

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIA: DIAGNOSTIKA A LIEČBA

Príručka pre rodiny





Organizácia muskulárných dystrofiíkov v SR vydala v r. 2012. www.omdvsr.sk

/Kontakt: Vrútocká 8, 821 04 Bratislava, tel: 02/43 41 16 86, e-mail: omd@omdvsr.sk

/Preložené z anglického originálu The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy –

A Guide for Families. /Preklad: Filip Zeman, Darina Urbánková /Odborné korektúry: MUDr. Andrej Vranovský

/Editorka: Mgr. Mária Duračínská /Grafické práce: Veronika Melicherová

/Upozornenie OMD v SR: Rozhodujúca je originálna verzia dokumentu v anglickom jazyku publikovaná na <http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>.

ISBN 978-80-970133-3-2

Obsah

UPOZORNENIE	03
1. ÚVOD	04
2. AKO POUŽÍVAŤ TÚTO PRÍRUČKU	05
3. DIAGNOSTIKA	11
4. NEUROLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ – zachovanie sily a funkčnosti	14
5. REHABILITAČNÁ STAROSTLIVOSŤ – fyzioterapia a ergoterapia	25
6. ORTOPEDICKÁ STAROSTLIVOSŤ – pomoc pri problémoch s kĺbmi a kosťami	29
7. PLŮCNA STAROSTLIVOSŤ – starostlivosť o dýchacie svaly	31
8. KARDIOLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ – starostlivosť o srdce	34
9. STAROSTLIVOSŤ O ZAŽÍVACÍ SYSTÉM – výživa, preháňanie a iné zažívacie problémy	36
10. PSYCHOSOCIÁLNA STAROSTLIVOSŤ - pomoc pri učení sa a správaní	39
11. UVAŽUJEME O OPERÁCII	43
12. STAROSTLIVOSŤ V NALIEHAVÝCH PRÍPADOCH	46
SKRATKY	48
ZOZNAM ČASTO POUŽÍVANÝCH VÝRAZOV	49

Upozornenie

Informácie a rady uvedené v tejto brožúrke nemôžu nahradiť lekársku starostlivosť a musia sa posudzovať vždy v kontexte odporúčaní príslušného (ošetrojúceho) lekára, s ktorým treba konzultovať všetko, čo súvisí s vaším zdravím, najmä pokiaľ ide o symptómy, ktoré si vyžadujú diagnostiku a lekársku starostlivosť. Všetko, čo urobíte na základe tejto brožúrky, je na vašu vlastnú zodpovednosť.

Aj keď autori tejto brožúrky vyvinuli maximálne úsilie, aby zabezpečili presnosť a kompletnosť uvedených informácií, správnosť nie je možné zaručiť a zdravotná starostlivosť musí byť v každej situácii nastavená individuálne.

1. ÚVOD

Táto príručka je určená pre rodiny a sumarizuje výsledky medzinárodného konsenzu ohľadne zdravotnej starostlivosti pri Duchenneovej svalovej dystrofii (DMD). Toto úsilie podporovali americké Centrá na kontrolu a prevenciu chorôb (CDC) v spolupráci so zástupcami patientskych organizácií a sieťou TREAT-NMD. Hlavný dokument o medzinárodnom konsenze, z ktorého vychádza aj táto príručka, je publikovaný v magazíne Lancet Neurology.

Odporúčania vychádzajú z rozsiahlych štúdií, ktorých sa zúčastnilo 84 medzinárodných expertov z oblasti diagnostikovania a starostlivosti pri DMD, ktorí zastupujú široké spektrum rôznych medicínskych odborov a špecializácií. Títo odborníci pripravili nezávislé hodnotenia metód zdravotnej starostlivosti pri DMD s cieľom stanoviť, do akej miery je daná metóda „**nevyhnutná**“, „**vhodná**“ alebo „**nevhodná**“, a to v každom štádiu ochorenia. Celkovo sa zaoberali viac ako 70 000 rôznymi variantmi. To im umožnilo vytvoriť metodické pokyny, ktoré podľa zhody väčšiny odborníkov predstavujú „**najlepšiu prax**“ (tzv. best practice) v oblasti starostlivosti o pacientov s DMD.

Experti zdôraznili, že poskytovanie najlepšej starostlivosti a liečby DMD vyžaduje **multidisciplinárny prístup** za účasti lekárov – špecialistov z rôznych odborov, a že pri tom musí byť lekár alebo špecialista, ktorý viacodborovú starostlivosť riadi alebo koordinuje. Pretože každý prípad je špecifický, všetci pacienti s DMD a ich rodiny by mali **aktívne spolupracovať s odborníkom**, ktorý potom koordinuje a **individualizuje** klinickú starostlivosť už o konkrétneho pacienta.

Príručka poskytuje základné informácie pre aktívnu účasť pacienta na tomto procese. Lekár, ktorý koordinuje starostlivosť, musí poznať všetk problémy, ktoré sa môžu vyskytnúť v súvislosti so starostlivosťou o pacienta s DMD a musí mať prístup k liečebným postupom, ktoré tvoria základ riadnej a správnej starostlivosti a informáciám od ostatných špecialistov. Význam jednotlivých postupov sa časom môže zmeniť. Pomocou tejto príručky sa oboznámite s rôznymi témami a oblasťami, súvisiacimi so zdravotnou starostlivosťou pri diagnóze DMD (obrázok č. 1). Nie všetci z uvedených špecialistov budú počas liečby potrební, je však dôležité, aby boli v prípade potreby k dispozícii, a aby lekár, ktorý celú starostlivosť koordinuje, mal podporu špecialistov zo všetkých týchto oblastí.

ODKAZ NA HLAVNÝ DOKUMENT:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Hlavný dokument je možné stiahnuť aj na internetovej stránke TREAT-NMD:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD/>

2. AKO POUŽÍVAŤ TÚTO PRÍRUČKU

Táto príručka obsahuje veľa informácií. Dajú sa využiť dvoma spôsobmi. Niektoré rodiny sa sústreďujú najmä na momentálny stav ochorenia ich dieťaťa. Iní sa hneď od začiatku ochorenia usilujú maximálne porozumieť všetkým aspektom DMD.

Táto kapitola a obrázok č. 1 ukazujú, akým spôsobom uvažujú jednotliví experti o postupoch pri liečbe a starostlivosti v príslušných štádiách DMD, a ako sa potreby starostlivosti časom menia. Ak chcete prejsť priamo na tú kapitolu dokumentu, ktorá vás práve najviac zaujíma, nájdete ju veľmi jednoducho. Posledné dve kapitoly na konci príručky obsahujú užitočné informácie o tom, na čo pamätať, ak je potrebná operácia a čo treba robiť v krízovej situácii. Jednotlivé kapitoly dokumentu sme farebne odlišili tak, aby sa zhodovali s farbami na obrázku. Na konci brožúrky je aj stručný slovníček vysvetľujúci niektoré pojmy, ktoré nájdete v tomto materiáli, alebo ktoré používajú odborníci - poskytovatelia starostlivosti o pacienta.

“Táto príručka sa týka „medicínskych“ aspektov DMD. Vždy však treba mať na pamäti, že medicínska stránka veci nie je všetko. Hlavnou myšlienkou je, že minimalizovaním zdravotných problémov bude váš syn ďalej žiť a rodina môže ďalej žiť svoj vlastný rodinný život. Je dôležité si pamätať, že väčšina chlapcov s DMD je šťastných a väčšina rodín sa naozaj darí dobre, len čo z nich opadne počiatočný šok z diagnózy.”

Elizabeth Vroom,
United Parent Projects Muscular Dystrophy

DMD KROK ZA KROKOM (obrázok č. 1)

DMD sa časom mení. Lekári a ostatní špecialisti rozlišujú niekoľko kľúčových štádií v progresii (zhoršovaní) tohto ochorenia. Lekári ich používajú pri odporúčanej starostlivosti, i keď tieto štádiá predstavujú vlastne umelú klasifikáciu. Napriek tomu však môžu byť užitočné pre identifikáciu lekárskeho postupu a zákrokov, ktoré sa v príslušnom čase odporúčajú, pre lepšiu orientáciu o tom, čo môžete v danej chvíli od ošetrojúceho personálu očakávať.

Presymptomatická fáza

Vo väčšine prípadov DMD sa v **PRESYMPTOMATICKEJ** fáze toto ochorenie nediagnostikuje. Výnimkou sú prípady, keď sa DMD v rodine už vyskytlo, alebo keď sa krvné testy robia z iných dôvodov. Ak aj sú prítomné také symptómy, ako napr. oneskorenia chodenia alebo rozprávania, tieto bývajú nevyrazné a v tomto štádiu ochorenia sa často nespozorujú alebo nerozpoznajú.

Ranná fáza chodenia

V RANNEJ FÁZE CHODENIA sa prejavia tzv. „typické syndrómy“ DMD, t.j. Gowersov syndróm (dieťa sa pri vstávaní zo zeme musí zaprieť rukami do stehien), kolísavá chôdza (tzv. kačacia chôdza) a chodenie po špičkách. Pri stúpaní do schodov, ktoré zatiaľ zvládajú, bežne prikladajú jednu nohu k druhej, namiesto toho, aby obe nohy pravidelne striedali.

Tieto dve rané štádiá signalizujú, že nastal čas na diagnostické postupy (3. kapitola).

DIAGNOSTIKA: Odporúčajú sa špeciálne testy s cieľom identifikovať zmeny v DNA alebo genetickú mutáciu, ktorá spôsobila DMD. Výsledky testov treba konzultovať so

špecialistami, ktorí vám zároveň vysvetlia, ako tieto výsledky môžu ovplyvniť vaše dieťa či ostatných členov rodiny.

UČENIE SA A SPRÁVANIE: U chlapcov s DMD sa v týchto oblastiach veľmi často vyskytujú problémy. V niektorých prípadoch ide o účinok DMD na mozog, v iných ide skôr o fyzické obmedzenia. Svoju úlohu zohrávajú pritom aj niektoré lieky, napr. steroidy. Veľmi dôležitá je podpora rodiny, môže byť potrebná konzultácia so špecialistom, aby identifikoval špecifické problémy pri učení sa a v správaní (10. kapitola).

FYZIOTERAPIA: Návšteva u fyzioterapeuta (5. kapitola) v skorom štádiu ochorenia umožní začať postupne s cvičením a tým udržať svalstvo pružné a poddajné, aby sa minimalizovala stuhnutosť kĺbov. Fyzioterapeut môže odporučiť aj vhodné cviky pre školu, čím by sa podporila spoluúčasť dieťaťa na školských aktivitách.

STEROIDY: V tomto štádiu je čas premýšľať nad možnosťou použiť steroidy (4. kapitola), ktoré prichádzajú do úvahy v čase, keď sa začnú u chlapcov stabilizovať ich motorické schopnosti. Je dôležité si overiť, či už chlapec podstúpil všetky očkovania a zistiť, či existuje riziko vedľajších účinkov, prípadne toto riziko minimalizovať. Môže byť potrebné aj poradenstvo v oblasti kontroly hmotnosti, respektívej jej prírastku.

SRDCE A DÝCHACIE SVALY: V tomto štádiu ochorenia sa problémy so srdcom či dýchacím svalstvom pravdepodobne ešte nevyskytnú, mali by sa však sledovať v rámci pravidelných lekárskech kontrol pri návšteve kliniky, aby sa stanovila určitá „štartovacia čiara“, t.j. aby sa určilo čo je v prípade vášho chlapca ešte „normálne“, a čo už normálne nie je. Pri stanovení diagnózy sa odporúča urobiť aj vyšetrenie srdca; potom každé dva roky až do desiateho roku života. Po dosiahnutí tohto veku by mali byť kontroly srdca častejšie. Rovnako je dôležité, aby bol chlapec

zaočkovaný proti chrípke a pneumokokom (7. kapitola).

Neskorá fáza chodenia

V NESKOREJ FÁZE CHODENIA sa chôdza stáva postupne zložitejšou a viac sa prejavujú aj problémy s výstupom po schodoch alebo pri vstávaní zo zeme.

UČENIE SA A SPRÁVANIE: V tejto oblasti je naďalej potrebná podpora špecialistov. Osobitná pomoc bude zrejme potrebná pre zmiernenie sa so stratou schopnosti chodiť (10. kapitola).

FYZIOTERAPIA: Rehabilitácia naďalej pokračuje a zameriava sa na rozsah pohybu a nezávislosť (5. kapitola). Ak sa pri rehabilitácii ukáže, že stuhnutosť kĺbov je veľkým problémom, môže byť potrebná konzultácia u ortopéda. Treba zistiť, či existujú vhodné invalidné vozíky na podporu držania správnej polohy pri sedení, s cieľom umožniť nezávislý pohyb a zvýšiť pohodlie chlapca.

STEROIDY: Je dôležité pokračovať v liečbe steroidmi s dôrazom na špecifický režim, dávkovanie a vedľajšie účinky (4. kapitola). Dvakrát ročne sa musí vykonať hodnotenie sily a funkčnosti svalov. Takisto treba stále sledovať prírastok hmotnosti, resp. kontrolovať tendenciu k nadváhe/podváhe, aby sa dalo vhodne zakročiť. (9. kapitola).

SRDCE A DÝCHACIE SVALY: Z hľadiska činnosti srdca a pľúc (7. a 8. kapitola) je aj v tomto štádiu ochorenia riziko vzniku problémov nízke, ale aj tak treba stav srdcových a dýchacích svalov neustále kontrolovať. Od desiateho roku veku dieťaťa by sa spolu s inými testami mal raz ročne robiť echokardiogram. Ak sa ukáže nejaká zmena, lekár odporučí potrebný liečebný postup.

Ranná fáza po strate schopnosti chodiť

V RANEJ FÁZE PO STRATE SCHOPNOSTI CHODIŤ sa musí využívať vozík. Spočiatku chlapci ovládajú vozík sami a udržia sa v ňom aj v správnej polohe (5. kapitola).

UČENIE SA A SPRÁVANIE: Aj napriek tomu, že sa stav neustále zhoršuje, v čase dospievania treba zdôrazňovať samostatnosť, čím sa podporí normálna účasť chlapcov na školských povinnostiach a aktivitách v rámci voľného času.

FYZIOTERAPIA: Je dôležité venovať pozornosť skracovaniu šliach horných končatín (paže, lakte, zápästia a prsty), ako aj pomôckam, ktoré umožnia vášmu synovi postaviť sa/stáť. Zakrivenie chrbtice (skolióza) sa pri všeobecne rozšírenej liečbe steroidmi vyskytuje menej často, ale aj napriek tomu má sledovanie chrbtice po strate schopnosti chodiť veľký význam. V niektorých prípadoch postupuje skolióza rýchlo, často rádovo aj v mesiacoch (6. kapitola). Možno sa bude treba poradiť s ortopédom, aby sa venoval problémom s polohou chodidiel, čo spôsobuje bolesť alebo nepohodlie a obmedzuje výber obuvi.

STEROIDY: Liečba steroidmi je stále dôležitou súčasťou v tejto fáze ochorenia (4. kapitola), a to bez ohľadu na to, či sa s ňou začalo už v predchádzajúcom štádiu a pokračuje sa v nej, alebo sa s ňou začalo až v tomto štádiu.

SRDCE A DÝCHACIE SVALY: Je dôležité, aby sa srdcová činnosť sledovala v ročných intervaloch a okamžite sa pristúpilo k liečbe akejkoľvek zhoršenej funkcie (8. kapitola). Po strate schopnosti chodiť sa začnú zhoršovať respiračné funkcie a bude treba začať s postupnými sériami zákrokov, ktoré chlapcovi pomôžu pri dýchaní či vykašliavaní (7. kapitola).

Neskorá fáza po strate schopnosti chodiť

V NESKOREJ FÁZE PO STRATE SCHOPNOSTI CHODIŤ je stále ťažšie udržať správnu polohu a funkčnosť horných končatín a pravdepodobne vzniknú ďalšie komplikácie.

FYZIOTERAPIA: Treba sa poradiť s fyzioterapeutom o najlepších pomôckach na podporu chlapcovej samostatnosti a spoluúčasti na dani okolo neho. Možno budú potrebné aj iné úpravy, napr. pri prijímaní potravy a tekutín, osobnej hygieny, presune na lôžko či otáčaní sa na lôžku.

STEROIDY: Všetky rozhodnutia súvisiace so steroidmi, výživou či hmotnosťou musia kontrolovať a vzájomne prediskutovať zodpovední lekári.

SRDCE A DÝCHACIE SVALY: Odporúča sa kontrola činnosti pľúc a srdca dvakrát ročne. Často sa vyžadujú aj hlbšie vyšetrenia.

Veľa mladých mužov s DMD žije aj v dospelosti plnohodnotným životom. Je dôležité vopred sa aktívne pripravovať na sice podporovaný, ale napriek tomu nezávislý život dospelého človeka so všetkými príležitosťami a problémami, ktoré bežný život prináša.

Nasledujúce kapitoly príručky sa venujú desiatim rôznym oblastiam starostlivosti pri DMD (pozri obsah a obr. č. 1).

Obrázok č. 1

Rôzne oblasti starostlivosti
v jednotlivých štádiách DMD

<p>1. štádium: PRE- SYMPTOMATICKÉ DMD môže byť di- agnostikovaná už v tomto štádiu, ak sa náhodne zistí zvýšená hladina CK, alebo ak sa DMD v rodine už vyskytuje. Môže sa prejavíť oneskorený vývoj, avšak bez porúch chôdze.</p>	<p>2. štádium: RANÁ FÁZA CHODENIA Gowersov reflex Kolíšavá chôdza Pravdepodobná chôdza po špičkách Stále možná chôdza do schodov</p>	<p>3. štádium: NESKORÁ FÁZA CHODENIA Chôdza sa stáva čoraz viac namáhavejšou Strata schopnosti vystupovať po schodoch a vstať zo zeme</p>	<p>4. štádium: RANÁ FÁZA PO STRATE SCHOPNOSTI CHODIŤ Určitý čas sa dieťa na vozíku dokáže pohybovať samé Dieťa si dokáže udr- žať správnu polohu Môže sa vyvinúť sklióza</p>	<p>5. štádium: NESKORÁ FÁZA PO STRATE SCHOPNOSTI CHODIŤ Zvyšuje sa obme- dzenie pohyblivosti horných končatín a udržiavania správ- nej polohy</p>	<p>Vyžadujú sa vyššetrnia na stanovenie diagnózy a genetické poradenstvo</p>	<p>Chlapec v týchto štádiách už zrejme pozná diagnózu, s výnimkou prípadov oneskorenia z iných dôvodov (napr. pre spríevodne chorobné stavy)</p>	<p>Predbežné plánova- nie ďalšieho vývoja. Splnenie programu očkovania</p>	<p>Pokračuje sa vo vyhodnocovaní výsledkov, aby sa stanovilo, či sa ochorenie vyvíja podľa očakávaní a v súlade s výsledkami diagnostických testov Minimálne raz za pol roka sa hodnotí funkčnosť, sila a rozsah pohybu s cieľom definovať fázu ochorenia a určiť, či je potrebná liečba steroidmi, riadi sa režim dávkovania steroidov a riešenia vedľajších účinkov</p>	<p>Vzdelávanie a podpora Preventívne opatrenia na zachovanie prime- ranej extenzie svalov, resp. minimalizovanie kontraktúr (skracovania svalov a šliach) Podpora vhodného cvičenia a aktivít; pod- pora funkcií a účasti na aktivitách Získanie pomôcok (podľa potreby)</p>	<p>Pokračuje sa v predchádzajúcich opatreniach Získanie vhodného vozíka a pomôcok na sedenie; pomôcky a úpravy na zabezpečenie maximálnej miery samostatnosti pri každodenných aktivitách, fungovaní a účasti na dianí okolo seba</p>	<p>DIAGNOSTIKA</p>	<p>NEUROLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ</p>	<p>REHABILITAČNÁ STAROSTLIVOSŤ</p>
---	---	--	---	--	--	--	--	---	--	---	---------------------------	--	---

ORTOPEDICKÁ STAROSTLIVOSŤ

Sledovanie skoliózy: v konkrétnych situáciách zákroky posteriórnej spinálnej fúzie
Možné zákroky na upravenie polohy chodidla pre správnu polohu vo vozíku

V niektorých prípadoch sa zväži možnosť operácie skrátenej Achillovej šľachy

Ortopedické chirurgické zákroky sú zriedkavo potrebné

PLŮCNA STAROSTLIVOSŤ

Zvýšené riziko zhoršenia dýchacích funkcií
Začínajú sa vyšetrovanie a zákroky

Zvýšené riziko zhoršenia dýchacích funkcií.
Začína sa s hodnotením respiračného systému

Nízke riziko respiračných problémov
Sledovanie vývoja

Normálne respiračné funkcie
Zabezpečiť bežnú imunizáciu, vrátane 23-valentnej pneumokokovej a chrípkovkej vakcíny

KARDIOLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ

Vyhodnocovanie rovnako ako pri mladších vekových skupinách
S vekom rastie aj riziko vzniku kardiologických problémov; potrebné sú zákroky aj pri nesymptomatických pacientoch
Pri zhoršovaní činnosti srdca použiť štandardné zákroky,

Maximálne 2 roky medzi jednotlivými vyšetreniami, po dosiahnutí veku 10 rokov vyššetrenia raz ročne

Echokardiogram pre stanovenie diagnózy alebo v čase dosiahnutia 6 rokov veku

STAROSTLIVOSŤ O ZAŽÍVAČÍ SYSTÉM

Pozornosť treba venovať novej dýstálgii

Sledovanie prírastku hmotnosti zodpovedajúcemu veku chlapca
Pri nadváhe/podváhe treba prehodnotiť výživu

PSYCHOSOCIÁLNA STAROSTLIVOSŤ

Plánovanie prechodu k psychosociálnej starostlivosti pre dospelých

Zhodnotenie/zákroky v oblasti učenia a správania sa a zvládania rôznych situácií
Podpora samostatnosti a sociálneho vývoja

Podpora rodiny,časne zhodnotenie/zákroky v oblasti vývoja, učenia a správania sa

10 Obrázok č. 2 Gowerson manéver (Gowersov syndróm)



3. DIAGNOSTIKA

STAROSTLIVOSŤ PRI URČENÍ DIAGNÓZY

Analyzovanie konkrétnej príčiny ochorenia sa nazýva diagnóza. Ak má váš lekár podozrenie na DMD, je veľmi dôležité stanoviť presnú diagnózu, pričom cieľom starostlivosti v tejto chvíli je stanoviť správnu diagnózu čo možno najrýchlejšie. Pri promptnej diagnóze sa každý člen rodiny môže včas oboznámiť s priebehom ochorenia, môže sa podrobiť genetikému poradenstvu alebo sa môže informovať o možnostiach liečby. Takto sa môže začať uplatňovať primeraná starostlivosť a rodinám priebežne poskytovať podpora a informácie o DMD. Diagnózu by mal v ideálnom prípade stanoviť odborník na nervovo-svalové ochorenia, ktorý má možnosť klinicky dieťa vyšetriť a riadne uskutočniť a vyhodnotiť potrebné testy. Po stanovení diagnózy sa následne

vyšetrenia rodiny a jej podpora môžu doplniť aj o genetické poradenstvo (konzultácia s genetikom).

KEDY MAŤ PODOZRENIE, ŽE IDE O DMD?

Prvé podozrenia vznikajú zvyčajne na základe niektorého z uvedených príznakov, a to aj v prípade, že v rodine sa DMD ešte nevyskytla:

PROBLÉMY S FUNKČNOSŤOU SVALOV.

Zvyčajne si niektorý člen rodiny ako prvý všimne, že niečo nie je v poriadku. Chlapci s DMD začnú chodiť neskôr ako iní chlapci v ich veku. Majú zväčšené lýtkové svaly a problémy pri chôdzi, skákaní a vystupovaní do schodov. Veľmi ľahko padajú a majú tendenciu chodiť po špičkách. Taktiež môžu začať neskôr rozprávať. Jedným z typických príznakov DMD je tzv. Gowersov syndróm alebo manéver, keď si chlapec musí pomáhať rukami, aby sa dokázal postaviť do vzpriamenej polohy. Je to dôsledok oslabovania bedrových a stehenných svalov (obrázok č. 2).

VYSOKÁ HLADINA SVALOVÉHO PROTEÍNU KREATÍNKINÁZY (CK) V KRVI.

Ak sa potvrdí vysoká hladina CK, treba okamžite navštíviť špecialistu na nervovo-svalové ochorenia, aby potvrdil diagnózu. Vysoká hladina CK môže znamenať aj iné svalové ochorenie a sama o sebe nemusí byť príznakom DMD.

VYSOKÁ HLADINA PEČEŇOVÝCH ENZÝMOV AST A ALT V KRVI.

Zvýšenie ich hladiny často súvisí s ochorením pečene, ale môže ju spôsobiť aj svalová dystrofia. Nečakane vysoká hladina týchto enzýmov bez inej príčiny by mala viesť k podozreniu na zvýšenú hladinu CK a následne aj k podozreniu na svalovú dystrofiu. Biopsia pečene sa neodporúča.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Stanovenie diagnózy je pre vás aj pre vášho lekára dôležité na prípravu plánu starostlivosti o syna.
2. Ošetrojúci lekár nemôže diagnostikovať DMD len na základe testov kreatínkinázy (CK). Ak má váš syn zvýšené hladiny CK, na potvrdenie diagnózy musí lekár vykonať genetické testy.
3. NIE STE SAMI. Oslovte svojho lekára s prípadnými otázkami a dožadujte sa konzultácie s genetikom.
4. Toto je zároveň aj čas, keď vám môžu pomôcť kontakty s organizáciou podporujúcou a obhajujúcou záujmy pacientov s DMD. Zoznam kontaktov môžete nájsť v anglickom jazyku na <http://www.treat-nmd.eu/dmd/patient-organizations/>
5. Na Slovensku pacientov a rodiny s DMD združuje **Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR**. Viac informácií nájdete na www.omdvsr.sk

ONESKORENÝ VÝVOJ REČI. U detí s DMD sa s malým oneskorením môže niekedy vyvíjať aj reč (pozri aj 10. Kapitulu).

POTVRDENIE DIAGNÓZY DMD

DMD je genetické ochorenie. Je spôsobené mutáciou alebo zmenou DNA génu, ktorý sa nazýva dystrofin alebo „gén DMD“. Diagnózu musia potvrdiť genetické testy krvnej vzorky. Niekedy sa však robia aj iné testy. Niekoľko informácií o genetických testoch sa uvádza v zhrnutí č. 1.

TESTY

1) GENETICKÉ TESTOVANIE

Genetické testy sú dôležité vždy, aj keď sa DMD pôvodne potvrdí na základe svalovej biopsie. Jednotlivé typy testov špecifickejšie a detailnejšie informujú o zmene v DNA či o mutácii. Geneticky potvrdená diagnóza je dôležitá z niekoľkých dôvodov. Pomôže rozhodnúť, či je na základe mutácie svojho génu chlapec vhodný pre niektorú z mnohých klinických skúšok zameraných na konkrétnu mutáciu. A pomôže aj rodine pri rozhodnutiach súvisiacich s prenatálnym diagnostikovaním či budúcim tehotenstvom matky.

Keď už je raz mutácia či zmena DNA na dystrofíne známa, matke sa môže ponúknuť možnosť podstúpiť genetické testy, aby sa preukázalo, či je alebo nie je prenášačkou ochorenia. Táto informácia je významná aj pre ostatné ženy v rodine z matkinej strany (sestry, dcéry, tety, netere), pretože sa môže ukázať, či sú potenciálnymi prenášačkami tejto genetickej mutácie.

Genetické testy a konzultácie s genetikom pomôžu rodine pochopiť výsledky testovania a ich potenciálny vplyv na členov rodiny (pozri zhrnutie č. 1).

2) SVALOVÁ BIOPSIA

Lekár vám môže odporučiť svalovú biopsiu (odobratie malej vzorky svalu na analýzu).

Genetická mutácia pri DMD znamená, že telo nedokáže tvoriť proteín dystrofin alebo ho neprodukuje dostatočné množstvo. Svalová biopsia môže ukázať množstvo dystrofinu v svalových bunkách (obr. č. 3).

Ak sa diagnózu podarilo potvrdiť genetickými testami, svalová biopsia sa už nemusí vyžadovať. Avšak v niektorých zdravotníckych zariadeniach sa DMD môže diagnostikovať práve pomocou biopsie. Genetické testy sú vždy nevyhnutné, aj pri pozitívnom výsledku biopsie, aby sa dala určiť konkrétna zmena DNA alebo genetická mutácia spôsobujúca DMD.

Existujú dva typy testov, ktorým sa vzorka svalu bežne podrobuje. Je to imunocytochémia a imunobloting na dystrofin. Tieto testy sa robia s cieľom zistiť prítomnosť alebo neprítomnosť (absenciu) dystrofinu a môžu pomôcť rozpoznať DMD od miernejších foriem ochorenia.

3) INÉ TESTY

V minulosti boli tradičnou súčasťou testov detí s podozrením na nervovo-svalové ochorenie aj elektromyografia (EMG) a meranie vodivosti nervov (tzv. ihlový test). Odborníci sa zhodujú, že tieto testy NIE SÚ pre hodnotenie DMD vhodné, ani potrebné.

Obrázok č. 3

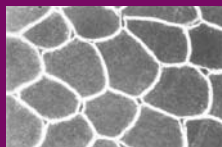
Svalová biopsia:

NORMAL – zdravý sval s dystrofinom okolo svalových vlákien,

DMD – dystrofický sval s nedostatkom dystrofinu

NORMAL

DMD



Zhrnutie č. 1

Prečo je dôležité genetické potvrdenie DMD

KONZULTÁCIE S GENETIKOM A TESTY NA PRENÁŠAČSTVO:

- Niekedy genetická mutácia, ktorá spôsobuje DMD, vzniká náhodne. Považuje sa to za spontánnu mutáciu. V ostatných prípadoch mutáciu prenáša na chlapcov matka.
- Matka, u ktorej je prítomná mutácia, sa nazýva „prenášačkou“, lebo môže preniesť genetickú mutáciu aj na svoje deti. Chlapci budú postihnutí DMD, zatiaľ čo dievčatá sa samy stanú prenášačkami. Ak je matka testovaná a genetická mutácia sa u nej podarí diagnostikovať, v budúcnosti sa potom môže adekvátne rozhodnúť o ďalšom tehotenstve a jej príbuzné (ostatné ženy v jej rodine, napr. sestry, netere, dcéry) môžu tiež podstúpiť testy na prítomnosť mutácie spôsobujúcej DMD.
- Aj keď žena nie je prenášačkou, v prípade jej budúceho tehotenstva existuje malé riziko, pretože mutácia sa môže vyskytnúť priamo v jej vajíčku alebo jeho bunkách. Toto sa nazýva „germinálny mozaicizmus“ alebo „zárodočný mozaicizmus“.
- V neskorších fázach života aj u prenášačiek existuje malé riziko vzniku srdcovej slabosti alebo dokonca slabosť nôh. Poznanie, či žena je alebo nie je prenášačka, teda môže pomôcť pri identifikovaní týchto rizík a žene je možno včas poskytnúť adekvátne poradenstvo.
- Mali by ste mať kontakt s genetikom, ktorý vám všetky tieto súvislosti podrobne vysvetlí.

ZARADENIE DO KLINICKÝCH SKÚŠOK:

- V oblasti DMD v súčasnosti prebieha mnoho klinických skúšok, ktoré sú vždy zamerané na konkrétny typ mutácie. Genetické testy (určenie presnej mutácie pri DMD) sú dôležité pre to, aby sa dalo rozhodnúť, či je váš chlapec vhodný zúčastniť sa skúšok. Aby lekári ľahšie našli chlapcov s DMD vhodných na zaradenie do klinických skúšok, mali by ste sa zaregistrovať v tzv. registri pacientov.
- Najdôležitejšou otázkou, na ktorú treba poznať odpoveď je, či genetické testy, ktoré ste podstúpili, boli vykonané podľa najnovších štandardov, ktoré umožňujú presne identifikovať typ mutácie. Inak môže byť potrebné ďalšie testovanie. O tomto musíte hovoriť so svojim lekárom. Presná mutácia je potrebná aj pri registrácii do registrov pacientov s DMD.
- Podrobnosti o testoch, ktoré sa môžu vykonať, ako aj o ich účinnosti/efektívnosti pri určení všetkých detailov konkrétnej mutácie, nájdete v hlavnom dokumente (viď odkaz v úvode príručky).

Zoznam národných registrov DMD v krajinách celého sveta je uvedený na <http://www.treat-nmd.eu/dmd/patient-registries/national-registries/>

Súčasťou zoznamu je aj register českých a slovenských pacientov s DMD/BMD, ktorý vznikol z iniciatívy združenia Parent Project a nachádza sa na pôde Masarykovej univerzity v Brne. <http://dystrophy.registry.cz>

Prístup do registra majú aj vybraní neurológovia zo Slovenska. Pre viac informácií navštívte uvedené internetové stránky a/alebo kontaktujte Organizáciu muskulárnych dystrofií v SR.

4. NEUROLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ – zachovanie sily a funkčnosti

AKÉ VYŠETRENIA BY SA MALI UROBIŤ A KEDY

Váš syn by mal chodiť na pravidelné prehliadky k špecialistovi, ktorý odborne sleduje jeho vývoj a rozpozná nezvyčajné príznaky, pri ktorých je potrebné ďalšie hodnotenie stavu. Je to dôležité pre rozhodnutie o ďalšej liečbe, a to v najvhodnejšom čase a pri maximálnom úsilí predísť prípadným problémom. Odporúča sa, aby váš syn navštívil lekára – v rámci možnosti – aspoň raz za šesť mesiacov, fyzioterapeuta alebo ergoterapeuta približne raz za štyri mesiace.

Testy, ktoré sa používajú na sledovanie pacientov s DMD, sa môžu na jednotlivých klinikách od seba odlišovať. Najdôležitejšie je pacienta pravidelne kontrolovať a tým riadne sledovať jednotlivé postupy/zákroky. Toto pravidelné hodnotenie by malo zahŕňať testy, ktoré ukazujú vývoj zdravotného stavu, a to:

HODNOTENIE SILY. Silu možno merať rôznymi spôsobmi, aby sa ukázalo, či došlo k zmene sily v jednotlivých kĺboch.

HODNOTENIE ROZSAHU POHYBLIVOSTI KĽBOV: Sleduje sa vývoj kontraktúr (skrakovania svalov a šliach) a stuhnutosti kĺbov, a aby sa odporučili strečingové cviky alebo iné postupy, ktoré by mohli pomôcť.

ČASOVÉ TESTY: Mnohé kliniky bežne merajú čas potrebný na vykonanie určitej činnosti, napr. čas potrebný na postavenie sa zo zeme, prejdenie určitej vzdialenosti, alebo prekonanie niekoľkých schodov. Poskytujú obraz o aktuálnej zmene v zdravotnom stave chlapca a o reakcii na liečbu.

STUPNICA MERANIA MOTORICKÝCH FUNKCIÍ: Je veľké množstvo rôznych stupníc,

ale vaša klinika by mala systematicky používať vždy tú istú metódu. V rôznych štádiách ochorenia môžu byť potrebné rôzne stupnice merania.

HODNOTENIE AKTIVÍT KAŽDODENNÉHO ŽIVOTA: Toto umožní tímu špecialistov, aby rozhodli, či pacient potrebuje ďalšiu pomoc, aby bol samostatný.

LIEČBA SVALOVÝCH SYMPTÓMOV POMOCOU LIEKOV (farmakologická liečba)

V súčasnosti sa uskutočňuje veľa výskumov v oblasti nových liekov pre DMD. V tomto materiáli dali špecialisti iba odporúčania, kde už dnes existuje dostatočný dôkaz o účinnnej liečbe. Tieto odporúčania sa v budúcnosti zmenia, keď budú dostupné nové dôkazy (napr. výsledky klinických skúšok). V takom prípade sa príslušne upraví aj príručka.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Keďže váš syn nemá dystrofin, jeho svaly budú postupne ochabovať a slabnúť.
2. Niektoré cvičenia a vyčerpávajúce aktivity môžu svalové poškodenie ešte zhoršiť.
3. Lekár rozumie progresii tohto ochabovania svalstva a môže vášmu synovi pomôcť pripraviť sa na ďalšie kroky.
4. Je dôležité, aby lekár vedel, ako vášmu synovi fungujú svaly, aby čo najskôr začal adekvátnu liečbu.

Aj keď sa vo všeobecnosti očakáva, že v budúcnosti bude k dispozícii viac možností liečby, v súčasnosti jedinou farmakologickou liečbou svalových symptómov DMD je liečba steroidmi, na ktorej sa experti zhodujú, a odporúčajú ju na základe dostatočných dôkazov o jej účinnosti. Táto kapitola sa venuje podrobnému rozboru problematiky steroidov. Farmakologická liečba iných špecifických symptómov DMD, ako napr. kardiologické problémy, sa rozoberie na inom mieste.

LIEČBA STEROIDMI – KROK ZA KROKOM

Steroidy sa používajú pri mnohých iných ochoreniach a skúsenosti z ich využíváním sú v celosvetovom meradle rozsiahle. Niet pochyb, že sú osožné pre mnohých chlapcov s DMD, tento osov však musí byť v rovnováhe s riešeniami možných vedľajších účinkov, na ktoré myslíme už vopred. Užívanie steroidov je pri DMD veľmi dôležité a mali by sa s nimi včas oboznámiť všetky rodiny.

ZÁKLADNÉ INFORMÁCIE

- **Steroidy (tiež nazývané glukokortikoidy alebo kortikosteroidy) sú jediné známe lieky, ktoré pri DMD spomaľujú ubúdanie svalovej sily a zhoršovanie motorických funkcií.** Steroidy sa využívajú, aby pomohli dieťaťu čo najdlhšie samostatne chodiť, a tým podporili jeho zapojenie sa do okolitého diania a neskôr minimalizovali problémy s dýchacím, srdcovým a pohybovým systémom. Znižujú aj riziko vzniku skoliózy (zakrivovania chrbtice).
- **Treba predchádzať a zvládnuť vedľajšie účinky užívania steroidov, ktoré treba predvídať a pripraviť sa na ne.** Musí sa zasiahnúť aktívne a včas, aby sa predišlo problémom, ktoré môžu byť veľmi závažné. Vedľajšie účinky pri užívaní steroidov bývajú rôzne a sú uvedené v tabuľke č. 1.

KEDY ZAČAŤ A KEDY SKONČIŤ S LIEČBOU STEROIDMI

- **Začať s liečbou steroidmi by sa malo vtedy, keď sú motorické funkcie dieťaťa v tzv. stabilnej fáze („fáza plateau“)** t.j. keď sa motorické schopnosti prestali zlepšovať, ale nezačali sa ani zhoršovať. Obyčajne to býva približne medzi štvrtým a šiestym rokom života. Neodporúča sa podávať steroidy deťom, ktoré ešte stále dokážu rozvíjať svoju motoriku, najmä do veku dvoch rokov.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Steroidy sú jedinými liekmi, ktoré sú známe tým, že spomaľujú slabnutie svalov.
2. Vždy povedzte lekárom a ostatným poskytovateľom zdravotnej starostlivosti, že váš syn berie steroidy. Je to obzvlášť dôležité vtedy, keď má váš syn podstúpiť operáciu, alebo keď má infekčné ochorenie či zranenie, pretože steroidy môžu potlačovať imunitu.
3. Váš syn by nikdy nemal odrazu prestať brať steroidy.
4. Váš syn by mal pravidelne navštevovať lekára, ktorý má prax v podávaní a predpisovaní steroidov. Vysvetlí vám možné vedľajšie účinky a povie vám, či hrozia aj vášmu synovi.

- **Pred začatím takejto liečby by mal byť chlapec už kompletne zaočkovaný v súlade s národným očkovacím plánom a mal by mať zaistenú imunitu voči ovčím kiahňam.**
- **Liečba steroidmi pri chlapcoch/mladých mužoch, ktorí už nevedia samostatne chodiť, je individuálna. Rozhodnutie o jej začatí sa musí prekonzultovať s lekárom a mali by sa zohľadniť aj súvisiace rizikové faktory.** Mnohí experti odporúčajú pokračovať v liečbe steroidmi



u chlapcov, ktorí ich užívali v čase, keď ešte chodili, aj po strate schopnosti chodiť. Pri nechodiacich pacientoch ide o to, aby sa čo najdlhšie udržala sila horných končatín, spomalila sa skolióza a oddialilo sa zhoršenie respiračných a kardiologických funkcií.

RÔZNE REŽIMY LIEČBY STEROIDMI

Skutočnosť, že jednotliví lekári a jednotlivé kliniky často predpisujú rôzne režimy užívania steroidov, t.j. skutočnosť, že je možné získať rôzne informácie o rôznych liekoch a rôznych dávkovaniach, môže vyvolať znepokojenie. Táto príručka sa usiluje jasne poukázať na spôsob, ako používať steroidy účinne a bezpečne, a to na základe pravidelného hodnotenia ich fungovania a vedľajších účinkov (zhrnutie č. 2).

- **Prednizón (prednizolón) a deflazakort sú dva typy steroidov, ktoré sa pri DMD využívajú najviac. Predpokladá sa, že fungujú podobne.** Ani jeden z nich nie je jednoznačne lepší ako druhý. Skúšky

s týmito liekmi, ktoré sa pripravujú, sú dôležité a pomôžu nám lepšie pochopiť ich účinky.

- Voľba konkrétneho steroidu závisí od jeho dostupnosti v danej krajine, od nákladov na jeho zaobstaranie, spôsobu podávania a od vnímania vedľajších účinkov. Prednizón má tú výhodu, že nie je veľmi drahý a je dostupný vo forme tabliet, aj v tekutej forme. Nieкто môže uprednostňovať deflazakort, pretože pri ňom môže ísť o trochu menšie riziko zvyšovania hmotnosti.
- Špecialisti preferujú denné užívanie steroidov oproti iným alternatívnym formám. Výsledky prebiehajúcich či budúcich štúdií však môžu tieto odporúčania upraviť.

Zhrnutie č. 2

Dávkovanie steroidov pri začatí liečby a udržiavanie dávky počas ich užívania

- **Odporúčaná štartovacia dávka prednizónu je 0,75 mg/kg/deň a deflazakortu 0,9 mg/kg/deň.** Podáva sa predpoludním. Pri niektorých deťoch sa niekoľko hodín po podaní lieku vyskytli krátkodobé poruchy správania (hyperaktivita, náladovosť). V takom prípade sa podávaním liekov v popoludňajších hodinách môžu niektoré z týchto vedľajších účinkov zmierniť.
- **Pre chodiace deti sa dávka obvykle zvyšuje, ako dieťa rastie až dosiahne hmotnosť asi 40 kg.** Maximálna dávka prednizónu je zvyčajne 30 mg/deň a deflazakortu 36 mg/deň.
- **Nechodiaci mladí ľudia na dlhodobej steroidovej liečbe majú obvykle viac ako 40 kg. Dávka prednizónu sa môže znížiť na 0,3 až 0,6 mg/kg/deň.** I keď je to nižšia ako odporúčaná dávka 30 mg, ukazuje sa, že výsledky sú skutočne prospešné.
- Pri rozhodovaní o udržiavacej dávke steroidov sa vždy zohľadňujú faktory rastu, reakcia na liečbu a záťaž vedľajších účinkov. Tieto faktory sa pri každej návšteve lekára znovu posudzujú podľa výsledkov testov a hodnotenia vedľajších účinkov (t.j. či sa tieto dajú zvládnuť alebo tolerovať).
- **Pri chlapcoch s relatívne nízkymi dávkami steroidov (nižšími ako je štartovacia dávka na kilogram telesnej váhy), ktorí začnú vykazovať pokles funkčnosti, je dôležité pouvažovať nad prehodnotením nastavenia liečby**

v záujme zachovania funkčnosti. Dávka sa zvýši na cieľovú hodnotu a chlapec sa potom približne každé dva až tri mesiace podrobí vyšetreniam na hodnotenie prínosu liečby.

- **Neexistuje konsenzus o optimálnom dávkovaní steroidov pri nechodiacich chlapcoch.** Nie je známa ani účinnosť liečby steroidmi na prevenciu skoliózy, ani na stabilizáciu respiračných a kardiologických funkcií. Táto oblasť si vyžaduje ďalšie štúdium.

Poznámka OMD v SR: V Slovenskej republike nie je deflazakort dostupný.



Zhrnutie č. 3

Starostlivosť pri liečbe steroidmi

- Ak sa ukáže, že vedľajšie účinky sú **nevládnuteľné alebo neúnosné**, navrhne sa zníženie dávky asi o tretinu až štvrtinu, a to alebo telefonicky alebo návštevou u lekára do jedného mesiaca, aby sa prehodnotilo zvládanie vedľajších účinkov.
- Ak sa pravidelné denné dávkovanie steroidov prejaví v ich **neznášanlivosti alebo nezniesiteľnosti**, pričom k zlepšeniu **nedôjde ani po znížení dennej dávky**, potom je vhodné prejsť na iný dávkovací režim.
- **Liečba steroidmi sa neodporúča ukončiť ani v prípade nevládnuteľných či neúnosných vedľajších účinkov, ak sa pred tým aspoň raz nevyskúšalo zníženie dennej dávky či iný režim podávania steroidov.** Toto odporúčanie platí rovnako pre chodiacich, ako aj pre nechodiacich chlapcov.
- Ak sa ukáže, že úpravou dávkovania steroidov alebo režimu podávania steroidov sa nedosiahne účinné zmiernenie významných vedľajších účinkov, s užívaním steroidov sa musí prestať. Ide o rozhodnutie, ktoré sa robí individuálne pri každom chlapcovi a v spolupráci s ním a jeho rodinou. **Steroidy by sa nikdy nemali vysadiť naraz.**



Zhrnutie č. 4

Ostatné lieky a potravinové doplnky

Experti uvažovali aj o iných liekoch a doplnkoch, ktoré sa pri liečbe DMD v niektorých prípadoch ukázali ako účinné. Preskúmali všetky zverejnené informácie o týchto látkach, aby sa presvedčili, že dôkazy o ich účinnosti a bezpečnosti sú dostatočné, a preto ich využitie môžu odporučiť.

Špecialisti sa zhodli, že:

- Užívanie **oxandrolónu**, anabolického steroidu, **sa neodporúča**.
- Bezpečnosť pri užívaní botoxu na liečbu alebo prevenciu kontraktúr (skracovania svalov a šliach) pri chlapcoch s DMD sa neskúmala, a preto sa neodporúča.
- Niet opory pre systematické užívanie kreatínu. Náhodne kontrolovaná skúška s kreatínom pri DMD nepreukázala jednoznačný osov. Ak má osoba užívajúca kreatín problémy s obličkami, musí s jeho užívaním prestať.
- Momentálne **sa nedajú odporučiť** ani ďalšie výživové doplnky alebo lieky, ktoré sa niekedy pri liečbe DMD používajú, vrátane koenzýmu Q10, karnitínu, aminokyselín (glutamín, arginín), protizápalové a antioxidantné doplnky (rybí olej, vitamín E, výťažky zo zeleného čaju, pentoxyfílín) a iných (napr. bylinných a rastlinných extraktov). Špecialisti sa zhodli na tom, že v súčasnosti podľa dostupnej odbornej literatúry nie je dost' dôkazov o ich účinkoch.
- Špecialisti sa zhodujú, že v tejto oblasti sa musí robiť ďalší výskum. Vyjadrujú podporu aktívneho zapojeniu sa rodín do činností na pomoc rozvoju nových poznatkov, ako sú registre pacientov a klinické skúšky.

LIEČBA STEROIDMI A VEDĽAJŠIE ÚČINKY (zhrnutie č. 3 a č. 4; tabuľka č. 1)

Len čo sa začne s dlhodobou liečbou steroidmi, je veľmi dôležité zvládnuť jej vedľajšie účinky. Keďže liečba steroidmi je hlavným farmakologickým druhom liečby DMD, nemali by sa do nej ľahkovážne púšťať ani lekári ani samotná rodina, ale mal by ju predpisovať len lekár s adekvátnymi odbornými skúsenosťami.

Steroidy sú jediným liekom, na ktorom sa experti zhodli a odporúčajú ich. Aj keď niektoré z liekov uvedených v zhrnutí č. 4 sa

používajú veľmi často, zatiaľ nie je dost' dôkazov, aby sa dalo povedať, či sú alebo nie sú tieto ďalšie doplnky skutočne účinné. Ak uvažujete, že budete brať nové lieky, alebo že chcete niektorý vysadiť, vždy sa musíte poradiť so svojim lekárom.

Tabuľka č. 1 predstavuje súhrn základných vedľajších účinkov pri užívaní steroidov, ktoré treba sledovať, a obsahuje aj užitočné protiopatrenia. Faktormi, ktoré treba zohľadniť pri udržiavaní či znižovaní dennej dávky steroidov, sú reakcia na liečbu, hmotnosť a rast, ako aj to, či sa prejavujú a zvládajú vedľajšie účinky.

Tabuľka č. 1

VEDĽAJŠIE ÚČINKY PRI STEROIDOCH: ODPORÚČANIA A PROTIOPATRENIA

Sú tu uvedené niektoré z najčastejšie sa vyskytujúcich dlhodobých vedľajších účinkov pri užívaní steroidov pri dospievajúcich deťoch. Je dôležité si uvedomiť, že každý človek reaguje na liečbu steroidmi individuálne. Kľúčom k úspešnému užívaniu steroidov je byť si vedomý potenciálnych vedľajších účinkov a predchádzať im, či ich aspoň v prípadoch, kedy to je možné, redukovať. Redukcia dávky steroidov je nevyhnutná v prípadoch, kedy sú vedľajšie účinky nezvládnuteľné alebo neúnosné. Ak sa toto opatrenie ukáže ako nedostatočné, potom je ešte pred definitívnym zastavením liečby steroidmi potrebná buď ďalšia redukcia dávky, alebo úprava dávkovacieho režimu.

Vedľajšie účinky	Komentár a odporúčané metódy sledovania vedľajších účinkov	Otázky na zamyslenie sa a na konzultácie s lekárom
Všeobecné a kozmetické Prírastok hmotnosti Obezita	Pred začiatkom liečby steroidmi sa všetky rodiny musia oboznámiť s informáciami o stravovaní. Treba ich upozorniť že steroidy zvyšujú chuť do jedla.	Je dôležité, aby sa celá rodina stravovala rozumne, aby sa zabránilo nadmernému zvyšovaniu hmotnosti. Poradte sa v otázkach výživy a diét celej rodiny.
Cushingoidný vzhľad (zaoblenie tváre)	Časom bude plnosť tváre a líc oveľa viditeľnejšia.	Pozorné sledovanie stravovania a obmedzenie príjmu cukru a soli pomáha obmedziť zvyšovanie hmotnosti a môže minimalizovať efekt tzv. cushingoidného vzhľadu.
Nadmerný rast ochlpenia (hirsutizmus)	Klinické testy	Toto väčšinou nebýva závažným príznakom, ktorý by znamenal zmenu v liečbe.
Akné, tinea, bradavice	Prejavujú sa najmä pri dospievajúcich	Použite špeciálne prípravky (aj na lekárske predpis) a neponáhľajte sa so zmenou dávkovania steroidov, pokiaľ príznaky nespôsobujú emocionálne problémy.
Spomalenie rastu	V rámci všeobecnej starostlivosti sledujte výšku najmenej každých 6 mesiacov (výška pri DMD nižšia aj bez liečby steroidmi).	Spýtajte sa syna, či ho trápi jeho výška. Ak áno, konzultujte s lekárom, či treba navštíviť endokrinológa.

Vedľajšie účinky	Komentár a odporúčané metódy sledovania vedľajších účinkov	Otázky na zamyslenie sa a na konzultácie s lekárom
Oneskorený začiatok puberty	<p>Sledujte priebeh.</p> <p>Spomeňte si na akýkoľvek prípad v rodine, kedy došlo k oneskorenému vývoju pohlavnej zrelosti.</p>	<p>Rozprávajte sa o puberte. Pýtajte sa syna, či ho trápi, že sa oneskoruje.</p> <p>Poradte sa s lekárom, či je potrebné endokrinologické vyšetrenie, ak to znepokojuje vás alebo vášho syna.</p>
Negatívne zmeny správania sa (viac informácií je v 10. kapitole)	<p>Zaznamenajte si typickú náladu, temperament (povahu) a hyperaktivitu (ADHD). Uvedomte si, že tieto ukazovatele sa v prvých šiestich týždňoch liečby steroidmi dočasne zhoršia.</p>	<p>Zvážte, či by sa základné problémy nemali vyriešiť ešte pred liečbou steroidmi, napr. konzultáciou o ADHD. Môže pomôcť zmena času podávania steroidov (napr. neskôr cez deň). Poradte sa s lekárom, aby zvážil, či netreba tieto problémy konzultovať so špecialistom na poruchy správania.</p>
Potlačovanie imunity a činnosti nadobličiek	<p>Uvedomte si riziko vážnych infekcií a nutnosť promptne zareagovať aj v prípade menších infekcií.</p> <p>Informujte zdravotnícky personál o tom, že vaše dieťa sa lieči steroidmi a noste so sebou príslušný preukaz.</p> <p>Zabezpečte, aby sa liečba náhle neprerušila, t.j. aby neboli steroidy vysadené naraz.</p> <p>Je veľmi dôležité, aby sa pacient, ktorý sa podrobuje liečbe steroidmi, nevynechal dávku v čase dlhšom ako 24 hodín, najmä ak sa necíti dobre.</p>	<p>Pred začiatkom liečby steroidmi dajte syna zaočkovať proti ovčím kiahňam (varicella). V opačnom prípade pri kontakte s varicellou vyhľadajte lekára.</p> <p>Ak je vo vašom regióne problém s TBC, môže byť potrebné osobitné sledovanie.</p> <p>Konzultujte so svojim lekárom, ako postupovať pri výpadku steroidov, napr. či začať užívať prednizolón, keď bol dočasne nedostupný deflazakort, alebo či budete potrebovať intravenózne dávkovanie pri chorobe alebo počas hladovky.</p> <p>Poradte sa s lekárom o intravenózne aplikácii jednorazovej dávky metylprednizolónu pri chirurgickom zákroku alebo pri vážnom ochorení.</p> <p>Ak chlapec neprijíma potravu, podávajte mu steroidy intravenózne.</p>

Vedľajšie účinky	Komentár a odporúčané metódy sledovania vedľajších účinkov	Otázky na zamyslenie sa a na konzultácie s lekárom
Hypertenzia	Sledujte krvný tlak pri každej návšteve lekára/kliniky.	Ak sa zvýši krvný tlak, prvým užitočným krokom môže byť obmedziť príjem soli či redukcia hmotnosti. Ak to nepomôže, lekár by mal uvažovať o liečbe pomocou ACE alebo betablokátorov.
Intolerancia glukózy	Pri návšteve lekára/kliniky si nechajte skontrolovať množstvo cukru v moči pomocou meracej tyčinky. Informujte sa o zvýšenom močení alebo zvýšenom pocitu smädu.	Ak sú testy moču pozitívne, môžu byť potrebné aj krvné testy.
Gastritída/ gastroezofageálny reflux	Sledujte príznaky refluxu (pálenie záhy).	Vyhýbajte sa používaniu nesteroidných antizápalových liekov (NSAID), ako napr. aspirín, ibuprofen, naproxén. Ak sa ukážu symptómy, môžu sa použiť lieky a antacidá.
Peptický vred	Oznámte príznaky bolesti žalúdka, pretože tieto môžu znamenať poškodenie sliznice žalúdka. V prípade anémie alebo pozitívnej anamnézy sa kontroluje prítomnosť krvi v stolici.	Vyhýbajte sa používaniu NSAID (aspirín, ibuprofen, naproxén). Ak sa ukážu symptómy, môžu sa použiť lieky a antacidá. Poradte sa s gastroenterológom.
Katarakta (šedý zákal)	Vyšetrenie zraku jedenkrát ročne.	Ak sa vyskytne šedý zákal, ktorý ovplyvňuje videnie, zvážte prechod z prednizolónu na deflazakort. Vyhľadajte pomoc oftalmológa (očného lekára). Šedý zákal, ktorý ovplyvňuje videnie, sa musí liečiť.

Vedľajšie účinky	Komentár a odporúčané metódy sledovania vedľajších účinkov	Otázky na zamyslenie sa a na konzultácie s lekárom
<p>Pokles obsahu minerálov v kostiach a zvýšené riziko vzniku zlomenín</p>	<p>Pozorne sledujte výskyt zlomenín.</p> <p>Raz ročne podstúpte DEXA vyšetrenie na zistenie hustoty kostí.</p> <p>Raz ročne treba dať vyšetriť hladinu vitamínu D v krvi (ideálne na konci zimy) a ak je nízka, dopĺňajte ju vitamínom D3.</p> <p>Dietológ zhodnotí príjem vápnika a vitamínu D.</p>	<p>V závislosti od hladiny vitamínu D v krvi sa tento môže užívať vo forme vitamínových doplnkov. Hladinu vitamínu D znova skontrolujte po troch mesiacoch liečby.</p> <p>Pomôcť môžu aktivity ovplyvňujúce hmotnosť.</p> <p>Presvedčte sa, že v strave prijímate dost' vápnika, v opačnom prípade ho treba doplniť formou výživových doplnkov.</p>
<p>Myoglobinúria (Moč má tmavú farbu, pretože obsahuje štiepne produkty svalových proteínov. Treba kontrolovať v laboratóriu)</p>	<p>Informujte sa o nenormálnej farbe moču po cvičení – testy moču.</p>	<p>Vyvarujte sa intenzívneho cvičenia a excentrických cvikov, napr. behu z kopca alebo skákaniu na trampolíne.</p> <p>Dôležitý je riadny príjem tekutín. Ak podobné príznaky pretrvávajú, treba si nechať vyšetriť aj obličky.</p>





5. REHABILITAČNÁ STAROSTLIVOSŤ – fyzioterapia a ergoterapia



Ľudia s DMD potrebujú mať počas života prístup k rôznym druhom rehabilitačnej starostlivosti. Väčšinu z nich zabezpečí fyzioterapeut a ergoterapeut, ale možno bude potrebná aj pomoc napr. špecialistov na rehabilitáciu, ortotikov (odborníci na navrhnutie a výrobu ortéz), poskytovateľov vozíkov a iných pomôcok. Zapojený môže byť aj chirurg z oblasti ortopédie.

Pri rehabilitačnej starostlivosti je kľúčovou časťou kompletná starostlivosť na zachovanie pružnosti svalstva a predchádzanie vzniku kontraktúr.

Cieľom natáhovania (strečingu) je zachovanie funkčnosti a pohodlia. Toto sleduje fyzioterapeut, ale natáhovanie musí byť súčasťou každodennej domácej rutiny.

Pri DMD existuje veľa faktorov, ktoré prispievajú k tomu, že kĺby stuhnú a vznikajú kontraktúry. To znamená, že svaly sú v dôsledku obmedzeného používania a polohovania stále menej elastické. Prispieva k tomu aj nerovnomernosť svalstva okolo kĺbov (t.j. jeden je silnejší než druhý). Udržiavanie dobrého rozsahu pohyblivosti a symetria rôznych kĺbov je dôležitá. Pomáha to udržať si čo najlepšiu funkčnosť, zabraňuje vzniku fixných deformít a tiež problémom súvisiacim s napínaním pokožky.

Zhrnutie č. 5

Kompletná starostlivosť na zachovanie pružnosti svalstva a predchádzanie vzniku kontraktúr

- Kľúčovou kontaktnou osobou pri kontraktúrach je váš fyzioterapeut. V ideálnom prípade by ste mali chodiť na kontrolu k fyzioterapeutovi - špecialistovi každé štyri mesiace, ktorý doplní pravidelnú starostlivosť miestneho fyzioterapeuta. Svalstvo by ste mali ťahať štyrikrát až šesťkrát týždenne a postupne by sa to malo stať každodennou rutinou.
- Pre efektívne ťahovanie proti vzniku kontraktúr môžu byť potrebné rôzne techniky (strečing, použitie dláh, pomôcok umožňujúcich postaviť sa), ktoré vám ukáže fyzioterapeut.
- Dôležité je pravidelné ťahovanie svalov v oblasti členka, kolena a v bedrovej oblasti. Neskôr bude nevyhnutné ťahovanie svalov horných končatín, predovšetkým prstov, zápästia, lakťa a pleca. Ostatné oblasti, ktoré treba ťahať, sa môžu stanoviť individuálne.
- Dlahy na nočné nosenie (AFOs) sa môžu použiť ako pomôcka pri kontraktúrach členka. Musia byť vyrobené na mieru, nemali by sa používať komerčne dostupné výrobky. Po úplnej strate schopnosti chodiť sa na denné nosenie môžu použiť ortézy. Neodporúčajú sa však pre chlapcov, ktorí ešte vedia chodiť.
- Keď sa chôdza stane príliš obťažná alebo nemožná, dlahy na celú dolnú končatinu (KAFO) môžu byť užitočné ako nástroj na kontrolu stuhnutosti kĺbov a na predĺženie obdobia chôdze a na oddialenie skoliózy.
- Keď chlapci celkom prestanú chodiť, odporúčajú sa pomôcky na státie (špeciálny rám - stander alebo špeciálny vertikalizačný vozík).
- Polohovacie ortézy sú vhodné pre chlapcov so stuhnutými ohýbačmi ukazováka
- V niektorých prípadoch sa odporúča aj chirurgický zákrok ako prostriedok predĺženia času samostatnej chôdze. Ide však o prísne individuálny prístup. Viac informácií o možnostiach je dostupných v hlavnom dokumente (viď odkaz v úvode príručky) .

VOZÍKY, PODLOŽKY NA SEDENIE A OSTATNÉ POMÔCKY

- **Na zachovanie sily je v ranej fáze chodenia vhodné na dlhšie vzdialenosti použiť skúter, kočík alebo vozík.** Ak váš syn začne dlhodobo používať vozík, bude treba sledovať jeho polohu vo vozíku a zvyčajne aj vozík individuálne prispôbiť.
- S postupným pribúdaním problémov pri chodení sa odporúča poskytnúť elektrický vozík, a to radšej skôr, ako neskoro. Prvý elektrický vozík by sa mal prispôbiť na optimálne pohodlie a správne držanie tela jeho užívateľa. Niektorí špecialisti odporúčajú aj elektrický vozík umožňujúci postaviť sa.
- Časom sa sila horných končatín stane problematická. Fyzioterapeuti a ergoterapeuti pomôžu odporúčením kompenzačných pomôcok na zachovanie samostatnosti. Najlepšie je vopred myslieť na pomôcky, ktoré najlepšie podporia

nezávislosť a zapojenie sa do okolitého diania, a plánovať si ich v dostatočnom predstihu, aby sa poskytl v správnom čase.

- V neskorej fáze chodenia a vo fázach po strate schopnosti chodiť môžu byť potrebné aj iné pomôcky a úpravy prostredia, ktoré budú pomáhať pri zdolávaní schodov, presunoch, jedení, pití, otáčaní sa v posteli či pri kúpaní.



Zhrnutie č. 6

Komplexná starostlivosť a liečba bolesti

Je dôležité pýtať sa chlapcov/mladých mužov s DMD, či ich trápi bolesť, venovať sa tomuto problému a vhodne ho riešiť. Žiaľ, dnes sa vie o bolesti pri DMD zatiaľ veľmi málo. Potrebný je ďalší výskum. Ak má váš syn bolesť, musíte o tom hovoriť s lekárom a vysvetliť mu, že ide o skutočný problém.

- **Pre efektívne zvládanie bolesti je dôležité zistiť, prečo bolesť vzniká**, aby lekári mohli primerane zasiahnuť.
- Keďže bolesť býva často výsledkom problémov s držaním tela a obťažným dosahovaním pohodlnej polohy, medzi takéto zásahy patrí **poskytnutie vhodných a prispôbených ortéz, podložiek na sedenie, matracov**

(napr. antidekubitný matrac) a zabezpečenie pohybu, ako aj poskytnutie štandardnej farmakologickej liečby (ako sú napr. svalové relaxanty, protizápalové lieky). Malo by sa myslieť aj na interakcie s inými liekmi (napr. steroidmi a NSAID) a na súvisiace vedľajšie účinky, najmä tie, čo by mohli ovplyvniť činnosť srdca a respiračného systému.

- **Vo vzácných prípadoch sa môže predpísať ortopedický zákrok**, najmä ak sa bolesť nedá zvládnuť inými spôsobmi a operácia by mohla pomôcť. Bolesť chrbta, najmä u chlapcov liečených steroidmi, znamená, že **lekári by mali pozorne sledovať prítomnosť zlomenín stavcov chrbtice, pri ktorých sa bolesť dobre zvláda pomocou bisfosfonátov.**



6. ORTOPEDICKÁ STAROSTLIVOSŤ – pomoc pri problémoch s kosťami a kĺbmi

U ľudí s DMD, ktorí sa neliečia kortikosteroidmi, je 90% pravdepodobnosť vzniku progresívnej skoliózy (bočné zakrivenie chrbtice, ktoré sa časom zhoršuje). Ukázalo sa, že každodennou liečbou sa dá znížiť riziko vzniku skoliózy alebo aspoň oddialiť jej vznik. K proaktívnemu prístupu na zvládnutie rizika vzniku skoliózy patrí:

Sledovanie

- **Starostlivosť o chrbticu by mala zahŕňať aj sledovanie vzniku skoliózy. Vykonáva sa to formou klinického pozorovania ešte vo fáze chodenia,** a keď sa skolióza prejaví, aj pomocou röntgenu chrbtice. V období, keď váš syn už nechodí, je klinické zhodnotenie prítomnosti skoliózy základom každej návštevy kliniky/lekára.
- **Približne v období, keď sa váš syn stane závislý od vozíčka, by sa mal röntgen chrbtice robiť ako základné vyšetrenie.** Treba špeciálny röntgen, ktorý poskytuje dva pohľady na celú chrbticu. Ak sa vyskytnú problémy, röntgenové vyšetrenie by sa malo robiť aspoň raz ročne. Prestávka medzi dvoma röntgenovými vyšetreniami dlhšia ako rok v sebe nesie riziko, že sa nepodchytí zhoršenie skoliózy. Keď chlapec prestane rásť, röntgenové vyšetrenia sú potrebné, iba ak nastanú zmeny v jeho klinickom stave.

Profylaxia (preventívne opatrenia)

- Venujte stále pozornosť správne držianiu tela (t.j. zabráňte vzniku asymetrických kontraktúr u chlapcov, ktorí ešte môžu chodiť), správne sedeniu na vozíku na podporu symetrie chrbtice a panvy a extenzie

(naťahovaniu) chrbtice. Nie je vhodné skúšať ortézy na fixáciu chrbtice a ich použitím odďaľovať prípadnú operáciu. Môžu sa použiť vtedy, keď sa zákrok nemôže urobiť, alebo ak neprichádza do úvahy ako jedna z možností.

Liečba

- **Zadná spinálna fúzia** (ide o typ operácie) sa indikuje, ak stupeň zakrivenia (známy ako Cobbov uhol) pri chlapcoch, ktorí ešte stále rastú, a ktorí neužívajú steroidy, je väčší ako 20°. Cieľom operácie je udržať čo najlepšie držanie tela pre zachovanie pohodlia a funkčnosti. Ak chlapci užívajú steroidy, je menšie riziko zhoršenia, a rozhodnutie o operácii sa môže nechať až na čas, keď Cobbov uhol dosiahne viac ako 40°.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Chlapci a mladí muži s DMD majú slabé kosti, najmä ak užívajú steroidy.
2. Pre vášho syna je dôležitý správny príjem vápnika a vitamínu D, aby sa mal silné kosti.
3. Lekár by mal pozorne sledovať chrbticu vášho syna hneď, ako prestane chodiť, najmä vtedy, ak je ešte stále vo vývoji (rastie), keďže skolióza sa dokáže rýchlo meniť.
4. Kľúčom k úspešnej operácii chrbtice – ak je potrebná – je najst skúseného chirurga a adekvátnu pozornosť venovať dýchacím svalom a srdcu.
5. Ak váš syn trpí bolesťami chrbta, mali by ste navštíviť lekára.

- Je dôležité prekonzultovať s chirurgom, aký typ operácie je potrebný a otvorene prejavíť všetky pochybnosti, ktoré vás trápia.

Starostlivosť o kosti

- Starostlivosť o kosti pri DMD je dôležitá rovnako vo fáze chodenia, ako aj vtedy, keď už chlapec nechodí. Chlapci s DMD majú v ktoromkoľvek veku slabé kosti, najmä ak užívajú steroidy. Majú menšiu hustotu minerálov v kostiach a sú vystavení vyššiemu riziku zlomenín v porovnaní s ostatnou populáciou.

Starostlivosť pri zlomeninách dlhých kostí

- Zlomená noha môže vážne ohroziť ďalšiu chlapcovu schopnosť chodenia. Preto by sa mala zväziť aj operácia s cieľom „vrátiť“ chlapca s DMD čo najskôr späť na nohy. Ak zlomenina vznikne, postarajte sa, aby sa o tom dozvedel váš fyzioterapeut.
- Ak si zlomí nohu chlapec, ktorý ešte stále dokáže chodiť, treba internú fixáciu (chirurgický zákrok na čo najrýchlejšiu stabilizáciu zlomeniny), ktorá mu opätovne umožní chodiť a dá mu najväčšiu šancu naďalej si zachovať schopnosť chôdze.
- Pri nechodiacich chlapcoch sa zlomená noha musí bezpečne ošetriť pomocou dláh alebo sadry, aby sa zohľadnila funkčná poloha končatiny a možný vznik kontraktúr.

Zdravie kostí všeobecne

- Je známe, že liečbou steroidmi sa zvyšuje riziko nízkej hustoty kostí, a spája sa s ňou riziko vzniku zlomenín stavcov chrbtice. Tieto typy zlomenín sa u chlapcov, ktorí neužívajú steroidy, zvyčajne nevyskytujú. Hustota kostí sa môže vyhodnocovať pomocou krvných testov, skenov kostí a inými typmi röntgenových snímok (pozri

zhrnutie č. 7). Na stanovenie parametrov najlepšej praxe si však táto oblasť vyžaduje ešte ďalší výskum.

Zhrnutie č. 7

Starostlivosť o kosti

ZÁKLADNÉ FAKTORY VPLÝVAJÚCE NA ZHORŠENÉ ZDRAVIE KOSTÍ SÚ:

- znížená pohyblivosť
- slabnutie svalov
- liečba steroidmi.

MOŽNÁ MEDIKÁCIA:

- Vitamín D – je potrebný, ak ho má chlapec naozaj málo; pri deťoch by sa malo uvažovať o jeho podávaní vo forme vitamínových doplnkov.
- Vápnik – najlepšie je prijímať ho v potrave; vitamínové doplnky by sa mali použiť, ak jeho príjem stravou nie je dostatočný, avšak až po konzultácii s dietológom.
- Bisfosfonáty – intravenózne podanie bisfosfonátov sa odporúča pri zlomeninách stavcov chrbtice.

7. PLÚCNA STAROSTLIVOSŤ – starostlivosť o dýchacie svaly

Kým chlapci chodia, zvyčajne nemajú problémy s dýchaním či vykašliavaním. Keďže postihnutie dýchacích svalov prichádza s celkovým zhoršovaním ochorenia, postupne vzniká aj riziko pľúcnych infekcií, často v dôsledku neúčinného vykašliavania. Neskôr vznikajú problémy s dýchaním počas spánku. S pribúdajúcim vekom môže byť potrebná podpora dýchania už aj cez deň. Keďže ide o postupný rozvoj problémov, proaktívny a plánovaný prístup v pľúcnej starostlivosti by mal vychádzať z primeraného sledovania, profylaxie a intervencie. V tíme poskytujúcom zdravotnú starostlivosť musí byť lekár a terapeut so skúsenosťami s neinvazívnou pľúcnou ventiláciou a súvisiacimi technikami na zvýšenie množstva vzduchu, ktorý sa dostane do pľúc (tzv. zvyšovanie objemu pľúc) a so skúsenosťami s asistovaným kašľom manuálnym spôsobom alebo pomocou prístrojov (mechanické techniky).



ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Uschovajte si kópiu posledného testu pľúc svojho syna, aby ste ju v prípade potreby mohli ukázať ktorémukoľvek ošetrojúcemu lekárovi.
2. Váš syn by nikdy nemal dostať inhalačnú anestéziu alebo liek sukcinylcholíin.
3. Pred operáciou by vášmu synovi mali skontrolovať činnosť pľúc. Skryté problémy treba podchytiť včas, aby sa mohli promptne riešiť.
4. V prípade pľúcnej infekcie bude váš syn potrebovať antibiotiká a pomoc pri vykašliavaní.
5. Príznaky hypoventilácie a slabého kašľa treba sledovať a ohlásiť ošetrojúcim lekárom, aby sa mohlo začať s liečbou.
6. Ak vášmu synovi poklesne počas choroby alebo zranenia hladina kyslíka v krvi, lekár musí dôkladne zvážiť podávanie kyslíka, pretože sa tým chlapcovi môže znížiť jeho vlastná potreba dýchať.



Sledovanie

- Kým chlapec s DMD chodí, minimálne vyšetrenie činnosti pľúc (ako napr. aspoň raz ročne meranie tzv. vynútenej vitálnej kapacity pľúc, skrátene FVC) postačuje dieťaťu na to, aby sa riadne oboznámilo s s prístrojmi a tímu na zhodnotenie dosiahnutej maximálnej funkčnosti pľúc.
- **Hlavný dôraz na posúdenie stavu pľúc sa kladie až po strate schopnosti chodiť.** Toto posúdenie by malo zahŕňať meranie FVC a maximálneho množstva vzduchu vydychovaného pri kašli. Užitočné môžu byť aj iné prostriedky, vrátane merania hladiny kyslíka v spánku, ktoré by sa mali postupne aplikovať. Frekvencia takéhoto vyhodnocovania závisí od fázy ochorenia, avšak meranie FVC by sa malo robiť minimálne raz za šesť mesiacov.

Ako váš syn rastie, je dôležité venovať pozornosť príznakom, ktoré môžu naznačovať problémy s dýchaním. Ak sa nazdávate, že má niektoré z týchto príznakov, treba ich oznámiť ošetrojúcemu lekárovi. Kontaktujte ho, ak váš syn:

- prekonáva dlhšie trvajúce ochorenie zjavne s miernou infekciou horných dýchacích ciest. Napr. sa pomaly zotavuje z bežného prechladnutia, pričom nachladnutie prejde do zápalu priedušiek a zahľenenia pľúc, ktoré si často vyžadujú liečbu antibiotikami;
- je unavenejší ako obyčajne;
- má plytké dýchanie, vyzerá, že sa nevie nadýchnuť, alebo má problémy dokončiť vetu;
- ráno alebo po celý deň má bolesti hlavy;
- často je bezdôvodne ospalý;
- má problémy so spánkom, často sa budí, nevie sa prebudiť alebo ho prenasledujú nočné mory;
- budí sa, lebo sa nemôže nadýchnuť alebo hovorí, že má búšenie srdca;
- má problém udržať svoju pozornosť.

Predchádzanie problémom

- Pre osoby vo veku od dvoch rokov je predpísané **očkovanie proti pneumokokom**. Môže sa vyžadovať aj jeho opakovanie, ak to je v danej krajine bežná prax. Každý

rok sa indikuje aj pravidelné očkovanie **proti chrípke**. Obe očkovania sa môžu podať aj chlapcom liečeným steroidmi, aj keď reakcia ich imunitného systému môže byť znížená. **V súčasnosti sa dajú získať detailné informácie o očkovaní, jeho kontraindikáciách a rozvrhu z rôznych zdrojov v každej krajine. Je veľmi dôležité dodržiavať aktuálnu očkovaciu politiku, keďže táto sa môže pravidelne podľa nových poznatkov meniť**, ako napr. v prípade výskytu chrípky H1N1 v roku 2009.

Kalendár povinného očkovania v Slovenskej republike, ktorý sa každoročne aktualizuje, nájdete na internetovej stránke:

<http://www.sprievodcaockovanim.sk/povinne-ockovanie-na-slovensku/aktualny-ockovacikalendar.html>

- Ak sa vyskytne infekcia pľúc, potom by sa okrem asistovaného kašľa (manuálne aj mechanické metódy) **malo uvažovať aj s nasadením antibiotík.**

Zákroky/Intervencie (vyžadujú si špeciálne znalosti a skúsenosti)

- **Zákroky** závisia od štádia ochorenia. Užitočné môže byť predovšetkým zvýšenie množstva vzduchu, ktorý prenikne do pľúc pri hlbokom dýchaní (techniky na infláciu pľúc). **S postupom ochorenia sa účinnosť vykašliavania stále zhoršuje a môžu mu pomôcť napr. ručné alebo asistované techniky vykašliavania.** Postupom času bude podpora potrebná najprv na dýchanie v noci a neskôr aj cez deň (neinvazívna nočná/denná podporná ventilácia) spolu s rozvojom symptómov uvedených na predchádzajúcej strane v časti nazvanej Sledovanie. **Podpora dýchania pomocou neinvazívnej ventilácie je veľmi dôležitý nástroj na udržanie dobrého zdravotného stavu. Ventilácia**

sa môže aplikovať aj prostredníctvom trubičky chirurgicky umiestnenej v hrdle (tracheostómia) v závislosti od miestnych zvyklostí (známa aj ako invazívna ventilačná podpora). Všetky tieto spomínané zákroky môžu udržať chlapcov zdravých a zabraňujú vzniku akútnych ochorení.

- Dôraz na dýchanie sa vyžaduje predovšetkým v období pred plánovaným chirurgickým zákrokom (pozri aj 11. kapitolu, kde sú uvedené opatrenia v oblasti dýchania v prípade operácie).

Zhrnutie č. 8

DÔLEŽITÁ VÝSTRAHA

- V neskorších štádiách DMD by sa **doplnková kyslíková terapia mala používať maximálne obozretne.**
- Aj keď kyslíková terapia očividne zvyšuje hladinu kyslíka v krvi, jej použitie **môže prekryť niektoré zásadné príčiny zhoršeného stavu pacienta**, ako napr. zlyhanie pľúc alebo plytké dýchanie.
- **Kyslíková terapia môže znižovať intenzitu dýchania a viesť k zadržovaniu CO₂ (retencia CO₂).**
- Pravdepodobne bude potrebné použiť metódy asistovaného manuálneho a mechanického vykašliavania a neinvazívnu ventilačnú podporu. **Použitie kyslíkovej terapie ako náhrada uvedených dvoch metód sa neodporúča a môže byť NEBEZPEČNÉ.**
- **Ak sa podáva kyslík** – a niekedy sa môže stať, že sa musí podať – veľmi pozorne sa musia sledovať krvné plyny a/alebo by sa mala zároveň poskytovať aj asistencia pri dýchaní.

8. KARDIOLOGICKÁ STAROSTLIVOSŤ – starostlivosť o srdce

Cieľom starostlivosti o kardiologický systém pri DMD je skoré odhalenie a liečba poruchy činnosti srdcového svalu, ktoré bežne sprevádzajú celkové zhoršovanie ochorenia. Obvykle je to **kardiomyopatia** – postihnutie srdcového svalu alebo **problémy so srdcovým rytmom**, ktoré vedú napr. k palpitáciám, t.j. búšeniu srdca. Keďže sa to často deje „v tichosti“ (t.j. bez rozvoja nejakých viditeľných príznakov), je treba dať si na ochorenia srdca pozor, aby sa mohlo promptne začať s liečbou. Kľúčovými faktormi pritom sú sledovanie a proaktívny prístup. Musíte sa presvedčiť, že v tíme vašich lekárov je aj kardiológ.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Váš syn by mal podstupovať pravidelné kontroly od chvíle, keď mu stanovili diagnózu.
2. Pri DMD môže byť postihnuté aj srdce, a to ešte predtým, ako sa prejavia prvé príznaky jeho ochorenia.
3. To znamená, že váš syn bude musieť začať užívať lieky na srdce, aj keď sa uňho neprejavia žiadne symptómy signalizujúce choré srdce.
4. Je dobré podchytiť takéto skryté problémy, aby sa dali promptne liečiť.
5. Uschovajte si vždy kópiu lekárskeho nálezu z posledného vyšetrenia srdca vášho syna, aby ste ich mohli ukázať aj iným lekárom, ktorí budú syna ošetrovať alebo liečiť.

Sledovanie

- **Základné hodnotenie** činnosti srdca by sa malo vykonať **v čase potvrdenia diagnózy alebo najneskôr vo veku 6 rokov**. Minimálne vyšetrenie by malo zahŕňať **elektrokardiogram (EKG) a echokardiogram**.
- Hodnotenie činnosti srdca by sa malo **vykonávať aspoň raz za dva roky až do veku 10 rokov, alebo ak sa prejavia príznaky a symptómy skôr, kompletne hodnotenie činnosti srdca by sa malo robiť každý rok**. Ak neinvazívne testy ukážu prítomnosť abnormalít, vyžaduje sa zvýšené sledovanie minimálne každých 6 mesiacov a malo by sa súčasne začať s farmakologickou liečbou.

Liečba

- **O inhibítoroch angiotenzín konvertujúcich enzýmov (ACE inhibítoroch) by sa malo uvažovať ako o prvej liečbe**. Ostatné lieky, napr. beta-blokátory a diuretiká, sú tiež vhodnou liečbou a mali by sa používať podľa publikovaných príručiek starostlivosti pri zlyhávaní srdca. Klinické skúšky dokázali, že **profylaxia pomocou ACE inhibítorov napomáha liečbe kardiomyopatie ešte pred objavením príznakov abnormálnej činnosti srdca**. Očakávajú sa ďalšie štúdie, ktoré by umožnili urobiť konečné odporúčania v tejto oblasti.



- **Poruchy srdcového rytmu by sa mali odhaliť a liečiť čo najskôr.** Rýchly tep sa bežne považuje za neškodný príznak DMD, ale možno ho pozorovať aj pri problémoch so srdcom. Ak sa rozvinie ako nový príznak, musí sa vyšetriť.
- Pacienti **liečení steroidmi si vyžadujú špeciálnu pozornosť** z hľadiska kardiologického systému, **najmä pokiaľ ide o sledovanie hypertenzie (vysokého krvného tlaku).** Dávka steroidov si môže vyžadovať úpravu alebo bude treba pridať iný typ liečby (pozri tabuľku č. 1).

9. STAROSTLIVOSŤ O ZAŽÍVACÍ SYSTÉM – výživa, prehítanie a iné zažívacie problémy

V rôznych štádiách ochorenia môžu byť potrební títo špecialisti: dietológ alebo špecialista na výživu, gastroenterológ a logopéd.

VÝŽIVA

- **Treba myslieť vopred na udržanie dobrej výživy, aby sa zamedzilo podvýžive či nadmernej hmotnosti, a to od stanovenia diagnózy a počas celého života.** Je dôležité, aby sa hmotnosť alebo tzv. body mass index (index telesnej hmotnosti) v danom veku, udržali na úrovni medzi 0,1 a 0,85 národnej úrovne. Dbajte na **vyvážený stravovací režim všetkých jedál.** Informácie o vyváženej strave pre celú rodinu by mali byť dostupné na národnej úrovni z miestnych zdrojov informácií.
- Chlapcov treba pravidelne sledovať, pokiaľ ide o prírastok hmotnosti a výšky, ktorá sa dá pri nechodiacich chlapcoch vypočítať meraním rozpätia paží. Impulzom na návštevu špecialistu na výživu/dietológa je nadváha alebo podváha, nečakaný prírastok či úbytok hmotnosti, nízky prírastok hmotnosti, plánovaná operácia, chronická zápcha či problémy s prehítaním (dysfágia). Návšteva týchto špecialistov sa odporúča aj pri stanovení diagnózy a na začiatku užívania steroidov. Stravovací režim treba posudzovať, pokiaľ ide o príjem kalórií, proteínov, tekutín, vápnika, vitamínu D a iných živín.
- Ľuďom s DMD sa odporúča denný príjem multivitamínov s obsahom vitamínu D a minerálov.

- Keď sa ukáže úbytok na hmotnosti, treba preveriť problémy s prehítaním. Je však dôležité poznamenať, že napr. aj problémy so srdcom či s pľúcami môžu prispievať k poklesu hmotnosti. Takže ak dôjde k úbytku hmotnosti, môže byť dôležité skontrolovať aj iné oblasti, nielen výživu.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Výška a váha vášho syna by mali byť sledované pri každej návšteve lekára.
2. Pre vášho syna je dôležité mať vyvážené diétu so správnym pomerom vápnika a vitamínu D
3. Špecialisti na výživu a dietológovia sú dôležitými členmi lekárskeho tímu vášho syna, ktorí dokážu kontrolovať jeho diétu a pomôcť mu lepšie sa stravovať.
4. Váš syn by mal podstúpiť vyšetrenie v momente, keď sa u neho prejavia problémy s prehítaním.
5. Žalúdočná sonda je ďalšou možnosťou po vyskúšaní ostatných spôsobov, ako udržať váhu vášho syna pod kontrolou.

PREHĽTANIE

V neskorších štádiách ochorenia môže slabnutie svalstva krku viesť k problémom s prehĺtaním (dysfágiou), čo ďalej umocňuje aj problémy s výživou. Tieto sa často prejavujú len postupne, čo znamená, že môže byť ťažké ich spozorovať.

- **Ak sa prejavia klinické príznaky aspirácie (vniknutie jedla do priedušnice)** a slabý pohyb prehltacích svalov (pocit, ako keby sa jedlo zaseklo v hrdle), **treba vykonať klinické a röntgenové testy prehĺtania.** Indikátormi môžu byť napr. samovoľná strata hmotnosti o 10 a viac percent, alebo nedostatočný prírastok hmotnosti pri deťoch vo vývoji, predĺženie času jedenia (viac ako 30 minút) alebo ak sa počas jedla dostaví pocit únavy, zvýšená produkcia slín, kašeľ či dusenie sa.
- **Pneumónia (zápal pľúc) spôsobená tekutinou, ktorá prenikla do pľúc (nazýva sa aj aspiračná pneumónia),** nevysvetliteľný pokles činnosti pľúc alebo bezdôvodná horúčka, môžu signalizovať problémy s prehĺtaním, ktoré si vyžadujú vyšetrenie.
- V prípade problémov pri prehĺtaní treba **kontaktovať logopéda, aby pripravil individuálny liečebný plán.** Cieľom je zachovať u chlapcov dobrú prehltaciu schopnosť.
- Ak úsilie zachovať si hmotnosť a riadny príjem tekutín ústami nestačí, mala by sa zaviesť žalúdočná sonda (trubička na zavedenie potravy do žalúdka). Dôkladne by sa mali prekonzultovať a objasniť všetky negatíva a pozitíva tohto zákroku. Žalúdočná sonda sa môže zaviesť endoskopicky alebo priamym chirurgickým zákrokom, pričom sa musí zohľadniť anestézia a preferencie rodiny či pacienta. Ak sa sonda zavedie v pravý čas, dokáže uvoľniť veľký tlak pri pokusoch prijímať dostatočné množstvo jedla. Aj za predpokladu, že prehltacie svaly

sú v poriadku, prítomnosť žalúdočnej sondy neznamená, že sa potrava, ktorú si zvolíte, nespíe prijímať ústami. Len sa netreba spoliehať na čas jedenia, aby ste prijali dostatočný objem potrebných kalórií a ostatných živín, a tým sa môžete z jedla viac tešiť.

OSTATNÉ OBLASTI V STAROSTLIVOSTI O ZAŽÍVACÍ SYSTÉM

- Zápcha a gastroezofageálny reflux, ktorý spôsobuje pálenie záhy, sú dva najbežnejšie zažívacie problémy pri DMD. Zápcha typicky vzniká v neskoršom veku a po operáciách. S predlžovaním veku života sa zaznamenávajú aj ďalšie komplikácie, vrátane žalúdočného a brušného nadúvania, súvisiacimi s prehĺtaním vzduchu v dôsledku ventilačnej podpory dýchania.
- Užitočné môžu byť laxatíva a iné lieky. Významný je aj dostatočný príjem tekutín. Zvýšený príjem vlákniny môže symptómy zhoršiť, najmä ak sa nezvýši príjem tekutín.
- Reflux sa bežne lieči liekmi. Aby sa zabránilo komplikáciám, deťom liečeným steroidmi alebo perorálnymi bisfosfonátmi sa predpisujú antacidá.
- Starostlivosť o ústnu dutinu je tiež veľmi dôležitá, a hoci nebola zaradená do publikácie Medzinárodný konsenzus v liečbe a starostlivosti pri DMD, TREAT-NMD spracovala odporúčania expertov pre túto oblasť, ktoré sa uvádzajú v zhrnutí č. 9.



Zhrnutie č. 9

Odporúčania súvisiace so starostlivosťou o ústnu dutinu

- Chlapci s DMD by mali navštevovať stomatológa s väčšími skúsenosťami a detailnejšími informáciami o ochorení DMD, najideálnejšie na centralizovanej alebo špecializovanej klinike. Úlohou zubného lekára by mala byť snaha o vysoko kvalitnú liečbu, zdravie a dobrý stav ústnej dutiny a mal by pôsobiť ako zdroj informácií pre rodinného aj chlapcovho „domáceho“ stomatológa. Mal by si byť vedomý špecifických rozdielov v dentálnom a skeletálnom vývoji chlapcov
- s DMD a mal by spolupracovať s dobre informovaným a skúseným ortodontistom.
- Starostlivosť o ústnu dutinu a zuby sa zakladá na preventívnych opatreniach na udržanie dobrej ústnej a zubnej hygieny.
- Keď začnú slabnúť svaly chlapcových rúk, paží a hrdla, osobitne dôležité sú individuálne prispôbené asistenčné zariadenia a technické pomôcky pre ústnu hygienu.

10. PSYCHOSOCIÁLNA STAROSTLIVOSŤ – pomoc pri učení sa a správaní

U ľudí s DMD sa môže prejavíť zvýšené riziko psychosociálnych problémov, napr. problémy pri učení sa a správaní. Lekárska starostlivosť by nebola úplná bez podpory psychosociálnej rovnováhy. Problémy v sociálnom fungovaní môžu byť spôsobené nedostatkom určitých schopností, napr. dobre vychádzať s ostatnými, posudzovať spoločenské situácie a vidieť veci z perspektívy, pričom v dôsledku DMD (ako napr. fyzické obmedzenia) môže dôjsť k sociálnej izolácii, odlúčeniu a obmedzenému prístupu k sociálnym aktivitám. Stres rodičov v dôsledku psychosociálnych problémov ich dieťaťa a ťažkosti súvisiace s ich odhaľovaním a uplatnením správnej liečby ešte zvyšuje stres spojený s psychickými aspektmi samotného ochorenia.

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Psychosociálne zdravie vášho syna a rodiny je dôležité.
2. U vášho syna je vyššia pravdepodobnosť, že bude mať psychosociálne problémy.
3. Vaša rodina aj váš syn ste ohrození takými problémami, ako je napr. depresia.
4. Najlepším spôsobom, ako si poradiť so psychosociálnymi problémami, je včas ich identifikovať a liečiť.
5. Problémom môže byť správne používanie jazyka a reči, ako aj pretrvávajúce problémy v škole. Takéto správanie býva pri DMD časté, vhodné vyšetrenia a zásahy však môžu pomôcť.
6. Problémy s učením sa pri DMD nie sú progresívne a pri správnej forme pomoci dokáže väčšina chlapcov udržať krok s ostatnými deťmi.

Ak predpokladáte, že vaše dieťa pociťuje obavy vyplývajúce zo zdravotného stavu, otvorenosť a ochota odpovedať na jeho otázky dokáže pomerne na dlhý čas zabrániť ďalším problémom. Chlapci s DMD často chápu svoj stav oveľa lepšie, ako si to myslia ich rodičia. Je dôležité odpovedať na otázky otvorene, ale primerane veku. Odpovedajte na to, čo sa vás dieťa pýta. Môže to byť veľmi náročné, ale personál kliniky vám môže pomôcť či poradiť, napr. o tom, čo pomohlo v iných rodinách, alebo vás poinformujú o podporných skupinách.

Nie každý s DMD má psychosociálne problémy, rodiny by však mali pozorne sledovať:

- slabší vývoj reči, chápania a krátkodobej pamäti;
- problémy s učením;
- ťažkosti v oblasti sociálnych vzťahov alebo nadväzovania priateľstva (t.j. sociálna nezrelosť, slabé sociálne návyky, vylúčenie alebo izolácia od vrstovníkov);
- nepokoj/obavy;
- časté hádky a podráždená, zlá nálada;
- riziko vzniku neuro-behaviorálnych a neuro-vývojových porúch, vrátane porúch autistického spektra, porúch pozornosti/hyperaktivity (ADHD) a obsedantno-kompulzívne poruchy (OCD);
- problémy pri emocionálnej adaptácii a depresii; problémy súvisiace s úzkosťou, ktorá sa môže zhoršovať pri nedostatku mentálnej flexibility a adaptability (t.j. príliš rigidné myslenie);
- z toho vyplývajúce opozičné/polemizujúce správanie a podráždenosť;

- pričom zvýšený stres u rodičov detí s DMD podčiarkuje potrebu zahrnúť do hodnotenia a pomoci celú rodinu.

Dôraz pri psychosociálnej starostlivosti by mal byť najmä na prevencii problémov a na skorej intervencii, keďže takýto prístup maximalizuje potenciálne výsledky.

Psychosociálne problémy by sa mali vo všeobecnosti liečiť rovnakými účinnými a overenými zásahmi, ktoré sa všeobecne využívajú pri iných ľuďoch. Znamená to, že treba vyhľadať pomoc vždy, keď sa vám zdá, že sa v tejto oblasti vyskytli nejaké problémy.

Zhrnutie č. 10

Logopedická starostlivosť – podrobné informácie

- Existuje dobre zdokumentovaná charakteristika **rečových a vyjadrovacích nedostatkov niektorých detí s DMD**, vrátane problémov pri vývoji reči, krátkodobej slovnej pamäti a fonologického spracovania, ako aj zníženého IQ a špecifických porúch učenia sa. Tieto nepostihujú všetky deti s DMD, ale treba na ne dať pozor, a ak sú prítomné, malo by sa zakročiť.
- Pri chlapcoch s DMD sa v porovnaní s iným deťmi rovnakého veku bežne vyskytuje oneskorenie pri prvotných rečových schopnostiach. Rozdiely pri nadobúdaní a zlepšovaní rečových schopností je možno pozorovať počas celého detstva. Týmto problémom treba venovať pozornosť a riešiť ich. **Vyhodnocujte a liečte oneskorené vyjadrovacie a rečové problémy.**
- Pri podozrení na problémy v oblasti rečových a vyjadrovacích schopností, musíte navštíviť logopéda.
- Vhodné a potrebné sú aj **cvičenia svalov zapojených do reči a artikulácie**, a to rovnako pri mladých aj starších chlapcoch s DMD, ktorým slabnú svaly úst, alebo ktorých rečová artikulácia je zhoršená.

- Pre starších chlapcov sú vhodné **kompensatívne stratégie, hlasové cvičenia a hlasové zosilňovače**, keď je im ťažko rozumieť kvôli problémom s respiračnou podporou potrebnou k reči a intenzite hlasu. Pri obmedzených rečových schopnostiach, treba uvažovať o využití hlasových komunikačných pomôcok (VOCA) v ktoromkoľvek veku.



Vyšetrenie

Hoci sa potreby jednotlivých detí líšia, obdobie dôležité pre vyšetrenie môže byť tesne po stanovení diagnózy (6 až 12 mesačný interval po diagnostikovaní môže byť užitočný na prispôsobenie sa diagnóze), pred začatím školskej dochádzky a následne podľa zaznamenaných zmien. Keďže každá klinika nemá možnosti poskytovať uvedené posúdenie stavu, ani zásahy, tieto odporúčania môžu slúžiť ako návod na vyplnenie medzier personálu vašej kliniky a získanie odporúčaní na návštevu špecialistov.

- Vyšetrenie/posúdenie by malo zahŕňať oblasť emocionálnej adaptácie a zvládania emócií, rozvoj učebných zručností primeraných veku, rozvoj rečových a vyjadrovacích schopností, možnú prítomnosť porúch autistického spektra a sociálnu podporu. V rámci sociálnej podpory môže sociálny pracovník so špecializáciou na ťažké zdravotné postihnutie poradiť ohľadne štátnej sociálnej pomoci a peňažných príspevkov, prístupu k pomôckam a z akých zdrojov ich uhradiť.
- Kontrola psychosociálneho stavu chlapcov s DMD, ich rodičov a súrodencov by mala byť rutinnou súčasťou starostlivosti pri DMD.



Intervencia/Zásahy

Intervencia a zásahy v oblasti starostlivosti a podpory:

- **Koordinátori** môžu zohrať kľúčovú úlohu ako kontaktná osoba pre rodinu a získať si jej dôveru. Tieto osoby musia mať však dostatočné vedomosti a vzdelanie v oblasti nervovosvalových ochorení, aby mohli uspokojiť informačné potreby rodín.
- **Proaktívne zásahy podstatne pomáhajú predchádzať sociálnym problémom a sociálnej izolácii, ku ktorej dochádza v súvislosti s DMD.** Príklady užitočných zásahov zahrňujú zvyšovanie povedomia a vedomostí o DMD v škole a u kamarátov, účasť na vhodných športových podujatiach a táboroch, poskytnutie asistenčného psa, kontakt s ostatnými cez internet a ďalšie aktivity.

Treba pripraviť špeciálny individuálny vzdelávací plán na riešenie potenciálnych problémov pri učení sa a prispôbiť aj aktivity, ktoré by mohli byť inak škodlivé pre svaly vášho dieťaťa (telesná výchova), mohli by spôsobiť úbytok energie/únavu (dlhé vzdialenosti dochádzania na obed a z obeda), alebo ohroziť bezpečnosť (hry na ihrisku), ako aj otázok spojených s prístupnosťou prostredia.

- Je veľmi dôležité zabezpečiť, aby bola škola plne informovaná o DMD. Poskytnite škole všetky informácie, ktoré máte a zistite, ktorá osoba na škole zodpovedá za deti so špeciálnymi potrebami. Proaktívny prístup je dôležitý, aby ste mali istotu, že váš syn s DMD nadobudne vzdelanie v celom rozsahu, potrebnom na rozvoj sociálnych vzťahov a na prípravu pre ďalší proces vzdelávania a zamestnania. **Školu musíte mať na svojej strane!**
- **Podporovať nezávislosť a zapájať sa do rozhodovacieho procesu** (predovšetkým v súvislosti s liečebným procesom) je



veľmi dôležité pre podporu samostatnosti a nezávislosti. Toto by malo byť súčasťou plánovaného programu prechodu od pediatrickej starostlivosti k starostlivosti o dospelých.

- **Pomoc pri rozvoji sociálnych zručností a zručností pri učení sa** uľahčí v dospelosti nájsť si prácu a začleniť sa do každodenného života. Podpora pri dosahovaní svojich osobných cieľov je pre chlapcov s DMD osožná.
- Prístup k paliatívnej starostlivosti môže vhodne zmierniť alebo zabrániť trápeniu či bolesti a zlepšiť kvalitu života. Okrem postupov na zvládnutie bolesti (zhrnutie č. 6) môže tím paliatívnej starostlivosti poskytnúť emocionálnu a duševnú podporu, pomôcť rodinám vysvetliť liečebné ciele alebo prijať medicínsky komplikované rozhodnutia, uľahčiť komunikáciu medzi rodinou a lekármi a zmierniť zármutok pri strate a úmrtí blízkych osôb.

Psychoterapia a lieky

Existuje niekoľko známych techník na pomoc v rôznych oblastiach. Patria sem tréningy pre rodičov, ktorí sa usilujú zvládnuť zlé správanie sa a konflikty s deťmi, individuálne alebo rodinné terapie a behaviorálne intervencie. Aplikované analýzy správania môžu pomôcť pri určitých formách správania sa súvisiacich s autizmom.

Pre niektoré deti a dospelých je prospešné užívať lieky predpísané na pomoc pri emocionálnych problémoch či správaní. Tieto medicíny možno použiť len pod špeciálnym dozom a pri sledovaní depresie, agresie, OCD a ADHD, ak takéto problémy diagnostikoval špecialista.

11. UVAŽUJEME O OPERÁCII

Vzniknú rôzne situácie, či už súvisiace s DMD (napr. svalová biopsia, operácia skrátených šliach, gastrostómia, operácie chrbtice) alebo nesúvisiace s DMD (akútne chirurgické zákroky), pri ktorých môže byť potrebná celková anestézia. Je veľa špecifických problémov, ktoré treba zohľadniť v súvislosti s plánovaním bezpečného chirurgického zákroku.

- **Zárok by sa mal vykonať v nemocnici, kde je operačný aj pooperačný personál informovaný o DMD a je ochotný spolupracovať tak, aby všetko prebehlo hladko.** U pacientov, ktorí dlhodobo užívajú steroidy, je dôležité zvážiť zvýšenie dávky steroidov počas operácie.

Anestetiká a ostatné opatrenia pre bezpečnú operáciu

- Použitie anestetik pri DMD nesie so sebou vždy určité riziko, ale k dispozícii sú špecifické postupy na ich bezpečné podanie; medzi tieto postupy patrí použitie celkovej intravenózne anestézie a vyhýbanie sa podania určitých liečiv.
- Minimalizovanie straty krvi je osobitne dôležité obzvlášť pri veľkých operačných zákrokoch, ako je napr. spinálna fúzia (operácia chrbtice). V takých prípadoch sa chirurg a aneztézológ môžu rozhodnúť použiť špeciálne techniky.
- Podrobné informácie sú dostupné v hlavnom dokumente (odkaz na hlavný dokument je v kapitole Úvod).

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. S anestéziou vždy súvisia riziká, ak sa však zohľadnia špecifiká DMD, je možné podať bezpečnú anestéziu tým, že sa napr. použije technika celkovej intravenózne anestézie (vnútrožilovej) anestézie s absolútnym vylúčením lieku sukcinylcholínu.
2. Pri plánovaní chirurgického zákroku je dôležité riadne vyšetrenie pľúc a srdca.
3. Zabezpečte, aby boli všetci lekári dôkladne informovaní o DMD a o všetkých lekárskech zákrokoch a liekoch, ktoré váš syn absolvoval a užíva.





Opatrenia týkajúce sa srdca

- **Pred podaním celkovej anestézie by sa mal urobiť echokardiogram a elektrokardiogram.** Tieto vyšetrenia by sa mali urobiť pred lokálnou anestéziou (pred znecitlivením časti tela) alebo pred podaním utlmovacích liekov (sedatív), za predpokladu, že sa predchádzajúce vyšetrenie uskutočnilo viac ako pred rokom, alebo ak bol v období 7 až 12 mesiacov pred tým zaznamenaný anormálny echokardiogram.
- **Pri lokálnej anestézii by sa mal urobiť echokardiogram** v prípade, že pred tým boli zaznamenané abnormálne výsledky.

Opatrenia týkajúce sa dýchacieho systému

- **Aj keď osoba s DMD už má problémy s dýchacími svalmi, niektoré opatrenia môžu chirurgický zákrok spraviť bezpečnejším,** hoci vždy ide o zvýšené riziko. Veľmi dôležité je predoperačné vyšetrenie dýchacieho systému v zdravotníckom zariadení, ktoré má skúsenosti s DMD. Možno bude treba pred operáciou vyskúšať neinvazívnu ventiláciu a asistovaný kašeľ, možno budú potrebné špecializované postupy.
- Ak osoba s DMD podstupuje chirurgický zákrok, vždy treba zainteresovať aj fyzioterapeuta.
- **Plánovanie a proaktívne hodnotenie a riadenie rizík je kľúčom pre bezpečné operačné zákroky pri DMD.**

12. STAROSTLIVOSŤ V NALIEHAVAVÝCH PRÍPADOCH

Ak sa vyskytne naliehavá okolnosť a treba ísť do nemocnice, musí sa zohľadniť niekoľko faktorov.

- **Prijímajúcemu personálu treba objasniť, že ide o diagnózu DMD, predložiť aktuálny zoznam liekov vášho syna, výskyt akýchkoľvek respiračných a kardiologických komplikácií a mená ľudí, ktorí poskytujú vášmu synovi kľúčovú zdravotnú starostlivosť.**
- Keďže veľa lekárov nemá vedomosti o liečebných stratégiách, ktoré možno aplikovať pri DMD, **treba im objasniť aktuálne poznatky o dĺžke a predpokladanej kvalite života ľudí s DMD.**

ČO SI TREBA ZAPAMÄTAŤ:

1. Veľmi pravdepodobne viete oveľa viac o DMD ako lekári na pohotovosti alebo urgentnom príjme.
2. Upovedomte lekára alebo personál o tom, že váš syn užíva steroidy.
3. Ak má váš syn zlomeninu, trvajte na konzultácii s vašim lekárom alebo fyzioterapeutom.
4. Ak môžete, prineste so sebou kópie posledných výsledkov vášho syna, ako napr. FVC a LVEF.
5. Ak u vášho syna poklesne hladina kyslíka, lekár musí byť veľmi opatrný pri podávaní kyslíka alebo sedatív (upokojujúcich liekov).

Steroidy

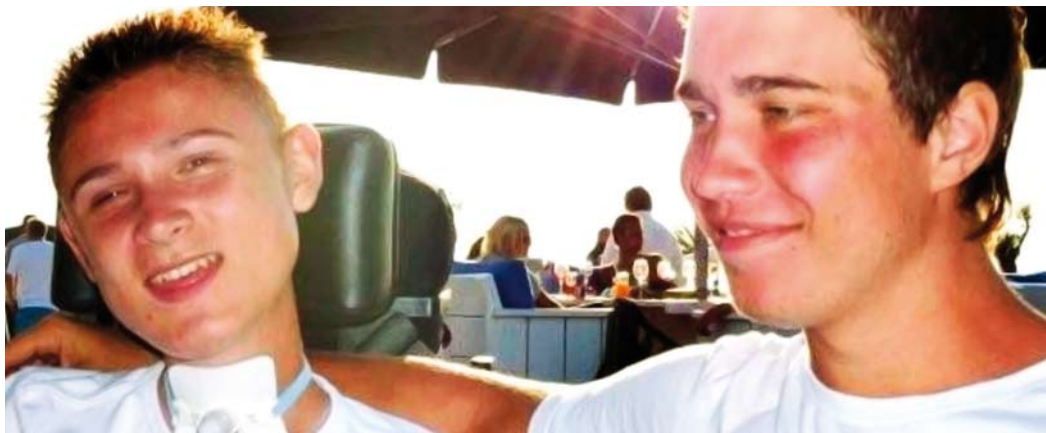
Je potrebné vysvetliť dlhodobé užívanie steroidov. Informujte personál o tom, ako dlho sa váš syn lieči steroidmi a či nevynechal dávku. Je dôležité informovať lekárov aj o tom, či váš syn užíval steroidy už aj v minulosti.

- Steroidy môžu zmierniť reakciu organizmu na stres, preto môže byť potrebná extra dávka steroidov, ak sa niekto pri dlhodobom užívaní steroidov necíti dobre.
- Steroidy môžu zvyšovať riziko vzniku žalúdočných vredov.
- Vo vzácných prípadoch sa môžu prejaviť aj iné akútne komplikácie.

Zlomeniny kostí

U chlapcov s DMD sa zvyšuje riziko vzniku zlomenín, pričom zlomenina nohy môže pre nich znamenať komplikáciu pri opätovnom úsilí znovu chodiť, keďže chôdza je pre nich už aj tak obťažná. Oznámte svojmu fyzioterapeutovi a zvyšku tímu, ktorý sa stará o vášho syna, aby mohli v prípade zlomeniny túto prekonzultovať s chirurgom.

- **Chirurgický zákrok je pri chodiaciach pacientoch s DMD často lepším riešením** ako použite dlahy či sadry.
- **Fyzioterapeut má zásadný význam**, aby zabezpečil, že sa váš syn čo najskôr postaví späť na vlastné nohy.
- Ak je zlomený jeden zo stavcov chrbtice, a je navyše sprevádzaný veľkou bolesťou chrbta, treba sa poradiť s ortopédom alebo endokrinológom, aby sa mu poskytnula správna liečba (pozri 6. kapitolu).



Problémy s dýchaním

Usilujte sa mať na pamäti, alebo si zapíšte najnovšie výsledky z testov na dýchanie (napr. FVC). Tieto informácie môžu byť pre lekárov dôležité, ak sa u vášho syna vyskytne akútne ochorenie.

Hlavné riziká pri problémoch s dýchaním nastanú, ak FVC (nútená vitálna kapacita pľúc) a sila vykašliavania poklesnú:

- môže byť potrebná pomoc pri „čistení“ pľúc od hlienu;
- môže byť dôležitá pomoc pri vykašliavaní;
- môžu byť potrebné antibiotiká;
- niekedy môže byť nevyhnutná ventilačná podpora;
- riziko, že dýchacie svaly budú počas infekcie vyžadovať špeciálnu podporu, môže byť pri chlapcoch s hraničnou činnosťou pľúc vysoké; pri podávaní opiátov a iných sedatív je dôležitá opatrnosť, rovnako aj pri použití kyslíka bez ventilácie, a to kvôli riziku zvýšenia hladiny kyslíčnika uhličitého pri ľuďoch s oslabenou silou pľúcnych svalov;

- ak sa používa nočná pľúcna ventilácia, prístup k ventilácii je základom pre akýkoľvek akútny zákrok; pri osobách, ktoré už sú na podpornej ventilácii, by sa mal do zákroku čo najskôr zapojiť aj tím lekárov zaoberajúcich sa respiračnou starostlivosťou.

Ak máte svoj ventilátor alebo podobné zariadenie, je dobré vziať si ho do nemocnice so sebou.

Činnosť srdca

Usilujte sa mať na pamäti najnovšie výsledky z testov činnosti srdca (napr. LVEF), aké lieky na srdce užíva váš syn (ak vôbec), a ktorý kardiológ sa oňho stará. Toto pomôže lekárom na pohotovosti rozhodnúť sa, či je pravdepodobné, že problémy, ktoré sa prejavujú, sú spôsobené problémom so srdcom.

- Dôležité je uviesť **si riziko kardiomyopatie a problémov súvisiacich s rytmom srdca.**

Ak je potrebný chirurgický zákrok alebo podávanie utlmujúcich liekov, vždy by sa malo pamätať aj na **riziká spojené s anestéziou** (pozri 11. kapitolu).

SKRATKY

ACE	inhibítory angiotenzín konvertujúcich enzýmov (ACE inhibítory, z angl. angiotensin converting enzyme); používajú sa pri kardiologických problémoch a vysokom krvnom tlaku	IV	intravenózne (priamo do žily)
ADHD	porucha pozornosti sprevádzaná hyperaktivitou (z angl. attention deficit hyperactivity disorder)	KAFO	ortéza na fixáciu kolena a členka (z angl. knee-ankle-foot orthoses); môže sa použiť najmä v čase, keď sa postupne stráca schopnosť chodiť, aby sa predĺžilo obdobie chôdze
AFO	ortézy na fixáciu členka (z angl. ankle-foot orthoses)	LVEF	ejekčná frakcia ľavej srdcovej komory (z angl. left ventricular ejection fraction); jeden zo základných testov činnosti srdca
ALT	alanín aminotransferáza; pečenný enzým	mg	miligram
AST	aspartát aminotransferáza; pečenný enzým	nmol	nanomól
CDC	ústavy na kontrolu chorôb a prevenciu (z angl. Centers for Disease Control and Prevention); základné zariadenia verejného zdravotníctva v USA	NSAID	nesteroidné protizápalové lieky (z angl. non-steroidal anti-inflammatory drugs); používajú sa na úľavu pri bolesti; najznámejšie sú ibuprofen, naproxén a diklofenak
CK	kreatínkináza; enzým, ktorý sa vo veľkom množstve nachádza v krvi pacientov s DMD a inými druhmi svalových ochorení	 OCD	obsedantno kompulzívna porucha (z angl. obsessive-compulsive disorder) <i>Pozn. prekladateľa:</i> ide o neurotickú poruchu správania sa charakterizovanú neovládateľnou a neprekonateľnou potrebou vykonávať určité činnosti alebo zaujať určité postoje s cieľom uspokojiť vtieravé opakované myšlienky, ktoré ovládajú alebo vyplňajú myseľ pacienta (http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=352)
DEXA	test vykonávaný za účelom zistenia hustoty kostí (z angl. dual energy X-ray absorptiometry); niekedy sa nazýva aj DXA	TA	Achilova šľacha (z angl. achilles tendon)
DMD	Duchennova muskulárna/svalová dystrofia	TB	tuberkulóza
EKG	elektrokardiogram; hlavný test pri zisťovaní srdcového rytmu	VOCA	hlasové komunikačné pomôcky (z angl. voice output communication aid)
FVC	nútená vitálna kapacita pľúc (z angl. forced vital capacity); test na zisťovanie sily dýchacích svalov		

ZOZNAM ČASTO POUŽÍVANÝCH VÝRAZOV

A

Abduktory

svaly – odťahovače

Adduktory kolena

svaly, ktoré držia koleno pokope – priťahovače

Aspiračná pneumónia

zápal pľúc spôsobený podráždením alebo baktériami z obsahu žalúdka, ktorý sa dostal do pľúc v dôsledku zlyhávajúceho prehltania

Atelektáza

stav, v ktorom nie sú pľúca úplne naplnené vzduchom

B

BiPAP

používa sa na udržovanie rozťažnosti pľúc (z angl. bi level positive air pressure); druh mechanickej ventilácie, pri ktorej pacient dýcha samovoľne a výmena vzduchu je uľahčená kontinuálnym pôsobením tlaku, ktorý sa do pľúc prenáša pomocou tvárovej masky. Tlak má dve hladiny – vyšší pri nádychu a nižší pri výdychu.

Body Mass Index/Index telesnej hmotnosti

pomer medzi hmotnosťou a výškou podľa vzťahu hmotnosť (v kg) delené druhá mocnina výšky (v metroch)

Bunkový mozaicizmus

stav, keď sa bunky v pohlavných žľazách vyvinú do zárodočných buniek (vajíčko a spermia), ktoré sú zmesou dvoch geneticky odlišných bunkových typov

C

Cobbov uhol

meranie uhla skoliózy z röntgenového snímku chrbtice

Cushingoidné črty

termín, ktorý sa používa na opis zaoblenej tváre ľudí užívajúcich steroidy; môžu byť zreteľné aj keď prírastok hmotnosti nie je vo všeobecnosti problém a ťažko sa zvládnu bez zmeny typu lieku alebo zmeny v dávkovaní

D

Depolarizujúce myorelaxanciá

lieky znižujúce svalový tonus pôsobením na svalové receptory zapojené do depolarizácie

DEXA

pozri skratky

Dysfágia

problémy s prehltaním

Dystrofinopatia

termín, ktorý sa používa pri všetkých stavoch spôsobených poruchou génu dystrofinu (Duchennova muskulárna dystrofia, Beckerova muskulárna dystrofia, nosičstvo jedného z týchto ochorení a pri zriedkavých pacientoch len s ochorením srdca)

E

Echokardiogram (ECHO)

metóda na zaznamenávanie stavby srdca; známa tiež ako „srdcový ultrazvuk“; poskytuje obraz o pulze srdca

Elektrokardiogram (EKG)

metóda používaná na zhodnotenie elektrickej aktivity srdcových svalov; pri EKG sa na hrud' položia prísavky, ktoré zaznamenávajú ozvy srdca

Elektromyografia

test merajúci elektrické signály svalu; môže naznačiť, či ide o poškodenie nervu alebo svalu

Etiológia

náuka o pôvode a príčinách

Excentrické cviky

cvičenie, ako napr. chodenie dolu po schodoch alebo skákanie na trampolíne, pri ktorom sa zapája viac extenzia ako kontrakcia svalstva

Extenzory

svaly ľudského tela – vystierače

F**FVC – Forced Vital Capacity**

maximálny objem vydýchnutého vzduchu pri maximálnom nádychu

G**Gastritída/gastroezofageálny reflux**

vyskytuje sa vtedy, keď sval spájajúci pažerák (ezofagus) so žalúdkom sa otvára sám od seba, alebo sa správne neuzaviera a obsah žalúdka sa vracia späť do pažeráka; nazýva sa aj žalúdočný reflux alebo kyslá regurgitácia, keďže žalúdočné šťavy (kyseliny) vystupujú zo žalúdka spolu s jedlom

Gastrostómia

chirurgické otvorenie žalúdka; v tomto prípade s cieľom zaviesť žalúdočnú (vyživovacia) trubicu (sondu); tiež nazývanú ako PEG (perkutánna endoskopická gastrostómia)

Gowersov manéver/syndróm

znak slabnutia bedrových svalov a svalov vrchných častí dolných končatín; popisuje spôsob, keď osoba s oslabnutými svalmi v týchto častiach tela vstáva zo zeme tak, že sa musí otočiť tvárou k zemi, naširoko rozkročiť nohy a použiť ruku, aby sa zaprel do stehien a vstal; bežne ho vidno pri DMD, ale aj pri iných stavoch spôsobujúcich slabnutie tejto skupiny svalov; pozri obrázok č. 2 tejto príručky

H**Holter**

metóda používaná na kontinuálne ambulantné 24 hodinové zaznamenávanie EKG

Hyperkapnia

vysoká hladina oxidu uhličitého v krvi

Hypertenzia

vysoký krvný tlak

Hypoventilácia

nedostatočná ventilácia, teda okysličenia pľúc

Hypoxémia

znížené hladiny kyslíka v krvi

I**Imunoblotting**

známy aj ako western blotting; je to spôsob merania množstva dystrofinu vo svaloch

Imunocytochémia

spôsob pozorovania svalu pod mikroskopom a zisťovania množstva prítomného dystrofinu

Intolerancia glukózy

definuje prediabetický stav spojený s inzulínovou rezistenciou

K**Kardiomyopatia**

degenerácia činnosti srdcového svalu; známa aj ako „ochorenie srdcového svalu“

Kontraktúry

tesnosť okolo kĺbov, ktorá spôsobuje, že tieto sa potom zafixujú v jednej polohe, prípadne znižujú rozsah ich pohyblivosti

Kyfoskolióza

abnormálne zakrivenie chrbtice tak do strany (skolióza), ako aj zhrbenie smerom dopredu alebo dozadu (kyfóza)

M**Malígna hypertermia**

reakcia na anestéziu spôsobujúca vysoké teploty; môže byť životu nebezpečná

Motorická stupnica

testy používané na zhodnotenie motoriky standardizovaným spôsobom

Myoglobinúria

prítomnosť myoglobulínu v moči, ako znak rozpadu svalov (moč má farbu coca-coly, pretože obsahuje produkty rozpadu svalových proteínov)

O**Osteopénia/osteoporóza**

zníženie hustoty kostí

Oxymetria

meranie hladiny kyslíka v krvi použitím prístroja, ktorý meria túto hladinu cez kožu, t.j. nevyžaduje sa zásah do krvného obehu

P**Palpitácie**

pocit neštandardného búšenia srdca

Predná (anteriórna) spinálna fúzia

spôsob nápravy skoliózy; chirurgická technika na spojenie dvoch alebo viacerých stavcov

Profylaxia

prevencia; predbežné opatrenia, ktoré slúžia k zabráneniu vzniku ochorenia alebo jeho komplikácií

R**Rabdomyolýza**

rozpad svalov

S**Skolióza**

zakrivenie chrbtice v pravo-ľavej rovine

T**Tannerova stupnica (klasifikácia)**

definuje pubertálny vývoj na základe externých primárnych a sekundárnych sexuálnych znakov, ako napr. veľkosť poprsia, genitálií a ochlpenia intímnych častí tela

Tendotómia

chirurgické prerezanie šliach

Tinea

plesňová kožná infekcia

Tracheostómia

chirurgický zákrok na vytvorenie otvoru na priame prúdenie vzduchu pomocou rezu v trachei (priedušnica)

Trombolitické príhody

tvorba krvnej zrazeniny (trombu) v cieve, ktorá sa odtrhne a je unášaná krvným obehom, pričom môže upchať inú cievu

V**Varus**

otočenie chodidla smerom dovnútra v dôsledku nerovnováhy svalov chodidla

Videofluoroskopická štúdia

nástroj na zistenie a stanovenie povahy a rozsahu orofaryngeálnych porúch prehĺtania; počas prehĺtania jedla s fluorescenčným farbivom sa vyhotoví röntgenové video

Z**Zadná (posteriórna) spinálna fúzia**

chirurgická metóda korekcie skoliózy

Zošikmenie panvy

popisuje stav nerovnej panvy, napr. keď je pootočená smerom nadol a na jednu stranu

Zvyšovanie objemu pľúc

zvýšenie objemu vzduchu vdychovaného pľúcami použitím zariadenia na nadúvanie pľúc (napr. ambuvaky a in-/exsuflátoary, ale aj ventilátory) farbivom sa vyhotoví röntgenové video

Organizácie MDA, PPMD, TREAT-NMD and UPPMD boli priamo zapojené do tvorby, spracovania a vydania tejto príručky.

Fotografie použité v tejto príručke boli poskytnuté organizáciami Duchenne Parent Project Holandsko, MDA, PPDM, Parent Project Česká republika a TREAT-NMD. Poďakovanie patrí všetkým chlapcom a ich rodinám, ktorí dovolili, aby ich fotografie mohli byť zverejnené.

Publikácia DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIA: DIAGNOSTIKA A LIEČBA sa podrobne venuje komplexnej starostlivosti o deti/mladých mužov s Duchennovou svalovou dystrofiou (DMD), ktorá je postavená na multidisciplinárnom prístupe. Zahŕňa 10 rôznych odborov (genetika, neurológia, rehabilitácia, ortopédia, pneumológia, kardiológia, výživa, psychosociálna oblasť, operácia, akútna starostlivosť). Jazykom zrozumiteľným aj osobám bez medicínskeho vzdelania vysvetľuje na čo treba myslieť a čo treba urobiť v jednotlivých obdobiach zhoršovania DMD. Určená je nielen pre rodičov. Vzhľadom na nedostatok informácií v tejto oblasti na Slovensku môže byť užitočná aj pre lekárov a iný zdravotnícky personál.

ISBN 978-80-970133-3-2



9 788097 013332 >

Táto príručka mohla byť vydaná aj vďaka daru z Fondu RWE Gas Slovensko v spolupráci s Asociáciou komunitných nadácií a Komunitnou nadáciou Bratislava.