: 10.3233/JND-190436. Dostupné z: Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study - IOS Press.

KOOI-VAN ES, M.; VAN DEN ENGEL-HOEK, L.; VOET, N.; ERASMUS, C. a VAN DER WEES; P. *Best Practice Recommendations: therapy interventions for swallowing and speech in Children with Congenital Myopathy, Duchenne Muscular Dystrophy, Myotonic Dystrophy Type 1 and Spinal Muscular Atrophy Type 2.* Online. Radboudumc. Dostupné z: Best-practice-recommendations-SLT-pNMD.aspx. [citováno 2024-09-14].

MACKŮ, E., 2024. *Pacient s Duchennovou svalovou dystrofií z pohledu logopeda: Přenos zkušeností z Nizozemska do české praxe.* Závěrečná práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky. Dostupné z: Závěrečná práce: Bc. Eliška Macků: Pacient s Duchennovou svalovou dystrofií z pohledu logopeda: Přenos zkušeností z Nizozemska do české praxe.

MARINI, A.; LORUSSO, M. L.; D'ANGELO, M. G.; CIVATI, F.; TURCONI, A. C. et al., 2007. *Evaluation of narrative abilities in patients suffering from Duchenne Muscular Dystrophy.* Online. Brain and Language, vol. 102, no. 1, s. 1-12. DOI: 10.1016/j.bandl.2007.02.003. Dostupné z: Evaluation of narrative abilities in patients suffering from Duchenne Muscular Dystrophy - ScienceDirect.

PARSONS, E. P.; CLARKE, A. J. a BRADLEY, D. M., 2004. *Developmental progress in Duchenne muscular dystrophy: lessons for earlier detection.* Online. European Journal of Paediatric Neurology: official journal of the European Paediatric Neurology Society, vol. 8, no. 3, s. 145-153. DOI: 10.1016/j.ejpn.2004.01.009. Dostupné z: Developmental progress in Duchenne muscular dystrophy: lessons for earlier detection - European Journal of Paediatric Neurology.

POSPÍŠILOVÁ, L., 2018. Vývojová dysfázie. In: NEUBAUER, K. et al. *Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace.* 1. vyd. Praha: Portál. ISBN: 978-80-262-1390-1.

SMITH, R. A.; SIBERT, J. R. a HARPER, P. S.; 1990. *Early development of boys with Duchenne muscular dystrophy.* Online. Developmental Medicine and Child Neurology, vol. 32, no. 6, s. 519-527. DOI: 10.1111/j.1469-8749.1990.tb16978.x. Dostupné z: EARLY DEVELOPMENT OF BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY - Smith - 1990 - Developmental Medicine & Child Neurology - Wiley Online Library.

SMITH, R. A.; SIBERT, J. R.; WALLACE, S. J. a HARPER, P. S., 1989. *Early diagnosis and secondary prevention of Duchenne muscular dystrophy.* Online. Archives of Disease in Childhood, vol. 64, no. 6, s. 787-790. DOI: 10.1136/adc.64.6.787. Dostupné z: Early diagnosis and secondary prevention of Duchenne muscular dystrophy. | Archives of Disease in Childhood.

THANGARAJH M.; ELFRING G. L. a TRIFILLIS P., 2020. *Longitudinal Evaluation of Working Memory in Duchenne Muscular Dystrophy.* Online. Journal of Clinical Medicine, vol. 9, no. 9, s. 2940. DOI: 10.3390/jcm9092940. Dostupné z: Longitudinal Evaluation of Working Memory in Duchenne Muscular Dystrophy.

THANGARAJH, M.; HENDRIKSEN, J.; MCDERMOTT, M. P.; MARTENS, W.; HART, K. A. a GRIGGS, R. C., 2019. *Relationships between DMD mutations and neurodevelopment in dystrophinopathy*. Online. Neurology, vol. 93, no. 17, s. e1597-e1604. DOI: 10.1212/WNL.0000000000008363. Dostupné z: Relationships between DMD mutations and neurodevelopment in dystrophinopathy | Neurology.

THANGARAJH, M.; SPURNEY, C. F.; GORDISH-DRESSMAN, H.; CLEMENS, P. R.; HOFFMAN, E. P. et al., 2018. *Neurodevelopmental Needs in Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): Observations from the Cooperative International Neuromuscular Research Group (CINRG) DMD Natural History Study (DNHS)*. Online. PLoS currents, vol. 10, DOI: 10.1371/currents.md.4cdeb6970e54034db2bc3dfa54b4d987. Dostupné z: Neurodevelopmental Needs in Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD): Observations from the Cooperative International Neuromuscular Research Group (CINRG) DMD Natural History Study (DNHS) - PubMed.

proLékaře.cz | 19.11.2026

VAN DOMMELEN, P.; VAN DIJK, O.; DE WILDE, J. A. a VERKERK, P. H., 2020. *Early developmental milestones in Duchenne muscular dystrophy*. Online. Developmental Medicine and Child Neurology, vol. 62, no. 10, s. 1198-1204. DOI: 10.1111/dmcn.14623. Dostupné z: Early developmental milestones in Duchenne muscular dystrophy - Dommelen - 2020 - Developmental Medicine & Child Neurology - Wiley Online Library.

WARING, P. a WOODYATT, G., 2011. *Phonological Awareness Skills in Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy*. Online. International Journal of Disability, Development and Education, vol. 58, no. 2, s. 155-168. DOI: 10.1080/1034912X.2011.570503. Dostupné z: Phonological Awareness Skills in Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy: International Journal of Disability, Development and Education: Vol 58 , No 2 - Get Access.