

ÚZV ÚSTAV
ZDRAVOTNEJ
VÝCHOVY

O nervovosvalových

ochoreniach

**Pacientom a ich
rodinným
príslušníkom**



Ochorených

ochorených

ochorených



Nervovosvalové (neuromuskulárne) ochorenia predstavujú veľkú skupinu rôznorodých postihnutí kostrových (skeletových) svalov a periférnych nervov. Ich spoločným príznakom je postupný vývoj slabosti svalov, často sprevádzaný zmenšovaním ich objemu (amyotrofiou). O pacientoch s takto postihnutými svalmi preto hovoríme ako o muskulárnych (svalových) dystrofiách.

Svaly sú najväčšou bunkovou masou tela, a teda aj jeho najväčším orgánom. Zabezpečujú polohu tela a jeho rôznorodé pohyby. Pri ich ochorení sa preto znižujú možnosti pohybových aktivít, a tým aj fyzického pracovného výkonu.

Nervovosvalové ochorenia možno rozdeliť podľa miesta primárneho (prvotného) postihnutia na:

1. primárne ochorenia svalov,
2. poruchy nervovosvalového spojenia,
3. ochorenia periférneho motorického neurónu (neurogénne amyotrofié).

PRIMÁRNE OCHORENIA SVALOV

Ide o skupinu ochorení s prvotným chorobným postihnutím svalových vlákien. S rozvojom chorobného procesu sa postupne vyvíja aj svalová slabosť a zvyšuje sa úbytok svalovej hmoty (atrofia). Primárne ochorenia svalov sa v odbornej literatúre označujú tiež ako myopatie. Vrodené svalové ochorenia majú svoju príčinu v poruchách dedičných znakov (génov). Získané svalové ochorenia môžu mať rôzne príčiny, napr. zápal, metabolickú poruchu, endokrinnú poruchu a iné. Rozpoznanie týchto získaných svalových ochorení je dôležité pre včasnú začiatie cielenej liečby, ktorá často môže viesť k úplnému vyliečeniu pacienta.

Medzi vrodenými myopatiami pomerne veľkú skupinu tvoria progresívne svalové dystrofie.

PROGRESÍVNE SVALOVÉ DYSTROFIE

Ochorenia sa môžu prejavíť v ktoromkoľvek veku, väčšinou však začínajú už v

detskom veku. Môžu byť postihnuté všetky skupiny skeletových svalov, najmä však svaly plecového a panvového pletenca. Postupne sa vyvíja slabosť a atrofia svalov. Slabosť svalov plecového pletenca sa prejaví poklesnutím pliec. Pacient s námahou dvíha ruky nad hlavu. Lopatky odstavajú (anjelské krídla). Ak sú postihnuté driekové svaly a svaly panvového pletenca, zakrivenie driekovej chrbtice v predozadnom smere je zvýšené a pacient trup zakláňa dozadu, aby si zabezpečil postoj a chôdzu. Chôdza je knísavá a pripomína kačaciu chôdzu. (Myopatická chôdza - trup sa pri každom kroku vychýľuje z boka na bok.) Pacienti s námahou vstávajú z ležiacej polohy a pri vzpriamovaní si pomáhajú podopieraním sa o ruky (šplhajú po vlastnom tele). Úbytok svalov sprevádza ich skracovanie, čo sa prejaví kontraktúrami (trvalé skrátenie svalov prejavujúce sa obmedzením ich pohybu) a rozvojom deformít chrbtice a končatín.

Najznámejšie sú tri typy progresívnych svalových dystrofií, a to:

1. Duchenneova forma,
2. pletencový typ,
3. facioskapulohumerálny typ.

Duchenneova forma

Postihuje najmä chlapcov, výnimočne dievčatá. Začína postihnutím svalov panvového pletenca. Nápadným príznakom ochorenia je zväčšenie objemu niektorých svalov, napríklad lýtok. Je to spôsobené nadmerným hromadením tukového tkaniva pri pokračujúcej atrofii svalových vlákien. Názvom **Beckerova forma myopatie** sa označuje svalová dystrofia zapríčinená poruchou toho istého génu ako pri Duchenneovej forme myopatie, avšak s neskorším začiatkom ochorenia.

Pletencový typ

Tento typ svalového ochorenia sa vyskytuje približne rovnako často u chlapcov, ako aj u dievčat. Začína obyčajne po desiatom roku života. Niekedy môžu byť najprv postihnuté svaly plecového

pletenca a svaly dolných končatín až neskôr. Priebeh ochorenia je pomalší ako u Duchenneovej formy myopatie. Tento typ myopatie je zapríčinený poruchou rôznych génov, a preto nemusí ísť u rôznych pacientov o tú istú príčinu ochorenia.

Facioskapulohumerálny typ

Vyskytuje sa relatívne menej často ako predchádzajúce dva typy. Prvé bývajú postihnuté svaly tváre. Neskôr sa rozvíja aj slabosť svalov plecového pletenca a svalov na prednej časti predkolenia. Ochorenie prebieha pomaly a neovplyvňuje dĺžku života.

Okrem uvedených typov progresívnych svalových dystrofií je v súčasnosti rozpoznaných viacero ďalších vrodených myopatií. Patria sem aj viaceré typy metabolických myopatií. Samostatnú skupinu svalových ochorení tvoria stavy so zvýšenou dráždivosťou membrán svalových vlákien (myotónie), ako aj stavy so záchvatovite sa vyskytujúcou zníženou dráždivosťou membrán svalových vlákien (periodické obrny svalov).

Poruchy nervovosvalového spojenia

Môžu byť vrodené alebo získané. Zo získaných ochorení sa najčastejšie vyskytuje **myastenia gravis** - autoimúnne ochorenie, pri ktorom imunitný systém organizmu tvorí protilátky poškodzujúce nervovosvalové spojenie. Vedie to k poruche prenosu vzruchu z nervu na sval, čo sa prejavuje zvýšenou unaviteľnosťou svalov. Často sa vyskytuje pokles očných viečok, dvojité videnie a porucha prehltnutia potravy. Ochorenie je liečiteľné.

Neurogénne amyotrofie

Slabosť a úbytok svalovej hmoty zapríčiňuje prvotná porucha motorických nervových vlákien. Ak sú postihnuté motorické nervové bunky v predných rohoch miechy, tak hovoríme o **spinálnej amyotrofii**. Vrodené spinálne amyotrofie sa môžu prejavíť vo všetkých vekových skupinách. Najčastejšie sú postihnuté pletencové svaly. V detskom veku je to-

to ochorenie známe pod názvom **Werdnig-Hoffmannova choroba**. Vrodené postihnutia periférnych nervových vlákien sú najčastejšie označované ako **choroba Charcot-Marie-Tooth**. Prejavuje sa oslabením a atrofiou najmä svalov nôh a predkolení, kým svaly rúk a predlaktí sú obyčajne postihnuté menej. Pretože pri tomto ochorení sú oslabené svaly prednej časti predkolenia, hovoríme aj o tzv. **kohútej alebo bocianej chôdzi**.

Príčiny nervovosvalových ochorení

Nervovosvalové ochorenia majú veľmi rôznorodé príčiny. Môžu to byť jednak ochorenia získané v priebehu života, napr. prejavy zápalu, následky pôsobenia toxických látok (alkohol), následky porúch metabolizmu (cukrovka) a pod., jednak je to veľké množstvo vrodených ochorení, kde možno zistiť rôzne poruchy génov.

Čo sa vyšetruje?

U každého pacienta s nervovosvalovým

ochorením je potrebné vykonať podrobné vyšetrenie krvi a moču. U svalových ochorení je zvlášť významné vyšetrenie svalového enzýmu - kreatin-kinázy. Typ nervovosvalového ochorenia môžeme upresniť elektromyografickým vyšetrením. Pri tomto vyšetrení možno bližšie určiť aj stupeň nervovosvalového postihnutia. Pri vyšetrení sa zaznamenávajú elektrické potenciály svalových a nervových vlákien pomocou špeciálnych snímacích elektród a elektromyografického prístroja. Na zistenie príčiny ochorenia je často potrebné odobrať malú vzorku svalu alebo nervu a zhodnotiť ju pod mikroskopom. Výsledok vyšetrenia môže prispieť k určeniu správnej liečby.

Prognóza a liečba svalových amyotrofií

Väčšina vrodených nervovosvalových ochorení sa postupne zhoršuje. Rýchlosť tohto zhoršovania je u jednotlivých pacientov rozdielna. Určenie prognózy závisí od presnosti stanovenia diagnózy. Podporná medikamentózna a rehabili-

tačná liečba môže priebeh ochorenia spomaliť. V tých prípadoch, keď príčinou svalových amyotrofií sú ochorenia zápalové, niektoré metabolické alebo endokrinné, možno cieľenou liečbou upraviť zdravotný stav pacienta. Veľmi dôležité je pravidelné a cieľené cvičenie. Cvičiť sa má niekoľko ráz denne a cviky treba prispôbiť charakteru ochorenia. Pacient by nemal cvičiť až do pocitu únavy alebo vyčerpania. Pravidelné cvičenie zabraňuje rozvoju skracovania postihnutých svalov a s tým spojených deformít. Podporne pôsobí aj kúpeľná liečba. Odporúča sa denne teplý kúpeľ (37 °C) po dobu 30 minút. Pozornosť je potrebné venovať aj dôkladnému preliečeniu horúčkovitých ochorení, najmä liečbe zápalov horných dýchacích ciest.

Komplexná zdravotná a sociálna starostlivosť

Komplexná zdravotná a sociálna starostlivosť by mala zahŕňať celý rad na

seba nadväzujúcich a vzájomne prepojených opatrení, zameraných na maximálne zlepšenie kvality života pacienta.

Prvým významným krokom by malo byť určenie presnej diagnózy. Vo vyspelých krajinách sveta sa realizuje zväčša v diagnostickom centre pre nervovosvalové ochorenia. Pracuje tam niekoľko odborníkov, ktorí sa zúčastňujú na určení presnej diagnózy, pričom využívajú modernú prístrojovú techniku a vykonávajú odbornú poradenskú službu pre ambulancie.

Charakter neuromuskulárnych ochorení si vyžaduje aj spoluprácu s ďalšími odborníkmi (ortopéd, kardiológ, pneumológ, psychológ, sociológ, pracovný terapeut), pretože pacienti s nervovosvalovým ochorením potrebujú často aj ich pomoc.

Liečebnú rehabilitáciu by mal plánovať a kontrolovať skúsený odborník na nervovosvalové ochorenia. Pri vrodených nervovosvalových ochoreniach je potrebná úzka spolupráca s klinickým ge-

netikom. Komplexná starostlivosť by mala zabezpečiť také podmienky pre život pacienta, aby mohol dosiahnuť maximálne možné vzdelanie a vhodné pracovné zaradenie. Starostlivosť o pacienta by mala vychádzať z jeho individuálnych potrieb a aktuálneho zdravotného stavu. Použitie modernej počítačovej techniky umožňuje zvýšiť stupeň nezávislosti pacienta. Je potrebné v maximálnej miere odstrániť bariéry nielen v obytných priestoroch, ale aj v hromadnej doprave. Do komplexnej starostlivosti o pacienta s nervovosvalovým ochorením treba zapojiť aj jeho rodinných príslušníkov.

Organizácia muskulárnych dystrofií v SR (OMD v SR)

Organizácia združuje ľudí postihnutých nervovosvalovými ochoreniami, odborníkov na ich liečenie a priaznivcov. Celkový počet osôb s nervovosvalovými ochoreniami u nás možno odhadnúť (na základe informácií získaných z okolitých krajín) na 25 000. Z toho počet osôb s

vrodenými nervovosvalovými ochoreniami by mal byť približne okolo 2500. V súčasnosti je organizovaná menšia časť pacientov s nervovosvalovými ochoreniami. Je to pravdepodobne zapríčinené nedostatočnou informovanosťou o existencii organizácie a o jej aktivitách. Úlohou organizácie je docieľiť zvýšenú zdravotnú i sociálnu starostlivosť o ľudí postihnutých nervovosvalovým ochorením, pretože život s muskulárnou dystrofiou prináša každému postihnutému a jeho rodine mnoho vážnych problémov. Pri snahe o sebarealizáciu sa postihnutá osoba stretáva so systémom bariér fyzikálneho, ako aj psychického charakteru. Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR je členom Európskeho združenia organizácií muskulárnych dystrofiíkov (EAMDA) od roku 1993. Svojím členstvom získala prístup k najnovším informáciám o výsledkoch výskumu a o vývoji komplexnej starostlivosti o takto postihnutých ľudí vo vyspelých štátoch sveta. Organizácia vydáva svoj bulletin "OZVENA". V ňom sú uverejnené cenné informácie pre postihnuté osoby. Časopis je zasielaný poštou každému

členovi organizácie. Ročný členský poplatok je v súčasnosti nízky (40,- Sk). Za člena organizácie sa možno prihlásiť na nižšie uvedených adresách. Možno tu aj získať bližšie informácie o aktivitách, ako aj o informačných publikáciách organizácie.

Adresy organizácií muskulárnych dystrofiíkov v SR:

OMD v SR, Športová 5, 831 04 Bratislava,
č. tel.: 07/215830

OMD v SR, Pekárska 8, 972 51 Handlová,
č. tel.: 0862/915683

Vydal Ústav zdravotnej výchovy,
Bratislava 1996.

Napísal doc. MUDr. Lubomír Lisý, DrSc.
Sadzba a tlač ÚZV.

Nepredajné.