proLékaře.cz | 23.11.2026

SYNDROM „KAMENNÉ TVÁŘE“ - MÖBIŮV SYNDROM V SYSTÉMU KOMPLEXNÍ PÉČE

SYNDROME OF „STONE WALL FACE“ - MOEBIUS SYNDROME IN THE SYSTEM OFCOMPREHENSIVE CARE

Mgr. Bc. Jana Mironova Tabachová[1]
doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D.[2]

1 Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci, ambulance klinické logopedky Mgr. Jitky Souškové Doleželové, Nový Jičín, jana.tabachova@gmail.com

2 Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci

Abstrakt

Möbiův syndrom je velice vzácná kongenitální vývojová vada, která primárně postihuje svaly kontrolující faciální expresi a oční pohyby. Přesný výskyt syndromu není znám, někteří odborníci uvádějí prevalenci 0,0002% až 0,002% narozených jedinců v populaci. Z důvodu nízké prevalence není tato vada příliš známá mezi širokou ani odbornou veřejností, a proto bývá často diagnostikována až v pozdějším věku. Cílem článku je seznámit veřejnost s problematikou Möbiova syndromu z pohledu terminologie, etiologie a především symptomatologie. Proces diagnostiky a možnosti terapeutických přístupů znázorníme na případové studii dítěte s Möbiovým syndromem.

Klíčová slova

Möbiův syndrom, faciální paréza, vzácné onemocnění, dětská dysfagie, případová studie

Summary

Möbius syndrome is a very rare congenital developmental disorder which primarily affects the muscles controlling facial expression and eye movements. The exact probability of occurance of this syndrome is unknown. Some experts suggest that the percentage of individuals born with it is between 0,0002% and 0,002%. Because of the low prevalence, the syndrome is not well known among the general or professional public and is therefore often diagnosed at later age. The aim of the article is to familiarize the public with the issues regarding Möbius syndrome from a terminology, etiology and especially symptomatology perspective. The diagnostic process and the variety of different therapeutic approaches can be seen in the case report of a child with Möbius syndrome below.

Keywords

Möbius syndrome, facial palsy, rare diseases, childhood dysphagia, case report

1 Úvod do problematiky

Möbiův syndrom (MS) je vzácné neurologické neprogresivní onemocnění, které primárně postihuje svaly kontrolující oční pohyby a faciální expresi. Zasažení hlavových nervů může být pouze částečné, kdy se projeví jako paréza, nebo úplné, a potom hovoříme o paralýze (Abbott, 1998; Mulliken, 2013). Celkem máme 12 párů hlavových nervů, deset z nich může být u MS poškozeno a sedm z nich se přímo vztahuje ke sluchovému vnímání a řečové produkci. Nejčastěji jsou poškozena jádra VI. a VII. hlavového nervu, často však dochází k poškození dalších hlavových nervů (nejčastěji se jedná o n. V., VIII., IX., X., XI. a XII.). Jádra I. a II. hlavového nervu nebývají nikdy u MS poškozena, protože nejsou uložena v mozkovém kmeni jako jádra zbylých hlavových nervů. V důsledku poškození výše uvedených nervů se vyskytují asymetrie, jelikož narušení může



Mgr. Bc. Jana Mironova Tabachová



doc. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D.

proLékaře.cz | 23.11.2026

být unilaterální a bilaterální. Narušením VII. hlavového nervu dochází k poruše mimických schopností, a proto jsou jedinci s MS označováni jako lidé s maskou či kamennou tváří (Čihák, 2004; Shashikiran, 2004; Love, Webb, 2009; Král, 2012).

Jako první popsal v roce 1880 von Graefe případ pacienta s faciální diplegií. Möbiův syndrom jako takový popsal v roce 1888 neurolog Paul Julius Möbius, který sestavil diagnostická kritéria a tím odlišil MS od jiných faciálních poruch. Z důvodu následného označení syndromu za Möbiův syndrom v tomto článku rovněž upřednostňujeme tento termín před globálním označením Moebiův syndrom. Zajímavostí je, že osoby s tímto syndromem obtížně artikulují hlásky M a B, tudíž mají problém vyslovit název svého onemocnění (Shashikiran, 2004; Scarpelli a kol., 2008; Palmer, 2016).

V mezinárodní terminologii se dostává do popředí pojem Moebiova sekvence z důvodu variability popsaných případů. Přesná incidence MS je neznámá. Někteří výzkumníci však odhadují, že syndrom se vyskytuje u 1 z 50 000 až u 1 z 500 000 novorozenců. Moebius syndrom Foundation ve svém prohlášení z roku 2007 uvedla, že na světě žije zhruba 2000 jedinců s Möbiovým syndromem (Kuklik, 2000; Verzijl et al., 2003; *Moebius syndrome, 2015; Moebius syndrome,* 2016; Palmer, 2016).

Hned po narození dochází k manifestaci prvních příznaků. Novorozenec má problémy se sáním, je u něj zvýšená salivace, vyskytuje se drooling slin. Oči jsou vysoušeny a drážděny, protože novorozenec není schopen mrkat ani zavřít oči. Oftalmologické obtíže narušují spánek dítěte a je potřeba mu neustále vlhčit oči umělými očními slzami. Nezbytným doplňkem již od narození jsou sluneční brýle, jelikož vlivem výše popsaného může dojít k ulceraci rohovky. Další příznaky se vyskytnou kolem 4. týdne, kdy by se měl objevit první úsměv a faciální exprese. U kojenců s MS tento spontánní projev však nepozorujeme (Palmer, 2016; Mulliken, 2013; Zucker, Manktelow, 2014).

1.1 Etiologie

Přesná příčina MS nebyla odhalena. Jednou z možných příčin je kombinace genetiky a environmentálních rizikových faktorů. Většina případů se ale vyskytuje zcela náhodně z neznámých důvodů. Sporadicky se vyskytuje v rodině, kde se porucha v anamnéze ještě neobjevila. V seznamu OMIM[1] je syndrom veden pod číslem 15700. Z etiologického hlediska se vědci snaží identifikovat specifické geny, které by mohly odhalit příčinu MS. V některých rodinách byly např. prokázány změny v určitých oblastech chromozomů 3, 10 nebo 13. Po zmapování genu 13 určili konkrétní oblast- 13q12.2-q13. Dalším mapováním genu byla odhalena oblast 3q21-q22 a 0q21.3-q22.1. Byly identifikovány sporadické mutace u genů PLXND1 a REV3L. Typ genetického přenosu je autosomálně dominantní. Riziko přenosu abnormálního genu z postiženého rodiče na potomstvo je 50% pro každé těhotenství bez ohledu na pohlaví dítěte (Shashikiran, 2004; Mulliken, 2013; *Moebius syndrome,* 2015).

Pastuszak a kol. (1998) ve svém výzkumu zjistili, že je biologicky možné propojení mezi expozicí misoprostolu[2] při pokusu o potrat a vznikem MS u živě narozených dětí. Aplikace misoprostolu v prvních dvou měsících těhotenství může způsobit ischemickou příhodu v mozkovém kmeni embrya. Může také dojít k narušení subklavní tepny během čtvrtého až šestého týdne embryonálního vývoje. V Brazílii, kde byla studie provedena, je tento lék mimo jiné užíván k nelegálnímu přerušení těhotenství. Dalším rizikovým faktorem, který může zapříčinit vznik MS, je užívání kokainu v těhotenství (*Moebius syndrome*, 2015). Jednou z nejakceptovatelnějších teorií byla teorie Briegela (2006), která poukázala na vaskulární disrupci během embryonálního vývoje. Spektrum nálezů naznačuje vývojový defekt zadního mozku.

1.2 Symptomatologie

Výskyt jednotlivých symptomů závisí na množství poškozených nervů a dalších přidružených vad. K základním projevům řadíme aplazii jader VI. a VII. hlavového nervu a fyzické abnormality orofaciální oblasti a končetin.

Je-li porušen n. oculomotoricus (n. III.), který inervuje čtyři okohybné svaly, dochází k narušení pohyblivosti bulbů směrem dolů, nahoru a mediálně. Vznikne tzv. divergentní strabismus, naruší se schopnost zdvihat víčka a zornice zůstávají trvale rozšířené. Obličej inervují tři větve n. trigeminu (n. V.). Tento nerv nám umožňuje vnímat dotek, teplo, tlak a bolest. Pokud je porušen, může docházet k trizmu (záchvat křečovitého sevření čelisti) nebo neuralgii trigeminu (krátké záchvaty silné bolesti). Zevní přímý sval oční je inervován VI. hlavovým nervem (n. abducens), který bývá u MS vždy porušen. Porucha tohoto nervu se projeví jako konvergentní strabismus a diplopie v případě, snaží-li se jedinec pohnout okem na ochrnutou stranu. Pokud se chce jedinec tedy podívat do strany, musí otočit celou hlavu. Další vždy porušený nerv je n. facialis (n. VII.). Lícní nerv inervuje mimické svaly, jeho senzorická vlákna umožňují vnímat chuť na předních 2/3 jazyka, participuje také na činnosti reflexů na sluchové senzitivní a zrakové podněty. Při jeho poruše dochází k neschopnosti se smát, mračit, špulit rty, mrkat a zvedat obočí. Při poškození VIII. hlavového nervu (n. vestibulocochlearis) může dojít až ke ztrátě sluchu. N. glossopharyngeus (n. IX.) se skládá ze senzitivních a motorických vláken. Senzitivní vlákna inervují středoušní dutinu, sliznici zadní třetiny jazyka, hltan a tonsilu. M. tensor veli palatini a m. stylopharyngeus jsou inervovány motorickými vlákny. Při poruše senzitivních nervů dochází ke ztrátě chuti v zadní třetině jazyka, oslabuje se nebo plně vyhasíná dávivý reflex. Motorická porucha polykání vzniká na podkladě poškození motorických nervů. N. vagus (n. X.) je řazen k největším nervům periferního smíšeného systému. Z hlediska příjmu potravy je významná funkce ovládání dávivého centra v prodloužené míše. Pokud je centrum drážděno, vyvolá se zvracení. Paréza svalů hltanu, která negativně ovlivňuje polykání, vzniká na podkladě narušení motorických vláken. Při obrně svalů hrtanu je poškozena tvorba hlasu. Čistě motorickým nervem, který inervuje jazyk, je n. hypoglossus (n. XII.). Jazyk v dutině ústní je přitahován ke zdravé straně při unilaterálním poškození tohoto nervu (Šlapal, 2002; Čihák, 2004; Pfeiffer, 2007; Benešová, 2009; Král, 2012; Mulliken, 2013).

U mnoha jedinců s MS je diagnostikována mikrognatie a mikrostomie s krátkým a malformovaným jazykem. Horní ret bývá hypoplastický. Přidružený bývá rozštěp patra anebo rozštěp uvuly, patro bývá vysoké a klenuté. Tyto abnormality přispívají k problémům se sáním, polykáním a dýcháním. Polykacího aktu se účastní V., VII., IX., X., XI. a XII. hlavový nerv, proto je porucha polykání alespoň v mírném stupni přítomna vždy. Nervy řídí koordinaci peristaltické vlny ve sliznici hltanu a horní části jícnu. Příjem potravy komplikuje drooling slin, který je u ko-

[1] Online Mendelian Inheritance in Man- online seznam Mendelovy dědičnosti u člověka

[2] Syntetický analog prostaglandinu E1, používá se k prevenci a léčbě gastrointestinálních lézí vyvolaných nesteroidními protizánětlivými léky v horní části gastrointestinálního traktu. V těhotenství se však nedoporučuje, jelikož může stimulovat kontrakce dělohy a způsobit vaginální krvácení (Allen, O'Brien, 2009)

proLékaře.cz | 23.11.2026

jenců fyziologickým fenoménem do věku 15-18 měsíců (Sjögreen a kol., 2001; Meningaud a kol., 2006). U jedinců s MS bývá však výrazná hypersalivace v kojeneckém, ale i pozdějším věku. Problémy s krmením souvisí také se špatným klinickým stavem v novorozeneckém období. Proces sání neovlivňuje míra narušení tváří, ale více jej ovlivňuje abnormalita v anatomii anebo fyziologii jazyka. Nejvíce je narušena přípravná a orální fáze polykání, které se projeví hlavně při přechodu na tužší potravu a při krmení lžící. V pozdějším věku si jedinci pomáhají rukama nebo ubrouskem, aby udrželi jídlo během žvýkání v ústech. Během prořezávání prvních zubů pozorujeme dentální abnormality v podobě chybění a špatného uspořádání zubů, otevřeného skusu a zánětů dásní. Hypoplazie zubní skloviny se řeší pravidelným fluoridovým ošetřením u zubaře nebo doma aplikací speciálního gelu. Kromě pravidelného čištění zubů kartáčkem je nezbytné dočišťování pomocí dentální nitě či mezizubního kartáčku.

V důsledku rozštěpu patra trpí děti na častější infekce uší. U jedinců s MS se také můžeme setkat s anomáliemi uší - mikrocií či anocií. Nezřídka vývoj řeči komplikuje sluchové postižení- převodní či smíšená porucha sluchu. Paréza či paralýza obličeje ovlivňuje artikulaci bilabiálních a labiodentálních hlásek. Kompenzaci těchto hlásek pak zajišťuje jazyk, který je ve frontální, interdentální, addentální či laterální poloze. Lingvální hlásky jsou narušeny při poruše dalších hlavových nervů a řeč se stává obtížně srozumitelnou (Sjögreeen a kol., 2001; Redett, Hopkins, 2006; Cole, Spalding, 2009).

Více než polovina dětí s MS má kostní malformace, na jejichž podkladě vznikají končetinové abnormality jako např. syndaktylie, polydaktylie, brachydaktylie, pes equinovarus a další. Po psychomotorické stránce zaznamenáváme opoždění v dosahování jednotlivých fází motorického vývoje, převážně se jedná o plazení, lezení a následně chůzi. Pravděpodobnou příčinou je slabá horní polovina těla a narušená rovnováha v důsledku deformit končetin. Porucha intelektového vývoje je spojována s 10% až 15% jedinci s MS. Přesná spojitost mezi MS a PAS nebyla prokázána (Scarpelli a kol., 2008; Bogart, Matsumoto, 2010; Mulliken, 2013).

1.3 Diagnostika

I přes pokroky v oblasti zjišťování příčiny vzniku MS není doposud možná prenatální diagnostika. U rodin zatížených genetickým onemocněním dochází ke genetickým vyšetřením, která nejsou vždy stoprocentně průkazná. Diagnostika se tak posouvá do období po narození. Jak uvádíme výše, po narození se objeví problémy se sáním, které nás mohou upozornit na závažný problém. Při dětské dysfagii by mělo dojít k EMG vyšetření, kterým zjistíme elektrickou aktivitu nervů a svalů. Pro potvrzení diagnózy využijeme skenování mozku a mozkového kmene pomocí CT (počítačová tomografie) či MRI (magnetická rezonance mozku). Jednostranná paréza tváře je nápadnější než oboustranná. Při pláči se unilaterální paréza projeví asymetrií, při bilaterální paréze k asymetriím nedochází (Tabachová, Vitásková in Vitásková a kol., 2015; *Moebius syndrome*, 2016).

Aby mohla být stanovena diagnóza MS, musí být naplněna základní diagnostická kritéria. Ta se skládají z přítomnosti faciálního oslabení nebo paralýzy vyskytující se na jedné, častěji na obou stranách tváře (n. VII.), paralýzy laterálních pohybů oka (n. VI.) a nepoškozených vertikálních pohybů oka (Mulliken, 2013).

K hodnocení stupně orofaciální dysfunkce je možno využít škálu (tab. 1) sestavenou pro švédskou národní studii- Möbiova sekvence- švédská multidisciplinární studie (Sjögreen a kol., 2001).

Tabulka 1

Hodnocení orofaciální dysfunkce (Sjögreen a kol., 2001, str. 199)

	Faciální exprese	Krmení v dětství	Příjem jídla	Řeč	Drooling
1	Unilaterální oslabení	Mírné problémy s kojením nebo s krmením z láhve	Obtíže při přípravné fázi polykání	Mírná porucha artikulace	Mírná salivace, sliny na rtech
2	Unilaterální paréza, závažné poškození	Problémy se sáním vyžadující speciálně navrženou lahvičku	Obtíže při přípravné a orální fázi polykání	Dysartrie lehkého stupně, bilabiální hlásky nemohou být vyslovovány	Střední stupeň salivace, sliny na rtech a bradě
3	Bilaterální paréza, možná částečná exprese	Sání není možné, krmení ze lžíce nebo ze šálku	Obtíže při orální i faryngeální fázi polykání	Dysartrie těžkého stupně, ovlivněna výslovnost bilabiálních i lingválních hlásek	Hypersalivace, sliny na oblečení
4	Paralýza všech mimických svalů	Krmení sondou	Krmení sondou	Žádná řeč	Velmi výrazná hypersalivace - sliny na rukou a předmětech

proLékaře.cz | 23.11.2026

Nezbytná je diferenciální diagnostika. MS bývá často zaměňován v raném vývoji za poruchu autistického spektra. Mylná diagnóza vyplývá z hodnocení pragmatické jazykové roviny, kdy se poukazuje na neschopnost navázat zrakový kontakt, neprojevování emocí a možný sociální odstup. Nezbytné je odlišení od Poland syndromu, který je typický rýhami na prstech, absencí nebo nedostatečným vývojem prstů či celých rukou a nedostatečným vývojem prsních svalů a svalů na hrudi. Tento syndrom je obvykle vázán na jednu polovinu těla. Další, často zaměňovaná diagnóza je dědičná vrozená paralýza obličeje (HCFP), která je typická pro izolovanou paralýzu faciálního nervu. HCFP se dále dělí podle přidružených symptomů. Na rozdíl od MS je zde přítomen úplný horizontální pohled. Dále diferencujeme následující diagnózy: Melkersson-Rosenthalův syndrom, Ramsay Hunt syndrom, vrozenou svalovou dystrofii, spinální svalovou atrofii, Guillain-Barreův syndrom, roztroušenou sklerózu a autoimunitní onemocnění (Kuklik, 2000; Bogart, Matsumoto, 2010; Mulliken, 2013).

1.4 Léčba

Sestavení léčebného plánu je odvozeno od individuálních abnormalit každého jedince s MS. Nezbytná je multidisciplinární spolupráce, v zahraničí docházejí klienti do kraniofaciálních center. Členy týmu jsou nejčastěji pediatr, neurolog, plastický chirurg, ORL lékař, ortoped, stomatolog, logoped, oftalmolog, psycholog. V případě potřeby se do léčby zapojí další odborníci (Sjögreen, 2001).

Při léčbě paralýzy či parézy obličeje existují dva postupy. První je starší, známý jako transfer temporální šlachy či transfer nervového štěpu. V prvním případě dochází k přenosu svalu běžně používaného pro žvýkání (m. temporalis) do koutků úst. Stejný typ operace lze využít ke zlepšení ovládání očních víček. Druhým, novější terapeutickým postupem je tzv. úsměvová chirurgie „Smile surgery", kdy se přenese sval z vnitřní svaly stehna (m.gracialis) na tvář a napojí se na trojklanný nerv. Při uchycení svalu nastane inervace obličeje, dítě je schopno se usmát a vykonávat pohyby mimickým svalstvem. Rozsah pohybu záleží na úspěšnosti operace. Každá tvář je operována zvlášť s minimálně půlročním odstupem. Operace vykazuje pozoruhodné výsledky týkající se řeči, pohyblivosti obličeje a psychického stavu pacienta, a proto se doporučuje v nízkém věku dítěte. Postup operace není standardizován, přizpůsobuje se každému pacientovi podle potřeb. Sval nezačíná hned fungovat, celý proces trvá 8 - 12 týdnů. V tomto období se zahajuje intenzivní fyzioterapie k zajištění funkce svalu (Goldberg a kol., 2003; Surgery, 2014; Zuker, Manktelow, 2014).

Fyzioterapie se využívá nejčastěji u jedinců s různými ortopedickými abnormitami. Ergoterapie je přínosná pro osoby s abnormalitami rukou a prstů. Ke zlepšení řeči a vyjadřovacích schopností je nezbytná logopedická terapie, která začíná hned po narození. Problémy se sáním a polykáním jsou závažný problém, který bývá často u novorozenců přehlížen nebo nedostatečně řešen. Novorozenci s MS často nemohou být plně kojeni. Mateřské mléko je odsáto a dítě je nakrmeno pomocí láhve. Jednou z možností je láhev **Starter SNS** (Supplemental Nursing Systém), ze které vedou hadičky. Láhev si matka zavěsí na krk, hadičky si přilepí k prsu tak, aby končily přesně s bradavkou. Dítě tak saje mléko z hadičky, ale zároveň je v přímém kontaktu s matkou a podporuje její laktaci (Supplemental Nursing System, 2013).

Další možností jsou savičky **Haberman Feeder**, které jsou speciálně navrženy pro děti s orofaciálními problémy. Láhev a savičku od sebe odděluje speciální ventil, který brání zpětnému návratu mléka do láhve a polykání přebytečného vzduchu. Dítě tak saje mléko přímo ze savičky a nemusí vynakládat tolik úsilí při krmení. Ventil je nastavitelný na tři různé průtoky, které matka koriguje podle potřeb dítěte. Pro děti s MS byla vytvořena ještě další láhev (Pigeon Feeder), která má měkkou savičku s ventilem, designem však vypadá jako běžná láhev (The Special Needs Feeder, 2006).

Někteří novorozenci mají obtíže s krmením z láhve, které je pro ně velmi namáhavé. V ČR se často využívá technika krmení stříkačkou po prstu. Tato technika je pro mnoho dětí stresující, jelikož je pro matku obtížné korigovat množství, které ze stříkačky vytlačí, dochází k rychlé kumulaci mléka v dutině ústní a dítě musí rychle polykat. Proto je doporučováno používat raději **Finger Feeder**. Špičku stříkačky nahrazuje hadička, která usnadňuje dítěti sání, zároveň si dítě samo může korigovat množství tekutiny, kterou nasaje a polkne (What is Finger Feeding?, 2009). Pokud dítě není schopno sát ani pomocí jedné z výše uvedených saviček a příjem potravy se nedaří žádným dalším způsobem, přistupuje se k zavedení nasogastrické či orogastrické sondy. Strava je pravidelně zajišťovaná kontinuální infuzí nebo intermitentními bolusovými krmivy. Při dlouhodobé neschopnosti přijímat potravu (déle než 4-6 týdnů) je zaveden PEG (Arvedson, Brodsky, 2002).

Drooling slin má negativní dopad na fyzické zdraví a na kvalitu života jedince. K nejčastěji užívaným terapiím droolingu u MS řadíme orálně motorickou terapii, behaviorální modifikaci pomocí biofeedbacku, radioterapii, chirurgickou operaci, orofaciálně regulační terapii, injekce botulotoxinu, fotokoagulaci či akupunkturu (Meningaud a kol., 2006; Tabachová, Vitásková, 2014). Logopedická terapie by měla začít hned po narození a má být orientovaná převážně na poruchy polykání. S postupným vývojem dítěte se začínají manifestovat obtíže související s vývojovou dysartrií (flakcidní typ). Z důvodu nedostatečného svalového napětí je narušena artikulace exploziv (P, T, K) a frikativ (F, S). K dalším nápadným rysům flakcidní dysartrie patří hypernazalita. Nosní emise vznikají na podkladě nedostatečného velofaryngeálního mechanismu. Vzácná je unilaterální paréza hlasivky, častěji se setkáme s bilaterální parézou hlasivek, která zapříčiní abnormálně krátké fráze, hlasitý nádech, inspirační stidor a dyšný hlas. Svaly začínají časem atrofovat, což se nejvíce projeví na svalech jazyka, kde je možno pozorovat fascikulace, jazyk se stává ochablým nebo atonickým. Přítomna bývá hyporeflexe, snížený nebo nevýbavný je dávivý reflex (Enderby, 2009; Hageman, 2009; Love, Webb, 2009). Při terapii by se měl logoped zaměřit na orální praxi, aby si klient uvědomil postavení jazyka v ústech, postavení rtů a čelisti. K tomu může využít smyslové podněty včetně vibrace (Cole, Spalding, 2009). Rosenfeld-Johnson (1999, 2013) sestavila pro jedince s MS terapeutický koncept Orálně motorické terapie - terapie orální pozice. Cílem její práce je naučit jedince s MS žvýkat na stoličkách a co nejvíce zavřít ústa. Jestliže se nám podaří zlepšit oromotoriku a svalovou sílu v orofaciální oblasti, vzniknou lepší podmínky pro srozumitelnou řeč. Kontakt obou rtů je zapotřebí pro artikulaci hlásek P, B, M, při artikulaci hlásek O, U, Č, Š, Ž, Ř je potřeba zaokrouhlit rty, naopak při artikulaci hlásek E a I musíme rty roztáhnout do úsměvu. Všechny tyto hlásky jsou pro jedince s MS velmi obtížně artikulovatelné, proto si mnozí z nich pomáhají roztažením rtů pomocí prstů, tráví hodiny před zrcadlem, aby se naučili zavřít ústa či protáhnout koutky do úsměvu. Pokud se tento nácvik jedincům s MS dlouhodobě nedaří, manifestují se psychické obtíže. Již při prvotním náznaku psychických problémů je nezbytné začít spolupracovat s psycholo-

proLékaře.cz | 23.11.2026

gem. Je zapotřebí mít na paměti, že pomocí logopedické ani fyzioterapeutické terapie nedosáhneme naprostého zlepšení. Může se také stát, že terapie bude účinná jen minimálně. Prognóza u každého jedince s MS by měla být stanovena odborníky podílejícími se na terapii společně.

2 Případová studie

Pro znázornění komplexního přístupu k jedinci s MS jsme zvolily případovou studii. Prvotní kontakt s rodiči klienta proběhl skrze sociální síť, následný sběr dat probíhal e-mailovou korespondencí. Informace byly poskytnuty převážně matkou dítěte. Ke sběru informací jsme využily námi sestavený anamnestický dotazník a dotazník z časopisu Moebius Syndrome Foundation. Dokumentace byla doplněna o závěry z vyšetření a terapeutického vedení jednotlivých odborníků.

Popisovanou osobou je chlapec, který se narodil v březnu 2012. Chlapec bydlí se svými rodiči a starší sestrou ve středně velkém městě v Jihoafrické republice. V rodině se nevyskytlo žádné závažné onemocnění ani jiná genetická vada.

2.1 Osobní anamnéza

Chlapec narozen z druhého plánovaného těhotenství ve 39. týdnu záhlavím. V průběhu těhotenství se vyskytly komplikace. Matka začala v prvním trimestru krvácet, ale lékařským zásahem se podařilo těhotenství udržet. Během prvního a druhého trimestru užívala léky, které zmírňovaly břišní křeče. Porodní míry chlapce byly 3200 g a 50 cm. Apgar skóre bylo 10-10-10, ikterus nebyl přítomen. Krátce po narození bylo možno pozorovat několik klinických odlišností jako např. obtíže při zavírání očí, mikrognatie, obtíže se zavíráním úst, levá horní končetina se zdála hypoplastická se syndaktylii prsteníčku a prostředníčku, generalizovaná hypotonie. První kojení bylo velmi obtížné, ale problémy se přičítaly pomalejší laktaci. Obtíže s kojením byly výrazné v průběhu prvního roku života. Chlapec se nedokázal dostatečně přisát, obtížně sál mléko. Matka jej krmila odstříkaným mateřským mlékem z lahvičky. V novorozeneckém období byl diagnostikován gastrointestinální reflux, chlapec trpěl na časté bronchitidy a sinusitidy. Asymetrie v obličeji nebyla pozorována. První nápadností byl chybějící úsměv a mimické projevy v obličeji. U dítěte byla zjištěna neprogresivní bilaterální faciální paralýza. Kolem 6. měsíce začala matka chlapce krmit lžící. Příkrm byl hustšího charakteru, aby nedocházelo k aspiracím. Potravu matka otírala o horní ret, jelikož nebyl aktivní. I přes matčinu snahu přibýval na váze velmi pomalu.

Chlapec byl sledován neurologem a fyzioterapeutem z důvodu opožďování psychomotorického vývoje. Hlavu v poloze na břiše udržel samostatně až téměř v 5. měsíci. Otáčet se začal kolem 7. měsíce. Oftalmologické vyšetření odhalilo nystagmus a zánět spojivek. Problémy s mrkáním a zavřením očí byly konzultovány s neurologem. Kořen nosu byl široký a plochý, problémy s dýcháním nebyly pozorovány. K orofaciálním deformitám patřila molární hypoplazie, mikrognatie, mikrostomie a nízko posazené široké odstávající uši. Patrná byla hypotonie orofaciální oblasti, hypoplastický horní ret, otevřená ústa, hypotonie jazyka. Prořezávání zubů se posunulo do období kolem 7. měsíce věku dítěte. Výše popsané obtíže vedly lékaře k syndromické vadě neurčitého charakteru.

2.2 Stanovení diagnózy

V 8. měsíci života podstoupil chlapec magnetickou rezonanci mozku, kterou indikoval dětský neurolog. Vyšetření odhalilo aplazii jader VI. a VII. hlavového nervu. Na základě přítomnosti aplazie jader těchto nervů, malformace končetin, hypoplazie jazyka v důsledku parézy XII. hlavového nervu, poruchy polykání v důsledku narušení V., IX. a X. hlavového nervu a malformace orofaciálních struktur byla stanovena diagnóza Möbiův syndrom.

Ještě před stanovením diagnózy bylo dítě v péči neurologa, oftalmologa, fyzioterapeuta a logopeda. Díky spolupráci všech zainteresovaných odborníků bylo možno stanovit diagnózu poměrně záhy. Terapie jednotlivých odborníků probíhala již před stanovením přesné diagnózy, ale po konečném zjištění byl terapeutický koncept specifikován.

2.3 Terapeutické přístupy

Potíže se sáním vedly k zahájení logopedické terapie hned po narození. Logoped instruoval matku, jakým způsobem má dítě nakrmit, v jakých časových intervalech a kolik by mělo dítě vypít mléka. Dítě bylo krmeno pomocí láhve Haberman Feeder. Dále logoped matku zacvičil ve stimulaci reflexních bodů v orofaciální oblasti a masážích svalstva, které byly zacíleny primárně na protažení horního rtu. Protože dítě mělo neustále otevřená ústa, byly dásně potaženy povlakem. Matka musela pravidelně čistit dutinu ústní navlhčeným ubrouskem a žínkou, kterou stírala bakterie a zároveň stimulovala dutinu ústní a jazyk. Kolem 6. měsíce doporučil logoped přikrmování pomocí lžíce. Lžíce byla malá a mělká, strava byla kašovitého charakteru, aby nedocházelo k aspiracím. Matce bylo doporučeno vždy zatlačit lžící mírně na střed jazyka a lžíci vytáhnout rovně z dutiny ústní. Potravu neměla otírat o horní ret, ale ukazováčkem druhé ruky plošně horní ret přitáhnout k dolnímu rtu a potravu jím ze lžíce stáhnout. Tato technika byla časově náročnější, takže doba krmení se mírně prodloužila. Pití z hrníčku se z počátku nedařilo, jelikož matka nalévala tekutinu mezi zuby a dolní ret. Při nalití malého množství za dolní řezáky dokázalo dítě tekutinu polknout. V 9. měsíci začal chlapec kousat kousky pevnější potravy. Nejprve kousal na řezácích, následně dávala matka potravu více na boční stranu. V tomto období měl chlapec vyrostlé pouze přední řezáky, takže na bocích stravu rozmělňoval pomocí dásní. Jelikož nebyl pevný retní uzávěr, pomáhala mu matka držet rty u sebe, aby potrava nevypadávala ven z úst. Neustále probíhala stimulace svalů pomocí masáží manuálních, s využitím tepelných stimulů a pomocí vibrací. Zlepšení však nebylo pozorováno. První významová gesta chlapec používal v deseti měsících, dvouslovnou větu ve smyslu gesto+ gesto produkoval v 15. měsících. První slova chlapec produkoval v 17. měsíci, jednalo se o kombinace vokálů a přídatných zvuků. Dvouslovná výpověď ve smyslu slovo gesto se objevila v 18. měsíci, kombinace slovo+ slovo byla zaznamenána ve 25. měsíci. Slovní zásoba rychle narůstala, ale slova byla srozumitelná pouze pro nejbližší osoby dítěte, a i pro ně bylo často obtížné porozumět tomu, co chlapec sděluje. Tvořil si vlastní žargon, který aktivně využíval. Začal vytvářet kompenzační zvuky, protože mu artikulace konsonantů činila velké obtíže. Gramatická stránka jazyka nebyla oslabena. Komunikační schopnosti chlapce se výrazně zlepšily až po operaci první poloviny obličeje v 5 letech.

Vzhledem k opožďování psychomotorického vývoje bylo rodičům doporučeno zahájit fyzioterapii. Ve třech měsících začali využívat Bobath koncept. V 10. měsíci se začal plazit, o měsíc později se objevila fáze nedokonalého lezení. V roce dokázal plynule lézt se střídáním končetin, dokázal se samostatně posadit. Stoj s oporou nastal ve 14. měsících, chůze s oporou v 16. měsících, samostatná chůze v 18. měsících. Souběžně s fyzioterapií probíhala ergoterapie. V roce chlapec absolvoval operaci na oddělení prstů na ruce. Ergoterapeut se ná-

proLékaře.cz | 23.11.2026

sledně zaměřoval na zlepšení pohyblivosti jednotlivých prstů.

Oftalmologická péče probíhá od narození. Chlapec nosí pravidelně sluneční brýle, aby nedocházelo k dráždění očí světlem a vysoušení. Pravidelně musí vlhčit oči pomocí umělých očních slz i v noci. Přes léto spí s navlhčeným ubrouskem přes oči, aby se oči vysoušely pomaleji. Vzhledem ke zrakové vadě - nystagmu - jsou sluneční brýle speciálně upraveny k léčbě této vady. Operace na zlepšení očního uzávěru je plánována kolem 10. roku věku.

Neurolog ve spolupráci s plastickým chirurgem navrhli rodičům operaci svalu obličeje nejprve na pravé straně a následně na levé straně. K provedení operace byla použita technika přenosu svalu z nohy na obličej. Chlapec přípravu na operaci zvládl velmi dobře. Operace proběhla v březnu 2017. Sval začal reagovat po devíti týdnech. Opět probíhala intenzivní logopedická a fyzioterapeutická péče, aby se chlapec sval naučil používat. V současné době se dokáže jednostranně usmát, zvládá pracovat se rty, které částečně přiblíží i zaokrouhlí. Zlepšil se příjem potravy i artikulace. Efekt operace byl také psychologický, protože se zlepšila motivace i sebevědomí celé rodiny i chlapce. Operace levé strany obličeje je plánována na leden 2018.

Stomatologická péče probíhá od sedmého měsíce, kdy se prořezal první zub. Chlapec pravidelně dochází na kontroly k zubaři s aktuální intenzitou jednou za dva měsíce. Zuby si čistí po každém jídle zubním kartáčkem, dvakrát denně si vyplachuje ústa speciálním roztokem na posílení zubní skloviny. Záněty dásní jsou minimální.

Všichni výše zmiňovaní odborníci pracují v jedné nemocnici. Možnost pravidelných konzultací se tím zvyšuje, postup další léčby vždy konzultují a navrhují nejvhodnější řešení a načasování. I pro ně je to však nelehká situace, jelikož se s diagnózou MS nesetkávají často a popisovaný chlapec je jejich třetí dítě v péči. Léčebné postupy konzultují s kolegy ze zahraničí a zároveň se účastní konferencí týkajících se přímo MS, kde mají možnost se setkat s odborníky, ale i rodiči a dětmi s MS.

2.4 Diskuse a závěr

Výše uvádíme případovou studii chlapce, který byl narozen v roce 2012. První náznaky bylo možné pozorovat již po narození, kdy se objevily problémy se zavíráním očí, přítomna byla mikrognatie, obtíže se zavíráním úst, horní končetina byla hypoplastická, dále měl chlapec syndaktilii prsteníčku a prostředníčku, celkově byl chlapec hypotonní. Konečná diagnóza MS byla stanovena v 8. měsíci života. Terapeutické koncepty byly zacíleny, na terapii spolupracoval neurolog, fyzioterapeut, ergoterapeut, stomatolog a logoped. V jednom roce byla provedena operace rukou se zahájením intenzivní fyzioterapie a ergoterapie. V pěti letech chlapec podstoupil operaci jedné poloviny tváře, která vedla k výraznému zlepšení řečových dovedností a psychického stavu. Chlapec se v současné době připravuje na operaci druhé poloviny tváře, která by měla opět vést k výraznému zlepšení. V průběhu života bude muset chlapec podstoupit další operace a bude muset stále rehabilitovat. Prognóza je však velmi dobrá.

Pečujeme-li o osobu s MS, je vždy nezbytné vytvořit multidisciplinární tým, který bude úzce spolupracovat. Výhodou zahraničních pracovišť je komplexní péče v jednom zařízení, což velmi ulehčuje práci odborníkům, ale i rodičům. Zainteresovaní odborníci mohou pravidelně konzultovat, účastnit se terapií a vyšetření. V případě potřeby dokáží rychle reagovat. Péče o tyto jedince není jednoduchá hlavně z důvodu malého množství informací. Celosvětovou osvětu a především výzkumné šetření v oblasti vztahující se k jedincům s MS se snaží zajistit jednotlivé organizace vznikající v různých zemích. Největší organizací je Moebius Syndrome Foundation (USA) se zakladatelkou Vicki McCarrell, k dalším velkým organizacím patří Moebius Syndrome Foundation of Australia, ASBL Syndrome Moebius Belgique, Moebius Syndrome Deutschland e. V., Associazione Italiana Sindrome di Moebius Onlus a další. V ČR prozatím neexistuje žádná organizace, která by sdružovala osoby s MS.

Literatura

1. ABBOTT, M. 1998. My Face. [brožura]

2. ALLEN, R., O'BRIEN, B. 2009. Uses of Misoprostol in Obstetrics and Gynecology. In: *Reviews in Obstetrics and Gynecology.* 2 (3), p. 159-168.

3. ARVEDSON, J., BRODSKY, L. 2002. *Pediatric swallowing and feeding: assessment and management*. 2nd ed. Albany, NY: Delmar Publishers, 644 p. ISBN 07-693-0076-6.

4. BENEŠOVÁ, R. Hlavové nervy. In: Střední zdravotnická a Vyšší odborná škola zdravotnická Mladá Boleslav [online]. 2009 [cit. 2014-04-12]. Dostupné z: www.szsmb.cz

5. BOGART, K., MATSUMOTO, D. 2010. Living With Moebius Syndrome: Adjustment, Social Competence, and Satisfaction With Life. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*. **2**(42), 134-142. DOI: 10.1597/08-257.1.

6. BRIEGEL, W. 2006. Neuropsychiatric findings of Möbius sequence: a review. *Clin Genet*. 70. p. 91-97.

7. COLE, J.; SPALDING, H. 2009. The invisible smile: living without facial expression. New York: Oxford University Press, IX, 233 p. ISBN 01-985-6639-5.

8. ČIHÁK, R. 2004. Anatomie 3. 2., upr. a dopl. vyd. Praha: Grada, ISBN 80-247-1132- X.

9. ENDERBY, P. 2009. Möbius Syndrome. In: MCNEIL, Malcolm Ray. *Clinical management of sensorimotor speech disorders*. 2nd ed. New York: Thieme, xvi, p 342-343. ISBN 978-158-8905-147.

10. GOLDBERG, C., DELORIE, C., ZUCKER, R., MANKTELOW, R. 2003 The Effects of Gracilis Muscle Transplantation on Speech in Children With Moebius Syndrome. *Journal of Craniofacial Surgery*. **14**(5), 687-690.

11. HAGEMAN, C. 2009. Flaccid Dysarthria. In: MCNEIL, Malcolm Ray. *Clinical management of sensorimotor speech disorders*. 2nd ed. New York: Thieme, XVI, p 116-129. ISBN 978-158-8905-147.

12. KRÁL, M. 2012. Neurologie pro speciální pedagogy. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 211 s. ISBN 978-80-244-3244-1.

proLékaře.cz | 23.11.2026

13. KUKLIK, M. 2000. Poland-Mobius syndrome and disruption spektrum affecting the face and extremities; a reviewpaper and presentation office cases. *Acta Chir Plast.* 42. p. 95-103.

14. LOVE, R.; WEBB, W. 2009. Mozek a řeč: neurologie nejen pro logopedy. Vyd. 1. Praha: Portál, 372 s. ISBN 978-80-7367-464-9.

15. MENINGAUD, J., PITAK-ARNNOP, P., CHIKHANI, L., BERTRAND, J. 2006. Drooling of saliva: A review of the etiology and management options. *Oral Surgery Oral Medicine Oral Pathology Oral Radiology*. **101**(1), 48-57. DOI: dx.doi.org

16. Moebius syndrome. In: *Genetics Home Reference* [online]. 2016 [cit. 2017-10-07]. Dostupné z: ghr.nlm.nih.gov

17. Moebius syndrome. In: *Johns Hopkins Medicine* [online]. Baltimore, 2015 [cit. 2017-10-07]. Dostupné z: www.hopkinsmedicine.org, MoebiusSyndrome

18. MULLIKEN, J. Moebius Syndrome. In: *National Organization for Rare Disorders* [online]. 2013 [cit. 2015-10-17]. Dostupné z: rarediseases.org

19. PALMER, Ch.; Mobuis Syndrome. In: *Medscape* [online]. 2016 [cit. 2016-10-17]. Dostupné z: emedicine.medscape.com

20. PASTUSZAK, A., SCHÜLER, L., SPECK-MARTINS, E. et al. 1998. Use of Misoprostol during Pregnancy and Möbius' Syndrome in Infants. *The New England Journal of Medicine*. (338), 1881-1885. DOI: 10.1056/NEJM199806253382604

21. PFEIFFER, J. 2007. Neurologie v rehabilitaci: pro studium a praxi. 1. vyd. Grada, 350 s. ISBN 978-802-4711-355.

22. REDETT, R.; HOPKINS, J. 2006. A guide to understanding moebius syndrome. Dallas: Children's Craniofacial Association.

23. ROSELFELD-JOHNSON, S. Oral Placement Therapy To Improve Speech Clarity and Feeding Skills. In:*Down Syndrome info* [online]. 2013 [cit. 2014-04-19]. Dostupné z: downsyndromeinfo.org

24. ROSENFELD-JOHNSON, S. Improving feeding safety and speech clarity in clients with moebius syndrome. In: *Moebius Syndrome Foundation Administration* [online]. 1999 [cit. 30. 12. 2012]. Dostupné z: www.moebiussyndrome.com

25. SCARPELLI, A., VERTCHENKO, T., RESENDE, V., CASTILHO, L., PAIVA, S., PORDEUS, I. 2008. Möbius Syndrome: A Case With Oral Involvement. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*. **vol 45**(3), 319-324. DOI: 10.1597/07-084. ISBN 10.1597/07-084. Dostupné také z: www.cpcjournal.org

26. SHASHIKIRAN, N., SUBBA REDDY V., PATIL R. 2004. Moebius Syndrome A Case Report. In: *Soc Ped Prev Dent*. Indian, s. 96-99. ISSN 0970-4388.

27. SJÖGREEN, L., ANDERSSON-NORINDER, J., JACOBSSON, C. 2001. Development of speech, feeding, eating, and facial expression in Möbius sequence. *International Journal of Pediatric Otorinolaryngology*. **3**(60), 197-204. DOI: 10.1016/S0165-5876(01)00532-8.

28. Supplemental Nursing System: Instruction Manual. In: *Medela* [online]. 2013 [cit. 2014-03-18]. Dostupné z: www.medelabreastfeedingus.com

29. Surgery. In: *Smile Surgery* [online]. 2014 [cit. 2014-04-14]. Dostupné z: smile-surgery.com

30. ŠLAPAL, R. 2002. Vybrané kapitoly z dětské neurologie pro speciální pedagogy. Brno: Paido - edice pedagogické literatury, 35 s. ISBN 80-731-5017-4

31. TABACHOVÁ, J. 2014. *Problematika Möbiova syndromu*. Olomouc. Diplomová práce. Univerzita Palackého. Vedoucí práce Kateřina Vitásková.

32. The Special Needs Feeder: Instruction Manual. In: *Medela* [online]. 2006 [cit. 2014-03-18]. Dostupné z: www.medelabreastfeedingus.com

33. VERZIJL, HT., van der ZWAAG, B., CRUYSBERG, JR. et. al. 2003. Mobius syndrome redefined: a syndrome of rhombecephalic maldevelopment. *Neurology.* 61. p. 327-333.

34. VITÁSKOVÁ, K., ČERVINKOVÁ, H., DZIDOVÁ, L., HLAVINKOVÁ, A., KOPECKÁ, B., KUČERA, P., MÁLKOVÁ, M., MLČÁKOVÁ, R., ŠEBKOVÁ, L., TABACHOVÁ, J. 2015. *Vybrané odchylky a narušení komunikační schopnosti se zaměřením na specifika logopedické a surdopedické diagnostiky a intervence*. Olomouc: Univerzita Palackého. 204 s. ISBN 978-80-244-4908-1.

35. What is Finger-Feeding?. In: *Supporting successful breastfeeding* [online]. 2009 [cit. 2014-03-18]. Dostupné z: www.fingerfeeder.com

36. ZUKER, R.; MANKTELOW, R. Moebius Syndrome. In: Smile Surgery [online]. 2014 [cit. 2014-04-14]. Dostupné z: smile-surgery.com